



UNIVERSITÀ DI PARMA

DIPARTIMENTO DI MEDICINA E CHIRURGIA
CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN
PSICOBIOLOGIA E NEUROSCIENZE
COGNITIVE

**PORTATORI DI TRISOMIA 21: PECULIARITÀ FENOTIPICHE,
PROGRAMMI EDUCAZIONALI ED ASSISTENZIALI**

Relatore:

Chiar.ma Prof. ssa OLIMPIA PINO

Controrelatore:

Chiar.ma Prof. ssa ANNALISA PELOSI

Laureanda:

RACHELE BONFANTE

ANNO ACCADEMICO 2020 – 2021

INDICE

ABSTRACT	3
INTRODUZIONE	5
CAPITOLO 1: INQUADRAMENTO GENERALE DELLA SINDROME DI DOWN	6
1.1 Aspetti genetici	6
1.2 Aspetti neuroanatomici	10
1.3 Condizioni mediche	12
CAPITOLO 2: PROFILO COGNITIVO	17
2.1 Profilo psicomotorio	17
2.2 Aspetti cognitivi	19
2.3 Aspetti Linguistici	25
CAPITOLO 3: PROFILO RELAZIONALE	26
3.1 Comunicazione della diagnosi	27
3.2 Famiglia e caregiver	31
3.3 Interazione	37
CAPITOLO 4: AUTONOMIA	40
4.1 Inserimento lavorativo	41
4.2 Residenzialità	44
CONCLUSIONI	47
BIBLIOGRAFIA	49

ABSTRACT

La sindrome di Down (DS) o trisomia 21, è una condizione patologica causata dalla presenza di una terza e sovrannumeraria copia del cromosoma 21, o di una sua parte. È la più comune anomalia cromosomica del genere umano, che si manifesta attraverso una variabile disabilità nelle capacità cognitive e con malformazioni congenite e malattie fisiche, oltre che un particolare insieme di caratteristiche morfologiche.

Il presente elaborato traccia innanzitutto gli aspetti genetici e neuroanatomici della DS, per poi concentrarsi su aspetti più variabili, come quelli legati allo sviluppo cognitivo e linguistico e al profilo psicomotorio.

Inoltre, il presente elaborato prende in esame la multiforme comunicazione tra medici/specialisti e caregiver dei pazienti portatori di DS, che può assumere particolare importanza per creare rapporti stabili a supporto dei familiari di riferimento del paziente e di conseguenza per il paziente stesso. Sono riportate le metodologie più efficaci per ridurre al minimo le emozioni negative, il disorientamento e la destabilizzazione nell'interazione medico-paziente/caregiver, al fine di contenere i livelli di stress dei genitori, che possono tradursi in una minore capacità di adattamento dei figli con DS. Di particolare rilevanza sono l'esperienza maturata dall'AIPD (Associazione Italiana Persone Down) e il contributo di studi riguardanti sia le interazioni tra la rete assistenziale e i caregiver, che tra mamma e bambino, e più in generale paziente e familiari.

Infine, l'indagine affronta il tema delle autonomie delle persone portatrici di DS, sia per gli aspetti più personali - la cura di sé, la capacità di leggere e scrivere, spostarsi uscendo da casa, frequentare amici - che per modulare le competenze necessarie ad un possibile inserimento lavorativo.

In conclusione, l'obiettivo di questa tesi, che prende in rassegna alcuni dei numerosi studi presenti in letteratura, è di delineare alcune strategie chiare che siano di supporto alle famiglie e alle strutture dedicate alla cura delle persone con DS. Infatti, le recenti conoscenze mediche sommate alle esperienze metodologiche maturate in decenni di approcci comunicativi tra medici e pazienti /caregiver

hanno contribuito ad una maggiore efficacia delle strategie di cura e ad un netto miglioramento della qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari.

INTRODUZIONE

La Sindrome di Down fu scoperta dal medico britannico John Langdon Down nel 1862; consiste in una condizione genetica dovuta a una anomalia cromosomica generalmente espressa da una copia in eccesso sul cromosoma 21. Studi epidemiologici suggeriscono che la Sindrome di Down sia la causa più frequente di ritardo mentale dovuto ad aspetti genetici.

La SD è una delle principali cause di difetti genetici che necessitano di assistenza medica (Sherman et al., 2007). Come spesso accade nelle condizioni a base genetica così fortemente marcate presentano difficoltà sul piano fisico, cognitivo che inevitabilmente si traducono in pesanti ripercussioni sulla vita psicologica e sociale degli individui e dei loro caregiver.

Parlare della Sindrome di Down senza inquadrarla nell'intera sfera di appartenenza e nelle sue complesse sfaccettature multivariabili, cliniche, psicologiche, relazionali e assistenziali sarebbe un tentativo del tutto insufficiente per darne una lettura completa ai fini descrittivi.

Per questo motivo l'introduzione verterà sui vari aspetti della malattia, a partire da quelli genetici, per toccare i correlati neuroanatomici a quelli cognitivi; ed infine sulle variabili meno oggettive e più centrate sugli aspetti psicologici ed emotivi che caratterizzano i portatori della sindrome con particolare attenzione alla rete di relazioni con i caregiver più coinvolti.

La difficoltà di comunicazione, la scelta di quale canale potenziare al fine di instaurare una forma di dialogo efficace ed efficiente, così come quali metodologie adottare per rapportarsi con persone affette da sindrome di down saranno al centro della ricerca del materiale disponibile in letteratura.

Si cercherà di dare una visione il più completa ed esaustiva possibile di come una buona relazione caregiver e figlio (ma non solo) sia di fondamentale importanza per migliorare e mantenere in equilibrio psicologico tutte le persone a vario titolo coinvolte.

1) INQUADRAMENTO GENERALE DELLA SINDROME DI DOWN

1.1 ASPETTI GENETICI

La trisomia 21 è una malattia genetica causata da un'anomalia alterazione cromosomica, o cromosomopatia, caratterizzata dalla presenza di una terza parte del cromosoma 21 (Fig. 1). Ad oggi la malattia è più comunemente nota con la definizione *Sindrome di Down* (da ora SD), dal nome del medico che negli anni Sessanta dell'Ottocento ne scoprì le caratteristiche salienti: John Langdon Down.

La condizione cromosomica alterata è la conseguenza diretta di un errore verificatosi a livello della divisione meiotica; nell'atto di formazione delle cellule germinali viene meno la separazione fra due cromosomi presenti in uno dei gameti nella posizione 21 (Antonarakis et al., 2004). L'incidenza globale è di un neonato su ottocento, nella maggior parte dei casi a causa di una mancata disgiunzione dei cromosomi:

- le statistiche indicano che nel 68% dei casi l'evento avviene nella prima fase della meiosi materna (Sherman et al., 2007);
- nel 4,5% dei casi il cromosoma aggiuntivo è parte di una *traslocazione robertsoniana* che si verifica quando i bracci lunghi (q) di due cromosomi acrocentrici (i cromosomi numero 13,14,15,21 o 22) si fondono in corrispondenza dei centromeri mentre i bracci corti (p), contenenti copie di RNA ribosomiale, si disperdono. Nel caso della SD la forma più comune di questa traslocazione interessa i cromosomi 14 e 21. Ai genitori di un bambino portatore della SD è suggerito fare il cariotipo (è un esame che permette di studiare il numero e/o la struttura dei cromosomi di un individuo) per escludere traslocazioni bilanciate (Marcdante et al. 2019).

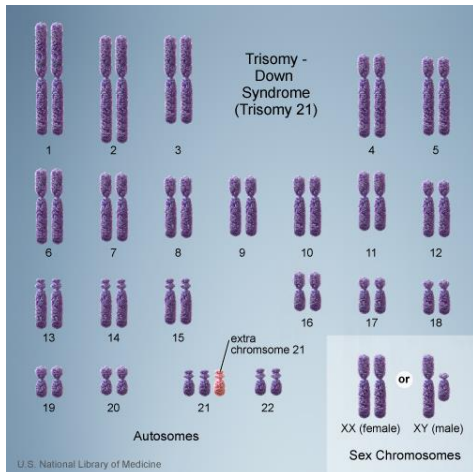


Fig. 1: rappresentazione del corredo cromosomico di un soggetto con Sindrome di Down

Fonte <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations/trisomy>

Esistono pertanto differenti tipi di divisione anomala delle cellule che possono generare la SD:

- *Trisomia 21 Libera*; è la causa più frequente di SD e corrisponde all'incirca al 94% dei casi. Il feto viene concepito con 47 cromosomi a causa di una erronea formazione di uno dei due gameti, nel processo di divisione cellulare i cromosomi non migrano nello stesso modo verso i due poli della cellula in fase di separazione e si va così a costituire una cellula figlia con un cromosoma in meno (*ipoploidia*) ed una con un cromosoma in più (*iperploidi*).
- *Traslocazione*; causa responsabile di circa il 4% dei casi di SD (Strippoli et al., 2019). Durante il processo di divisione cellulare – la fase in cui si originano i gameti – c'è la possibilità che avvenga una traslocazione di materiale genetico, un segmento del cromosoma 21 si stacca andando a fondersi con un altro cromosoma, solitamente con il 14. La migrazione di questi due cromosomi condurrà a una traslocazione bilanciata in cui un cromosoma risulterà più piccolo e un altro più piccolo della norma pur non causando la SD. Nel caso in cui il gamete contenga tanto il segmento staccato quanto il cromosoma 21 integro si verificherà l'insorgere della Sindrome.

- *Mosaicismo*; secondo la letteratura la causa meno frequente, responsabile solamente nel 12% dei casi (Strippoli et al. 2019). In questo caso si ottiene un regolare concepimento mentre la non-disgiunzione cromosomica si verifica nelle successive fasi di moltiplicazione delle cellule del feto; si vanno dunque a costituire due differenti linee cellulari, una dotata di un normale numero di cromosomi ed una con un'alterazione cromosomica. La relazione fra il tipo di anomalia cromosomica evidenziata dall'analisi del cariotipo ed il livello di sviluppo intellettuale raggiungibile dai soggetti interessati non è stata ancora sufficientemente indagata, risulta ad oggi difficile stabilire delle chiare correlazioni in mancanza di specifiche e dettagliate comparazioni (Baburamani et al., 2019). La causa primaria è da riferirsi alla ristretta casistica per questa variante; sono comunque noti casi di persone con mosaicismi in cui solamente alcune linee cellulari sono colpite, e con un limitato grado di ritardo nello sviluppo.

La presenza di un cromosoma aggiuntivo si manifesta con una marcata corrispondenza a livello fenotipico; i soggetti affetti da SD presentano caratteristiche somatiche distintive:

- la morfologia oculare presenta una forma cosiddetta “a mandorla”, la rima palpebrale è obliqua, si protende dall'alto in basso e dall'esterno all'interno mentre agli angoli interni sono presenti pieghe epicantali muscolo-cutanee;
- il volume cranico è leggermente inferiore alla media (microcranio) e l'ossatura risulta piatta nella parte posteriore, esempio di brachicefalia, prevalenza dei diametri trasversi;
- il volto è più piccolo e rotondeggiante della media e presenta un profilo piatto;
- il naso è più piccolo del comune ed ha una radice larga ed appiattita;
- bocca e orecchie sono sottodimensionati, i padiglioni auricolari possono essere displasici (in alcuni casi i lobi sono assenti) e a basso impianto;
- la cavità orale può presentare una lingua di volume e larghezza maggiori della media (macroglossia) e in molti casi sporgente;

- presentano un collo corto e tozzo, solitamente con una conformazione a base ampia;
- e mani risultano corte e larghe nella maggior parte dei soggetti – i mignoli sono spesso inclinati verso l'interno della mano – incurvamento delle dita (che prende il nome di clinodattilia) e il solco palmare unico;
- la statura media è inferiore alla norma e le articolazioni sono molto flessibili a causa della notevole lassità dei legamenti (Vianello, 2006);
- presentano inoltre le macchie di Brushfield sugli occhi - trattasi di piccole chiazze biancastre nella periferia dell'iride (Ambrosetti et al., 2008) - segno particolare riscontrato comunemente nei soggetti portatori della Sindrome che hanno una possibilità del 35% di svilupparle.

Da sottolineare che, specialmente la bocca e la dentatura, rappresentano aspetti potenzialmente critici per i soggetti portatori di questa condizione; indispensabile un costante monitoraggio specialistico sin dal primo anno di vita visto l'alto rischio di sviluppare carie e malattie gengivali. Deve essere considerato il rischio che i morsi siano incrociati – ovvero che i denti dell'arcata superiore si posizionino internamente ai denti dell'arcata inferiore e quindi nell'impossibilità che le due arcate dentali possano combaciare – che manchi qualche dente – nel cui caso si parla di agenesia dentale – o che i denti siano in sovrannumero. In caso di mal-occlusione dentale possono insorgere seri problemi di masticazione e deglutizione e spesso casi di bruxismo.

