



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Dipartimento Di Psicologia Dello Sviluppo e Della Socializzazione

Corso Di Laurea Magistrale In Psicologia Clinica Dello Sviluppo

Tesi di Laurea Magistrale

**IL POTENZIAMENTO DELLE FUNZIONI ESECUTIVE NELLA SINDROME
DI DOWN: IL RUOLO DELLA RELAZIONE GENITORE-BAMBINO**

**THE IMPROVEMENT OF EXECUTIVE FUNCTIONS IN DOWN SYNDROME:
THE ROLE OF PARENT-CHILD RELATIONSHIP**

Relatrice:

Prof.ssa Silvia Lanfranchi

Correlatrice

Dott.ssa Sara Onnivello

Laureanda: Alessia Caruggi

Matricola: 2080950

Anno Accademico 2023/2024

Indice

INTRODUZIONE	5
CAPITOLO 1. LA SINDROME DI DOWN	8
1.1 Cenni storici	8
1.2 Aspetti genetici	8
1.3 Caratteristiche fenotipiche e condizioni mediche	10
1.4 Traiettorie di sviluppo	12
1.4.1 <i>Lo sviluppo motorio</i>	12
1.4.2 <i>Sviluppo cognitivo</i>	14
1.4.3 <i>Sviluppo linguistico</i>	16
1.4.4 <i>Sviluppo adattivo ed emotivo</i>	17
CAPITOLO 2. LE FUNZIONI ESECUTIVE	22
2.1 Traiettorie di sviluppo delle funzioni esecutive	24
2.2 Funzioni esecutive e disabilità intellettiva	26
2.3 Funzioni esecutive nella sindrome di Down	27
2.3.1 <i>Memoria di lavoro nella sindrome di Down</i>	30
2.3.2 <i>Inibizione nella sindrome di Down</i>	32
2.3.3 <i>Flessibilità nella sindrome di Down</i>	33
2.3.4 <i>Pianificazione nella sindrome di Down</i>	34
2.4 Il potenziamento delle funzioni esecutive	36
CAPITOLO 3. IL RUOLO DELLA RELAZIONE GENITORE-BAMBINO SUL FUNZIONAMENTO COGNITIVO DEI BAMBINI A SVILUPPO TIPICO E ATIPICO	39
3.1 Parenting e funzioni esecutive nello sviluppo tipico	39
3.2 La relazione genitore-bambino nello sviluppo atipico	41
3.3 La relazione genitore-bambino nella sindrome di Down	43
3.3.1 <i>Effetti della relazione genitore-bambino sullo sviluppo delle funzioni esecutive</i>	47
CAPITOLO 4 – METODO.....	49

4.1 Introduzione	49
4.2 Il progetto EXPO	50
4.3 Obiettivi e domanda di ricerca	51
4.4 Partecipanti	52
4.5 Strumenti.....	53
4.5.1 <i>Child-Parent Relationship Scale</i> (Pianta, 1992)	54
4.5.2 <i>Behaviour Rating Inventory of Executive Function - Preschool Version</i> (<i>BRIEF-P</i>) (Gioia et al., 2003; Versione italiana a cura di Marano et al., 2014)	55
4.5.3 <i>Misure dirette</i>	55
4.6 Procedura	60
4.7 Piano delle analisi	61
CAPITOLO 5- RISULTATI.....	63
5.1 Statistiche descrittive.....	63
5.2 Analisi del profilo genitoriale.....	65
5.3 Correlazioni misure indirette	66
5.4 Correlazioni misure dirette.....	70
5.5 Confronto tra nazionalità	75
CAPITOLO 6- DISCUSSIONE	80
6.1 Profilo genitoriale emerso dal CPRS	80
6.2 Correlazioni in fase di pretrattamento	82
6.3 Correlazioni in fase di post-trattamento	84
6.4 Correlazioni tra delta delle due prove e indici CPRS	87
6.5 Correlazioni e nazionalità	88
6.6 Limiti e sviluppi futuri	92
BIBLIOGRAFIA	94

INTRODUZIONE

Le funzioni esecutive sono un insieme di processi cognitivi di alto livello, essenziali per la pianificazione e la messa in atto di azioni finalizzate (Diamond, 2013); esse includono la memoria di lavoro, la flessibilità, la regolazione emotiva, la pianificazione e l'inibizione. Queste funzioni emergono gradualmente nel corso dello sviluppo, mediante un processo di differenziazione e specializzazione, anche in funzione delle esperienze e delle stimolazioni che si ricevono dall'ambiente, specialmente durante specifiche finestre di aumentata plasticità neurale (Zelazo, 2020). L'età prescolare si configura come un periodo particolarmente significativo per lo sviluppo della maggior parte dei processi che rientrano nel cappello delle funzioni esecutive, di fatto, sebbene i loro precursori emergano già nel corso del primo anno di vita, è proprio durante l'età prescolare che iniziano a specializzarsi le singole funzioni, una traiettoria che prosegue, poi, fino all'età adolescenziale (Cristofori et al., 2019).

Nell'ambito della disabilità intellettiva, le funzioni esecutive giocano un ruolo significativo, in quanto sono associate all'efficacia delle strategie adattive (Barton & McIntyre, 2022), abilità fondamentali per la vita quotidiana. Tuttavia, indipendentemente dall'eziologia del disturbo, i soggetti con disabilità intellettiva presentano un profilo di funzionamento esecutivo globalmente basso, caratterizzato da diverse fragilità (Fidler & Lanfranchi, 2022).

Alla luce di queste evidenze, risulta fondamentale il ruolo giocato dai programmi di potenziamento, che mirano ad incrementare, in maniera specifica, le abilità che afferiscono alle funzioni esecutive; in particolare, l'età prescolare risulta un periodo favorevole alla loro messa in atto (Zelazo, 2020), vista la plasticità neurale che caratterizza questa fase.

All'interno di questa cornice teorica si inserisce il progetto EXPO, EXecutive function Play Opportunities, un programma di potenziamento delle funzioni esecutive, per bambini, di età prescolare, con sindrome di Down. La sindrome di Down presenta, come le altre forme di disabilità intellettiva, un deficit esecutivo, tale per cui le prestazioni in questi compiti sono inferiori rispetto a quanto atteso per età mentale. Tuttavia, questo deficit si configura in maniera caratteristica: le funzioni esecutive considerate fredde, memoria di lavoro, inibizione, pianificazione, flessibilità, risultano punti di debolezza;

mentre quelle connesse alla regolazione emotiva, funzioni calde, sono considerate punti di relativa forza (Loveall et al., 2018).

Il progetto EXPO, nato dalla collaborazione tra il gruppo di ricerca della professoressa Lanfranchi, dell'Università di Padova e il team della Colorado State University, coordinato dalla professoressa Fidler, è stato sviluppato in maniera specifica per il profilo della sindrome e si articola in 12 settimane, precedute e seguite da una valutazione del funzionamento esecutivo dei partecipanti, mediante prove dirette e la somministrazione di questionari ai genitori.

Questo programma rientra all'interno di una tipologia di interventi di potenziamento denominati "parents implemented treatment", ovvero interventi implementati dai genitori. Si tratta di programmi che vengono condotti, in ambiente domestico, da parte dei genitori, a seguito di un'adeguata formazione, e che permettono, dunque, di garantire una continuità di setting e di pratiche tra il trattamento e la vita quotidiana (Powell, 2013). Nonostante l'intervento sulle funzioni esecutive sia di natura prettamente cognitiva, la natura del programma, che coinvolge genitori e figli, all'interno dell'ambiente domestico, mette in evidenza un possibile collegamento tra dimensione cognitiva e relazionale. Di fatto, sono numerose le ricerche che evidenziano come la qualità della relazione genitore-bambino influenzi i diversi domini dello sviluppo, concorrendo a determinarne gli esiti evolutivi (Tucker-Drob & Harden, 2012).

