



**COMUNICAZIONE AUMENTATIVA
ALTERNATIVA
E
RICERCA NEUROPSICOLOGICA**

VI Congresso Nazionale A.I.Si.W.H.

Montecosaro 2-3 Giugno 2006

Si ringraziano i Relatori che hanno collaborato alla realizzazione di questo progetto

**Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf Hirschhorn
Associazione di Volontariato**

Via Cassiopea, 10 20060 Mediglia (MI)
Tel./Fax. 02/90600166 C.F. 97216930152
ABI 07601 CAB 01600 CC 41709205 Poste Italiane Ag. Mediglia
E-mail: aisiwh@libero.it Web : www.aisiwh.it

Fondazione IRCCS
Ospedale Maggiore Policlinico,
Mangiagalli e Regina Elena di Milano
Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Dr.ssa Antonella Costantino *e-mail: a.costantino@icp.mi.it*
Servizio di Neuropsichiatria Infantile Azienda Ospedaliera di Treviglio
Dr.sse Nora Bergamaschi, Mara Marini *e-mail: caaverdello@libero.it*

La comunicazione aumentativa (CAA) è “ogni comunicazione che sostituisce o aumenta il linguaggio verbale”, ed è “un'area della pratica clinica che cerca di compensare la disabilità temporanea o permanente di individui con bisogni comunicativi complessi attraverso l'uso di componenti comunicativi speciali o standard” (ISAAC 2002). Si tratta quindi un intervento e non una tecnica, e come tale può utilizzare tante “tecniche” diverse. L'aggettivo “Aumentativa” sta ad indicare che tende non a sostituire ma ad accrescere la comunicazione naturale, utilizzando tutte le competenze dell'individuo ed includendo le vocalizzazioni o il linguaggio verbale residuo, i gesti, i segni, la comunicazione con ausili e la tecnologia avanzata. Il termine “alternativa”, che in origine era affiancato ad “aumentativa”, è stato progressivamente abbandonato negli anni, sia perché le situazioni in cui l'intervento è “in alternativa” al linguaggio verbale sono pochissime (quasi esclusivamente le malattie progressive), sia perché dava facilmente adito ad equivoci.

E' colpito circa lo 0,5-0,9 % della popolazione infantile (in Italia si parla quindi di più di 45.000 bambini e ragazzi e altrettante famiglie), all'interno di diverse diagnosi (ragazzi con paralisi cerebrali, autistici, bambini con S. di Angelman e altre sindromi genetiche, ritardo mentale, Sindrome di Down, bambini che non potranno parlare per un periodo dopo un intervento chirurgico, gravi disturbi di linguaggio ecc ecc). Si tratta di una problematica che se non viene affrontata nel modo adeguato può avere un notevole effetto negativo su altre aree dello sviluppo, essendo la comunicazione indispensabile nella crescita per poter interagire continuamente con l'ambiente e sviluppare le relazioni con gli altri e l'intelligenza.

Buona parte dei piccoli utenti presentano una disabilità complessa in cui sono contemporaneamente presenti diverse aree problematiche, e ciò rende necessaria la continua interazione di competenze professionali diverse (neuropsichiatra infantile, psicologo, logopedista, terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, fisioterapista, educatore professionale, informatico ecc) in un quadro globale complesso ed articolato, poiché l'intervento non si rivolge soltanto al bambino ma anche a tutte le persone che interagiscono con lui, in un'ottica di progressiva assunzione di competenze da parte del contesto di vita che possa così soddisfare nel tempo i bisogni comunicativi in continuo cambiamento del bambino.

Non si tratta infatti semplicemente di applicare una tecnica riabilitativa, ma di costruire un sistema flessibile su misura per ogni bambino, da mettere in campo in tutti i momenti e luoghi della vita poiché la comunicazione è per ognuno di noi necessaria ed indispensabile in ogni momento, e non solo nella stanza di terapia.