Caratteristica della SD è quindi l'elevata variabilità nella sua manifestazione fenotipica; nonostante ciò, alcuni tratti fisici sono molto frequenti e permettono ad uno specialista di delineare un chiaro quadro clinico ad un primo sguardo. Questa anomalia cromosomica è correlata con altre patologie che solitamente insorgono nei soggetti - da menzionare prioritariamente i disturbi cardiaci.

1.2 ASPETTI NEUROANATOMICI

Sul piano neuroanatomico è doveroso rilevare che i tratti dei soggetti con SD presentano alterazioni strutturali sin dagli stadi precoci dello sviluppo che perdurano fino all'età adulta. Un'accurata osservazione radiologica con le immagini della risonanza magnetica permette di poter indicare empiricamente che:

- il volume cerebrale risulta complessivamente ridotto;
- le regioni del cervello maggiormente colpite sono quelle a carico delle porzioni cerebellari, temporali e frontali che appaiono, in proporzione, più piccole;
- a livello sottocorticale si rilevano amigdala bilaterale e ippocampo diminuiti E il giro temporale superiore è ristretto;
- da sottolineare comunque che la differenza in termini di dimensioni cerebrali totali con i soggetti a sviluppo normotipico appare limitata. Al contrario, il volume dei nuclei nel complesso appare relativamente preservato, così come quello diencefalico (Bargagna et al. 2004);
- restano ancora da chiarire le fondamenta neuroanatomiche alla base dei deficit cognitivi che caratterizzano la SD come: disabilità intellettiva, deficit nel linguaggio e nella memoria.

Uno studio del 2001 (Pinter et al., 2001) condotto su bambini e giovani adulti affetti da SD fa emergere dati interessanti: gli autori hanno cercato elementi in grado di dimostrare se vi siano diminuzioni nei volumi di ippocampo e amigdala adottando tecniche di risonanza magnetica ad alta risoluzione utili a fornire dati quantitativi di *neuroimaging*. Lo studio è stato svolto su 16 soggetti affetti da SD e 15 soggetti di controllo non trisomici, l'età media dei partecipanti era di circa 11 anni.

L'interpretazione e la valutazione dei dati è stata compiuta rapportando i volumi di ippocampo e amigdala al volume cerebrale totale. Osservando i risultati della ricerca non si evidenzia una differenza significativa nei volumi di amigdala tra i due gruppi mentre, sempre in proporzione ai volumi cerebrali complessivi, si può notare come i volumi dell'ippocampo differiscano e come i volumi ippocampali dei soggetti con trisomia 21 risultino essere più piccoli rispetto ai soggetti del gruppo di controllo.

In Fig. il grafico che riporta i dati presi in esame.

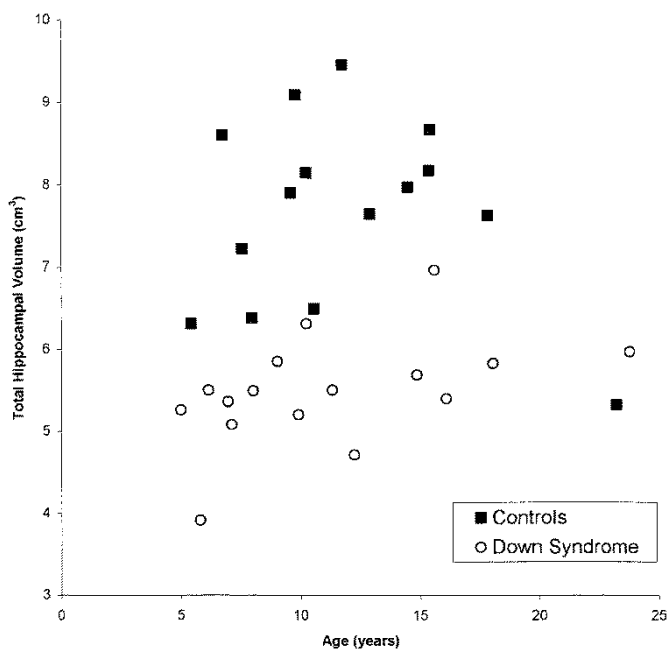


Fig. 2: Scatterplot shows total (R □ L) hippocampal volumes vs age in Down syndrome and control subjects

Fonte: Pinter J. D., Brown W. E., Eliez S., Schmitt J. E., Capone G. T., Reiss A. L. (2001) *Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high-resolution MRI study*, «Neurology», Apr 10; 56 (7): 972 – 974.

Il volume cerebrale complessivo nei soggetti è, mediamente, più piccolo di quello dei controlli (p. 0.0001) del 18%. Lo studio è servito a fornire delle prove in favore della teoria secondo cui tali anomalie sarebbero correlate ai deficit cognitivi caratteristici della SD. Risultati analoghi ottenuti da

altri studi scientifici effettuati su soggetti adulti portatori di SD pongono ulteriori dubbi sulla comprensione di questa alterazione neuroanatomica dal momento che, rispetto ai soggetti non trisomici di pari età anagrafica, nei soggetti con SD vi è un rischio maggiore di insorgenza del morbo di Alzheimer. L'ipotesi formulata è che la diminuzione dei volumi ippocampali osservati sia correlata a questo rischio patologico tipico della SD. Uno studio che ha preso in esame soggetti affetti dal morbo di Alzheimer e portatori di SD e demenza mostra una significativa riduzione volumetrica di ippocampo e amigdala (Laakso et al., 1995).

Studi effettuati con risonanza magnetica hanno mostrato la diminuzione dei volumi dell'ippocampo in un gruppo di soggetti adulti trisomici non affetti da demenza rispetto al gruppo di controllo che non mostrava alcuna diminuzione volumetrica (Aylward et al., 1999).

C'è la possibilità che tali processi neurodegenerativi, che si concludono nella perdita dell'ippocampo, abbiano inizio sin dalla primissima età nei soggetti affetti da SD; pertanto, lo studio svolto da Pinter e i suoi colleghi su bambini e giovani adulti, fornirebbe alcuni elementi probatori preliminari per tutte quelle anomalie neuroanatomiche quantitative in grado di scatenare deficit cognitivi e di sviluppo tipici dei bambini affetti da SD.

1.3 CONDIZIONI MEDICHE

Come nel caso della maggioranza delle malattie a base genetica, la SD comporta molteplici rischi per la salute del soggetto portatore (Vianello, 2006). Fra il 40 e il 50% dei portatori di SD presenta difetti cardiaci e cardiocircolatori congeniti (Bull et al., 2011). da segnalare:

- il difetto cardiaco più comune – range compreso tra il 36 e il 47% dei casi – è il canale atrioventricolare unico; questa conformazione è indicativa della presenza di una deformazione fra le pareti delle due zone superiori del cuore – gli atri – e le due zone inferiori – i

ventricoli. Così pure le valvole, la bicuspide e la tricuspide, che potrebbero essere deformate. Il canale atrio-ventricolare necessita sempre di un trattamento chirurgico che possa consentire un livello soddisfacente di qualità della vita (Ambrosetti et al., 2008);

- sono piuttosto comuni i difetti interatriali: essi costituiscono il 15% delle cardiopatie congenite ed è la cardiopatia di più frequente riscontro in età adulta. Questa malformazione crea un passaggio diretto di sangue (*shunt*) che va da sinistra verso destra con iperafflusso nel territorio polmonare. L'entità e intensità dello *shunt* dipendono dalle dimensioni del passaggio e dalla resistenza arteriosa dei vari polmonari. *Shunt* molto marcati possono comportare un progressivo aumento delle resistenze vascolari polmonari fino a un irreversibile vasculopatia polmonare iperintensiva. sono riconosciute quattro tipologie: seno venoso; seno coronarico; *ostium primum*, nella giunzione atrio-ventricolare; *ostium secundum*, della fossa ovale. Questa suddivisione rimarca il diverso posizionamento del difetto. Il difetto interatriale *ostium primum* è riscontrato frequentemente nei soggetti portatori di SD, riguarda la forma incompleta del canale atrio-ventricolare. Si riscontra a livello della giunzione delle valvole atrio-ventricolari con la regione inferiore del setto. Il trattamento più comune del difetto interatriale è l'intervento cardiocirurgico;
- il difetto interventricolare è invece la cardiopatia congenita più frequente nel periodo neonatale e rappresenta un terzo del totale delle malformazioni cardiache (Morrison et al., 2018). Esso si manifesta come una comunicazione fra i due ventricoli causata da un'incompleta formazione o dalla mancata fusione delle componenti del setto interventricolare. Questi si dividono in perimembranosi, laddove si trovino in vicinanza delle valvole atrio-ventricolari, e muscolari. Nel secondo caso la probabilità di un'evoluzione spontanea favorevole è molto alta. Possono essere singoli o multipli, in genere quando si presentano con dimensioni di media o grande ampiezza vengono corretti mediante intervento chirur-

gico (Ambrosetti et al., 2008), talvolta accade che il difetto si chiuda spontaneamente durante il corso dell'infanzia. Da un punto di vista diagnostico l'ecocardiografia bidimensionale con color-Doppler rappresenta ad oggi la metodologia di maggior utilizzo per diagnosticare il difetto, questo perché permette l'individuazione della sede e del calibro del difetto e gli eventuali difetti che in aggiunta potrebbero manifestarsi in futuro. Anche in questo caso il trattamento del difetto interventricolare richiede un'operazione chirurgica;

- tra le forme meno comuni da citare la *tetralogia di fallot* – anomalia congenita cardiaca che si manifesta con un'incidenza del 7% dei casi – che però risulta maggiormente impattante circa il rischio clinico rispetto alle altre (Zambon, 1996). È caratterizzata da un difetto interventricolare cavalcato dalla valvola aortica con ostruzione della via di efflusso del ventricolo destro, stenosi della valvola polmonare o del tronco polmonare e/o dei suoi rami e ipertrofia del ventricolo destro. determinante la diagnosi mediante un'ecocardiografia che risulta essere una metodica completa - pur con risultati richiedenti interpretazione congiunta con altri esami togli complementari come elettrocardiogramma e radiografia del torace.

Da sottolineare, inoltre, che di norma l'ecografia fetale consente d'individuare la presenza di una cardiopatia già dal primo trimestre di gravidanza (Ambrosetti et al., 2008). Secondo le Linee Guida dell'Accademia Americana di Pediatria del 2011 (*2011 American Academy of Pediatrics Guideline*) è inoltre suggerito eseguire un ecocardiogramma a tutti i neonati affetti da SD, che venga effettuata o meno un'ecografia fetale, che richiede la visione di un cardiologo pediatrico.

Le problematiche congenite di questa sindrome richiedono un monitoraggio continuo. Anche durante l'età adulta possono insorgere problemi di natura cardiaca, anche non necessariamente circoscritti ai vari difetti congeniti- da segnalare soprattutto il prolasso della Mitrale e il rigurgito aortico. Per questa ragione è importante che il caregiver sia ben informato in merito e sia cosciente della necessità di

sottoporre i bambini affetti da SD a periodiche indagini diagnostiche ed esami di routine che permettano di accertare la presenza di una valvulopatia, specialmente in prossimità di interventi dentali o chirurgici, e prendere in considerazione la profilassi antibiotica per le endocarditi (Rondal et al., 2003).

Le problematiche di tipo respiratorio rappresentano un altro rischio elevato per soggetti portatori di SD. Anche in assenza di cardiopatia è stata riscontrata nella popolazione affetta dalla sindrome un'alta incidenza di infezioni respiratorie, ad oggi una delle cause più comuni di ospedalizzazione e di mortalità. Anche da un punto di vista cutaneo è emerso che la suscettibilità alle infezioni è maggiore, questo vale anche per le mucose e dell'apparato gastroenterico (Ambrosetti et al., 2008).

In letteratura è descritta l'anatomia delle vie aeree e del distretto polmonare per pazienti affetti da SD come soggetta a molteplici modifiche, fra cui corre l'obbligo di menzionare:

- la presenza di ipoplasia che consiste in un numero totale di alveoli dai dotti dilatati piuttosto ridotto;
- una doppia rete capillare dei setti alveolari – in particolare durante i primi mesi di vita – e una riduzione complessiva del letto vascolare;
- le vie aeree sono frequentemente gravate da stenosi sottoglottica, stenosi tracheale e bronco tracheale – originante sopra la carena – diametro della trachea più piccolo del normale (Ambrosetti et al. 2008).