Da queste osservazioni deriva l'ipotesi di ricerca del presente progetto di tesi: partendo dalle evidenze presenti in letteratura, le quali sottolineano gli effetti sullo sviluppo di una buona relazione genitore-bambino, ci si è interrogati sul ruolo giocato da quest'ultima nello sviluppo e nel potenziamento delle funzioni esecutive, arrivando a formulare l'ipotesi di un'associazione tra le funzioni esecutive e la qualità della relazione genitore-bambino, e, più nel dettaglio, tra questa e gli effetti del trattamento.

Attraverso l'analisi dei dati ricavati dal questionario CPRS "Child-Parent relationship scale" (Pianta, 1992), sarà possibile ricavare un profilo della relazione tra genitori e figli con sindrome di Down. Dopodiché verranno analizzate le correlazioni tra i dati del questionario e i risultati delle prove di valutazione delle funzioni esecutive, sia dirette sia indirette, nelle due fasi del progetto: pretrattamento e post-trattamento. Questo permetterà di verificare la presenza di un'associazione tra le funzioni esecutive e la qualità della

relazione genitore-bambino; grazie alle valutazioni nelle due fasi, sarà possibile osservare se, a seguito del trattamento, ci saranno dei cambiamenti nelle correlazioni. Saranno, poi, svolte delle analisi correlazionali tra i dati del CPRS e il delta tra le due prove, per valutare se vi sia associazione tra la qualità della relazione genitore-bambino e la misura del cambiamento. Infine, essendo il campione costituito da due nazionalità, italiana e statunitense, le medesime correlazioni verranno condotte per ognuno dei sottogruppi, al fine di valutare la presenza di differenze dettate da fattori culturali, relativi al coinvolgimento genitoriale e alle modalità di conduzione del programma.

I risultati di queste analisi permetteranno di approfondire il ruolo della dimensione relazione nei programmi di potenziamento cognitivo e forniranno utili spunti da cui partire per la formazione e il supporto ai genitori, nell'ambito di questo tipo di interventi.

Capitolo 1. LA SINDROME DI DOWN

La sindrome di Down (SD) è stata la prima alterazione cromosomica autosomica riconosciuta nella specie umana (Lejeune,1959). Oggi l'indice epidemiologico di questo disturbo è il più alto tra le sindromi genetiche che coinvolgono alterazioni cromosomiche, con un'incidenza di 1 su 700-1000 nuovi nati (Ganguly, 2022). La trisomia 21 si manifesta a seguito di una mutazione de novo, legata ad una mancata disgiunzione dei cromosomi in fase di mitosi o meiosi e comporta, dalla nascita, oltre a specifiche caratteristiche somatiche, un pattern di problematiche organiche ed evolutive tipico.

1.1 Cenni storici

Nonostante le prime descrizioni cliniche di soggetti affetti dalla sindrome siano attribuite a Esquirol (1838) e, successivamente, a Seguin (1844), fu il medico inglese Jhon Langdon Down a proporre una caratterizzazione dei tratti tipici della sindrome in un articolo pubblicato nel 1866, che pose le basi per i successivi studi in questo ambito. Nel suo articolo, J. Langdon Down propose la denominazione dei soggetti affetti come "mongoloids", per la somiglianza della loro fisionomia con quella delle popolazioni asiatiche (Down, 1866). Tale denominazione fu ufficialmente sostituita solo nel 1965, dalla World Health Organisation, a seguito di appelli mossi da delegazioni di ricercatori e studiosi, che accusarono il termine di essere confusivo e discriminante, nonché privo di reali connessioni con l'etnia a cui faceva riferimento (Ganguly, 2022).

Grazie allo sviluppo, negli anni Cinquanta del Novecento, delle tecniche di studio del cariotipo umano, fu possibile a Jerome Lejeune e ai suoi colleghi, nel 1959, la scoperta di un cromosoma aggiuntivo nelle cellule tissutali di soggetti che presentavano le caratteristiche descritte da Down (Lejeune,1959); lo stesso team di ricerca dimostrò che il quarantasettesimo cromosoma identificato era morfologicamente identico al cromosoma 21, a seguito di tali evidenze , il disturbo venne denominato "Trisomia 21" (Karamanou et al., 2012). Dopo tali scoperte, il corpus di ricerche sulla sindrome si è ampliato notevolmente negli anni, permettendo un approfondimento sempre maggiore di quelle che sono le caratteristiche che la contraddistinguono.

1.2 Aspetti genetici

Prima della scoperta di Lejuene e colleghi, le cause della SD venivano ricondotte ad un insieme di fenomeni concomitanti: fattori genetici non meglio specificati, età avanzata

della madre, danni alla nascita e durante la gravidanza (Ganguly, 2022). Tra gli anni Quaranta e Cinquanta del Novecento, il lavoro di ricerca di alcuni autori si orientò verso la verifica di un'ipotesi genetica alla base della SD, tra cui Turpin (1937) ma, soltanto nel 1959, si arrivò all'identificazione della mutazione autosomica del cromosoma 21, grazie al lavoro non solo di Lejeune, al quale fu riconosciuto il merito della scoperta, ma anche di altri ricercatori, tra cui Marthe Gautier (Gautier, 2009).

La trisomia è un fenomeno di aneuploidia, cioè un'anomalia cromosomica che comporta un sovrannumero di cromosomi nel genoma delle cellule (Antonarakis, Lyle, Dermitzakis, Reymond e Deutsch, 2004), essa deriva da una mancata segregazione, o da una non disgiunzione, dei cromosomi durante la fase di meiosi, o la divisione delle cellule durante la gametogenesi. Per quanto concerne la SD, la trisomia raramente viene trasmessa per ereditarietà, si tratta, infatti, nella maggior parte dei casi, di una mutazione de novo, che può verificarsi in diverse modalità (Ganguly, 2022); la trisomia piena determina la presenza di un cromosoma 21 in più in tutte le cellule dell'organismo, e interessa il 95% dei soggetti con sindrome, mentre forme di trisomia parziale sono più rare e avvengono per traslocazione, che, in alcuni casi, ovvero le traslocazioni bilanciate, possono essere ereditarie (Vianello, 2015). In ultimo, esistono manifestazioni della sindrome, definite mosaicismo, che prevedono la presenza concomitante di cellule con mutazione e cellule sane, in questi casi, che sono più rari rispetto alla sindrome classica, è possibile che siano presenti deficit cognitivi più lievi, sebbene siano comunque manifestate le caratteristiche somatiche tipiche (Ganguly, 2022).

Da un punto di vista genetico, la SD è definita come un disordine che causa disregolazione nell'espressione dei geni, questa condizione darebbe luogo al fenotipo tipico della sindrome, come conseguenza dello specifico effetto di dosaggio dei geni, presenti sul cromosoma 21. Due sono le vie tramite cui l'espressione dei geni in eccesso impatterebbe sullo sviluppo dei soggetti con trisomia, da un lato vi sono effetti diretti connessi con la sovra espressione genica, dall'altro, questa condizione altererebbe, con effetti aspecifici a cascata, l'omeostasi biologica globale (Antonarakis et al., 2020). Nello specifico, alcuni autori sostengono che la trisomia 21 abbia un impatto sui processi di trascrizione delle proteine: sia perché alcuni geni del cromosoma HSA21 svolgono un ruolo di regolazione del processo, sia perché è emerso che anche l'espressione di altri geni, non appartenenti a questo cromosoma, è alterata nei casi di trisomia 21 (Pelleri et al., 2018). Numerose

ricerche sono ancora incorso, avvalendosi di modelli animali, come i topi, ma anche studi con tecniche avanzate di analisi di singole cellule, per arrivare a comprendere la diretta relazione tra specifiche alterazione genetica e, altrettanto specifiche, manifestazioni fenotipiche.

