




XI° Congresso dell'Associazione Italiana della
Sindrome di Wolf-Hirschhorn (AISIWH ONLUS)
Anno 2011

***“Esperienze Neuropsicologiche
con ragazzi disabili”***


Dott.ssa Claudia Pace
Psicologa e Logopedista
Perfezionata in Neuropsicologia

Sito Web www.claudiapace.it




Lo scopo di tale intervento è quello di dare indicazioni per la terapia abilitativa ai genitori per i bambini e ragazzi affetti dalla Sindrome conosciuta con i nomi di WHS, Sindrome di Wolf- Hirschhorn (dal nome della persona che la ha individuata come specifica), Sindrome 4p- (delezione parziale del braccio corto del 4° cromosoma), Delezione del braccio corto del cromosoma 4, così come definita dalla presentazione del sito dell' Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf- Hirschhorn (AISiWH Onlus).

Tale associazione è una organizzazione di volontariato senza fini di lucro nata a Milano nel 1998 ad opera di un gruppo di genitori i cui bambini ne erano portatori.




In relazione allo scopo di tale intervento, dal punto di vista Neuropsicologico si ritiene importante chiarire che la **Neuropsicologia** è una disciplina all'interno della Psicologia che studia la struttura e le funzioni cerebrali superiori legate a specifici processi psicologici e cerebrali.

Tale disciplina utilizza un approccio scientifico di derivazione dalla Psicologia Sperimentale per valutare il rapporto tra il sistema nervoso centrale e le funzioni cognitive superiori.



I Neuropsicologi sono psicologi specializzati o perfezionati in Neuropsicologia e lavorano in ambito clinico attraverso specifiche valutazioni con l'uso di test standardizzati che lo siano dal punto di vista dell'attendibilità su campioni ampi o siano caratterizzati da scopi di analisi qualitativamente importanti in relazione agli aspetti da indagare nel portatore della patologia alla luce delle caratteristiche relative alle difficoltà che caratterizzano le patologie.


Tutto ciò allo scopo di poter intervenire gestendo al meglio attraverso una diagnosi il più possibile precoce l'intervento terapeutico delle persone che sono portatrici di malattie genetiche e lesioni, in particolare cerebrali che causano problemi cognitivi, linguistici e motori.



Un profilo neuropsicologico il più possibile efficace e precoce prevede la collaborazione integrata di più figure professionali quali Medici Genetisti, Neurologi, Neuropsichiatri Infantili, Pediatri, Psicologi Clinici e Neuropsicologi oltre ai Fisioterapisti, Neuropsicomotricisti dell' Età Evolutiva e Logopedisti.

La diagnosi precoce, ora più facilmente possibile per tale Sindrome rispetto al passato, è fondamentale per individuare gli specifici livelli di abilità del bambino all' interno dell' ampia gamma delle difficoltà caratteristiche della Sindrome con la finalità di poter al più presto organizzare un intervento terapeutico specifico di varia natura in relazione alle caratteristiche di livello di sviluppo individuate nel bambino.

Tra i contributi scientifici relativi alla sindrome vengono ripresi quelli di alcuni collaboratori che hanno scritto e pubblicato articoli riguardanti le caratteristiche mediche specialistiche e logopediche, neuropsicologiche e comportamentali dei soggetti portatori della sindrome nei campioni da loro studiati.



La Sindrome di Wolf- Hirschhorn, caratterizzata dalla delezione del braccio corto del 4° cromosoma (4-p) è considerata dall' Istituto Superiore della Sanità una delle Malattie Rare tra le Malattie Genetiche.

In particolare, chi ha questa patologia presenta una perdita di materiale genetico (microdelezione) a carico della parte alta del braccio corto di uno dei due cromosomi 4 (4-p).

Tale causa è spesso costituita da una alterazione di diverso tipo ed entità del patrimonio genetico del soggetto affetto e determina disfunzioni legate ad organi, apparati e funzioni diverse dell' organismo di chi ne è portatore.



La delezione avviene al concepimento del bambino e tale rimane nel tempo.

In tutte le cellule del suo organismo manca la stessa parte di cromosoma.

Il gene non è doppio, ma singolo rispetto alla norma ed funziona con le sue particolarità nel metabolismo delle proteine e nella determinazione di correlazioni con le difficoltà riguardanti ad esempio l'epilessia (in fase di studio da parte di biologi e genetisti, quale lo studio del gene LETM1 da parte della Prof.ssa Marcella Zollino, Istituto di Genetica Medica, "Università Cattolica del Sacro Cuore", Roma).