Un sistema di CAA è una specie di “decodificatore immediato continuo” tra il linguaggio del bambino ed il nostro, e viceversa. Possono essere utilizzati sistemi di simboli o di immagini, in cui tutte le figure usate hanno scritta sopra la parola o il verbo che rappresentano, per renderle comprensibili anche al partner comunicativo. Il bambino può così riconoscere le immagini e l'interlocutore leggere le parole. Possono anche essere usati strumenti digitali programmati per “prestare” la voce quando necessario, o tecnologie informatiche e strumenti computerizzati appositamente adattati, o modalità che consentano di leggere o scrivere anche a coloro che non sono in grado di usare l'alfabeto o la penna.

Tutte le persone che hanno a che fare con il bambino si trovano a dover imparare una nuova lingua, che come tale deve poter essere utilizzata in modo costante e soprattutto deve essere sempre a disposizione del bambino.

Dopo molto dibattito, la letteratura è ormai concorde sul fatto che non vi siano prerequisiti minimi necessari nel bambino (non c'è quindi un livello cognitivo minimo, o di gravità, o di età al di sotto del quale è sconsigliato iniziare), vi sono invece caratteristiche minime dei servizi riabilitativi e dell'ambiente che sono indispensabili. In un contesto nel quale i servizi di neuropsichiatria infantile o riabilitativi mancano o non hanno operatori formati in Comunicazione Aumentativa, è molto difficile poter mettere in campo un sistema di CAA, poiché viene a mancare il supporto tecnico locale alla scuola e alla famiglia. Ancora più importante risulta essere il ruolo dell'ambiente, perché trattandosi di un intervento che va a permeare tutti i momenti della vita di un bambino, se non c'è la collaborazione della scuola, della famiglia, dell'oratorio ecc, non basterà la migliore e più raffinata valutazione tecnica né il miglior servizio riabilitativo per consentire la buona riuscita.

Le due aree cruciali per la riuscita di un intervento di Comunicazione Aumentativa sono l'intervento di comunicazione iniziale ed il costante aggiornamento del vocabolario, ed in entrambe il ruolo attivo dell'ambiente è assolutamente determinante.

L'area della "comunicazione iniziale" include tutto il lavoro necessario a coinvolgere il bambino partendo dai suoi interessi e dai minimi spazi d'aggancio (aspetto particolarmente importante nel bambino piccolo o in situazione di gravità), e a modificare/sensibilizzare l'ambiente nella direzione di una maggiore capacità di cogliere segnali e dare ad essi risposta. Per svilupparsi, la comunicazione ha infatti bisogno della presenza di continue esperienze positive, che consentano di sperimentare che comunicare serve a qualcosa, che c'è un ritorno, incoraggiando così a continuare a fare domande e a cercare di interagire col mondo che ci circonda. Ognuno di noi sa che un neonato inizialmente non comunica consapevolmente, ma attraverso l'interazione continua che ha con la madre e le risposte che riceve ai propri segnali, può progressivamente "mettersi dentro" il fatto che avvengono delle cose, che si può chiedere, avere, interagire, costruire messaggi ecc. Si tratta di quella che viene definita "partner perceived communication", ovvero una delle prime forme di comunicazione, benché non consapevole, quella "percepita dal partner", dipendente soprattutto dalla capacità di raccogliere e di dare significato dell'adulto. Un ambiente che non è ricettivo e che non gratifica gli sforzi comunicativi porta invece a un deterioramento della comunicazione. Pensiamo ai bambini degli orfanotrofi rumeni, che non ricevendo risposta al proprio pianto e alle proprie richieste smettevano progressivamente di piangere e di chiedere.

In assenza di un'adeguata sensibilizzazione, l'interazione con persone che non parlano tende ad avvenire con alcune "deformazioni" che rischiano di peggiorare ulteriormente la situazione. Chi parla, tende ad abbreviare le pause, mal tollerando il silenzio e la non risposta di chi non parla; spesso parla a voce più alta del solito, semplifica il messaggio, chiede cose già note, svuotando la comunicazione di significato. A sua volta chi non parla tende a essere passivo, ad avere scarsa iniziativa comunicativa, spesso rinuncia se non viene capito, ha scarsa consapevolezza del fatto che gli altri non capiscono cosa lui stia dicendo, e tende a ridurre il numero delle persone con cui interagisce a pochi che finiscono per avere la funzione di traduttori.