1.3 Caratteristiche fenotipiche e condizioni mediche

La SD presenta un profilo tipico che interessa diversi sistemi dell'organismo, in particolare il muscoloscheletrico, quello neurologico e quello cardiovascolare (Antonarakis et al., 2020). Già alla nascita è possibile riscontrare le caratteristiche fisiognomiche tipiche della sindrome, elemento che rende possibile la diagnosi mediante osservazione clinica, nei casi in cui non siano stati fatti esami specifici in gravidanza: villocentesi o amniocentesi (Bull, 2020). Occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni, testa piccola e appiattita nella parte posteriore, viso tondo con sella nasale larga e piatta, bocca e orecchie più piccole, lingua grossa e sporgente, collo ampio, mani corte e larghe, insieme ad ipotonia muscolare sono i tratti fisici tipici che contraddistinguono, dalla nascita, gli individui affetti dalla sindrome (Vianello, 2015).

Oltre alle caratteristiche somatiche, i soggetti con trisomia 21 presentano con maggiore frequenza condizioni mediche specifiche che influenzano il loro stato di salute, lo sviluppo e il funzionamento (Bull, 2020), alcune di queste richiedono un intervento immediato alla nascita, mentre altre implicano un monitoraggio lungo tutto l'arco della vita.

Entrando nel dettaglio, si osservano difetti cardiaci congeniti in un individuo su due (Vianello, 2015), nonché ipertensione polmonare-arteriosa, che deve essere monitorata sin dall'infanzia, in quanto si associa ad altre problematiche, di cui i pazienti sono affetti a livello gastrointestinale e respiratorio (Bull, 2020). Le altre principali condizioni da monitorare interessano il sistema uditivo, quello visivo, il funzionamento tiroideo e quello del sistema scheletrico, nello specifico la lussazione dell'anca, la lussazione rotulea e il piede planovalgo sono frequenti nei soggetti con la sindrome (Bull, 2020).

Parlando di malattie autoimmuni, dati di ricerca dimostrano che l'ipotiroidismo e la sindrome di Hashimoto sono presenti nel 50% dei soggetti con SD, che raggiungono i 45 anni, così come la celiachia, che sembrerebbe associarsi a specifici sintomi gastrointestinali e comportamentali (Swigonski, Kuhlenschmidt, Bull, Corkins e Downs,

2006). Anche l'artrite idiopatica giovanile è una condizione autoimmune più frequente nei soggetti con SD, che spesso non venendo riconosciuta, determina delle conseguenze significative sulla qualità della vita (Jui & Emery, 2009).

Nonostante l'assunzione di peso e la crescita ponderale siano generali indicatori di salute nei pazienti con SD, l'obesità è una condizione che si manifesta, in questa popolazione clinica, con tassi maggiori rispetto alla popolazione generale e i fattori che la determinano sono sia metabolici sia ambientali (Vianello, 2006). Nel dettaglio, una revisione della ricerca clinica (Bertappelli, Pitetti, Agiovlasitis e Guerra-Junior, 2016) ha evidenziato, nei soggetti con SD, livelli maggiori di leptina, l'ormone che veicola il senso di fame, un diminuito consumo energetico a riposo ma anche livelli inferiori di attività fisica e una dieta non sempre adeguata, nonché la presenza di condizioni mediche in comorbidità. Oltre alla gravità della condizione in sé, l'obesità si associa a maggiori rischi di apnea notturna, insorgenza di diabete e di condizioni cardiopolmonari, nonché problematiche di deambulazione (Galli, Cimolin, Rigoldi, Condulci e Albertini, 2015).

Per quanto riguarda lo sviluppo e il funzionamento neuro-cognitivo, si osservano un generale ritardo cognitivo, una ridotta consapevolezza sociale, una maggiore incidenza di disturbi dello spettro autistico e un'insorgenza precoce di caratteristiche associabili all'Alzheimer (Bull, 2020). L'associazione tra morbo di Alzheimer (AD) e SD appare complessa: l'incidenza del morbo è assai più frequente; tuttavia, si osserva una condizione peculiare tale per cui, nonostante la maggior parte dei soggetti adulti con SD manifesti, a livello cerebrale, placche compatibili con il morbo, solo una percentuale ridotta ne mostra i sintomi (Vianello, 2015). Questo sembrerebbe riconducibile, secondo un'ipotesi, alla particolare conformazione cerebrale dei soggetti con la sindrome, di fatto si è osservato una parziale sovrapposizione delle caratteristiche neuropatogene nel sistema nervoso dei soggetti con SD e in quelli con AD (Hartley et al., 2015), in particolare per quello che riguarda la sovra-espressione di amiloidebeta ($A\beta$) (Washington, Cler, Lowery e Stark, 2023).

Da un punto di vista psichiatrico, i soggetti con SD presentano tassi di compresenza con disturbi clinici tra il 18-38%, tali valori variano leggermente se si considera l'età pediatrica, rispetto a quella adulta; ciononostante si tratta di dati da 3 a 5 volte superiori alla popolazione generale (Vianello, 2006). Tuttavia, se confrontati con i tassi di rischio

psicopatologico di categorie con altre disabilità intellettive, quelli dei soggetti con SD appaiono più bassi, per quanto riguarda la maggior parte delle manifestazioni cliniche, eccezion fatta per la depressione (Capone, Goyal, Ares e Lanningan., 2006). A livello generale, dunque, la SD presenta un rischio inferiore di psicopatologia rispetto ad altre forme di disabilità intellettiva (Dickens, Shah, Sagun, Beck e King, 2002). Ciononostante, se si considerano i comportamenti problematici, non francamente patologici, i soggetti con SD, già in età precoce, mostrano problematiche comportamentali legate ad aspetti esternalizzanti (Vianello, 2006).

1.4 Traiettorie di sviluppo

Nel considerare la traiettoria evolutiva dei soggetti con SD, nelle sue varie dimensioni, risulta significativo considerare che l'alterazione cromosomica determina una condizione di disabilità intellettiva e di ritardo nello sviluppo, che tuttavia non è riassumibile in unico ed unitario fenotipo comportamentale (Fiedler, Most, Booth-LaForce e Kelly, 2009). Di fatto quello che emerge, da un punto di vista evolutivo, è un profilo caratterizzato da specifiche aree di forza e di debolezza, che risentono fortemente della variabilità individuale. Il ritardo nello sviluppo sembrerebbe associato a differenze strutturali a livello cerebrale, come la riduzione del volume di materia bianca e grigia nel cervelletto, nei lobi centrali e parietali, nel corpo calloso e nell'ippocampo (Fernandez & Carvajal Molina., 2014); in concomitanza con ritardo nei processi di mielinizzazione (Ábrahám et al., 2012).

1.4.1 Lo sviluppo motorio

Diversi fattori intervengono nel determinare lo sviluppo motorio dei neonati con SD; tra questi si annoverano l'ipotonìa, che caratterizza circa il 95% dei casi (Vianello, 2006), la lassità dei legamenti, l'inferiore forza muscolare (Palisano et al., 2001), la bassa statura e le condizioni mediche compresenti. Nel complesso quello che emerge è un quadro caratterizzato da un ritardo nell'acquisizione delle abilità motorie tipiche per età e un deficit di equilibrio, che a loro volta impattano sullo sviluppo di capacità cognitive ed adattive (Jain, Nayak, Karnad e Doctor, 2022).

Come evidenziato da un'accurata ricerca di Tudella, Pereira, Basso e Savelsbergh (2011), ciò che caratterizza lo sviluppo motorio dei soggetti con SD, già dal primo anno di vita, è una maggior lentezza nell'acquisizione delle tappe fondamentali, quali l'afferramento,

la posizione seduta, il gattonamento e la camminata; inoltre, nel momento in cui si tratta di acquisire e padroneggiare schemi motori più complessi, si osserva un incremento del gap temporale tra le due traiettorie di sviluppo, tipica e atipica. Secondo la letteratura di riferimento, la capacità di stare seduto in autonomia viene acquisita intorno ai 10 mesi, mentre la camminata autonoma emerge intorno ai 22 mesi (Winders, Wolter-Warmerdam e Hickey, 2019), con un'estrema variabilità individuale che dipende da come le condizioni di salute influenzano la progressione dello sviluppo. Oltre alle difficoltà in termini di ampiezza del repertorio motorio, anche a livello qualitativo si osservano delle differenze nei bambini con SD, i quali presentano una maggiore lentezza e imprecisione nei movimenti, rispetto ai coetanei (Jain et al., 2022).