Alcune delle persone affette dalla Sindrome, anche se in bassa percentuale, possono avere una vita breve lì dove sono presenti complicazioni gravi a carico degli organi vitali quali anomalie cardiache e gravi broncopolmoniti ab ingestis.



La Sindrome di Wolf- Hirschhorn è caratterizzata da un insieme di differenti problemi clinici generalmente presenti fin dalla nascita.

La perdita del materiale genetico può essere variabile da soggetto a soggetto e determinare diversi quadri clinici dal punto di vista della valutazione e successivo intervento terapeutico.


A tale proposito è fondamentale segnalare che la plasticità cerebrale in età evolutiva è talmente alta e poco prevedibile se non dai risultati che alcune funzioni cognitive si possono evolvere per compensazione da altre aree cerebrali o attraverso funzioni e abilità meno lese dal punto di vista patologico.



Per una corretta individuazione delle problematiche e una diagnosi il più corretta e precoce, è necessaria nella coppia genitoriale una adeguata consulenza genetica di entrambi con specifici esami di laboratorio per stabilire il meccanismo di insorgenza della sindrome nel proprio figlio.

La positività di uno dei due genitori può portare alla nascita di più di un soggetto affetto nell'ambito della stessa famiglia, ma ciò non è valido per tutte le famiglie che hanno un bambino portatore di tale sindrome.


Attualmente, la diagnosi di tale malattia genetica è possibile sia effettuata attraverso l'esecuzione di esami sempre più sofisticati e mirati.



Dal contributo scientifico che compare nel sito della Sindrome di Wolf- Hirschhorn, che la presenta e la diffonde rispetto agli aspetti informativi dalla diagnosi alla terapia, si ritiene importante, per la valutazione e il successivo intervento terapeutico, il contributo esplicativo sugli aspetti caratteristici delle difficoltà dei portatori della patologia ad opera del Dott. Angelo Selicorni, Genetista e Pediatra (Clinica “De Marchi” , Milano).

La Sindrome è caratterizzata da un variabile e ampio quadro sintomatologico medico-clinico soggettivo, con diversi aspetti comuni che riguardano ciò che viene in seguito riportato:

1. uno scarso accrescimento ponderale nei periodi prenatale e postnatale;
2. difficoltà gravi nell' alimentazione autonoma con scialorrea, dimorfismo del palato che possono portare ad infezioni broncopolmonari da ingestione di alimenti (BCP ab ingestis);
3. dell' apparato respiratorio per infezioni alle basse e alte vie aeree respiratorie.
4. un ritardo nell' acquisizione nelle prime tappe dello sviluppo sia motorio che linguistico;
5. ritardo mentale;
6. una facies tipica per la struttura della fronte, degli occhi e del naso;
7. problematiche relative al sistema nervoso centrale con frequente comparsa di crisi convulsive e forme di epilessia;
8. difficoltà funzionali agli occhi quali lo strabismo e la miopia;
9. difficoltà a carico del sistema cardiocircolatorio;
10. dell' apparato scheletrico in particolare alla colonna vertebrale;
11. dell' apparato gastro-intestinale, genitale e urinario.



Ogni intervento terapeutico mirato prevede la raccolta dei dati anamnestici relativi alla famiglia e allo sviluppo del bambino rispetto a diverse funzioni cognitive e di adattamento all' ambiente.

Viene utilizzata una Cartella Clinica dettagliata come esempio da cui commentare, in alcune sue parti, la condotta neuropsicologica allo scopo di effettuare una analisi accurata della situazione delle caratteristiche personali dettate dalla patologia assieme allo stato attuale delle aree di sviluppo del bambino/a, ragazzo/a per orientare verso l' intervento terapeutico necessario.

Inoltre, per riaggiornare periodicamente i dati relativi allo sviluppo con successive valutazioni per modulare l' intervento per una crescita il più possibile verso l' autonomia sociale e l' adattamento all' ambiente.

CARTELLA CLINICA

DATA DELLA CONSULTAZIONE

DATI ANAGRAFICI

Cognome: _____ Nome: _____

Luogo di nascita: _____

Data di nascita: _____

Ordine di nascita: _____

Sesso: _____

Domicilio: _____

Telefono: _____

USL di appartenenza: _____

Condizione (naturale, affidato, adottato) _____ Data: _____

ACCOGLIENZA DEL PAZIENTE

Data segnalazione: _____

Richiesta autonoma: _____

Inviato da: _____

Motivo: _____

Chi si è accorto del problema: _____

Diagnosi: _____

Eziologia: _____

Sede della lesione: _____

Altri contatti prima della segnalazione: _____

(personale della scuola, pediatra/medico di base, consultorio familiare, famigliari non genitori, altri)