Tra i rischi patologici più noti, è da considerare inoltre:

- il rischio di OSAS (*Obstructive Sleep Apnea Syndrome*) con una frequenza molto elevata che può oscillare fra il 50 e il 79% dei soggetti affetti da SD (Bull, 2011);
- ipertrofia adenoidea e tonsillare (patologie piuttosto comuni anche tra i bambini non trisomici) nei bambini affetti da SD sono malformazioni che concausano circa le anomalie

del volto e della cavità orale tipiche della sindrome come le piccole dimensioni del rino-faringe, la riduzione del tono della muscolatura faringea nel quadro di ipotonia generalizzata e, talvolta, la stenosi delle coane. È dimostrato che i fattori maggiormente influenti nella manifestazione dell'apnea ostruttiva del sonno sono la ristrettezza della cavità orale e la macroglossia relativa, contribuendo entrambe ad una errata configurazione volumetrica (Vianello, 2006). Queste anomalie sono riscontrabili perchè i soggetti affetti da SD hanno spesso difficoltà a mantenere la bocca chiusa con le inevitabili conseguenti difficoltà respiratorie per errato uso delle vie respiratorie (Baroff, 1986);

- difficoltà di masticazione, di postura e di movimentazione mascellare che comportano anomalie nelle espressioni verbali (Giorgi, 2005) e una tendenza ad una corporatura robusta che si traduce in una alta incidenza di casi di obesità (Ambrosetti et al., 2008).

2) PROFILO COGNITIVO

2.1 PROFILO PSICOMOTORIO

Lo studio dello sviluppo psicomotorio interessa le acquisizioni percettive, motorie e cognitive compiute dal bambino nel corso del primo biennio di vita (Pizzoli et al., 1994). Questa fase evolutiva nel caso dei bambini portatori di disabilità intellettive può estendersi temporalmente in considerazione della loro lentezza ad acquisire le caratteristiche proprie delle differenti tappe di sviluppo.

Le abilità principali che determinano lo sviluppo dei primi due anni di vita sono la deambulazione in autonomia e la capacità di acquisire le strutture del linguaggio e, conseguentemente, imparare a parlare (Ferri et al., 1996). Questi due elementi permettono di dare una valutazione complessiva del grado di sviluppo psicomotorio di un bambino secondo modalità, grado di apprendimento e tempi di acquisizione di queste abilità.

Osservando la letteratura si può dedurre che i bambini con SD presentano un significativo ritardo, rispetto alla media degli altri coetanei, a raggiungere le tappe essenziali dello sviluppo motorio durante il primo anno di vita (Vianello, 2006). È stato rilevato che, in media, i bambini portatori di SD acquisiscono la capacità di stare seduti senza sostegni a 9 mesi di età, 3 mesi di ritardo rispetto ai bambini con uno sviluppo regolare, che acquisiscono questa abilità a 6 mesi. Circa la deambulazione in autonomia non viene raggiunta – media ponderale – prima dei 18 mesi, con un *range* molto ampio, che può variare dai 14 sino ai 30 mesi di vita (Pizzoli et al., 1994).

La maggiore causa delle difficoltà motorie dei bambini portatori di SD risulta l'ipotonia, ovvero la scarsità del tono muscolare – che interessa oltre il 95% di questi bambini sin dalla nascita (Vianello, 2006); ciò causa una minore capacità di resistenza ai movimenti passivi solitamente associata ad un ipersviluppo delle articolazioni rispetto alla norma, l'ampia gamma di movimenti consentita portano

il bambino ad assumere posture inusuali (Ferri, 1996) che ne condizionano la capacità di muoversi in maniera adeguata.

L'acquisizione della deambulazione in autonomia non interessa solamente le abilità motorie, ma anche le capacità percettive e cognitive del bambino; per un bambino nei primi anni di vita è necessario saper elaborare i dati esperiti tramite più sensi (vista e tatto in particolar modo) e avere una buona percezione, oltre a saper coordinare le varie unità motorie implicate nel compimento di un movimento corporeo volontario (Pizzoli et al., 1994). È doveroso sottolineare come certe difficoltà motorie concorrano nel bambino con SD a ritardare la capacità di rappresentare mentalmente il proprio corpo e saper, dunque, coordinare i movimenti con la volontà di muoversi (Pfanner et al., 2000).

I bambini con SD presentano difficoltà prassiche, difficoltà di equilibrio dinamico e di coordinazione, oltre a difficoltà dello schema corporeo. In molti casi è rilevata anche la *dislateralizzazione*, espressione dell'organizzazione dei dati e delle informazioni nei rapporti tra i due emisferi cerebrali (Bargagna et al., 1996; Bargagna, 2000). I bambini con SD sono soliti, difatti, sedere con gli arti inferiori distanziati a dismisura, sino ad assumere posizioni scomode e nocive per postura e muscolatura, e camminare a gambe larghe (Vicari, 2007).

La tabella riporta, in mesi di vita, le differenze di sviluppo e acquisizione delle competenze di base fra bambini con regolare sviluppo e bambini con SD secondo *range* di età (Vicari, 2007).

Abilità motorie	Sviluppo Regolare	Sindrome di Down
Rotola (da supino a prono e viceversa)	4 – 6	5 – 5,6
Sta seduto da solo, senza appoggio, per breve tempo	6,8	8,5 – 11,7
Si muove carponi	8 – 10	12,2 – 17,3
Sta in piedi appoggiato a un sostegno	10 – 12	15 – 20

Comincia a stare in piedi da solo	10 – 12	16 – 20
Cammina da solo	12 – 15	15 – 74
Sale le scale da solo	18 – 24	36 – 42
Scende le scale da solo	24 – 30	39 – 45

La motricità necessita fin dall'inizio di capacità mentali che permettano di organizzare finalisticamente il movimento. Qualsiasi trattamento riabilitativo deve interessare tanto la sfera motoria quanto le abilità intellettive del bambino considerata l'importanza di creare un efficace collegamento fra la capacità del bambino di pensarsi come soggetto con capacità di spostarsi nello spazio e l'effettiva coordinazione degli arti durante i movimenti quotidiani.

Il concetto di *psicomotricità* si ricollega alla relazione che intercorre tra la vita emotiva e la capacità di spostarsi nell'ambiente. I bambini con regolare sviluppo raggiungono tappe per cui ad importanti acquisizioni sul piano motorio corrispondono parallelamente acquisizioni cognitive dello stesso grado.

2.2 ASPETTI COGNITIVI

Il funzionamento intellettuale generale trova indicazione – tra gli altri – nel quoziente di intelligenza (QI) ottenuto tramite la somministrazione individuale di uno o più test di intelligenza standardizzati.

La SD comporta disabilità intellettiva (DI) di diversa intensità nella quasi totalità degli individui.

Definizione Disabilità intellettiva: Secondo il Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM5, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, quinta edizione, maggio 2013) la

Sindrome di Down può classificarsi come *Disabilità Intellettiva* o come *Disturbi dello Sviluppo Intellettivo* – dove il termine “disturbo” è stato recentemente concordato per sostituirsi all’idea di un ritardo mentale – e si colloca tra i *Disturbi del Neurosviluppo*, ovvero tutte quelle condizioni ad esordio precoce, solitamente in età prescolare, che sono caratterizzate da ritardo e/o deviazione dei processi cognitivi implicati nello sviluppo neuronale, nella cui eziologia hanno grande rilevanza i fattori genetici determinanti la frequente co-occorrenza. La nuova definizione della *Disabilità Intellettiva* è la seguente: «disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comprende deficit del funzionamento sia intellettivo che adattivo negli ambiti concettuali, sociali e pratici».

I criteri da soddisfare sono tre:

1. «Deficit delle funzioni intellettive: ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dell’esperienza, confermati sia da una valutazione clinica sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati». (APA, 2014: p. 52).
2. «Deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, attraverso molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità». (APA, 2014: p. 32).
3. «Esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo dello sviluppo» (APA, 2014).
Dal punto di vista clinico, il Quoziente Intellettivo dei bambini con sindrome di Down presenta livelli di gravità che variano tra il medio – la fascia più rappresentata con punteggio compreso tra 35 e 50 – il lieve tra 50 e 70. Occasionalmente si riportano casi gravi, tra 20 e 35.

Il Quoziente Intellettivo (QI) è definito dal rapporto tra l'età mentale del soggetto – l'età relativa alle capacità della media dei bambini non affetti da deficit nello sviluppo – e la sua età cronologica moltiplicata per 100 (Di Nuovo, 2008).

Il punteggio si stabilisce analizzando test standardizzati che vengono somministrati al singolo; tra i più noti possiamo citare:

- la *Scala di Intelligenza Wechsler [WIPPSI – Wechsler Preschool and Primary Scales of Intelligence]* in uso per testare le capacità intellettive di bambini fino ai 6 anni;
- la *WISC – Wechsler Intelligence Scale for Children* maggiormente indicata per i soggetti dai 6 ai 16 anni di età (Pfanner et al. 2005);
- la *Stanford Binet* – utile per valutare *items* nelle aree attenzione, memoria, linguaggio, compiti verbali e non verbali, preferibile per soggetti dai 3 agli 11 anni – (Di Nuovo, 2008);
- i punteggi ricavati da strumenti ordinali come *MS 4-8 Mental Structures* – suggerita per i bambini dai 4 agli 8 anni di età – che consente di valutare il passaggio dal pensiero intuitivo a quello operatorio concreto nelle aree della numerazione, seriazione, classificazione, conservazione della quantità e della sostanza (Settimo, 2011);
- la *OLC Operazioni Logiche e Conservazione*, un test composto di 24 *items* suddivisi in prove di numerazione, seriazione, classificazione e conservazione (Di Nuovo, 2008).

Di norma un valore di circa 70 (o inferiore) intorno a 2 deviazioni standard è indicativo di un funzionamento intellettivo significativamente al di sotto della media. È doveroso però notare che nella valutazione del QI è possibile riscontrare un errore di misurazione di circa 5 punti che può variare a seconda della strumentazione in dotazione (Vio et al., 2014; Vianello, 2006).

Il QI nella SD può modificarsi con la crescita; mediamente i punteggi diminuiscono, passando dai 63 ai 67 punti nei primi 3 anni di vita fino a scendere a un range dai 36 ai 45 punti con bambini fra i 6 e

i 12 anni e arrivando a un range da 32 a 38 punti tra i 12 e i 18. Questo dato indica un decrescere del ritmo di sviluppo, come dimostrato dalla riduzione del progresso in età mentale per ogni anno di età cronologica e implica, quale logica conseguenza un deterioramento intellettuale.

Un tipico andamento che caratterizza i soggetti affetti da SD è il precoce invecchiamento che si manifesta con un declino intellettuale soprattutto circostanziato a compiti che richiedono prontezza di riflessi, buon uso della memoria a breve termine e di orientamento spaziale. Il decadimento delle capacità verbali e numeriche già acquisite risulta invece minore; questo si verifica anche nei casi che non si accompagnano a demenza (Vianello, 2006).

In un percorso di sviluppo e crescita caratterizzato da carenti stimoli cognitivi, questa caduta risulterebbe maggiormente accentuata e potrebbe corrispondere ad uno scarso funzionamento adattivo (Dykens et al., 2001). In relazione al rischio di demenza in età avanzata è da rilevare che nei soggetti affetti da SD l'incidenza del morbo di Alzheimer è significativamente maggiore rispetto alla media dei soggetti sani di pari età (Vianello, 2006).

Due studi che miravano ad analizzare lo sviluppo dell'intelligenza in termini di età mentale hanno fatto luce su una condizione particolare che interessa i bambini affetti da SD nei primi tre anni di vita; questi sarebbero paragonabili ai bambini non affetti da deficit nello sviluppo – con una età solo leggermente maggiore alla metà della loro età cronologica – nell'esecuzione di compiti cognitivi sensoriali e simbolici. L'età mentale di pensiero logico o operatorio concreto dei bambini affetti da SD di età compresa tra 8 e 12 anni è paragonabile a quella fra i 4 e i 5 anni in soggetti non affetti da SD. È opportuno in tal senso considerare che il campione dei soggetti esaminati non è rappresentativo dell'intera popolazione dei bambini affetti da SD, ma solo di bambini che partecipano a progetti e programmi di riabilitazione; necessario quindi considerare anche queste variabili per stabilire le differenze tra l'intera popolazione dei soggetti con SD rispetto ai soggetti le cui capacità intellettive sono interessate da azioni riabilitative e costantemente monitorate.