Tuttavia, nonostante le tappe di sviluppo siano raggiunte con tempistiche differenti, le sequenze di acquisizione sono analoghe a quelle osservate nello sviluppo tipico (Tudella et al., 2011), e questo rappresenta un importante elemento da considerare nella pianificazione di progetti di intervento specifici.

Per quanto riguarda lo sviluppo posturale dei soggetti con SD, si osservano particolari difficoltà nell'acquisizione di posizioni antigravitatorie (Tudella et al., 2011), ovvero quelle che consentono di mantenersi in equilibrio nello spazio resistendo alla forza di gravità, il che è riconducibile a difetti nel funzionamento del cervelletto e del corpo calloso, centri cerebrali responsabili della coordinazione e del controllo posturale (Jain et al., 2022); i deficit di equilibrio emergono sia nel mantenimento di posture statiche sia nell'esecuzione di movimenti dinamici, ciò che risulta caratteristico è, inoltre, l'inadeguatezza delle strategie compensatorie (Jain et al., 2022).

Abilità motorie ed equilibrio si influenzano reciprocamente determinando, in bambini e adolescenti con SD, un dispendio significativo di energie nel portare a termine sequenze motorie necessarie all'esplorazione dell'ambiente e alla socializzazione (Vandoni et al., 2023), questo comporta un affaticamento precoce e dunque un limitato coinvolgimento in attività dinamiche, che richiedono equilibrio e coordinazione (Jain et al., 2022).

Per quanto concerne lo sviluppo fine motorio, anche in questo caso si conferma un ritardo nell'acquisizione delle tappe fondamentali di sviluppo, per esempio la presa a pinza viene acquisita tra 13 e 66 mesi, la capacità di infilare perline in un filo tra i 43 e i 144 mesi, l'impugnatura di un pastello e la capacità di scarabocchiare su un foglio tra i 9 e i 36 mesi,

l'uso delle forbici in maniera approssimativa tra 37 e 96 mesi (Frank & Esbensen, 2015). Tutte queste abilità sono precursori di competenze più complesse, che risultano fondamentali nello svolgimento di attività quotidiane, legate al raggiungimento delle autonomie personali e scolastiche, come l'alimentazione autonoma, raggiunta tra i 28 e i 90 mesi, il vestirsi, 49-192 mesi, anche maneggiando tipi di chiusure diverse (zip 79-216 mesi, bottoni 109-2016 mesi) e le pratiche di igiene, 39-90 mesi (Alesi, Giustino, Gentile, Gómez-López e Battaglia, 2022). Come per lo sviluppo grosso-motorio, nei bambini con SD si è osservata una progressione nello sviluppo che passa per l'acquisizione dei precursori, lo sviluppo di un maggior grado di destrezza e precisione, per giungere infine al padroneggiamento di competenze complesse (Frank & Esbensen, 2015). Tuttavia, nonostante il percorso di acquisizione sia tendenzialmente omogeneo, si è osservata un'estrema eterogeneità a livello temporale, che determina un ampliamento dei range di acquisizione delle competenze, a mano a mano che diventano più complesse. Questo mette in evidenza, ancora una volta, l'impossibilità di tracciare una traiettoria univoca e l'importanza di considerare le specificità fenotipiche di ciascun individuo (Daunhauer et al., 2014; Karmiloff-Smith et al., 2016).

In generale vista l'importanza delle competenze motorie per lo sviluppo cognitivo e sociale, e considerato che, proprio per le loro caratteristiche e difficoltà, i soggetti con SD tendono ad avere una vita più sedentaria (Alesi & Pepi, 2017), risulta fondamentale incoraggiare con programmi adeguati, la partecipazione di questi soggetti ad esperienze di promozione e potenziamento dell'attività fisica, sia in ambito domestico che sociale, non solo in età evolutiva, ma anche da adulti (Alesi et al., 2022).

1.4.2 Sviluppo cognitivo

Lo sviluppo cognitivo nella SD mostra, a livello di tappe fondamentali, una progressione relativamente sovrapponibile a quella normotipica, sebbene con tempistiche differenti, entro i primi due anni vita, per poi rallentare ulteriormente, nel corso degli anni successivi (Fiedler et al., 2009), probabilmente in relazione ad un ritardo nei processi di mielinizzazione cerebrale in età evolutiva (Chapman & Hesketh, 2000). In linea generale si osserva una disabilità intellettiva medio-grave nella quasi totalità degli individui (Vianello, 2006), con punteggi di QI ottenuti nei test di intelligenza che vanno, in media, da 63 a 67 nei primi tre anni e passano a punteggi tra 32 e 38 in età adolescenziale; pattern

che riflette un decremento nel ritmo di sviluppo (Vianello, 2006), il quale sembra più marcato per quanto riguarda le competenze verbali (Grieco, Pulsifer, Seligsohn, Skotko & Schwartz 2015), piuttosto che una perdita di abilità già acquisite.

Le ricerche classiche evidenziano un profilo di funzionamento cognitivo tipico della SD, con relativi punti di forza nei compiti non-verbali, rispetto a quelli verbali (Lanfranchi, Carretti, Spanò e Cornoldi, 2009), per esempio per quanto concerne la memoria, sono spesso riportati esiti migliori nei compiti visuospatiali (Vianello, 2006; Grieco et al., 2015). Tuttavia, attualmente, il focus si è spostato sull'analisi delle differenze individuali nell'espressione fenotipica. I dati di ricerca, infatti, evidenziano come siano presenti ampi range di variabilità interna ai campioni con sindrome (Karmiloff-Smith et al., 2016), nonostante i risultati di gruppo, concernenti le funzioni cognitive, mostrino una distinzione netta tra sviluppo tipico e SD. Focalizzando l'attenzione su tale eterogeneità, è stato possibile, ad alcuni autori, tra cui Tsao e Kindelberger (2008) ma anche a Onnivello e colleghi (2022), più recentemente, individuare alcuni pattern di sviluppo cognitivo, in cui raggruppare l'ampia varietà dell'espressione fenotipica. Entrambi gli studi hanno utilizzato la cluster analysis, confrontando le prestazioni dei soggetti in compiti verbali e non-verbali, in particolare, lo studio di Onnivello e colleghi (2022) ha utilizzato gli indici di intelligenza verbale e non-verbale delle WIPPSI-IV (Wechsler et al., 2019). Dallo studio di Tsao e Kindelberger (2008), sono emersi quattro profili cognitivi distinti: il primo sottogruppo presentava punteggi simili nei due tipi di prove, il secondo, punteggi tendenzialmente più bassi della media in tutte le prove, specialmente in quelle verbali, il terzo presentava migliori risultati nelle prove verbali, contrariamente al profilo tipico della sindrome, ed infine un quarto gruppo riportava punteggi migliori nelle prove non-verbali. Per quanto riguarda lo studio di Onnivello e colleghi (2022), invece, i cluster risultati dall'analisi sono stati solo tre, compatibili con i primi emersi dallo studio del 2008. Da queste recenti evidenze empiriche emerge come, nel considerare il funzionamento cognitivo dei soggetti con SD, in termini teorici, clinici e di intervento, sia opportuno parlare non di un singolo profilo cognitivo tipico, ma di diversi profili (Onnivello et al, 2022).

1.4.3 Sviluppo linguistico

Benché si sia giunti a considerare la pluralità dei pattern di sviluppo cognitivo nei soggetti con SD, permangono evidenze scientifiche e cliniche che sottolineano come il dominio del linguaggio sia una significativa fragilità in questa popolazione (Vianello, 2006). Le alternazioni nell'acquisizione e nell'uso del linguaggio si collocano in continuità con quanto emerge in merito allo sviluppo cognitivo (Abbeduto et al., 2007): un generale ritardo nel raggiungimento delle tappe fondamentali che, con il tempo, si struttura in un gap sempre più ampio, rispetto ai soggetti a sviluppo tipico. Il profilo linguistico più comune nella sindrome si caratterizza per significative difficoltà nelle aree: fonologica (Vianello, 2006), legate a deficit nella memoria a breve termine fonologica (Laws, 2002), ma anche a frequenti alterazioni del sistema uditivo (Abbeduto et al., 2007); morfosintattica e di costruzione del discorso, mentre si osserva una relativa debolezza nel lessico. Emerge, invece, la pragmatica come un punto di relativa forza, determinato dalla spiccata intenzionalità comunicativa, che emerge già precocemente nella produzione gestuale, e dall'abilità di trasmettere messaggi finalizzati e complessi nonostante le carenze linguistiche (Abbeduto et al., 2007).