Precedenti Consultazioni Specialistiche: _____



PATOLOGIE PREGRESSE E/O IN ATTO

Malattie nutrizionali: _____

Malattie infettive: _____

Malattie metaboliche: _____

Malattie endocrine: _____

Malattie neurologiche: _____

(convulsività, epilessia, p.c.i., neuromuscolari, tumorali, cefalea)

Malattie pediatriche: _____

Ospedalizzazioni: _____

Interventi chirurgici: _____

Farmacoterapia: _____

Terapie abilitative: _____

Psicoterapia: _____



ANAMNESI PATOLOGICA PROSSIMA

Recenti accertamenti diagnostici: _____

Recenti visite specialistiche: _____

MOTIVO DELLA CONSULTAZIONE

DATI SOCIO - DEMOGRAFICI

PADRE

Cognome: _____ **Nome:** _____

Luogo di nascita: _____

Data di nascita: _____ **Età:** _____

Stato civile: _____

Titolo di studio: _____

Occupazione: _____

MADRE

Cognome: _____ **Nome:** _____

Luogo di nascita: _____

Data di nascita: _____ **Età:** _____

Stato civile: _____

Titolo di studio: _____

Occupazione: _____

SITUAZIONE DELLA COPPIA

(sposati, conviventi, separati, divorziati) _____

FIGLI

Figli precedenti matrimoni e coppia attuale:

<u>Numero</u>	<u>Data di nascita</u>	<u>Sesso</u>	<u>Nome</u>	<u>Scolarità</u>
---------------	------------------------	--------------	-------------	------------------

n°1 _____

n°2 _____

n°3 _____

n°4 _____

VITA DEL BAMBINO

Attualmente

Classe scolastica frequentata _____

Orario _____

Attività extrascolastiche _____

Orario _____

In assenza dei genitori affidato a _____

Orario _____



ANAMNESI FISIOLÓGICA

GRAVIDANZA

Interruzioni di gravidanze spontanee: _____

Interruzioni di gravidanze provocate: _____

Gravidanze patologiche n°: _____

Evoluzione: _____

Accertamenti: _____

Malattie: _____

Terapie: _____

PARTO

Tipo: _____

Evoluzione: _____

Età gestazionale: _____

Peso alla nascita: _____

Sofferenza perinatale: _____

APGAR: 1' = _____ 5' = _____

Ittero: _____

Condizione madre: _____


ALIMENTAZIONE POSTNATALE

Allattamento: _____

Suzione: _____

Svezzamento: _____

Evoluzione: _____



AREE DELLO SVILUPPO

SVILUPPO COGNITIVO _____

SVILUPPO DEL LINGUAGGIO

Primi vocalizzi: _____

Lallazione: _____

Linguaggio gestuale (uso gesti deittici e referenziali): _____

Prime parole: _____

Combinazione gesto e parola: _____

Combinazione due parole: _____

Frase completa: _____

Linguaggio attuale: _____

ALIMENTAZIONE

Allattamento: _____

Suzione: _____

Svezzamento: _____

Evoluzione: _____

PROBLEMI FUNZIONALI LINGUISTICO-COMUNICATIVI E DELL' APPARATO FONO-ARTICOLATORIO

- a) vita di relazione comunicativa (linguaggio, mimica, gesti, segni)
- b) vita vegetativa (deglutizione, masticazione, respirazione)

DIFFICOLTA' FUNZIONALI

Difficoltà nell' alimentazione e fonazione legate a fattori anatomici locali (cambiamento di dimensione della lingua in rapporto alla crescita cranio-facciale, adenoidi, tonsille, forma e volume della lingua oltre alla lunghezza del frenulo, abitudini orali come succhiarsi il pollice)

OSSERVAZIONE

- a) Analisi del comportamento muscolare spontaneo nel corso dell' eloquio (poiché il tipo di deglutizione che viene intercalato nel discorso è un' atto molto spontaneo).
- b) Analisi del tipo di voce (perché se esistono risonanze nasali particolari è probabilmente a causa di una disfunzione del velo palatino).
- c) Esame clinico a riposo: analisi della morfologia dell' apparato orale (volume della lingua e morfologia dei denti), faringeo , nasale, e palatale (anatomia del velo)
- d) Esame clinico in movimento: analisi della deglutizione spontanea e della saliva
- e) Assunzione e deglutizione dei liquidi (facendo bere poca acqua)
- f) Prensione, masticazione e deglutizione dei solidi (tendenza a portare in avanti la testa e sporgere la lingua verso il cibo)
- g) Esame delle prassie orali (analisi della motricità dei muscoli delle labbra e delle guance. Per la motricità del velo palatino far pronunciare la “a”)
- h) Esame fonetico-articolatorio