Realizzare che si può comunicare e avere lo strumento per comunicare sono passaggi essenziali, e se non si possono utilizzare le parole si diviene estremamente dipendenti da colui o coloro che ci possono o devono fornire gli strumenti, poiché senza di essi la comunicazione è quasi impossibile. Fondamentale è la possibilità di essere (o essere messi) in grado di capire ciò che gli altri cercano di dire. Si tratta di un aspetto importante, perché spesso si scambia la comprensione linguistica con la comprensione intellettuale. Un bambino può non capire perché non ce la fa dal punto di vista cognitivo, ma molti bambini non capiscono perché non capiscono le parole, un po' come succede a noi nei paesi stranieri. A seconda del grado di problema linguistico, possono non capire mai o quasi le parole o possono non capirle quando sono meno frequenti e conosciute, o quando la struttura della frase o del discorso diviene man mano più complessa e lontana dalla realtà quotidiana. Ecco perché, in alcune situazioni, è di particolare importanza un uso della comunicazione aumentativa anche in entrata (cioè di un "dizionario" per capire, oltre che per farsi capire), che ha la funzione di supportare e progressivamente di ampliare il livello della comprensione linguistica.

Fin da subito è necessario offrire al bambino opportunità di scelta in tutte le situazioni possibili, in modo fortemente motivante. All'inizio è cioè opportuno porre attenzione ad offrire due alternative delle quali l'una sia gradita e l'altra molto meno. Per un bambino che ha gravi difficoltà di comuni-

cazione, offrire due alternative entrambe molto gradite rappresenta una trappola che pone adulto e bambino in situazione di stallo. Possiamo comprenderlo facilmente: se devo scegliere tra una fetta di torta alla panna e un pasticcino al cioccolato, faccio fatica a decidere, e continuo a passare dall'uno all'altro. Per poter scegliere, sperimentando gli effetti della mia scelta e conseguentemente imparando ad assumerne la responsabilità, devo poter avere di fronte due cose che hanno effetti diversi e ritorni diversi, rispetto a me e rispetto a cosa mi interessa. Se devo scegliere tra un pasticcino e la minestra, mi è molto più facile capire la differenza e le conseguenze della mia scelta.

Nell'ambito delle scelte (e non solo) è poi di estrema importanza non effettuare verifiche prestazionali continue. Soprattutto in ambito scolastico, è facile cadere nella tentazione di mettere continuamente alla prova, a maggior ragione con bambini che danno pochi ritorni. Immaginiamo che un bambino abbia indicato con gli occhi la banana anziché la mela tra le due merende possibili. L'insegnante sa che quel bambino non ha mai voluto la banana prima, e non si sente sicura della scelta. Invece di fargli semplicemente sperimentare le conseguenze, ed eventualmente lasciare a lui la responsabilità di far capire che non voleva la banana, sotto la pressione dell'ansia tende a fare ripetere la scelta, magari invertendo di posto mela e banana. Il risultato è incredibilmente confusivo, soprattutto per un ragazzino che già ha delle grosse difficoltà cognitive o di comprensione linguistica. Se fossimo noi al suo posto, come minimo penseremmo di avere sbagliato risposta, o che le banane non vanno proprio bene e a scuola si possono mangiare solo mele... Le verifiche sono fondamentali, ma vanno lasciate ai momenti e ai luoghi programmati.

La seconda area di grande importanza, soprattutto nei ragazzi che sono arrivati alla possibilità di utilizzo di un sistema di comunicazione più complesso, con simboli e tabelle, è rappresentata dal costruire, condividere e soprattutto aggiornare il vocabolario di immagini. Effettuare la valutazione di un ragazzino, avviare l'intervento, scegliere un ausilio, decidere il tipo di simboli da usare è paradossalmente relativamente facile, rispetto alla fatica di mantenere costantemente aggiornato il vocabolario che il bambino ha a sua disposizione, in modo che sia consona a quelli che sono i suoi bisogni del momento.