Per quanto concerne il linguaggio espressivo, da una prospettiva evolutiva, si osserva, rispetto ai coetanei, un lieve ritardo nella produzione del babbling, attorno ai 9 mesi, (Chapman, 2017), a cui segue una comparsa tardiva delle prime parole, che emergono, in media, attorno ai 21 mesi (Vianello, 2006), nonostante una comunicazione non verbale in linea con l'età mentale.

Il ritardo nel linguaggio espressivo permane nel corso dello sviluppo, mentre quello ricettivo si attesta come punto di relativa forza nel corso dell'adolescenza e dell'età adulta (Abbeduto et al., 2007). Risulta significativo sottolineare che, nonostante le limitazioni cognitive, i soggetti con SD traggono beneficio dall'esperienza e dall'esposizione ad un lessico familiare, come emerge dai risultati migliori in compiti di comprensione linguistica in cui vengono utilizzati vocaboli concreti, legati alla vita quotidiana (Miolo, Chapman e Sindberg, 2005).

La sintassi, che inizia ad emergere tra i 3 e i 6 anni, è un'area particolarmente carente, che determina una produzione di frasi più semplici e brevi rispetto ai coetanei della stessa

età mentale non-verbale (Caselli, Monaco, Trasciani e Vicari, 2008) e che, anche in età adulta, si attesta attorno ad un'età equivalente tra i 3 e i 5 anni (Vianello, 2006).

Per quanto riguarda la pragmatica, cioè le reali prestazioni comunicative, si osservano nei soggetti con SD abilità superiori rispetto al livello linguistico (Vianello, 2006). Nei bambini, si osserva un'ampia produzione gestuale nei primi tre anni di vita, anche se spesso si tratta di gesti interattivi non spontanei, ma elicitati (Chapman, 2017), che tardano ad accompagnarsi a produzioni verbali, ma fungono da compensazione (Vianello, 2006). In generale, nonostante la funzione sociale, espressa con il linguaggio, sia in linea con l'età mentale, i soggetti con SD faticano a trasmettere in maniera efficace richieste e messaggi spontanei, differente è invece la ripetizione di informazioni precedentemente acquisite o ascoltate da altri (Abbeduto et al., 2007). Dunque, anche dal punto di vista della pragmatica si osserva un profilo disomogeneo, in cui i soggetti con SD risultano in grado di comunicare in maniera finalizzata ed intenzionale ma con un certo grado di passività all'interno degli scambi comunicativi e con evidenti difficoltà nella trasmissione di messaggi chiari e completi, in parte in virtù delle carenze nei domini morfosintattico e lessicale (Abbeduto et al., 2007).

In generale il profilo linguistico dei soggetti con sindrome si configura in maniera estremamente variabile sia a livello interindividuale, con soggetti che faticano a sviluppare il linguaggio e soggetti che già a 36 mesi padroneggiano 243 parole (Zampini & D'Odorico, 2011), sia nel corso del ciclo di vita dei singoli, dove di fatto emergono dimensioni rafforzate, come la sintassi produttiva, e altre in cui si hanno delle regressioni, come la sintassi ricettiva, nelle diverse fasi di sviluppo (Abbeduto et al., 2007).

1.4.4 Sviluppo adattivo ed emotivo

Il funzionamento adattivo include una gamma di competenze che permettono all'individuo di vivere all'interno del proprio ambiente e di interagire in maniera adeguata con chi ne fa parte. Schalock e colleghi (2010) hanno identificato 3 componenti che afferiscono al funzionamento adattivo: abilità pratiche, che rimandano alla cura di sé e alla capacità di strutturare e mantenere una routine quotidiana, abilità concettuali, ovvero la padronanza del linguaggio, lettura, scrittura e calcolo e, infine, le abilità sociali che rispecchiano il saper entrare in relazione con gli altri ma, anche, la consapevolezza sociale e il rispetto delle norme.

All'interno di questo ampio costrutto, il profilo dei soggetti con SD si configura in maniera disomogenea e variabile in relazione all'età (Dykens, Hodapp e Evans, 2006). Benché si osservino quozienti di sviluppo tendenzialmente pari o superiori a quelli intellettivi (Vianello, 2006), le prestazioni restano comunque sotto la norma e tendono ad aumentare con un ritmo sempre più rallentato, fino, in alcuni casi, all'appiattimento (Dykens et al., 2006). Questo fenomeno, per cui i punteggi in alcuni domini, in questo caso quello adattivo, risultano superiori rispetto a quanto atteso in base dell'età mentale è stato definito "Surplus effect" (Vianello & Lanfranchi, 2011).

In riferimento alla tripartizione proposta da Schalock e colleghi (2010), i soggetti con SD mostrano marcate difficoltà nelle abilità concettuali (Fidler, Hepburn e Rogers, 2006), in linea con quanto precedentemente sottolineato in merito ai deficit nello sviluppo linguistico. Le difficoltà comunicative che caratterizzano già il fenotipo della sindrome intorno ai 3 anni (Fidler et al., 2006), permangono fino all'età adolescenziale e adulta, come confermato da uno studio longitudinale condotto da Spiridigliozzi e colleghi (2019). Diversamente, le abilità sociali appaiono come punto di relativa forza: spiccato interesse per il volto umano (Crown et al., 1992; Vianello, 2006), emerge già nella prima infanzia, così come buone capacità visuo-imitative e competenze non verbali. Queste abilità sembrano consolidarsi nel corso dell'infanzia, dove emergono maggiore alternanza dei turni, giochi di finzione e offerta di oggetti, rispetto ai bambini a sviluppo tipico (Sigman & Ruskin, 1999). Durante l'età scolare i bambini risultano in grado di instaurare relazioni di amicizia (Freeman & Kasari, 2002) e mostrano buone abilità di cooperazione.

Nonostante i bambini con SD vengano descritti con umore generalmente positivo e tendenzialmente socievoli (Pitcairn & Wishart, 1994), bisogna anche sottolineare la tendenza alla passività all'interno delle interazioni (Vianello, 2006) e una scarsa motivazione intrinseca, che si accompagna a bassa persistenza nello svolgimento di attività (Fiedler, Barrett e Most, 2005).

Dunque, alla luce di quanto emerso, appare significativo sottolineare che, nonostante i relativi punti di forza, in alcune dimensioni adattive, il quadro della SD si colloca sempre all'interno di un ritardo generale dello sviluppo, che spesso porta ad una condizione di iperdipendenza dai caregiver (Vianello, 2006), per questo è fondamentale considerare il ruolo che l'ambiente ha nello stimolare verso l'acquisizione di sempre maggiori

autonomie. In riferimento a questo, Dressler e colleghi, nel 2021, hanno indagato quali fattori potessero favorire il sopracitato “Surplus effect”, riscontrando nell’inserimento scolastico inclusivo uno dei principali promotori di questo fenomeno, insieme ai trattamenti precoci e al livello di scolarità dei genitori.

Sul versante dello sviluppo emotivo, per alcuni anni, le ricerche sono state scarse, in virtù della rappresentazione, stereotipata, dei soggetti con SD come tendenzialmente socievoli (Gibbs & Thorpe, 1983). In anni recenti, vista l’importanza delle abilità emotive per un buon adattamento sociale, gli studiosi hanno indagato lo sviluppo delle competenze emotive, nei soggetti con SD, su più fronti: i pattern emotivi esperiti, la capacità di riconoscere le emozioni altrui e le strategie di regolazione.