SVILUPPO PSICOMOTORIO

Sorriso: _____

Controllo capo: _____

Controllo tronco: _____

Deambulazione quadrupedica: _____

Deambulazione autonoma: _____

Sonno/veglia (regolare/irregolare): _____

Pianto notturno presente da: _____

Separazione notturna da: _____

Oggetto precursore: _____

Oggetti/fenomeni transizionali: _____

CONTROLLO DEGLI SFINTERI

Controllo raggiunto: _____ Età: _____

Presenza enuresi: _____ Età: _____

Presenza encopresi: _____ Età: _____



AUTONOMIA NELLE CONDOTTE PERSONALI

Alimentazione : _____

Pulizia del proprio corpo: _____

Vestirsi: _____

Svestirsi: _____

Dormire _____

Scuola _____
Famiglia _____
Amici _____

ATTIVITA' LUDICA

Attività ludica nel 1° anno _____
Attività ludica attuale _____
Giochi preferiti _____

SCOLARITA'


Ingresso: _____
Durata: _____
Inserimento: _____
Socializzazione: _____
Apprendimento: _____
Note _____

PRESENTAZIONE DELLE MODALITA' DI OSSERVAZIONE GUIDATE DALLE CARATTERISTICHE DELLA SINDROME

Si ritiene sia fondamentale per l' impostazione terapeutica riguardo ai portatori della Sindrome, oltre alla discussione della cartella clinica in tutti i suoi aspetti, segnalare attentamente la parte riguardante le aree dello sviluppo

Ogni aspetto ha il suo rilievo per organizzare per ogni bambino un piano terapeutico che parta dalle difficoltà emergenti verso gli obiettivi del suo sviluppo.


Per facilità si commenteranno gli aspetti seguendo l' ordine che viene presentato.



Le capacità cognitive non sono sempre facili da misurare esattamente per la difficoltà genetica in esame al fine di ottenere risposte chiare e attendibili.

Le scale di misura dello sviluppo cognitivo in età evolutiva sono diverse rispetto alle abilità che misurano e alla modalità di registrazione delle diverse capacità funzionali e ci sono differenze nella interpretazione e nella costruzione di Scale ordinali dello sviluppo psicologico molto usate nella prima infanzia e scale non ordinali.

Dagli studi effettuati sulla Sindrome di Wolf-Hirschhorn, sono state menzionate per la maggior parte le scale di sviluppo ordinale Griffiths (Griffiths Mental Development Scale nella versione per bambini dai 0 ai 2 anni e quella dai 2 ai 8 anni), Uzgiris – Hunt e anche la meno usata nella pratica clinica neuropsicologia attuale quale quella di Brunet Lezine.




La caratteristica delle scale Griffiths è quella di misurare abilità diverse cognitive tra cui l'aspetto motorio che rappresenta una delle sei aree indagate. E' comunque l'unica scala che mantiene le stesse aree di osservazione oltre i primi due anni di vita (fino agli 8 anni). Dal punto di vista qualitativo, gli items di tale scala non seguono sempre sensibilmente i cardini importanti per lo sviluppo.

Di importanza rilevante dal punto di vista costruttivo e della teoria su cui si fondano sono le Scale ordinali dello sviluppo psicologico nella prima infanzia di Uzgiris – Hunt e le Scale di Bayley di sviluppo infantile estremamente dettagliate nei contesti testistici che propongono dal punto di vista cognitivo. (Ugiris-Hunt “La valutazione nella prima infanzia – Scale ordinali dello sviluppo psicologico – La Nuova Italia Editrice, 1979).

Le capacità linguistiche vanno osservate sul doppio versante delle funzioni vegetative e della funzione comunicativa simbolica specificatamente linguistica.

L'analisi delle capacità linguistiche nella prima infanzia, in base ad una osservazione non solo quantitativa, ma anche qualitativa, può essere effettuata inizialmente con il Questionario "Il Primo Vocabolario del Bambino" – Fondazione MacArthur (M.C. Caselli, P. Casadio, 1995), ma unito al Questionario sullo Sviluppo Comunicativo e Linguistico nel Secondo Anno di Vita (L. Camaioni, M.C. Caselli, V. Volterra, S. Luchenti, 1992) che analizza le modalità comunicative all'interno dei contesti di vita quotidiani.