Tramite un esame analitico dei test di intelligenza si riesce a stabilire il profilo tipico dei bambini affetti da SD con punteggi superiori al valore del quoziente generale circa le prestazioni che interessano compiti visivi e spaziali; circa i punteggi relativi ai test *che interessano gli aspetti verbali – in particolar modo la produzione di suoni articolati* – sono di norma inferiori. Prendendo in considerazione anche le abilità scolastiche si evidenzia una capacità di raffigurare la realtà tramite disegni al di sotto dell'età mentale; di norma le competenze relazionali tendono ad ottenere migliori risultati rispetto a quelle cognitive in senso stretto (Vianello, 2006).

La memoria è una funzione cognitiva che ci consente di apprendere, conservare e richiamare alla mente in modo parziale o totale, veridico o erroneo, vari tipi di informazione. La memoria ha una natura multisistemica: si è soliti distinguere tra memoria a breve termine (MBT) e memoria a lungo termine (MLT).

La memoria a breve e quella a lungo termine si differenziano per capacità di informazioni accumulabili – pochi elementi per la prima, potenzialmente illimitati per la seconda – e la velocità di decadimento di quanto memorizzato – pochi secondi per la forma breve, permanentemente per la seconda – quindi la MLT contrariamente alla MBT, ha la possibilità di immagazzinare molte informazioni e per intervalli lunghi di tempo (Lavadas et al., 2014). La MLT ha una componente esplicita, episodica e semantica, coinvolta nel richiamo e nel riconoscimento intenzionale e consapevole di esperienze o informazioni e una implicita che si manifesta come miglioramento della prestazione in compiti percettivi, motori o cognitivi in assenza di un consapevole riferimento a esperienze precedenti. In pratica, interviene quando apprendiamo con l'esercizio (Vicari, 2007).

L'aspetto operativo-funzionale della memoria a breve termine costituisce la memoria di lavoro. La memoria a breve termine è una funzione cognitiva che fu distinta per la prima volta da James nel 1890 (James, 1890) e che veniva chiamata al tempo memoria secondaria. Questa, diversamente dalla memoria primaria mostrava la caratteristica di non perdurare nel tempo. Il concetto fu ripreso e perfezionato soprattutto dalla a partire dal 1958 con gli studi di Broadbent (1958) e successivamente da

Atkinson e Shiffrin nel 1968 (Atkinson et al., 1968). Ad oggi la definizione data da Atkinson e Shiffrin e che si basa sugli studi di Milner (1966) relativi alle lesioni ippocampali, rimane una delle più valide e ancora in uso per definire la memoria a breve termine come un processo della mente umana in grado di gestire un limitato quantitativo di informazioni delimitato da un periodo temporale ristretto (Nelson, 2008).

Per avere un quadro più completo di cosa effettivamente sia la memoria a breve termine e di come essa funzioni, non si deve trascurare il concetto di memoria di lavoro. Ipotizzato per la prima volta da Miller (Miller et al., 1960) e perfezionato da Baddeley e Hitch nel 1974 (Baddeley et al., 1974) l'idea di working memory spesso in sovrapposizione con la definizione di memoria a breve termine, identifica la memoria come uno spazio in cui i comportamenti vengono pianificati per poi essere agiti. Questa concezione pone una notevole differenza rispetto all'idea meno specifica di memoria a breve termine, ovvero che la working memory sia strettamente legata al comportamento e per tanto, sulla base del compito che viene richiesto al soggetto, si possono attivare alcune funzioni e non altre (Baddeley, 1986). La Baddeley introduce così i concetti di *loop fonologico* e di *taccuino visuo-spaziale*, a cui si aggiungerà in seguito il concetto di buffer episodico (Baddeley, 2000).

Numerose ricerche sui bambini Down finalizzate alla comprensione dello span di memoria verbale (ovvero la "capienza" di una memoria) valutano la capacità di memorizzare cifre o parole in forma verbale. Nella maggior parte degli esperimenti i risultati evidenziano che la capacità di memorizzazione nei bambini affetti da SD è meno efficace rispetto ai soggetti sani di pari età mentale. (Bargagna et al., 2004; Seung et al., 2004; Vicari et al., 2004). Sarebbe deducibile un punto di debolezza sotto il profilo cognitivo della sindrome. Vari studiosi, riferendosi al modello di Baddeley, ipotizzano ci sia un deficit specifico nel funzionamento del loop articolatorio. Nonostante ciò, dall'analisi della letteratura non si evidenzia alcun rapporto causale tra la carenza nello span verbale e il livello linguistico generale, pur inferiore all'età mentale.

2.3 ASPETTI LINGUISTICI

Il linguaggio è la capacità di codificare le idee in segnali per comunicarle a chiunque sia in grado di recepire il costrutto sintattico, fonetico oltre alla semantica del messaggio. È un sistema di comunicazione che consente la trasmissione di informazioni e significati attraverso un articolato repertorio di comportamenti e segnali inviati da un emittente e che devono essere interpretati dal ricevente. (Làvadas et al., 2014).

Il linguaggio verbale complesso è un'abilità tipicamente umana che sembra svilupparsi in modo spontaneo nel bambino ed è utilizzato in maniera apparentemente automatica. L'utilizzo di un codice linguistico sofisticato e complesso significa modulare l'espressione di intenzioni, concetti, idee con sfumature praticamente illimitate. Il suo utilizzo, pertanto, richiede un flusso di informazioni complesse che interessano gran parte del cervello.

Sul piano teorico esistono diverse ipotesi relative ai meccanismi responsabili della sua acquisizione e sviluppo:

- il linguista statunitense Chomsky (1965) è il primo – e di certo il più autorevole – proponente del modello teorico innatista del linguaggio. Secondo Chomsky il linguaggio è un complesso di regole che il bambino deve attivamente e gradualmente scoprire. Esisterebbe quindi un dispositivo innato, *Language Acquisition Devide (LAD)*, per l'acquisizione del linguaggio; tale modello ha ricevuto numerose critiche dal momento che considera l'abilità linguistica indipendentemente dallo sviluppo di altre capacità cognitive e sociali dell'individuo;
- l'ipotesi cognitiva di Piaget sostiene invece che la comparsa del linguaggio sia seguita dallo sviluppo cognitivo e che sia un aspetto della capacità simbolica delineante il passaggio dall'intelligenza sensomotoria a quella rappresentativa. Pertanto, contrapponendosi a Chomsky riteneva che il bambino imparasse agendo sulla realtà (Camaioni et al., 2007).

Lo sviluppo tipico prevede l'acquisizione spontanea del linguaggio attraverso l'esposizione del bambino alla lingua materna; si tratta di un sistema multicomponenziale distinto da altre abilità cognitive che non può essere considerato totalmente innato o totalmente appreso (Vio et al., 2014). Le ricerche sulle afasie hanno portato alla scoperta di aree cerebrali specifiche correlate al linguaggio, nella maggior parte dei soggetti la sua base neuroanatomica è costituita primariamente da un'area corticale dell'emisfero sinistro:

- l'*area di Broca*, che si trova a livello del giro frontale inferiore sinistro (comprende le aree 44 e 45 di Brodmann) controlla i movimenti dell'espressione facciale, dell'articolazione delle parole e della fonazione.
- l'*area di Wernike*, o centro verbo-acustico è localizzata nel lobo temporale posteriore superiore accanto all'area uditiva primaria (giro temporale superiore) ed è sede delle associazioni multimodali e delle immagini acustiche del linguaggio (Kandel et al., 2003).

3) PROFILO RELAZIONALE

3.1 COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI

Fin dai primi giorni di vita del figlio, i genitori possono sapere se è affetto da SD. Le reazioni immediate dei genitori possono essere molteplici e dipendere da svariati parametri: le competenze; le informazioni rispetto alla sindrome; le caratteristiche individuali legate alla tendenza a manifestare ed esternare le proprie emozioni o a trattenerle e moderarle (Vianello, 2006). Alcuni dati presenti in letteratura sembrano indicare reazioni molto intense e coinvolgenti (Segrè et al., 1989); molto probabilmente ciò accade quando genitori hanno la necessità di avere energie e tempo per ripensare e ristrutturare la propria vita (Vianello, 2006). Ogni avvenimento, e soprattutto un certo livello di fragilità che coinvolge la famiglia, può comportare reazioni e assumere effetti, e significati, differenti per ogni individuo.

Particolare attenzione va posta ai primi scambi informativi tra sanitari e caregiver; una comunicazione non adeguata può provocare rabbia o sfiducia verso il medico curante e rendere difficoltosa la necessaria collaborazione fra personale sanitario e parenti. Spesso a ciò consegue una gamma di problemi che coinvolge l'accettazione della diagnosi, necessaria alla famiglia per adattarsi alla situazione che si trova a dover gestire. Ciò ha delle conseguenze soprattutto sullo sviluppo psicologico del bambino.

Da ciò seguono specifiche linee guida fornite ai neonatologi per comunicare la diagnosi di malattia genetica e, o, disabilità, dando particolare risalto ai primi incontri con il bambino. È necessario assicurarsi che la diagnosi sia certa da un punto di vista clinico. Ad effettuare la comunicazione deve essere qualcuno che conosce bene il bambino, possibilmente chi si assume la responsabilità dell'assistenza, e aver coinvolto attivamente i genitori, il pediatra e ogni altro specialista richiesto dalle circostanze.

Sono ormai acquisite alcune nozioni e informazioni che hanno contribuito a migliorare la metodologia comunicativa:

- è opportuno che avvenga in luoghi protetti, assicurata la privacy e in assenza di rumori che possano interagire con l'ambiente (come cellulari che suonano);
- il bambino deve essere trattato con rispetto e con grande attenzione alla sua dignità, chiamandolo con il suo nome e chiedendo ai genitori di partecipare, sollecitandoli a fare domande senza imbarazzo, senza paura di fare troppe pressioni o essere troppo aggressivi nei confronti dei medici curanti;
- ai genitori vanno fornite tutte le informazioni del caso, limitandosi a quelle essenziali senza scadere in terminologie tecniche per evitare preoccupazioni inutili; dovranno essere disponibili a diffondere informazioni sensibili, come eventuali gravidanze in corso;
- i genitori devono essere informati su tutte le specifiche del caso: specialisti, presidi territoriali, numeri di assistenza.

Le informazioni raccolte devono essere comprensibili, soprattutto dai genitori, evitando il più possibile di: mettere in imbarazzo i genitori; farli sentire giudicati; suggerire le risposte più appropriate; minimizzare la loro esperienza e le loro difficoltà di parenting. L'obiettivo è creare un efficace canale comunicativo ed essere il più possibile empatici (Del Giudice et al., 2009)

La comunicazione della diagnosi è un momento molto importante e delicato e richiede un certo tempo di elaborazione e assimilazione; un contesto di counseling prolungato (Vianello, 2006) può favorire la presa di coscienza per la coppia di genitori, dando la possibilità di avere informazioni sui comportamenti e/o difficoltà che possono verificarsi nel corso del tempo.

È opportuno in tal senso segnalare il contributo dell'AIPD (Associazione Italiana Persone Down) sia per le modalità e le indicazioni formulate, e per la corretta comunicazione tra istituzioni mediche e caregiver – coerenti con quanto sopra menzionato – sia per il suo operato complessivo.

L'AIPD è una onlus (acronimo di *organizzazione non lucrativa di utilità sociale*) composta in prevalenza da persone affette da trisomia 21, affiancati dai genitori, o datori di cure, e da eventuali fratelli o sorelle. Ad oggi è un importante punto di riferimento sul complesso tema della SD tanto per operatori sanitari, sociali e scolastici quanto per le famiglie.

L'AIPD si occupa di:

- tutelare i diritti dei soggetti affetti da SD;
- agevolare sviluppo e integrazione, scolastica e sociale, dei bambini affetti da SD;
- fare divulgazione scientifica sugli aspetti della SD.

Ai fini di questa tesi è utile segnalare che l'AIDP nel 2008 ha avviato il Progetto “Dal sospetto della Sindrome alla realtà della persona” con l'intento di offrire una risposta a tutte quelle famiglie con figli affetti da SD dagli 0 ai 6 anni finanziato dal Ministero della Solidarietà Sociale.