Rispetto a quanto comunemente pensato, i soggetti con SD presentano un ventaglio variegato di esperienze emotive, che cambiano nel corso dello sviluppo. In passato si è attribuito a questi soggetti un carattere tendenzialmente positivo e socievole, ma questo deriverebbe, in parte, da un ridotto focus di analisi, circoscritto alla prima infanzia (Gartstein, Marmion e Swanson, 2006). Di fatto, ricerche recenti hanno dimostrato che la durata e la frequenza dei sorrisi, insieme alla ricerca di attenzione, elementi associati all’emotività positiva, presentano livelli alti durante l’infanzia e diminuiscono in adolescenza, con concomitante aumento di stati ansiosi e depressivi (Fidler et al., 2005; Jahromi, Gulrud e Kasari, 2008). Le problematiche comportamentali, associate ad emotività negativa, sembrerebbero dunque emergere al progredire dell’età. Di fatto, uno studio longitudinale, condotto da Fidler e colleghi (2006), su soggetti a partire da 12 mesi fino a 45 mesi, ha evidenziato il seguente pattern di comportamenti problema: punteggi inferiori rispetto ai soggetti normotipici fino ai 30 mesi e incremento successivo, tra i 30 e i 45 mesi, indipendentemente dalle caratteristiche temperamentali precoci riscontrate nei neonati. A ulteriore conferma di questa tendenza, uno studio di Dyckens e colleghi (2002), ha osservato un aumento di comportamenti internalizzanti, nei soggetti con SD, tra i 14 e i 19 anni.

Per quanto concerne la competenza emotiva nel riconoscimento delle emozioni altrui, ricerche classiche hanno evidenziato un ritardo rispetto allo sviluppo atteso, con difficoltà nel riconoscimento delle emozioni primarie (Wishart & Pitcairn, 2000), in particolare quelle negative (Porter, Coltheart e Langdon, 2007) ed un’abilità che si attesta intorno ad

un'età mentale di 4 anni. Tuttavia, studi più recenti hanno sottolineato come la padronanza del lessico emotivo influenzi notevolmente le prestazioni, dei soggetti con SD, nelle prove di riconoscimento delle emozioni, determinando prestazioni peggiori. Pochon e Declercq (2013), in uno studio longitudinale che utilizzava stimoli non verbali, hanno confrontato le abilità di bambini con SD e normotipici, non riscontrando differenze significative nel riconoscimento delle espressioni emotive, ed hanno evidenziato un pattern di sviluppo che, seppur con tempistiche più lente, ricalca quello atteso. Dunque, sembrerebbe che, nei soggetti con SD, l'abilità di riconoscere le emozioni mediante le espressioni facciali sia simile a quella dei soggetti normotipici di pari età mentale, benchè, da alcuni studi, si evidenzi un punto di debolezza nel riconoscimento delle espressioni di paura (Cebula, Wishart, Willis, Pitcairn, 2017; Pochon e Declercq, 2013). Alla luce di ciò, risulta importante considerare quanto queste difficoltà, emerse in ambito sperimentale, influenzino la vita quotidiana dei soggetti e di conseguenza come poter intervenire.

Infine, prendiamo in considerazione la regolazione emotiva, come componente fondamentale che influenza l'adattamento sociale. Essa implica la capacità di gestire e modulare le proprie reazioni emotive (Thompson, 1994) ed emerge precocemente, già a partire dai 5 mesi, per poi affinarsi in relazione al progressivo sviluppo cognitivo. Nella SD è stato osservato un limitato repertorio di strategie regolatorie (Jahromi et al., 2008), tra le quali emergono i comportamenti di distrazione sociale e la messa in atto di comportamenti alternativi rispetto a quanto richiesto, per esempio, in compiti impegnativi (Kasari & Freeman, 2001). Uno studio di Jahromi e colleghi (2008), ha evidenziato che i soggetti con SD tendono a ricorrere all'interazione sociale come meccanismo regolatorio; tuttavia, senza che questa sia orientata ad uno scopo, come ad esempio la richiesta di aiuto per risolvere un compito; determinando talvolta un aumento della frustrazione. La tendenza a rivolgersi all'esterno, "outerdirectedness", come è stata definita da alcuni autori (Bybee & Zigler, 1998), risulta dunque una lama a doppio taglio, non garantendo, sempre, un'efficace regolazione emotiva. Osservando le abilità regolatorie all'interno di una prospettiva evolutiva, Jahromi e colleghi (2008), hanno ipotizzato che, visto il cambiamento nel pattern emotivo dei soggetti con SD, che è positivo nell'infanzia e tende a peggiorare con l'età, essi facciano meno esperienze di etero-regolazione da piccoli, rallentando così l'acquisizione di strategie più efficaci, che si renderebbero necessarie

crescendo, quando anche le richieste ambientali diventano più complesse e le competenze cognitive sono carenti.

Capitolo 2. LE FUNZIONI ESECUTIVE

Tradizionalmente, i processi di elaborazione delle informazioni, negli esseri umani, sono stati distinti in due categorie: automatici (bottom-up) e controllati (top-down) (Shiffrin & Schneider, 1977). Mentre i primi, autonomi e immediati, sono condivisi con altre specie animali, i secondi, raffinati e complessi, sono tipici della specie umana e ci consentono di vivere all'interno di un ambiente in continuo cambiamento.

Alla seconda categoria di processi afferiscono le funzioni esecutive (FE), un insieme di processi superiori, di natura top-down, che svolgono un ruolo di controllo e regolazione del funzionamento cognitivo (Miller & Choen, 2001) e permettono di orientare il comportamento in funzione di obiettivi e progetti (Diamond, 2013). Questo tipo di processi, che emergono gradualmente nel corso dello sviluppo cerebrale, dipende dal funzionamento della corteccia prefrontale (Miller & Choen, 2001) e dalle sue interconnessioni con il resto del sistema nervoso (Cristofori, Cohen-Zimmerman e Grafman, 2019). Di fatto, le prime ricerche sulle funzioni esecutive si sono sviluppate a partire dagli studi sui pazienti con lesioni frontali (Damasio, 1994; Gansler et al., 1996), i quali mostravano intatte competenze cognitive e mnestiche, ma difficoltà nel coordinarle e regolarle al fine di raggiungere gli obiettivi desiderati (Luria, 1966).

Vi è generale accordo in merito all'organizzazione gerarchica delle FE, per cui vi sono alcune funzioni di base: inibizione, memoria di lavoro e flessibilità (Myake et al., 2000), le quali emergono precocemente e permettono lo sviluppo di processi più complessi (Diamond, 2013). Tali funzioni, e la loro interrelazione, sono state indagate in un importante studio di Myake e colleghi (2000), nel quale è emerso come un modello monofattoriale, che riconduceva tutte e tre le funzioni ad un unico fattore comune, fosse inadeguato, tanto quanto un modello a tre elementi indipendenti. Ciò ha messo in luce come inibizione, memoria di lavoro e flessibilità siano funzioni autonome ma correlate tra loro e, dunque, possano essere concettualizzate all'interno di un modello di unità-dissociabilità (Myake et al., 2000).

L'inibizione è la capacità di controllare pensieri, azioni ed emozioni, di bloccare un automatismo o una forte spinta dall'esterno, nonché di rimanere focalizzato su un compito, nonostante le distrazioni (Diamond, 2013).

La memoria di lavoro permette di mantenere ed elaborare informazioni, di natura verbale e non verbale, e si distingue dalla memoria a breve termine, in quanto non implica soltanto la ritenzione di informazioni, ma anche la loro rielaborazione e trasformazione, al fine di renderle fruibili per il completamento di compiti o azioni (Diamond, 2013).

L'ultima funzione base, la flessibilità cognitiva, emerge successivamente alle altre due (Diamond, 2013) ed implica la capacità di cambiare prospettiva a livello spaziale ed interpersonale (Jurado & Rosselli, 2007). Per fare ciò, necessita della memoria di lavoro, per elaborare le nuove informazioni, e dell'inibizione per arrestare comportamenti appresi.