Il linguaggio orale per tali bambini è possibile sia appreso con difficoltà note dal punto di vista esecutivo e non recettivo. Proprio per tale motivo e anche per la caratteristica tendenza alla apertura sociale, accanto agli esercizi relativi al controllo dell'apparato oro-articolatorio e respiratorio, va comunque sempre associata una modalità comunicativa linguistica accompagnata da mimica, gesti a significato semantico e segni. I segni sono simboli costitutivi la Lingua Italiana dei Segni (L.I.S.), nata per le persone sorde, ma largamente usata per le adulti e bambini che non acquisiscono con facilità il linguaggio orale.



Le capacità motorie e psicomotorie sono analizzabili da diversi operatori a seconda delle finalità dell'osservazione che può essere esclusivamente motoria o psicomotoria dell'età evolutiva che analizza anche la relazione con l'oggetto in diversi contesti situazionali, che considerano diverse attività cognitive e funzionali.

L'autonomia nelle condotte personali e sociali rappresenta ciò che periodicamente va favorito e aggiornato nella crescita essendo uno dei fondamentali obiettivi da raggiungere nelle capacità dei bambini e ragazzi portatori della Sindrome di Wolf- Hirschhorn.


L'abilità ludica o gioco è un importante aspetto di iniziale relazione con gli oggetti nella prima infanzia e contemporaneamente di valutazione di capacità costruttive, percettivo-motorie, visive, acustiche, ritmiche, analisi della relazione d'uso funzionale dell'oggetto, gioco concreto, di finzione, etc...

La scolarità, di pari passo agli interventi abilitativi per gli aspetti di apprendimento delle conoscenze e quelli sociali, implica un impegno alto da parte del corpo docente e la possibilità di avere gli aiuti che prevedono le Leggi Ministeriali Scolastiche con programmi curriculari individualizzati o personalizzati.

PROPOSTE DI METODI DI TRATTAMENTO

Come menzionato dagli altri Autori che operano in questo campo, l'intervento abilitativo è importante sia immediato per la logopedia e la terapia fisioterapica o neuropsicomotoria dell'età evolutiva a seconda della gravità del problema motorio.

Come già affrontato, si ribadisce che il bambino inserito in un sistema abilitativo dovrebbe avere sempre un **profilo diagnostico completo e rivisitabile** da diversi specialisti in primo luogo il Medico Genetista.



Le Valutazioni dei professionisti possono includere quella del Pediatra per la cura delle malattie relative alla professione e lo studio di eventuali problemi metabolici, il Neurologo per valutare la possibilità di un problema neurologico e prescrivere le dovute cure farmacologiche e gli effetti collaterali importanti da conoscere per l'intervento abilitativo ai quali ogni bambino ha la propria reazione.

Per i problemi di linguaggio un Logopedista.

Per le difficoltà motorie un Fisioterapista, un Terapista Occupazionale o un Neuropsicomotricista dell'Età Evolutiva a seconda del problema principale.

Per i problemi cognitivi uno Psicologo che abbia una preparazione in neuropsicologia.

Per i problemi emozionali o psicologici, uno Psichiatra e uno Psicologo esperti in età evolutiva.

Alcune valutazioni è necessario siano fatte in equipe per incontri periodici sulla discussione dei risultati globali del proprio figlio con l'assunto alla base di ogni intervento proficuo che consiste nel fatto che capire la natura dei problemi biologici del proprio figlio mette in una posizione migliore per la valutazione del trattamento che sta ricevendo e per affiancare positivamente i suoi terapeuti nel seguire il bambino nella vita di tutti i giorni.

Si ritiene di importante interesse mettere a conoscenza in tale sede il metodo di trattamento D.I.R. e l'approccio Floor-time elaborato da Stanley Greenspan e Serena Wieder con Robin Simons il cui significato è Developmental, Individual Difference e Relationship, quindi basato sullo Sviluppo, le Differenze Individuali e la Relazione.

Il metodo D.I.R. o Floor – Time è nato per bambini con autismo, ma è opportunamente utilizzabile per gli obiettivi che si propone, con bambini con diverse difficoltà soprattutto gravi in relazione al linguaggio, alle malattie neurologiche e alle malattie genetiche per diversi motivi.


Nella Presentazione all'edizione italiana ad opera del Prof. Filippo Muratori (Calabrone, Pisa) del testo che lo divulga in Italia di Stanley I. Greenspan, Serena Wieder con Robin Simons "Bambini con bisogni speciali - - Parte I - Alla scoperta dei punti di forza peculiari di ogni bambino, delle capacità evolutive, delle sfide. Famiglia, terapia e scuola" (2007, Giovanni Fioriti Editore) è messa in evidenza la attualità rispetto alla realtà italiana legata alla difficoltà dei genitori a trovare un team o gruppo di professionisti con cui interagire per costruire un programma integrato di trattamento e le loro difficoltà di divenire man mano protagonisti del trattamento e non semplici esecutori o fruitori.