Lo spunto iniziale parte da un Seminario AIDP del 2006¹ – soprattutto da parte delle ultime sezioni nate – incentrato sui “Bisogni e risposte per bambini con sindrome di Down da 0 a 6 anni”. In preparazione al seminario era stata predisposta una specifica indagine incentrata sulle segnalazioni pervenute da genitori di bambini nella fascia d'età 0-6 anni riguardanti carenze informative:

- crescita e sviluppo del bambino circa aspetti cognitivi, motori, socializzazione - indicazioni sulle azioni necessarie per sostenere una corretta educazione;
- indicazioni uniformi per il personale medico sugli aspetti comunicativi riguardanti la diagnosi e i riflessi da parte genitoriale;
- informazioni cliniche circa le patologie più comuni, i controlli da eseguire e le aspettative di crescita;
- aiuti riabilitativi utili nei primi anni del bambino;

¹ <http://www.aipdpz.it/nuovo/2011/07/04/dal-sospetto-della-sindrome-alla-realta-della-persona/> consultato il 11/03/2022

- aspetti relazionali che possono interessare l'intero nucleo familiare di un bambino con SD e le informazioni utili e necessarie a tutti gli appartenenti;
- indicazioni per una corretta assistenza all'interno della famiglia e per il graduale inserimento istituzionale del bambino come i nidi e le scuole materne.

Le considerazioni e le motivazioni addotte riguardavano essenzialmente:

- Le reazioni alla nascita di un bambino con SD ha una rilevanza molto variegata nelle diverse regioni italiane: spesso questo si traduce in confusione dei famigliari per i conseguenti percorsi riabilitativi e pedagogici;
- anche i processi di mutuo aiuto organizzati dalle varie sezioni AIDP non hanno carattere sistematico sempre garantito nonostante risultino un prezioso contributo emotivo, informativo e di supporto sociale;
- predisporre adeguate documentazioni riguardante i progetti dedicati ai bambini di questa fascia d'età.

Gli scopi:

- uniformare in modo efficace la relazione tra tutti gli operatori dedicati con i caregiver e lo stesso bambino; sin dalla comunicazione della diagnosi;
- stimolare la consapevolezza delle famiglie sui bisogni specifici dei bambini con SD durante l'infanzia;
- preparazione e adeguata divulgazione alle famiglie degli step circa i controlli necessari per le patologie e per un adeguato percorso riabilitativo.

Trattandosi di un percorso che deve comprendere diagnosi, percorsi riabilitativi e prognosi deve necessariamente prevedere una serie di incontri con il paziente e i suoi familiari organizzati secondo le

diverse esigenze; da garantire altresì il giusto sostegno informativo per permettere una serena accettazione della malattia.

Il compito principale di pediatri e neonatologi è pertanto di ridurre al minimo le emozioni negative, il disorientamento e la destabilizzazione che possono provocare comunicazioni non idonee e per permettere di instaurare un sereno rapporto medico-paziente. Non è inconsueto che la comunicazione di un certo tipo di informazioni provochi reazioni differenti per ogni soggetto (Del Giudice, 2009):

- totale incredulità;
- negazione della diagnosi o sua messa in dubbio;
- sublimazione;
- fuga ed evitamento, per non affrontare i problemi che ne derivano;
- depressione, che può essere passeggera o strutturata.

A tal proposito si parla di *ferita narcisistica* nel momento in cui i genitori si sentono colpiti nell'orgoglio quando rapportano il proprio figlio con l'immagine distorta del "figlio ideale"; ciò talvolta provoca aggressività, senso di colpa o persino vergogna (Bargagna, 2000).

3.2 FAMIGLIA E CAREGIVER

Preliminarmente serve modulare, tra le tante, una definizione di stress che si adatti al nostro contesto. Il termine "stress" viene coniato da Hans Selye secondo cui può essere inteso come una risposta aspecifica dell'organismo a ogni richiesta effettuata nei suoi confronti (Selye, 1936). È interessante la distinzione tra "stressor" – uno stimolo di natura fisica o psicologica che genera un'attivazione fisiologica nell'organismo – e "stress" – ovvero la risposta generica del nostro organismo allo stimolo stressante. La somma di tutte le reazioni che si manifestano nell'organismo in seguito alla prolungata esposizione ad uno stressor è stata definita da Selye *sindrome generale di adattamento*.

Alcuni studiosi di psicologia sono andati oltre la definizione di stress a livello fisiologico; Lazarus, per esempio, definisce lo stress come un processo dinamico che si verifica quando un individuo valuta le richieste della situazione come superiori alle risorse disponibili. In questa definizione, lo stress include una componente cognitiva che riflette la relazione tra persona e ambiente.

Facendo quindi riferimento alle definizioni sopra riportate, alcuni studi mostrano come le famiglie con bambini affetti da SD tendano ad avere livelli di stress inferiori rispetto alle famiglie con bambini soggetti ad altre condizioni mediche, come nel caso dell'autismo o forme più complesse di disabilità (Hodapp et al., 1998; Hodapp et al., 1997; Mink et al., 1983).

È quindi corretto sostenere, alla luce di vari studi condotti su scala globale, che i genitori con figli affetti da SD affrontano situazioni di minore stress nei rapporti personali o familiari rispetto a famiglie con figli che riportano altre forme di disabilità; sono inoltre più soddisfatti dall'assistenza ricevuta da istituzioni e società civile.

Vianello, Bonati, Lanfranchi e Moalli (2003) confermano questi dati anche per l'Italia; come dimostrato dal confronto fra famiglie di bambini affetti da Sindrome di Williams o X fragile. I genitori di bambini affetti da SD sono anche meno pessimisti e più adattabili; i ruoli familiari sono maggiormente intercambiabili e strutturati su regole più flessibili. I genitori di bambini affetti da SD mediamente si sentono più responsabili e competenti nel loro ruolo di caregivers e percepiscono un maggiore condizionamento della loro vita individuale e familiare rispetto ai genitori di bambini normodotati. La genitorialità così impostata può accentuare difficoltà relazionali o, di contro, aumentare la coesione o la responsabilizzazione dei genitori che si sentono di affrontare una sfida più complessa e, quindi, si ritengono all'altezza di compiti molto ardui.

Il quadro generale della prima infanzia sembra mostrare che la presenza di un bambino con SD nella famiglia possa dare un contributo positivo di unione, coesione e armonia; per la maggior parte delle famiglie i figli con SD non sono visti come un peso, non sembrano gravare sui genitori e non sembrano essere un mero oggetto di cure e attenzioni.

Altresi (Fucà et al., 2020) da un'altra ricerca, mirante a valutare i livelli di stress genitoriale in un gruppo di madri di giovani con SD, sono emerse associazioni significative tra lo stress materno e le caratteristiche individuali e cliniche dei bambini; in particolare, problemi sia di internalizzazione che di esternalizzazione risultano correlati allo stress materno. In questo studio emerge nello specifico che lo stress genitoriale possa essere associato a ridotte capacità di adattamento dei bambini con SD. Considerando tale compromissione funzionale tipica dei soggetti con SD, con il corredo di maggiori richieste di attenzioni genitoriali che ne derivano, questo dato non sorprende. Inoltre, le madri disoccupate hanno mostrato livelli di stress significativamente più alti rispetto alle madri occupate. Questa scoperta fornisce indicazioni utili per interventi volti a migliorare e sostenere il benessere dei giovani con DS e le loro famiglie.

È fondamentale, inoltre, tenere in considerazione il fatto che non è stato incluso nessun gruppo di controllo in questa ricerca; trattasi di una importante limitazione dal punto di vista metodologico.

Analizzando la letteratura emerge, inoltre, che le madri di minori con SD non sono più protettive delle madri di bambini non affetti da SD. I genitori sembrano mostrare buone capacità educative e di adattamento laddove siano stati adeguatamente seguiti; non manifestano preoccupazioni sulle responsabilità del bambino o i rischi che possano derivare dalla loro condizione. Risultati conseguiti grazie a un counselling continuo che assiste i genitori nel processo di valorizzazione dei punti di forza delle varie età del soggetto affetto da SD (Vianello, 2006).

Un percorso di counselling ai genitori, nei primi anni di vita del bambino con sindrome di Down, può essere un sostegno utile a renderli protagonisti nel rapporto educativo, dal momento che essi, più di tutti, contribuiscono al potenziamento delle capacità cognitive dei figli. Questi aspetti cognitivi, oltre a permettere una migliore qualità della vita, soddisfano la motivazione di competenza e di conoscenza, intervenendo quindi nel benessere della persona con sindrome di Down (Vianello, 2006). L'inizio di un percorso di counselling potrebbe concretizzarsi inizialmente in un aiuto ai genitori così che riescano ad accettare positivamente e realisticamente la situazione.

Altri temi (Vianello et al., 1997) possono essere:

- offrire strumenti e informazioni affinché i genitori possano intervenire e osservare il figlio “adeguatamente”;
- una riflessione profonda e condivisa sulle più adeguate modalità educative da attuare;
- esaltare e riconoscere ciò che i genitori sanno già fare, anche, per esempio nell’affrontare preoccupazioni difficoltà o problemi;
- cooperazione nella formulazione e attuazione di un progetto complessivo di tipo educativo.

La stabilità e il benessere psicologico delle madri che crescono un bambino con una disabilità dello sviluppo dipende, nettamente, dalla natura della disabilità del figlio. Le ricerche si sono concentrate perlopiù sulla sola sindrome di Down, oltre che sull'autismo. Le madri di bambini affetti dalla sindrome dell'X fragile hanno mostrato livelli di benessere sensibilmente più bassi rispetto alle madri di bambini affetti da SD, pur manifestando livelli più alti delle madri di bambini con autismo, per quanto le differenze di gruppi varino a seconda delle diverse dimensioni, e visioni, del benessere (Abbeduto et al., 2004).

La vita relazionale delle famiglie è il contesto ecologico di cui ogni bambino con SD si nutre. Se si considera il sistema famiglia come un modello complesso e interattivo, una approfondita riflessione sull’impatto che un bambino con sindrome di Down ha su di esso risulta costruttiva. Ogni individuo che compone il sistema famiglia apporta degli “attributi”; questi sono percepiti in maniera differente da ogni membro.

La nascita di un bambino con SD può portare innumerevoli e diversi effetti sul sistema familiare sia nel macro livello – ossia in base allo sguardo percettivo della coppia dei genitori rivolto alla fragilità del figlio – sia nel micro livello – quindi nella relazione diadica tra madre e figlio. Vi sono in letteratura degli studi che fanno riferimento a questa specifica tematica (Hodapp, 2007). Tra le svariate sfumature e modalità in cui la famiglia può essere influenzata, vi possono essere:

- l'individuazione di specifiche potenzialità, talenti, risorse individuali o di coppia, che altre situazioni non avrebbero permesso di fare emergere;
- la scoperta da parte dei genitori della nascita di un particolare scopo di vita arricchente, coinvolgente e stimolante dal punto di vista affettivo ed emotivo.

Minori soddisfazioni derivanti dal ruolo genitoriale possono essere argomento di effetti sul l'intero sistema famiglia da cui derivano maggiori difficoltà nel ruolo di caregiver. L'adattamento dei genitori a un bambino con la sindrome di Down è stato anche ampiamente studiato in relazione al benessere dei genitori, in particolare le reazioni psicologiche dei genitori.

Gli studi centrati sull'efficacia dell'azione genitoriale si concentrano perlopiù sulla fiducia che hanno i genitori nella capacità di adempiere al ruolo preposto e di seguire e indirizzare lo sviluppo dei figli in maniera efficace.

L'efficacia dell'azione genitoriale è valutabile anche a partire dal senso di soddisfazione dei genitori per il lavoro svolto; più i genitori sono fiduciosi, maggiore è l'efficacia, più ciò è associabile con percezioni positive del bambino (Johnston, 2003). In uno studio (Gilmore, 2007) sono stati confrontati i punteggi delle madri con figli affetti da SD con i dati raccolti dal *Parenting Sense of Competence* (Johnston, 1989): il confronto ha fatto luce sulla somiglianza della soddisfazione e confidence parentale dei genitori con bambini affetti da SD e genitori di bambini normodotati.

Le aspettative dei genitori possono influenzare la relazione con il figlio: la probabilità che un bambino mostri le caratteristiche comportamentali e cognitive considerate tipici dei bambini con sindrome di Down fa emergere modelli specifici connotati da forza o debolezza nell'elaborazione delle informazioni, nell'interazione sociale, nel linguaggio espressivo, nelle abilità ricettive, nelle abilità motorie e nella motivazione (Fidler et al., 2006). Quanto detto è a sostegno di una prospettiva più equilibrata che riconosca sia gli aspetti positivi che quelli negativi dell'esperienza.

Le ricerche sulle famiglie con bambini portatori di SD sono condotte a netta maggioranza sulle madri. La spiegazione più semplice deriva dal fatto che le madri continuano a essere la figura principale per

la cura e lo sviluppo dei bambini affetti da SD (Hedov et al., 2006). Nonostante ciò, è da evidenziare che anche i padri contribuiscono in modo significativo all'educazione e allo sviluppo dei propri figli affetti da SD.