Oltre a queste tre funzioni "core" ve ne sono altre, più complesse, come il ragionamento, il problem solving, la pianificazione (Cristofori et al., 2019), che rientrano, comunque, sotto la definizione di funzioni esecutive. Negli anni sono stati proposti diversi modelli per classificarle, sulla base di diversi principi: in relazione al tipo di comportamento che regolano, alle regioni corticali ad esse sottese (Stuss & Alexander, 2000) e, più recentemente, in riferimento al tipo di processo implicato, puramente cognitivo (fredde) o legato alle emozioni (calde) (Ward, 2019).

Le FE fredde operano in contesti neutri a livello emotivo e includono, ad esempio, la memoria di lavoro, la pianificazione e l'inibizione delle risposte, funzioni principalmente regolate dalla corteccia prefrontale laterale (LPFC), dorsale e ventrale; viceversa, le funzioni calde includono la regolazione emotiva, il decision making in condizioni di rischio o di salienza emotiva e i processi legati alla ricompensa; esse dipendono dal funzionamento della corteccia prefrontale orbitale (OPFC) e mediale (MPFC) (Salehinejad, Ghanavati, Rashid e Nitsche, 2021). Nonostante questa distinzione, alcuni autori suggeriscono che, al di fuori del setting empirico, sia difficile separare chiaramente componenti fredde e calde e che, anzi, esse siano reclutate insieme nell'affrontare le sfide del quotidiano, collocandole più che in una prospettiva dicotomica, lungo un continuum (Hongwanishkul, Happaney, Lee e Zelazo, 2013).

Nonostante il quesito circa la natura, monofattoriale o multifattoriale, sia ancora oggetto di dibattito (Friedman & Myake, 2017), si è concordi nel considerare la complessità, ma anche l'importanza cruciale di questi processi, per il buon funzionamento dell'individuo (Diamond, 2013). Per questo sono stati sviluppati numerosi sistemi di misurazione e

valutazione delle FE, sia in soggetti normotipici che non. In linea generale, si distinguono i test neuropsicologici, che si propongono di misurare specifiche componenti delle FE in contesti laboratoriali (Cristofori et al., 2019) dai test ecologici, che misurano il funzionamento dell'individuo nel quotidiano, frequentemente mediante questionari, che considerano la valutazione del soggetto e quella dei caregiver (Burgess, Alderman, Evans, Emslie e Wilson, 1998). La questione della validità delle valutazioni resta sempre aperta, in quanto la complessità delle funzioni indagate rende difficile isolarle mediante l'impiego di test comportamentali. Burgess e colleghi, nel loro articolo (1997), mettono in guardia circa il rischio di assumere che, una carenza nei singoli compiti che misurano una componente delle FE, rifletta un deficit nella vita di tutti i giorni. Per queste ragioni alcuni autori propongono, con specifico riguardo all'età evolutiva, di avvalersi di entrambe le modalità di valutazione: neuropsicologiche ed ecologiche, in particolare misure indirette, per ottenere un quadro il più possibile completo (Daunhauer, Gerlach-McDonald, Will e Fidler, 2017).

2.1 Traiettorie di sviluppo delle funzioni esecutive

Delineare le traiettorie e i meccanismi che sottostanno all'emergere e al consolidarsi delle FE, nell'arco della vita, è tutt'ora un obiettivo tanto perseguito, poiché esse sembrano essere predittori del buon adattamento al contesto (Brown & Landgraf, 2010), quanto complesso.

Gli elementi che lo rendono tale sono, innanzitutto la difficoltà nell'isolare le singole componenti, che hanno natura astratta, all'interno di compiti comportamentali; in secondo luogo, delineare una traiettoria di sviluppo mediante strumenti testistici solleva una serie di aspetti metodologici da considerare, tra cui l'adeguamento dei compiti alle diverse fasce d'età, per evitare effetti soffitto, ma allo stesso tempo garantire una confrontabilità dei risultati (Best & Miller, 2010).

A livello generale, si potrebbe dire che lo sviluppo delle FE implica un incremento nella capacità di risolvere conflitti, siano essi tra diversi set di regole, rappresentazioni, comportamenti ed emozioni (Best & Miller, 2010). I precursori delle FE emergono precocemente, già alla fine del primo anno di vita e si riflettono nei comportamenti di ricerca di oggetti, nell'inibizione di azioni apprese, al fine di poter raggiungere un oggetto di interesse, e nell'estrazione di regolarità dall'ambiente (Diamond, 2002).

Ricerche recenti hanno evidenziato un pattern di sviluppo, sia funzionale sia neuroanatomico, che procede verso una sempre maggiore differenziazione e localizzazione delle singole funzioni (Fair et al., 2007), a partire da un'iniziale indiscriminazione. In uno studio di Menu, Borst e Cachia (2024) sono stati reclutati 1019 soggetti, facenti parte del Texas Twin project, di età compresa tra i 7.8 e 15.3 anni, ai quali sono stati sottoposti 9 compiti che valutavano inibizione, memoria di lavoro e flessibilità. Uno degli obiettivi dello studio era verificare l'andamento temporale delle relazioni tra i risultati nei singoli test; dall'analisi del modello di rete è emerso che le inter- e intraconnessini tra le variabili sono, nei primi anni, molto dense e diventano più rare all'aumentare dell'età.

Quanto appena argomentato è in linea con il trend di sviluppo che emerge da altre analisi fattoriali (Karr, Rodriguez, Goh, Martel e Rast, 2022), dalle quali si osserva che tra la prima infanzia (3-6) e l'età scolare (7-10) vi è una rapida differenziazione delle FE, che continua in maniera più stabile in adolescenza; in linea con l'ipotesi di progressiva specializzazione corticale (Cristofori et al., 2019; Stuss & Alexander, 2000).

Vi è generale accordo, nel sottolineare il ruolo centrale dell'inibizione nei primi anni di vita: essa si configura come un fattore precocemente indipendente rispetto agli altri (Menu et al., 2024) ed un significativo predittore degli outcome di sviluppo (Diamond, 2013).

Per quanto concerne la memoria di lavoro, dagli studi neuropsicologici, si osserva una traiettoria di sviluppo lineare con aumento costante della sua ampiezza a partire dall'età prescolare all'adolescenza (Best & Miller, 2010); in linea con questo, l'analisi di rete condotta da Menu e colleghi (2024) mostra come questa componente diventi gradualmente più centrale, durante la prima adolescenza.

Diversamente dalle altre due funzioni core, la flessibilità emerge successivamente, in parte perché è legata all'acquisizione di abilità di inibizione e memoria di lavoro. Essa diviene centrale dalla preadolescenza in poi (Karr et al., 2022), assumendo un ruolo di mediazione tra le altre due funzioni di base, che permette di acquisire la capacità di gestire più stimoli e richieste in contemporanea, dimensione che, di fatto, contraddistingue la maturità.

Riprendendo la distinzione tra funzioni esecutive fredde e calde, si è osservato un emergere successivo delle funzioni calde rispetto a quelle fredde (Zelazo & Carlson, 2012), che è coerente con l'ipotesi della differenziazione graduale.

Valutazioni eseguite utilizzando strumenti come Iowa Gambling Task, che presentano una certa salienza emotiva, hanno evidenziato una migliore prestazione in soggetti adolescenti rispetto ai bambini (Prencipe et al., 2011). Alla luce di queste evidenze, si può supporre che le funzioni calde seguano traiettorie di sviluppo diverse, rispetto alle fredde, a partire da un iniziale indifferenziazione.

Questi dati, suggeriscono che, affinché il sistema esecutivo funzioni in maniera adeguata e finalizzata al raggiungimento di obiettivi, è necessario raggiungere un certo livello di differenziazione e di flessibilità. Componenti eccessivamente correlate e reclutate rigidamente possono riflettere un funzionamento immaturo, così come un'eccessiva differenziazione, senza una funzione mediatrice, può condurre a difficoltà nello svolgimento di compiti complessi (Karr et al., 2022). Tuttavia, grazie alla plasticità del nostro sistema cognitivo e alla sua permeabilità all'ambiente (Zelazo & Carlson, 2012), è possibile pensare che si possa intervenire, in maniera mirata, per supportare le traiettorie di sviluppo, anche nel caso dello sviluppo atipico.