Tale metodo nasce dalla necessità di sensibilizzare alla crescita mettendo a disposizione modalità applicative teoricamente fondate e strutturate per genitori e operatori che hanno figli e pazienti affetti da patologie che rendono molto faticosa la crescita evolutiva, gli apprendimenti e la vita rispetto alla media dei bambini.

Il termine bambini con bisogni speciali indica proprio la necessità di poter dare una possibilità di una vita sociale, con tutte le problematiche che malattie gravi creano anche all'interno della coppia genitoriale, al fine di potersi positivamente attivare per affrontare un cammino faticoso per i propri figli portatori della malattia che non permette una crescita e una vita come gli altri.

Allo scopo di dare una guida sicura in attesa di una diagnosi oppure appena questa viene comunicata, il metodo indica con chiarezza una via che i genitori, con molte difficoltà ma non da soli, come spesso accade, dovrebbero riuscire a costruirsi dal momento diagnostico il più possibile precoce e il trattamento per una buona parte dell'arco della vita.



Il metodo proposto si basa sull' assunto di relazione, intesa come lo scambio di segnali emotivi, prima di tutto tra madre e bambino, atto a formare le basi per il suo futuro apprendimento. Nasce dalla relazione che man mano viene costruita a partire da semplici e brevi episodi interattivi fino ad arrivare a sequenze di relazione sempre più lunghe.


Con l' intento di non sottoporre i bambini esclusivamente ad esercizi continui e/o ripetitivi, ma attraverso l' allenamento dei genitori ed i diretti educatori all' empatia per entrare in sintonia con il bambino, osservarlo in una interazione di gioco piacevole e di trasmissione di amore con o senza oggetto.




Il termine di relazione proposto non è di facile comprensione unanime.

In questo modello gli Autori propongono una relazione che non è di tipo psicoterapeutico, quale l'atteggiamento empatico e di sostegno né con le rappresentazioni mentali delle relazioni che sono il focus della psicoterapia.

Ciò viene preso in considerazione in relazione ai modelli genitoriali e ai modi generazionali che possono limitare le capacità dei genitori di interagire positivamente con il bambino difficile (dove è presente il desiderio che accompagna la richiesta di un aiuto specifico).




Nel metodo gli altri due aspetti fondamentali quali la conoscenza dello sviluppo e le differenze individuali, rappresentano i prerequisiti di queste interazioni attraverso le quali il bambino può apprendere gradualmente a mettersi in contatto e in questo modo attivare, costruire e migliorare le connessioni del suo sistema nervoso centrale.



Questo metodo teorico e di modalità di intervento è in correlazione stretta con la visione più accreditata e moderna sul funzionamento cerebrale alla base dei disturbi in età evolutiva nella ricerca scientifica del filone riguardante la modalità di elaborazione delle informazioni in età evolutiva.

La teoria maggiormente accreditata da una ricca letteratura è quella connessionista che studia nelle alterazioni di specifiche aree cerebrali le anomalie delle connessioni neuronali. A differenza dell'altra teoria modulare che segnala la difficoltà nel difetto di alcune specifiche aree cerebrali.

La relazione con il bambino è una interazione carica di affetti ed emozioni che permette alle funzioni cerebrali del bambino di collegarsi al mondo e migliorare nel tempo le difficili connessioni cerebrali del suo sistema nervoso centrale.



La famiglia, la terapia e la scuola sono unite nella scoperta dei punti di forza peculiari e specifici delle capacità evolutive di ogni bambino.

Le categorie diagnostiche considerano l'insieme dei sintomi del bambino che sono utili ma è stato ampiamente dimostrato che bambini con la stessa diagnosi possono avere profili diversi nelle capacità di sentire, pensare e interagire.

Così come bambini con diagnosi diverse possono aver profili di sviluppo simili.

A tale riguardo **lo studio dei processi alla base del problema** è di fondamentale individuazione per l'intervento e la rinnovata ricerca dei punti di forza. E' quindi necessaria una chiara evidenziazione dell'area, tra le funzioni cerebrali superiori, di individuazione delle problematiche emergenti.



Le categorie funzionali proposte nel metodo D.I.R. implicano **tre vaste aree di funzionamento del sistema nervoso centrale** che determinano il nostro modo di capire e reagire al nostro mondo.