In uno dei pochi studi condotti sulla percezione e l'operato di padri di bambini affetti da SD è emerso che i padri, intervistati sulla questione della genitorialità, hanno riscontrato tratti di personalità più positivi, oltre a meno problemi comportamentali, dei padri di bambini normodotati quando intervistati su temi analoghi (Ricci et al., 2003).

Krauss (1993) ha evidenziato che, per quanto le madri e i padri di bambini affetti da disabilità dello sviluppo (fra cui la SD) non differiscano nei livelli sommatori generali di stress, si evidenziano caratteristiche differenziate a seconda delle singole modalità percettive. Le madri riportano livelli di stress più alti correlati al ruolo genitoriale svolto; i padri, al contrario, hanno riferito stress perlopiù emotivi, condizione legata ai loro sentimenti di attaccamento al figlio. Un supporto ulteriore a tali differenze percettive tra padri e madri è fornito in un altro studio (Saloviita, 2003) che ha evidenziato come, nonostante i genitori ricolleghino all'esperienza dello stress la visione negativa della loro condizione familiare, le madri risultavano più influenzate dai problemi comportamentali del bambino.

In uno studio sulla percezione del carico di cura delle madri di bambini affetti da varie disabilità (uno su tre soffriva di SD) gli autori hanno indicato che la madre soffriva meno lo stress laddove il padre fosse presente e partecipava concretamente ai compiti, fornendo inoltre un adeguato sostegno emotivo (Erickson et al. 1989).

3.3 INTERAZIONE MAMMA-BAMBINO

L'interazione messa in atto all'interno della famiglia, intesa come luogo privilegiato di educazione e integrazione del figlio, può condizionare qualitativamente lo sviluppo dei bambini. La qualità della relazione con i genitori, in particolar modo con la madre, nei primi anni di vita, è fondamentale. Ne deriva che, nel caso di genitori di bambini con SD, un counselling adeguato sia molto prezioso se efficace nella valorizzazione delle capacità genitoriali (Vianello, 2006).

Una interazione efficace tra mamma e bambino durante l'infanzia è di norma caratterizzata da corrispondenza tra le aspettative del bambino e le risposte della madre nell'immediato (Tronick, 2008).

In questo sistema diadico entrambi hanno un ruolo attivo, avviene cioè una vera e propria regolazione interattiva che potremmo affermare essere caratterizzata da bi-direzionalità. In altre parole, mamma e bambino sono poli attivi e costruttivi rispetto al funzionamento della relazione. In tale prospettiva la qualità del funzionamento del sistema diadico condiziona lo sviluppo infantile nelle sue varie aree: motoria, emotiva, linguistica, sociale.

La qualità dell'ambiente familiare può avere una forte influenza anche nello sviluppo della disabilità intellettiva. Il coinvolgimento materno, la reattività contingente e la sensibilità allo stato emotivo e fisico fanno parte di un tipo di stile materno che se fornito nelle interazioni può essere particolarmente importante per questi bambini e per tutta la loro vita (Tronick, 2008).

In questa sfera di interazioni familiari va citata la ricerca di Pino (1999).

Gli obiettivi prioritari sono:

- indagare lo stile relazionale di un gruppo di mamme di bambini affetti da SD e un gruppo di mamme di bambini con sviluppo tipico con lo stesso livello di sviluppo linguistico (quindi di età inferiore);

- osservare il comportamento dei due gruppi di bambini, con particolare attenzione alla direzione dello sguardo, alla gestualità, la verbalizzazione e vocalizzazione;
- valutare se il contesto ha un effetto sull'interazione madre-figlio; analizzando una situazione strutturata e una meno strutturata. La prima è stata identificata nel momento del pasto e la seconda in un contesto ludico libero.

I risultati riportano differenze nello stile di care-giving nei due gruppi di diadi.

Il gruppo delle madri di bambini con SD attualizzano uno stile di accudimento caratterizzato da aiuto e sostegno fisico e concreto ai figli. Tendono ad avere un ruolo di aiutanti e, spesso, a sostituire fisicamente i figli. Le madri dei figli con sviluppo tipico manifestano più esortazioni e verbalizzazioni positive.

I risultati riportano inoltre che la modalità di accudimento del gruppo delle madri di bambini con SD è differente nei due contesti: nella situazione strutturata del pasto manifestano uno stile intrusivo; in una contestualità ludica, meno strutturata, tendono al contrario ad assumere un ruolo di insegnante.

Per quanto riguarda i bambini, i risultati di tale studio hanno mostrato che chi appartiene al gruppo con SD stabilisce contatti oculari più frequenti con le madri durante la situazione strutturata del pasto rispetto al contesto ludico non strutturato (Pino, 1999).

Un altro studio sull'interazione tra la madre e il bambino ha evidenziato che fin dai primi anni di vita le madri di bambini con SD hanno comportamenti lievemente diversi rispetto a quelli delle madri di bambini con sviluppo tipico: le prime sembrano avere uno stile materno più diretto, una direttività che fa riferimento a una maggiore frequenza di comandi e domande. Sembrano essere mamme più didattiche e intrusive (Hodapp, 1995).

Brown e colleghi (1990) si interrogano sulla relazione tra contesto ambientale quotidiano e le capacità cognitive e di adattamento di individui con SD, anche in funzione dell'età. Si considerano due collocazioni nello spazio: la propria abitazione (ambiente familiare) e un ambiente istituzionale.

Per entrambi i contesti in esame i risultati riportano un declino delle capacità cognitive del tutto simili tra individui che risiedono nella loro abitazione sia in quelli che risiedono in un contesto istituzionale.

Il decadimento del funzionamento adattivo e sociale si è verificato in entrambi i gruppi. È necessario puntualizzare che i dati riportano un declino di minore entità per il gruppo di soggetti che risiedono in un ambiente istituzionale. Questo dato probabilmente è legato alla cornice di maggior programmazione e strutturazione volta alla socializzazione e alla stimolazione del funzionamento intellettuale che caratterizza i contesti che ospitano le persone con fragilità.

È stato inoltre ipotizzato che uno stile comunicativo più diretto sia conseguenza della percezione da parte delle madri di una maggiore passività del loro figlio (Cardoso-Martin et al., 1985; Sabbadini et al., 1994) e sono quindi più attente a orientarne comportamento e focus di attenzione (Jones, 1977; 1980).

Non disponiamo di molte ricerche in questo campo; quelle esistenti sono focalizzate su un campione ristretto di partecipanti di varia età e dotati di capacità linguistiche e cognitive diversificate (Cardoso-Martins et al., 1985; Iverson et al., 2006; Longobardi et al., 1998). Ciò rende difficoltosa la comparazione. È opportuno segnalare, inoltre, che la maggior parte degli studi che interessano il linguaggio dei bambini affetti da SD sono datati, dunque, non particolarmente attendibili visti i progressi della ricerca sulla SD e il diverso modo di approcciarsi a questa condizione. Rispetto al passato è più comune che i genitori siano coscienti della malattia sin da prima del parto (Skoto, 2005), e siano inoltre maggiormente e meglio informati sulle implicazioni di questa malattia.

Lo stile comunicativo e l'approccio dei genitori al figlio affetto da SD sono sicuramente influenzati da una maggiore consapevolezza rispetto al passato. I bambini affetti da SD sono oggetto di attenzioni più adeguate alle loro peculiarità da anni e sono stati inseriti all'interno di specifici programmi riabilitativi: ciò ha sicuramente influito sulle modalità di interazione dei genitori nei loro confronti (Van Beek et al., 2006)

Lo studio di Greenberg e colleghi (2004) studia quali effetti possa avere la qualità della relazione tra madri e figli adulti affetti da SD, oppure con schizofrenia o autismo, sul benessere materno e se questo effetto è mediato dall'ottimismo. I risultati riportano la corrispondenza tra una migliore salute mentale e fisica e il rapporto tra madri e figli caratterizzata da ottimismo, in tutti e tre i gruppi. Potremmo dedurre che l'ottimismo sia un'ottima risorsa psicologica nella costruzione e mantenimento di un rapporto tra caregiver e figlio adulto indipendentemente dal tipo di fragilità, con risvolti positivi.

4.1 INSERIMENTO LAVORATIVO

La presenza delle persone con sindrome di Down nella società è diventata negli ultimi decenni una realtà considerevole ed evidente; il livello di sviluppo delle capacità cognitive e il livello di apprendimento si è elevato in maniera importante. È inoltre triplicata la loro vita media (Gheraldini, 2000).

Diventa così indispensabile porre in primo piano l'autonomia economica e la dignità delle persone con sindrome di Down, escludendoli il più possibile da una concezione puramente assistenziale che nel passato li ha, in un certo senso, classificati eccessivamente dal punto di vista sociale. Si rimarca quindi concretamente la necessità di “renderli” soggetti sociali in più prospettive, grazie all'inserimento delle persone con sindrome di Down nel mondo del lavoro. Non tutte le persone con la sindrome di Down sono in grado di esprimere una capacità produttiva o di inserirsi facilmente nel mondo del lavoro.

Essi possono acquisire determinate abilità e assimilare le competenze per fare molte cose e ne possono imparare molte altre. Queste possibilità si stanno concretizzando sempre di più, dal punto di vista psicologico sarebbe utile imparare a conoscerli nella loro individualità e nella loro personalità, così da far emergere le loro potenzialità in una cornice di sostegno iniziale e fiducia.

Per avanzare sempre più in questa realtà di inclusione occorrerebbe travalicare il modello convenzionale di pensiero che porta a considerare le persone con trisomia come tutte uguali. Alcuni aspetti somatici, disabilità intellettiva di varia entità e un cromosoma in più rispetto agli altri sono le sole connotazioni che hanno in comune (Buzzelli et al., 2008).

L'obiettivo di raggiungere un buon livello di autonomia personale non è affatto distante: per la maggioranza di essi è possibile uscire di casa per fare acquisti da soli, imparare a prepararsi da mangiare, mettere in pratica la cura di sé, frequentare gli amici, leggere e scrivere.

I risultati di uno studio condotto da Ruiz e colleghi che ha esaminato l'utilità della pratica sportiva per i giovani con sindrome di Down, fanno emergere diversi effetti positivi: l'opportunità di perdere massa magra, in favore della massa grassa, oltre a benefici che aumentano il senso di auto efficacia e il senso dell'impegno, con conseguente aumento dell'autostima, dell'autonomia e della tenacia (Ruiz et al., 2003).

Per costruire i prerequisiti di un inserimento lavorativo che, se non è proponibile per tutte le persone con sindrome di Down, lo è certamente per molte di esse, si lavora principalmente sullo sviluppo delle abilità prelaborative o adattive: orientamento spaziale in strada, utilizzo dei mezzi di trasporto e dei servizi, utilizzo e gestione del denaro ecc.

La base strutturata di un percorso mirato a un affiancamento iniziale di un operatore, la cui presenza va a ridursi nel tempo, porta a un vero e proprio inserimento lavorativo. I giovani e gli adulti con sindrome di Down possono apprendere un mestiere e impegnarsi in un lavoro, svolgendolo in maniera competente e produttiva. Non si tratta solo di mansioni semplici e ripetitive ma anche di lavori che implicano determinate responsabilità, come, ad esempio, lavori che richiedono il computer, competenze tecniche o la capacità di saper gestire la logistica di spazi e utenti (Buzzelli et al., 2008).

Nel complesso, non risulta particolarmente ragguardevole la tipologia dei lavori svolti: si tratta perlopiù di mansioni ben organizzate e inserite all'interno di contesti che prediligono chiarezza del sistema gerarchico e dei ruoli, ambienti e in cui il lavoratore con fragilità viene considerato alla stregua di un vero lavoratore (Buzzelli et al., 2008). Anche le persone con sindrome di Down, come ogni adulto, provano benessere quando riescono a essere utili, quando vedono che producono qualcosa: si veda a tal proposito il concetto di motivazione di competenza (Vianello, 2006). La percezione di competenza è primariamente il giudizio circa la personale abilità nell'affrontare dati compiti (Pintrich et al., 1990).

La teoria dell'autodeterminazione di Deci e Ryan, che è stata elaborata nel 1985, concepisce l'individuo come un organismo in grado di realizzare le sue capacità e di incrementare i diversi aspetti

della sua personalità. Secondo i due autori, la competenza, l'autonomia e la relazionalità rappresentano i bisogni psicologici che l'individuo deve soddisfare per raggiungere il benessere. La competenza si riferisce alla possibilità di esercitare ed esprimere le proprie abilità, capacità, competenze e attitudini in relazione al proprio ambiente; credere di riuscire ad agire con competenza all'interno di esso, innesca la gratificazione e soddisfazione data dall'essere bravi a fare qualcosa. L'individuo stabilisce questa interazione con l'ambiente circostante sin da bambino e avviene in modo naturale.