L'intervento è poi composto da moltissimi strumenti che possono essere differenti a secondo della situazione e che possono essere utilizzati separatamente o insieme (scelte, simboli singoli, etichettatura, striscia delle attività, organizzazione degli spazi, facilitazione delle interazioni, controllo ambientale, selezione e aggiornamento del vocabolario, vocabolario dei gesti, libri modificati, tabelle a tema e tabella principale, lettura e scrittura in simboli, ausili con uscita in voce a messaggio singolo, a messaggi multipli o in sequenza, ecc), nell'ottica di garantire ai piccoli utenti, indipendentemente dal grado di disabilità e di compromissione cognitiva, il "diritto fondamentale di influenzare mediante la comunicazione le condizioni della propria vita" (USA National Committee for the Communication Needs of Persons with Severe Disabilities – 1992).

Fondazione IRCCS
“S.LUCIA” Roma
Neuropsicologia dell’età evolutiva
Dr.ssa M. Cristina Cossu
Dr.ssa Irene Nava

La NEUROPSICOLOGIA è una Scienza che studia le alterazioni delle Funzioni Superiori causate da lesioni o disfunzioni del Sistema Nervoso Centrale, siano esse focali o diffuse, acquisite o geneticamente determinate. La NEUROPSICOLOGIA dell’ETA’ EVOLUTIVA studia le alterazioni dello sviluppo che risulta condizionato: dall’effetto diretto della patologia, dal processo maturazionale e dalla plasticità degli emisferi cerebrali.

La NEUROPSICOLOGIA dell’ETA’ EVOLUTIVA permette di valutare il livello di sviluppo delle diverse funzioni superiori che varia nelle diverse patologie durante il corso dello sviluppo, e di formulare una diagnosi differenziale; per tale motivo si rivela particolarmente utile nello studio delle Malattie Genetiche Rare che si caratterizzano per profili evolutivi specifici.

In Italia il Ministero della Salute definisce “RARE” le malattie che hanno una prevalenza inferiore a 5 per 10.000 abitanti (Gazzetta Ufficiale n.160 del 12/07/2001).

La sindrome di WOLF-HIRSCHHORN è una Malattia Genetica Rara. Le Malattie Genetiche Rare seppur “rare” determinano nel loro insieme un forte impatto sociale e un notevole disagio e coinvolgimento emozionale in coloro che si trovano ad interagire con esse.

Al momento della DIAGNOSI per la famiglia è determinante conoscere: Dati medico-clinici - Abilità/disabilità – Comportamenti. Tale conoscenza consente di prospettare fin da subito interventi abilitativi mirati e specifici. Perché si sviluppi un modo realistico e costruttivo di affrontare i problemi che pongono i bambini affetti da una “malattia genetica rara” è fondamentale poter offrire alla famiglia un counseling adeguato di tipo sia Diagnostico, sia Prognostico.



...ma da dove deriva e in che direzione avanza la conoscenza delle malattie genetiche rare ?
...facciamo un passo indietro

I principi di base dell’ereditarietà sono stati scoperti per la prima volta da Mendel nel 1866, e quindi riscoperti e confermati nel 1900 circa, molto prima che fosse disponibile la tecnologia di laboratorio per studi accurati dei cromosomi umani.

Le ricerche sui cromosomi umani iniziarono negli anni ’20, quando fu possibile utilizzare materiale coltivato in vitro.