Ciò è in relazione al problema delle definizioni diagnostiche estremamente utili per l'intervento ma non sempre attuabili precocemente.

Al di là di ciò queste generalmente compendiano i sintomi di un bambino di estrema importanza ma spesso non chiariscono sufficientemente i processi alla base dei loro problemi.

La prima via da percorrere è la comprensione del modo in cui il bambino assimila, elabora e risponde alle informazioni che vengono dal mondo esterno.




Un bambino che ha una patologia grave può presentare differenze biologiche che ne compromettono lo sviluppo.

Queste differenze vengono descritte dagli Autori dividendole in categorie che esprimono le modalità nel funzionamento quotidiano.

Si tratta di **categorie funzionali** che riguardano il funzionamento del sistema nervoso centrale nel determinare la modalità di percepire, capire e reagire al mondo esterno:

- Il **Sistema Sensoriale**, la capacità di reattività sensoriale legata alla modalità di elaborare le informazioni attraverso i sensi;
- Il **Sistema di Processazione**, la capacità di processazione sensoriale che riguarda il modo in cui viene dato un significato alle informazioni che vengono assimilate
- Il **Sistema Motorio**, cioè il tono muscolare, la pianificazione motoria e l'organizzazione sequenziale, riguardanti il modo in cui viene usato il corpo nello spazio e più avanti, i pensieri per programmare (funzioni esecutive) e dare una risposta alle informazioni assimilate.



Il Trattamento terapeutico floor-time proposto, prevede l'attivazione di un ciclo di feedback trovando le parti del sistema che presentano problemi e lavorando per migliorarle per valutare il ritorno di una risposta che aveva pianificato l'oggetto e la modalità dell'intervento.

Questo sulla base del funzionamento armonico dei tre sistemi che creano un continuo ciclo di feedback in cui si assimilano sensazioni quali le immagini e i suoni, si reagisce con le proprie emozioni nel tentativo di elaborarle e comprenderle, poi si organizzano i pensieri, i comportamenti e i sentimenti per interagire in modo adeguato con il mondo.

Con l'obiettivo che i genitori, seguiti e guidati dagli operatori, siano consapevoli al meglio delle potenzialità dei propri figli, vengono mostrati schemi delle capacità da osservare operativamente approfondite con dettaglio ripresi dal testo "Bambini con bisogni speciali – Parte I - Alla scoperta dei punti di forza peculiari di ogni bambino, delle capacità evolutive, delle sfide. Famiglia, terapia e scuola" (Stanley I. Greenspan, Serena Wieder con Robin Simons (Giovanni Fioriti Editore, 2007).

Informazioni maggiormente fruibili, in relazione al metodo proposto, a fini terapeutici esecutivi, sono presenti nel testo di "Bambini con bisogni speciali - Parte II – il metodo Flor-time. Come incoraggiare la crescita emotiva e cognitiva del bambino" (Stanley I. Greenspan, Serena Wieder con Robin Simons (Giovanni Fioriti Editore, 2005).

Schema 1: Come osservare il bambino nei contesti quotidiani per la comprensione dei punti di forza biologici e coinvolgerlo nelle interazioni

Valutare la capacità di regolare le seguenti sensazioni:

Sensibilità al suono

Sensibilità al tatto e ad essere toccati

Sensibilità agli stimoli visivi

Sensibilità al movimento

Sensibilità olfattive e gustative agli odori e ai sapori

Valutare la capacità di processare le sensazioni:

Processazione uditiva

Processazione cognitiva e emozionale

Processazione visiva e spaziale

Valutare il sistema motorio

Tono muscolare

Abilità motorie fini

Pianificazione motoria

Schema 1: Come osservare il bambino nei contesti quotidiani per la comprensione dei punti di forza biologici e coinvolgerlo nelle interazioni

Valutare la capacità di regolare le seguenti sensazioni:


- Sensibilità al suono
- Sensibilità al tatto e ad essere toccati
- Sensibilità agli stimoli visivi
- Sensibilità al movimento
- Sensibilità olfattive e gustative agli odori e ai sapori

Valutare la capacità di processare le sensazioni:

- Processazione uditiva
- Processazione cognitiva e emozionale
- Processazione visiva e spaziale


Valutare il sistema motorio

- Tono muscolare
- Abilità motorie fini
- Pianificazione motoria




Schema 2: Descrizione delle sei modalità di interazione emozionale che guidano lo sviluppo delle abilità cognitive, sociali, emozionali, linguistiche, motorie e il senso di sé