L'autonomia fa riferimento alla possibilità di scegliere, decidere e agire in base alla propria volontà, quindi in modo autonomo, fa sentire in armonia con la propria identità. È una forma di affermazione di sé non all'ambiente circostante ma alla propria persona.

Infine, la relazionalità si riferisce al bisogno di sentirsi parte di un gruppo, di provare un senso di appartenenza all'interno di un contesto sociale. Si tratta della necessità di fare parte di una comunità di persone nella quale ci si trova a proprio agio e nella quale si creano condivisioni².

AIPD ha iniziato negli anni Novanta a operare per permettere l'inserimento lavorativo di persone affette da SD. Il lavoro è stato svolto avviando progetti che sono stati costantemente monitorati e valutati dall'associazione.

Le attività svolte si articolano su tre direttrici:

- consulenza costante alle aziende per informare, sensibilizzare, promuovere e curare gli inserimenti lavorativi;
- consulenza e sostegno alle persone con sindrome di Down attraverso un lavoro di osservazione e valutazione delle competenze e la costruzione di profili individuali; supporto ai potenziali lavoratori, agli assunti e alle famiglie;
- sostegno, monitoraggio e tutoraggio durante le fasi dell'inserimento lavorativo.

²

https://oraconsulting.altervista.org/blog/la-teoria-dell-autodeterminazione/?doing_wp_cron=1646733097.7227129936218261718750 consultato il 11/03/2022

Ogni azienda dovrebbe saper valorizzare i nuovi lavoratori; in certi casi hanno optato per la formula del tirocinio, in altri per l'assunzione a tempo determinato o, nei casi di maggiore successo, indeterminato (Buzzelli et al., 2008).

4.2 RESIDENZIALITÀ

“Cosa succederà dopo di noi” è in assoluto la maggior preoccupazione che assilla i genitori di figli con SD; che aumenta in modo direttamente proporzionale al diminuire del grado di autonomia degli assistiti. Assume pertanto di particolare importanza per i genitori poter contare non solo su ogni tentativo per aumentare la singola autonomia ma anche su specifiche opportunità residenziali, venendo meno quella familiare, ma che non coincidano con la istituzionalizzazione senza collegamenti con le reti sociali che la famiglia ha costruito nel tempo a sostegno del loro figlio. Questo fondamentale obiettivo trova puntuale spiegazione nei parametri che contribuiscono a rilevare la qualità della vita di ogni essere umano.

La “qualità della vita” di una persona si riferisce anche e soprattutto al delta differenziale tra i bisogni/desideri soddisfatti e quelli irrealizzati; gli ambiti coinvolti sono molti e variegati:

- la qualità e la disponibilità di tempo libero e ricreativo;
- l'offerta educativa di buon livello e continuativa
- la sfera sociale e comunitaria
- le opportunità occupazionali;
- le possibilità residenziali specifiche.

In generale, il concetto considera l'individuo nella sua totalità, includendo ovviamente il contesto ambientale e la sua interazione con esso (Brown, 1994). Le persone Down adolescenti, ma anche

adulte hanno una visione abbastanza chiara del proprio stile di vita, compatibilmente con le loro capacità intellettive, ed esprimono desideri su quello che vorrebbero fosse il loro futuro: hanno pertanto il diritto di vivere una vita di qualità al pari dei cittadini non affetti da SD.

Anche per le persone affette da SD raggiungere la massima autonomia possibile è premiante e gratificante e contribuisce a migliorare l'autostima e l'immagine di sé stessi. D'altro canto, il forte legame che generalmente unisce genitori e figli, può portare i caregiver, in particolare la figura materna, a percepire questo percorso come una fonte di insicurezza e incertezza. Genitori particolarmente apprensivi esperiscono la possibilità di controllare la totalità della vita del figlio affetto da SD come rassicurante dal punto di vista psicologico, poiché questo permette loro di evitargli rischi e fallimenti e/o in generale decidere al posto suo e modellare la sua esistenza. Questa possibilità incide pesantemente sull'opera educativa, formativa e di progettazione di una residenzialità autonoma (Montobbio et al., 1982).

La famiglia, dunque, risulta essere l'ago della bilancia e veste un incarico cruciale nell'impedire o permettere di raggiungere il grado di indipendenza a loro concessa. I genitori sembrano essere i migliori promulgatori delle capacità e delle potenzialità del figlio affetto da SD quando le loro caratteristiche psicologiche ed emotive rendono possibile effettuare quel distanziamento necessario affinché egli possa sentirsi sicuro di sé.

Lo psicologo che opera nell'ambito socio-educativo, più specificamente in un progetto educativo così complesso e ricco di sfaccettature, potrebbe quindi incontrare talvolta questa resistenza al cambiamento dei genitori, che ha comunque una valenza adattiva.

Per i genitori di adulti affetti da SD la lontananza, fisica ed emotiva, del figlio può creare un senso di spaesamento e difficoltà a vivere serenamente la propria domesticità, avendola a lungo adeguata alle urgenze del figlio. Difficoltà che sono state riscontrate di più nelle madri. Con il passare del tempo può rivelarsi un'occasione per "recuperare" la propria identità e la propria autonomia, tutti offuscati

dalle numerose attenzioni che richiede seguire un figlio affetto da SD; in qualche occasione può agevolare la coppia di genitori a recuperare quel rapporto di coppia a lungo centrato sulle esigenze dei figli (Vianello, 2006).

L'indipendenza è sia un senso di autonomia che di fiducia in sé stessi e si declina nella capacità di completare compiti essenziali senza bisogno di essere assistiti.

I luoghi adibiti a persone con autonomia media o bassa vengono chiamati, di norma, *centri residenziali*; essi sono in contatto con enti addetti a offrire un rapporto di assistenza, laddove ci sia necessità di intervento. Le comunità così composte sono caratterizzate dalla presenza di un numero limitato di persone, all'incirca da cinque a otto, che vivono nello stesso appartamento con operatori specializzati. Talvolta presentano ulteriori sostegni per lo svolgimento delle faccende domestiche.

Le case famiglia, invece, accolgono mediamente un numero limitato di ospiti e sono gestite da persone – in molti casi coppie stabili, con o senza figli – che risiedono stabilmente nell'abitazione: questa è una realtà di cui usufruiscono soprattutto minori portatori di varie forme di fragilità o disagio differenti dalla SD. Il problema più comune riguarda difatti casi di disagio familiare o sociale evidenziati dagli assistenti sociali che richiedono l'allontanamento dal nucleo familiare.

Vi sono, infine, situazioni più adeguate alle persone affette da SD che godono di una discreta autonomia e che hanno preferito distaccarsi dal nucleo familiare: un esempio sono alcune formule di appartamenti attrezzati per un numero ridotto di persone con SD che siano abbastanza autonome, pur sempre assistite da collaboratori domestici e operatori socio-sanitari solo per il minimo indispensabile, anche se con una supervisione costante (Vianello, 2006).

La residenzialità è una notevole e concreta opportunità per tutte quelle persone affette da SD che intendono, e hanno le possibilità di, affrontare e sperimentare l'ambiente in cui vivono, adoperandosi per non rimanere, come purtroppo succede spesso, un semplice spettatore degli eventi che si svolgono attorno a loro, ma per esserne un attivo partecipante.

CONCLUSIONE

Il presente lavoro permette di fare considerazioni utili a meglio supportare le famiglie e le strutture che si dedicano ai portatori della SD; le nuove conoscenze mediche e le esperienze metodologiche maturate in tanti anni di approcci comunicativi tra pazienti /caregiver con la rete dedicata al loro supporto ha significativamente inciso sulla qualità assistenziale.

Le nuove evidenze cliniche e cognitive e oltre alle modalità comunicative, hanno quindi rimodulato anche quella assistenziale ed insieme hanno contribuito ad un netto miglioramento della qualità di vita dei portatori della sindrome e dei loro caregiver. Dal punto di vista relazionale meno pregiudizi, più qualità e quantità di rapporti interpersonali si sono tradotti in una netta riduzione delle difficoltà di accettazione prima e di condivisione dei progetti assistenziali sia in ambito domestico sia istituzionale.

Possiamo obbiettivamente indicare questi risultati oramai acquisiti negli anni:

- particolare attenzione va posta ai primi scambi informativi tra sanitari e caregiver; Una comunicazione non adeguata può provocare rabbia o sfiducia verso il medico curante e rendere difficoltosa la necessaria collaborazione fra personale sanitario e parenti. Aggiornare costantemente le linee guida per la comunicazione tra caregiver e specialisti evitando turn- over del personale dedicato;
- determinante favorire l'integrazione scolastica e sociale in generale;
- favorire la conoscenza delle metodologie assistenziali con costante informazione dei caregiver;
- aiutare i familiari con specifici percorsi di counselling evitando stati depressivi iniziali, sensi di colpa e in generale situazioni stressogene che possono avere effetti negativi anche sul bambino affetto da SD;

- favorire l'inserimento nelle realtà sociali - anche lavorativo- implica non solo lo sviluppo della capacità cognitive ed economiche della persona con SD ma anche una maggiore accettazione in generale;
- maggior autonomia è possibile grazie anche a questi inserimenti che prevedono anche orientamento, uso mezzi di trasporto, del denaro;
- maggior autonomia significa maggior indipendenza dalla sfera familiare che inevitabilmente non può mancare nel tempo soprattutto considerato l'aumento della vita media dei soggetti con SD.

BIBLIOGRAFIA

- AAVV. (2009) *Orientamenti per famiglie e operatori di bambini con sindrome di Down da 0 a 6 anni*, Bergamo: Edizioni Junior.
- Abbeduto L., Seltzer M. M., Shattuck P., Krauss M. W., Orsmond G., Murphy M. M. (2004) *Psychological Well-Being and Coping in Mothers of Youths With Autism, Down Syndrome, or Fragile X Syndrome*, «American Journal of Mental Retardation», 109 (3): 237 – 254.
- Ambrosetti U., Gualandri V. (2008) *Inquadramento clinico, chirurgico e riabilitativo della persona con Sindrome di Down*, Torino, Omega Editore.
- American Psychiatric Association [APA] (2013) *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, quinta edizione.
- Antonarakis S. E., Lyle R., Dermitzakis E. T., Reymond A., Deutsch S. (2004) *Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology*, «Nature Reviews Genetics», Oct; 5 (10): 725 – 738.
- Atkinson R.C., Shiffrin R. M. (1968) *Human Memory: A Proposed System and its Control Processes*, «Psychology of Learning and Motivation», 2, 89 – 195.
- Aylward E. H., Li Q., Honeycutt N. A., Warren A. C., Pulsifer M. B., Barta P. E., Chan M. D., Smith P. D., Jerram M., Pearlson G. D. (1999) *MRI volumes of the hippocampus and amygdala in adults with Down's syndrome with and without dementia*, «American Journal of Psychiatry», 156 (4): 564 – 568.
- Baddeley A. D. (1986) *Working Memory*, Oxford Psychology Series No. 11. Oxford: Clarendon Press.
- Id. (2000). *The episodic buffer: a new component of working memory?* Trends in Cognitive Science, 4 (11): 417 – 423.

- Baddeley A. D., Hitch G. (1974), *Working memory*. In Bower GH, (a cura di), *The Psychology of Learning and Motivation*. Vol. 8. New York: Academic Press, pp. 47 – 89
- Bandura A. (1989). *Regulation of cognitive processes through perceived self-efficacy*, «Developmental Psychology», 25: 729 – 735.
- Bargagna M. G., Massei F., a cura di (1996) *Un progetto integrato per la Sindrome di Down*, Pisa, Edizioni del Cerro.
- Bargagna M. G., a cura di (2000) *La Sindrome di Down*, 2000, Pisa, Edizioni del Cerro.
- Bargagna S., Perelli V., Dressler A., Pinsuti M., Colleoni A., Astrea G., Rafanelli V., Chilosi A. M. (2004) *Rapporti tra abilità linguistiche, cognitive e profili di sviluppo adattivo in giovani adulti con Sindrome di Down*, «Psicologia Clinica dello Sviluppo», VIII, 3, 459 – 484.
- Bower A., Cuskelly M., Jobling A (2005). Fathers' experiences of parenting a child with Down syndrome. Paper presented at the *1st Asia-Pacific Regional Congress of International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities*. Taipei, Taiwan, June 2005.
- Broadbent D. E. (1958) *Perception and Communication*. New York: Pergamon Press.
- Brown R. I. (1994). *Down Syndrome and quality of life: some challenges for future practice*, Down Syndrome Research and Practice (2), 19 – 30.
- Bull M. J., Committee on Genetics (2011) *Health supervision for children with Down syndrome*, «Pediatrics», Aug; 128 (2): 393 – 406.
- Buzzelli A., Contardi A. (2008) *L'inserimento lavorativo delle persone con sindrome di Down*, Quaderno AIPD n. 16.
- Camaioni L., Di Blasio P. (2007) *Psicologia dello sviluppo*, Bologna, Il Mulino.