Fino agli anni ’50 si credeva che il corredo cromosomico umano fosse costituito da 48 cromosomi. Il numero esatto dei cromosomi fu determinato per la prima volta in America nel 1956 da Tjio e Levan, che utilizzarono come materiale di studio colture di polmone fetale. Nello stesso anno, 2 ricercatori inglesi, Ford e Hamerton, applicando al tessuto testicolare una tecnica migliorata di preparazione, confermarono i dati di Tjio e Levan, contando 46 cromosomi nelle metafasi spermatogoniali e 23 bivalenti nelle metafasi degli spermatociti primari. Il 1956 segna quindi l’inizio di rapidi progressi nel campo della Citogenetica Umana

Nell’arco di pochi anni si giunse alla scoperta di numerose anomalie cromosomiche quali cromosomi in più (Trisomia 21 o Sindrome di Down) o in meno (Sindrome di Turner 45X) mancanza di una parte del cromosoma (Sindrome di WolfHirschhorn 4p-), legate ad Anomalie “fenotipiche” che in alcuni casi costituiscono ben definite SINDROMI GENETICHE.

Uno dei concetti fondamentali per affrontare lo studio delle sindromi genetiche è il concetto di “Fenotipo Comportamentale” introdotto da Nyhan nel 1972, durante un intervento alla Society for Pediatric Research in riferimento a quei comportamenti disadattivi, che sono parte integrante dei disturbi organici. Il termine FENOTIPO deriva dal greco “φαινω”, apparire, e viene definito dall’*Oxford English Dictionary* come un “organismo distinguibile da altri sulla base di caratteristiche osservabili”. Secondo Nyhan, il danno genetico produce una serie di comportamenti attraverso

meccanismi biologici e neuropsicologi. *La definizione operativa di fenotipo comportamentale è quella di un insieme caratteristico di comportamenti costantemente associato ad un preciso quadro morboso.* Riconoscere che una malattia può essere associata ad un insieme caratteristico e specifico di comportamenti è un passo di estrema importanza. L'identificazione di tali comportamenti, ovvero, del fenotipo comportamentale può servire come supporto al clinico per formulare la diagnosi al pari dei risultati delle indagini di laboratorio e delle caratteristiche somatiche del paziente. *Il "Fenotipo" delinea il Profilo evolutivo specifico di ogni individuo, è quindi, è un quadro clinico tipico strettamente legato a disturbi biologici caratterizzato da diverse anomalie : somatiche, cognitive, comportamentali.* Ciò non significa che tali anomalie si manifestino in tutti i casi o con lo stesso grado di gravità. E' la diversa manifestazione di tali anomalie che guida il clinico verso un'ipotesi diagnostica precisa e coerente, che successivamente potrà essere confermata da diverse indagini di tipo strumentale e neuropsicologico. L'esame strumentale è possibile attraverso un counseling medico-gentico durante il quale vengono previste le indagini strumentali necessarie. L'esame neuropsicologico è possibile attraverso strumenti di valutazione che misurano le diverse funzioni neuropsicologiche, quali l'attenzione, l'intelligenza, la memoria, il linguaggio, le abilità d'integrazione e coordinazione visuomotoria, la percezione, le emozioni ed il comportamento. Tali funzioni, possono risultare deficitarie in modo specifico e selettivo in relazione alle diverse sindromi genetiche e determinare quindi un peculiare fenotipo neuropsicologico. Le diverse sindromi oltre al marker biologico diverso rappresentato dall'alterazione cromosomica, mostrano quindi anche un Profilo Neuropsicologico assolutamente SPECIFICO.

Il "**Profilo Neuropsicologico**" si caratterizza non solo per il marker genetico diverso, non solo per l'espressione dei comportamenti diversi ma anche per la presenza di pattern diversificati di funzionamento neuropsicologico espressione delle diverse caratteristiche cognitive.

...allora dalla definizione di Fenotipo Comportamentale si passa a quella di Fenotipo Neuropsicologico: geni diversi controllano le diverse Funzioni Neuropsicologiche le loro modalità di espressione e di funzionamento la cui alterazione provoca quadri clinici complessi e Profili di Sviluppo Mentale diversi.

L'identificazione di un peculiare fenotipo neuropsicologico, attraverso la Valutazione Neuropsicologica, consente al clinico la possibilità di pianificare un trattamento abilitativo in modo specificatamente mirato.