- Autoregolazione ed interesse al mondo**
- Intimità**
- La comunicazione a due vie (comprendere e rispondere)**
- La comunicazione complessa**
- Le idee emozionali (legate al gioco e alla comunicazione dell'attività di vario tipo con gli oggetti in azioni anche isolate)**
- Il pensiero emozionale (fase in cui si creano collegamenti fra le idee in sequenze logiche e nel gioco che è guidata da una immaginazione maggiormente logica).**



Schema 2: Descrizione delle sei modalità di interazione emozionale che guidano lo sviluppo delle abilità cognitive, sociali, emozionali, linguistiche, motorie e il senso di sé


- Autoregolazione ed interesse al mondo**
- Intimità**
- La comunicazione a due vie (comprendere e rispondere)**
- La comunicazione complessa**
- Le idee emozionali (legate al gioco e alla comunicazione dell'attività di vario tipo con gli oggetti in azioni anche isolate)**
- Il pensiero emozionale (fase in cui si creano collegamenti fra le idee in sequenze logiche e nel gioco che è guidata da una immaginazione maggiormente logica).**



Ciò che, infine, si ritiene di dover sottolineare è l'importanza che il metodo proposto attribuisce all'aiuto da fornire ai genitori e i coniugi ad affrontare quegli stress che sono comuni nelle famiglie con bambini con bisogni speciali.

Tale metodo propone, come importante per un reale impegno verso il proprio figlio, di considerare i problemi personali, coniugali e famigliari di seguito elencati:

- La reazione ad una vita che cambia
- Trovare le proprie modalità di aiuto per far fronte alla nuova situazione
- Incoraggiare la comunicazione familiare
- Affrontare la tendenza a ritirarsi attraverso diverse modalità
- Affrontare la tendenza all'ipercontrollo
- Affrontare la tendenza all'iperstimolazione e al ritiro
- Affrontare la tendenza all'iperprotezione
- Affrontare la tendenza all'evitamento




Nella comprensione delle difficoltà che investono le famiglie, si esorta ad esprimere con umiltà e desiderio il bisogno di aiuto personale o della propria famiglia e di affidarsi periodicamente a cicli di intervento di:

- Consulenze per genitori
- Assistenza con aiuto e comprensione dei fratelli del bambino con problemi

BIBLIOGRAFIA

- A. Selicorni, contributo scientifico pubblicato sul sito web dell'Associazione Italiana della Sindrome di Wolf-Hirschhorn.
- G.S. Fisch, A. Battaglia, B. Parrini, J. Youngblom, and R. Simensen. (2008) Cognitive- Behavioral Features of Children With Wolf-Hirschhorn Syndrome: Preliminary report of 12 Case. American Journal of Medical Genetics Part C.
- C. Chines, S. Bargagna, V. Perelli, L. Orazzini, R. Rinaldi, A. Battaglia. Gli aspetti funzionali della sindrome di Wolf-Hirschhorn. I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris, Università degli Studi di Pisa.
- P. Cippone, P. Rezzoli, S. Pizzamiglio. La Logopedia e la Sindrome di Wolf-Hirschhorn. Ospedale Policlinico Maggiore, 1° Clinica Otorinolaringoiatria e centro di Terapia Logopedica e Audiometria, Milano.
- M.C. Cossu, I. Nava, A. Albergo. Profilo Neuropsicologico nelle Sindromi genetiche rare. I.R.C.C.S. Fondazione Santa Lucia, Roma



M.C. Cossu, I. Nava, A. Albergo. Dati attuali Ricerca WHS. I.R.C.C.S. Fondazione Santa Lucia, Roma.

M.C. Cossu, D. Morelli, G. Antonucci. Studio su una popolazione di 57 casi di sindrome di Wolf-Hirschhorn: esiste una variabilità del profilo cognitivo nella WHS?. (bozza articolo da inviare alla Redazione della Rivista “Psicologia Clinica dello Sviluppo” Il Mulino Casa Editrice).

Stanley I. Greenspan, Serena Wieder con Robin Simons. (2005). Bambini con bisogni speciali - Parte II - il metodo Flor-time. Come incoraggiare la crescita emotiva e cognitiva del bambino. Giovanni Fioriti Editore.

Stanley I. Greenspan, Serena Wieder con Robin Simons. (2007). Bambini con bisogni speciali - Parte I - Alla scoperta dei punti di forza peculiari di ogni bambino, delle capacità evolutive, delle sfide. Famiglia, terapia e scuola. Giovanni Fioriti Editore.

Ugiris-Hunt.(1979) La valutazione nella prima infanzia - Scale ordinali dello sviluppo psicologico. La Nuova Italia Editrice.