Cardoso-Martins, C., Mervis, C. B., Mervis, C. A. (1985) *Early vocabulary acquisition by children with Down syndrome*, «American Journal of Mental Deficiency», 90, 177 – 184.

Id. (1990) *Mothers' use of substantive deixis and nouns with their children with Down syndrome: Some discrepant findings*, «American Journal on Mental Retardation», 94(6), 633-637.

Chomsky N. (1965) *Aspects of the Theory of Syntax*, Cambridge, MIT Press.

Di Nuovo S. (2008) *Misurare la Mente, I test cognitive e di personalità*, [www.lab4psico.unimib.it/nettuno/forumfree/Santo di Nuovo_138 doc](http://www.lab4psico.unimib.it/nettuno/forumfree/Santo%20di%20Nuovo_138.doc).

Dykens E. M., *Introduction to Special Issues on Behavioral Phenotypes*, «American journal of mental retardation», Feb 2001, 106 (1): 1 – 3.

Erickson M., Upshur C. C. (1989) *Caretaking burden and social support: Comparisons of mothers of infants with and without disabilities*, «American Journal on Mental Retardation», 94 (3): 250 – 258.

Ferri R. (1996) *Il bambino con sindrome Down*, Roma, Il Pensiero Scientifico.

Fidler D. J. (2006) *The emergence of a syndrome-specific personality profile in young children with Down syndrome*, «Down Syndrome Research and Practice», 10 (2): 53 – 60.

Fidler D. J., Hepburn S., Rogers S. (2006). *Early learning and adaptive behaviour in toddlers with Down syndrome: Evidence of an emerging behavioural phenotype*, «Down Syndrome Research and Practice», 9 (3): 37 – 44.

Fucà E., Costanzo F., Ursumando L., Vicari S. (2022). *Parenting Stress in Mothers of Children and Adolescents with Down Syndrome*, «Journal of Clinical Medicine», 11 (5) 1188.

Gheraldini P., Nocera S. (2000). *L'integrazione scolastica delle persone Down. Una ricerca sugli Indicatori di Qualità in Italia*. Erikson.

- Gilmore L., Cuskelly M. (2007). *Parenting satisfaction and self-efficacy in mothers of children with Down syndrome: Early childhood to adolescence. Paper presented in the symposium Parenting an Adolescent with Developmental Disabilities: Do Developmental Principles Apply?* Society for Research in Child Development Conference, Boston; March, 2007.
- Giorgi P. L. (2005) *Il percorso biologico del bambino down* in Bargagna S., a cura di, *La sindrome di Down.: proposte per un percorso educativo e riabilitativo*, Pisa, Edizioni del Cerro.
- Greenberg J. S., Seltzer M. M., Wyngaarden Krauss M., Chou R. J., Hong J. (2004). *The Effect of Quality of the Relationship Between Mothers and Adult Children With Schizophrenia, Autism, or Down Syndrome on Maternal Well-Being: The Mediating Role of Optimism.*, «American Journal of Orthopsychiatry», 74 (1): 14 – 25.
- Hedov G., Wikblad K., Annerén G. (2006) *Sickness absence in Swedish parents of children with Down syndrome: Relation to self-perceived health, stress and sense of coherence*, «Journal of Intellectual Disability Research» 50: 546 – 552.
- Hodapp R. M. (1995). *Parenting children with Down Syndrome and other types of mental retardation* in M. H. Bornstein (a cura di) *Handbook of parenting, Vol I "How children influence parents"*, London: Routledge, 233 – 253.
- 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. (2007) *Families of persons with Down syndrome: New perspectives, findings, and research and service needs*, «Mental Retardation and Developmental Disabilities», 13, 279 – 287.
- Iverson, J. M., Longobardi, E., Spampinato, K., & Caselli, M. C. (2006) *Gesture and speech in maternal input to children with Down's syndrome*, «International Journal of Language & Communication Disorders», 41 (3): 235 – 251.

James W. (1890), *The Principles of Psychology*, New York: Henry Holt.

Johnston C., Mash E. J. (1989) *A measure of parenting satisfaction and efficacy*, «*Journal of Clinical Child Psychology*», 18, 167 – 175.

Jones, O. H. M. (1977) *Mother-child communication with prelinguistic Down's syndrome and normal infants* in Schaffer H. R. (a cura di) *Studies in mother-children interaction*, London: Academic Press, pp. 379 – 401.

Jones, O. H. M. (1980). Prelinguistic communication skills in Down's syndrome and normal infants in Field T. (a cura di), *High-risk infants and children: Adult and peer interactions*, London: Academic Press, pp. 209 – 225.

Kandel E. R., Schwartz J. H., Jessell T. M. (2003) *Principi di neuroscienze*, Roma, Casa Editrice Ambrosiana.

Krauss M. W. (1993) *Child-related and parenting stress: Similarities and differences between mothers and fathers of children with disabilities*, «*American Journal on Mental Retardation*», 97, 393 – 404.

Laakso M. P., Soininen H., Partanen K., Helkala E. L., Hartikainen P., Vainio P., Hallikainen M., Hänninen T., Riekkinen Sr P. J. (1995) *Volumes of hippocampus, amygdala and frontal lobes in the MRI-based diagnosis of early Alzheimer's disease: correlation with memory functions*, «*Journal of Neural Transmission: Parkinson's Disease and Dementia Section*», 1995; 9 (1): 73– 86.

Lavadas E., Berti A. E. (2014) *Neuropsicologia*, Bologna, Il Mulino.

Lazarus, R. S. (2006). Stress and emotion: A new synthesis. Retrieved from <http://site.ebrary.com.libproxy2.usouthal.edu/lib/usouthal/docDetail.action?docID=10265585>

- Longobardi E. (1992) *Funzione comunicativa del comportamento materno e sviluppo comunicativo-linguistico del bambino nel secondo anno di vita*, «Giornale Italiano di Psicologia», 3, 425 – 448.
- Longobardi E., Caselli M. C., Colombini M. G. (1998) *Stile comunicativo materno nell'interazione con il bambino con sindrome di Down*, «Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza», 65 (4): 407 – 418.
- Marcidante K. J., Kliegman R. M. (2019). *Nelson. Manuale di pediatria*. Ottava edizione. Edra S.p.A.
- Miller G. A., Galanter E., Pribram K.H. (1960) *Plans and the structure of behavior*. New York: Holt, Rinehart and Winston Inc.
- Milner, B. (1968) *Neuropsychological evidence for differing memory processes. Abstract for the symposium on short-term and long-term memory. Proceedings of the 18th international congress of psychology*, Amsterdam: NorthHolland Publ., (1968).
- Montobbio E., Casapietra S. (1982) *Handicap e famiglia, a cura del Comitato Unitario Handicappati*, Livorno: Edizioni del Cerro.
- Nelson C. (2008), *What are the differences between long-term, short-term, and working memory?*, «Progress in Brain Research», 169, 323 – 338.
- Pfanner P., Canepa G. (2000) *Lo sviluppo neuropsichico nella sindrome di Down* in Bargagna S., *La Sindrome di Down*, Pisa, Edizioni del Cerro.
- Pfanner P., Marcheschi M. (2005) *Il Ritardo Mentale. Capire e curare una grave malattia della mente*, Bologna, Il Mulino.
- Strippoli P., Pelleri M. C., Cicchini E., Peterson M. B., Mattina T., Magini P., Antonaros F., Caracausi M., Vitale L., Locatelli C., Seri M. (2019). *Partial trisomy 21 map: Ten cases further supporting the highly restricted Down syndrome critical region (HR-DSCR) on human chromosome 21*. *Molecular Genetics & Genomic Medicine/ Volume 7 Issue 8/ e797*.

- Pino O. (2000) *The effect of context on mother's interaction style with Down's syndrome and typically developing children*, «Research in Developmental Disabilities», 21 (5): 329 – 346.
- Pinter J. D., Brown W. E., Eliez S., Schmitt J. E., Capone G. T., Reiss A. L. (2001) *Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high-resolution MRI study*, «Neurology», Apr 10; 56 (7): 972 – 974.
- Pintrich P., Groot E. D (1990) *Motivational and self-regulated learning components of classroom academic performance*, «Psychology, Education. Journal of Educational Psychology», 82, 1, 33 – 40.
- Pizzoli, C., Lami, L., Stella, G. (1994) *Le prime tappe dello sviluppo psicomotorio: aspetti cognitivi*. In Contardi A., Vicari S. (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali*, Milano, Franco Angeli.
- Ricci L. A., Hodapp R. M. (2003), *Fathers of children with Down's syndrome versus other types of intellectual disability: Perceptions, stress and involvement*, «Journal of Intellectual Disability Research», 47, 273 – 284.
- Rondal J., Perera J., Nadel L., a cura di (2003) *La sindrome di Down*, Pordenone, Erip.
- Ruiz, F., Gil, L., Fernandez-Pator, V. J., de Diego, M., & Peran, S. (2003) *Entrainement 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.
- Saloviita T, Itälina M, Leinonen E. (2003) *Explaining the parental stress of fathers and mothers caring for a child with intellectual disability: A Double ABCX model*, «Journal of Intellectual Disability Research», 47, 300 – 312.
- Santoro S. L., Hendrix J., White N., Chandan P. (2022) *Caregivers evaluate independence in individuals with Down syndrome*, «American Journal of Medical Genetics», 4 feb. 2022.
- Saenz R. B. (1999) *Primary Care of Infants and Young Children with Down Syndrome*, «American Family Physician», Jan 15, 59 (2): 381 – 390.

Segrè, A., Colombo, M., e Principi, N. (1989) *Modalità di comunicazione della diagnosi di sindrome di Down ai genitori: indagine mediante questionario* in Ferri R., Spagnolo A. (a cura di), *La sindrome di Down*, Roma: Il Pensiero Scientifico Editore, pp. 200 – 202.

Settimo M. (a/a 2010/2011) *CNV: IL CORPO*, visionato il 13/07/2015 su www.aiasu.it/manuela-settimo/index.php.com. Università di Basilicata. Corso di Laurea in Scienze della Formazione Primaria. Facoltà di Scienze della Formazione. Corso aggiuntivo riguardante l'integrazione scolastica per allievi disabili. Laboratorio di didattica dei linguaggi non verbali.

Selye H. (1998), *A syndrome produced by diverse noxious agents*, «Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neuroscience», 10 (2): 230 – 231.

Id. (1950) *The Physiology and Pathology of Exposure to Stress, A treatise based on the concepts of the General-Adaptation-Syndrome and the Diseases of Adaptation*, Montreal, Canada: ACTA, Inc. Medical Publishers.

Skoto, B. (2005) *Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support*, «Pediatrics», 115, 64 – 77.

Tronick E. (2008) *Regolazione emotiva nello sviluppo e nel processo terapeutico*, Milano: Raffaello Cortina editore.

Van Beek Y., Genta M. L., Costabile A., Sansavini, A. (2006), *Maternal expectations about infant development of pre-term and full-term infants: A cross-national comparison*, «Infant and Child Development», 15, 41 – 58.

Vianello R. (2006) *Sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile*, Reggio Emilia, Junior Editore.

Vicari S. (2007) *La sindrome di Down*, Bologna, Il Mulino.

Vio C., Lo Presti G. (2014) *Diagnosi dei disturbi Evolutivi aggiornato al DSM-5. Modelli, criteri diagnostici e casi clinici*, Trento, Edizioni Erickson.

Yoshida M., Kitajima M., *Stress-related gastroduodenal ulcers: Perspectives from academic surgeons. Proc. Symp. Biological Stress is 80 Years Old - after the Article of Hans Selye (Nature, 1936)*. Hungarian Academy of Science, Budapest, 2016, [http: //mta.hu/v-osztaly/astressz-80-eves-selye-janos-cikke-utan-nature-1936-106685](http://mta.hu/v-osztaly/astressz-80-eves-selye-janos-cikke-utan-nature-1936-106685)

Zambon H. A. (1996) *La persona con sindrome Down*, Roma, Il Pensiero Scientifico.