...ma che cos'è e come si svolge una **VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA?**

La Valutazione Neuropsicologica consente un'adeguata analisi del livello di sviluppo funzionale delle diverse componenti cognitive attraverso la somministrazione di strumenti testologici standardizzati che in età evolutiva vengono presentati ai ragazzi sotto forma di gioco. I risultati della Valutazione Neuropsicologica, mettendo in luce punti di forza e debolezza del profilo evolutivo del bambino, consentono di pianificare un piano di trattamento abilitativo specificatamente mirato.

La Valutazione Neuropsicologica, viene effettuata a intervalli temporali costanti (ogni 3-6 mesi entro i primi 2 anni d'età; ogni anno dopo i 24 mesi), per verificare le modalità di sviluppo di ogni bambino, il raggiungimento o meno degli obiettivi del trattamento, per individuare nuove strategie per migliorare e potenziare sulla base dei risultati ottenuti, le linee d'intervento adatte per quel bambino con quel profilo evolutivo in quel momento della sua crescita. Gli strumenti testologici da utilizzare per la Valutazione devono essere scelti in funzione dell'età del soggetto, ma anche e soprattutto in funzione delle reali capacità del bambino. Essi comprendono, sia batterie per la valutazione dello sviluppo mentale globale, sia test di abilità specifica. La scelta di un uso mirato dei diversi test, consente di analizzare le differenze, dalle più globali alle più sottili, ed ha lo scopo di indirizzare verso il trattamento mirato agli specifici livelli di abilità caratteristici di ogni singolo caso. Lo scopo fondamentale di un'approfondita valutazione neuropsicologica quindi, è quello di individuare nel modo più preciso e dettagliato possibile all'interno di ogni singola patologia la peculiare caratterizzazione del fenotipo neuropsicologico. La definizione del fenotipo neuropsicologico sulla base dei risultati evidenziati dalla valutazione neuropsicologica, consente la pianificazione di un intervento abilitativo specificatamente mirato alla facilitazione nell'acquisizione ed al potenziamento delle diverse abilità cognitive del bambino. L'intervento si focalizza sia sulle abilità integre, sia sul deficit specifico, e persegue lo sviluppo della consapevolezza e del controllo da parte

del bambino della propria attività mentale, quando deve utilizzare schemi appresi di informazione e di soluzione di problemi di varia natura. In questa prospettiva la famiglia è considerata parte attiva del processo di cambiamento e l'inserimento graduale e la presenza all'interno del setting terapeutico si rivela essenziale, fornendo alla famiglia stessa nuove informazioni sui diversi contesti ambientali nei quali il bambino agisce ed apprende modelli di interazione e di stimolazione alternativi. La famiglia che per il proprio figlio intraprende un percorso abilitativo mirato dovrebbe essere supportato nel corso del tempo dalle strutture adeguate sul proprio territorio: centri di riabilitazione, scuola, organizzazione di tipo assistenziale e ricreativo,poiché il fine ultimo del percorso abilitativo per un bambino è quello di migliorare **la qualità della sua vita e della propria famiglia.**

La definizione del **Profilo Neuropsicologico** sulla base dei risultati evidenziati dalla valutazione neuropsicologica, consente la pianificazione di un percorso abilitativo specificatamente mirato all'acquisizione del potenziale massimo di un bambino.

Scopo del nostro studio è stato quello di delineare il **Profilo Neuropsicologico** nella Sindrome di Wolf-Hirschhorn. La maggior parte dei ragazzi che abbiamo conosciuto presentano difficoltà importanti che voi genitori "competenti" e "consapevoli", conoscete bene avendole affrontate insieme a loro ogni giorno. Con il vostro aiuto, e come riabilitatori-abilitatori con i nostri strumenti, abbiamo cercato di conoscerle anche noi, abbiamo cercato di approfondire, di capire, con il fine ultimo di poter ottenere informazioni necessarie a migliorare le nostre risorse operative e di poter offrire trattamenti mirati alle reali necessità dei vostri ragazzi. Quando abbiamo iniziato questo studio, noi avevamo conosciuto solo 3 ragazzi con la Sindrome di Wolf, Giorgio, Pietro e Arianna. Giorgio era arrivato al nostro Servizio con una richiesta di valutazione, Pietro e Arianna lo frequentavano per effettuare terapie abilitative. La letteratura riportava la costante presenza di un grave ritardo mentale e deficit della sfera linguistico-comunicativa e delle abilità non verbali. Anche Giorgio, Pietro e Arianna, presentavano queste caratteristiche, ma nonostante ciò, erano anche molto interessati alla relazione e alla comunicazione e anche in assenza di linguaggio era presente un'intenzione comunicativa e la voglia di partecipare attivamente alla comunicazione manifestata costantemente, con lo sguardo, le espressioni del volto e la gestualità. Quando abbiamo studiato il loro profilo neuropsicologico con strumenti psicometrici i risultati hanno confermato le nostre osservazioni preliminari: effettivamente, nonostante il ritardo di sviluppo mentale e l'assenza di linguaggio, emergevano competenze migliori nella sfera personale-sociale e linguistico-comunicativa, tutti e tre i nostri ragazzi erano sensibili e interessati a quanto accadeva nel loro ambiente significativo, comprendevano di più di quanto riuscivano a esprimere, manifestavano un'intenzione comunicativa e spontaneamente avevano adottato strategie comunicative "alternative-aumentative".

Le abilità comunicative non sembravano le più compromesse, anzi, venivano a delinearci quasi come un punto di forza e ciò poteva essere determinante nella pianificazione dei loro percorsi abilitativi. Forse ciò riguardava solo i 3 ragazzi che avevamo conosciuto, o forse invece poteva riguardare tutti i ragazzi con la sindrome di Wolf. E' sulla base di questi ragazzi possedessero anche delle abilità di spicco nel profilo neuropsicologico, migliori delle altre, da considerarsi "punti di forza" sui quali far leva per supportare le più compromesse...

Per noi che lavoriamo quotidianamente nella riabilitazione, quanto era emerso, avrebbe potuto avere molta importanza con una ricaduta significativa sulle prospettive terapeutico- abilitative..... ed è stato così che abbiamo deciso di iniziare questo studio oggi, ancora in corso di svolgimento. Sebbene ancora i dati in nostro possesso non siano quelli definitivi, vorremmo comunque condividere con voi l'attuale "stato dell'arte", raccontarvi cosa abbiamo fatto con i vostri ragazzi e quali sono le nostre riflessioni dopo aver avuto l'occasione e il piacere di conoscerli.

Nella popolazione italiana il numero di soggetti con diagnosi di Wolf-Hirschhorn è stimato intorno a 90 casi. Questo studio attualmente, riferisce del 65 % circa della popolazione italiana. Il campione sottoposto allo studio è costituito da un totale di 59 soggetti. Solo 55 sono stati realmente valutati. Un soggetto è stato impossibilitato a partecipare a causa delle gravi condizioni di salute mentre 3 hanno rifiutato. Dei 59 ragazzi, 52 sono appartenenti dall'Associazione AISiWH. Ai 7 restanti, abbiamo fornito le informazioni necessarie e qualcuno di loro si è già iscritto e parteciperà per la

prima volta ai lavori del Convegno. Del Campione Totale, 20 soggetti sono di sesso maschile e 39 soggetti sono di sesso femminile. La distribuzione geografica è caratterizzata da una maggiore concentrazione nell'area del Nord, ma ciò potrebbe essere imputabile a fattori molteplici.

A ogni famiglia è stato presentato un Protocollo di **Consenso Informato** in cui erano esplicitati gli scopi, le modalità di intervento e le finalità dello studio in atto, con una richiesta d'adesione scritta di concessione al trattamento dei dati e alla loro citazione in forma anonima. E' stata inoltre richiesta una copia del referto del test genetico positivo per la Sindrome di WOLF-HIRSCHHORN da allegare al resto dei protocolli. Con ogni famiglia è stato effettuato un colloquio anamnestico durante il quale sono state riferite le tappe dello sviluppo di ogni ragazzo, le condizioni attuali e le necessità terapeutiche di ogni singolo caso. Ogni ragazzo è stato sottoposto a una **Valutazione Neuropsicologica** avvenuta tramite la somministrazione di un Protocollo Valutativo debitamente prescelto, costituito da Test Standardizzati e non (Test standardizzati come per es. le Scale per la Valutazione dello Sviluppo Mentale Griffiths, e la scala P.E.P.-R da cui è possibile ricavare rispettivamente una valutazione normativa o funzionale, Test di Abilità Specifica per la valutazione del Linguaggio, della Coordinazione, della Percezione etc., e Protocolli Osservativi), che permettono di definire con precisione il Livello di Maturazione Generale in ogni Area dello Sviluppo, ovvero il Profilo Neuropsicologico. I diversi strumenti utilizzati contemplavano prove con materiali ludici ed ogni attività è stata presentata sotto forma di gioco.

Ogni strumento del protocollo valutativo utilizzato sarà descritto nelle sue caratteristiche, nelle sue modalità di somministrazione e nella sua capacità valutativa nel corso dell'intervento.

I risultati preliminari hanno evidenziato la seguente distribuzione percentuale in riferimento al grado di ritardo di sviluppo: 4% Ritardo di Sviluppo Lieve (2 SS), 13% Ritardo di Sviluppo Medio (7 SS), 9% Ritardo di Sviluppo Grave (5 SS), 74% Ritardo di Sviluppo Gravissimo (41 SS): nonostante la più alta percentuale si riscontri in relazione al ritardo gravissimo, tutti i ragazzi si sono dimostrati disponibili e interessati alla relazione e hanno accettato di partecipare alle attività proposte. Dalla somministrazione di prove diverse ed un confronto preliminare fra esse è possibile evidenziare che nonostante la grave compromissione linguistica in generale tutti, si sono dimostrati sensibili a stimolazioni comunicative sia a livello recettivo sia a livello espressivo, sebbene la capacità di esprimersi non sia stata manifestata come solitamente avviene attraverso il linguaggio verbale. Sulla base di ciò è possibile rilevare allora la possibilità di attuare percorsi di CAA, mirati al potenziamento di tali abilità.

I ragazzi si sono inoltre, dimostrati sensibili all'ambiente e al rinforzo sociale, alla possibilità di partecipazione attiva e alla relazione, elementi fondamentali per potenziare le risorse di autonomia personale e sociale attraverso percorsi abilitativi con training specifici (terapia cognitiva, terapia occupazionale, pet therapy, ippoterapia). Costantemente presenti predilezione ed interesse per la musica, a cui si associa nella totalità di casi un notevole senso del ritmo che può prevedere interventi di musicoterapia e psicomotricità a sostegno delle abilità di percezione coordinazione ed integrazione visuomotoria.

Segue un rapido confronto dei primi risultati (dati grezzi non ancora elaborati ma già sufficientemente informativi), ottenuti alle diverse prove.

Attualmente stiamo seguendo presso il nostro servizio 3 bambine con sindrome di Wolf-Hirschhorn Arianna..., Chiara..., e Marianna..., e con molte famiglie è già iniziato un rapporto di collaborazione a distanza. Sulla base di quanto fino ad oggi osservato, per ogni ragazzo che abbiamo conosciuto è stata preparata una relazione descrittiva dei risultati ottenuti indicativa anche di un eventuale percorso abilitativo.

Speriamo di poter a breve conoscere tutti i ragazzi che ancora mancano e dopo aver ulteriormente studiato ed elaborato le informazioni in nostro possesso, restituire a voi informazioni precise relative alla possibilità di intraprendere percorsi abilitativi mirati e specifici, e di poter fornire linee guida per gli operatori circa i trattamenti più utilmente indicati per i ragazzi con la sindrome di Wolf-Hirschhorn da attuare sul proprio territorio.