2.2 Funzioni esecutive e disabilità intellettiva

I soggetti con disabilità intellettiva (DI) mostrano un profilo di basso funzionamento cognitivo, rispetto all'età, a cui si accompagnano difficoltà nella vita quotidiana (American Psychiatric Association, 2013). Nei paragrafi precedenti, è stato evidenziato come le funzioni esecutive giochino un ruolo centrale nel determinare un buon adattamento al proprio ambiente; dunque, comprendere il funzionamento esecutivo nei soggetti con DI è importante per determinare come questo possa influenzare l'inserimento nel contesto di vita. A supporto di ciò, uno studio, condotto da Barton e McIntyre (2022), ha indagato il ruolo delle FE nello sviluppo di soggetti che, nella prima infanzia, avevano riportato segni di disabilità intellettiva ed è emerso come le FE abbiano un ruolo predittivo degli outcome di sviluppo sia adattivi che maladattivi.

In merito alla relazione tra intelligenza generale e FE, Erostrabe- Perez, Reparaz-Abaitua, Martínez-Pérez e Magallón-Recalde (2022) hanno osservato, in un campione con DI, la correlazione tra misure del QI, ricavate dagli indici della WISC-IV (Wechsler et al.,

2019), e compiti che misuravano flessibilità, memoria di lavoro, inibizione, pianificazione, velocità di processamento e fluency verbale. Dalle analisi statistiche è emerso che le funzioni esecutive correlano con il QI, in particolare con le misure di intelligenza fluida; la memoria di lavoro è risultata essere la componente maggiormente correlata e ciò è significativo se si considera che essa è spesso deficitaria nei soggetti con DI.

Posta, dunque, la relazione tra questi due costrutti e quindi l'importanza di includere le FE nella valutazione globale del funzionamento dei soggetti con DI, ci si è interrogati sulle caratteristiche del loro funzionamento esecutivo e si è osservato che, indipendentemente dall'eziologia, sia presente un deficit globale nelle FE (Erostarbe-Pérez et al., 2022, Fidler & Lanfranchi, 2022). Tuttavia, mentre alcuni autori sostengono che alterazioni nel controllo cognitivo siano comuni, in senso transdiagnostico, in quanto funzioni di alto livello che risentono di carenze in processi di base (Zelazo, 2020), altri hanno ipotizzato che via sia un profilo specifico, con punti di forza e debolezza, a seconda dell'eziologia del disturbo (Spaniol & Danielsson, 2022). Per esempio, a supporto di quest'ultima ipotesi, uno studio di Costanzo e colleghi (2013) ha confrontato i profili di funzionamento di soggetti con SD e sindrome di Williams (SW) con un gruppo di controllo, testando l'attenzione, l'inibizione, la memoria di lavoro, la flessibilità e la pianificazione, in modalità verbale e non. Oltre ad un comune deficit rispetto al gruppo di controllo, i due campioni con DI hanno riportato pattern diversi: i soggetti con SW mostrano maggiori difficoltà nella pianificazione e nella memoria visuo-spaziale, mentre nella SD si osservano deficit nella flessibilità, nella memoria verbale e nell'inibizione. Dunque, risulta significativo considerare le specificità proprie di ciascuna condizione di DI e, ai fini di questo studio, sarà approfondita quella relativa alla SD.

2.3 Funzioni esecutive nella sindrome di Down

Nella SD si manifesta un ritardo globale nel funzionamento esecutivo, tale per cui le prestazioni in questo dominio si attestano al di sotto di quanto atteso rispetto ai soggetti di stessa età mentale (Tungate & Conners, 2021). Già a partire dai precursori delle FE, che emergono attorno al primo anno di vita, sono state individuate differenze significative rispetto ai soggetti di pari età mentale. In uno studio, Schoworer e colleghi (2022) hanno indagato tre meccanismi precoci: ancoraggio attentivo, flessibilità attentiva e

manipolazione di oggetti ed, in tutti e tre i compiti, i soggetti con SD sono risultati più lenti rispetto al gruppo di controllo: guardavano più a lungo gli oggetti, che è considerato indice di lentezza di processamento, impiegavano più tempo nel disancoraggio attentivo e avevano tempi di latenza maggiori nei comportamenti di reaching verso oggetti noti. Questi esiti sono risultati associati alla performance in un compito che misura le FE, A non B, somministrato allo stesso campione ad un follow-up di 6 mesi. I bambini con SD hanno mostrato prestazioni peggiori; nello specifico, una maggiore lentezza nello spostamento attentivo è risultata predittore di un maggior numero di errori nel compito di FE.

Negli ultimi anni, le ricerche si sono dedicate allo studio delle traiettorie evolutive delle FE, allo scopo di verificare la presenza di un profilo tipico della sindrome; di fatto individuare punti di relativa forza e debolezza consente di attuare interventi mirati ma anche di sostenere adeguatamente i soggetti, stabilendo aspettative e obiettivi realistici (Loveall, Conners, Tungate, Hahn e Osso, 2017).

Evidenze empiriche mettono in luce una differenza tra le FE calde e quelle fredde, dove maggiori difficoltà emergerebbero, nei soggetti con la sindrome, nella seconda categoria di funzioni, con particolare riguardo a memoria di lavoro, inibizione e pianificazione (Daunhauer et al., 2014, Lee et al., 2011). Viceversa, le componenti definite calde, connesse alla regolazione emotiva, sembrerebbero essere punti di relativa forza (Loveall et al., 2018) ed emergerebbero come tali già a partire dall'età prescolare (Onnivello et al., 2022).

Considerare le traiettorie evolutive è risultato importante per cogliere l'andamento delle singole componenti in relazione, non solo allo sviluppo tipico, ma anche alle diverse fasi della vita; uno studio di Onnivello e colleghi (2022) ha confrontato il funzionamento esecutivo in soggetti con SD, in età prescolare e scolare, utilizzando le risposte dei caregivers al questionario BRIEF (Gioia, Isquith, Guy e Kenworthy, 2000) nelle due versioni, standard e prescolare (Gioia, Epsy e Isquith, 2003). Oltre a confermare il generale ritardo nelle FE, che si mantiene costante al progredire dell'età, è emerso che, per entrambi i gruppi, il controllo emotivo è un punto di forza mentre la memoria di lavoro è una debolezza e l'inibizione si colloca in una posizione intermedia. Per quanto riguarda

la pianificazione e la flessibilità si osserva invece un peggioramento nelle prestazioni con l'ingresso nell'età scolare.

Questi risultati sono in linea con quanto rilevato da uno studio di Loveall e colleghi (2017) che ha preso in esame un campione più ampio, dai 2 ai 35 anni, nel tentativo di delineare dei percorsi di sviluppo delle FE. Grazie ai dati ricavati dalla compilazione del BRIEF (Gioia et al., 2000) da parte dei caregivers, è stato possibile osservare come vi sia una certa stabilità evolutiva per alcune componenti come il controllo emotivo, che si attesta sempre come punto di forza, mentre altre cambiano nel tempo, come già emerso per la flessibilità. Nel complesso, gli autori hanno evidenziato un andamento curvilineo nell'evoluzione di alcune funzioni, tra cui inibizione, memoria di lavoro e pianificazione: le difficoltà, per i soggetti con SD, aumentano dai due anni alla tarda infanzia, per poi diminuire fino ai trenta anni.

Focalizzandosi sull'età adolescenziale, dati ricavati utilizzando misurazioni dirette, hanno confermato le difficoltà globali nel funzionamento esecutivo e marcata compromissione della memoria di lavoro, della flessibilità e della pianificazione (Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Albert e Vianello, 2010).

Quanto evidenziato dalla letteratura descrive un profilo frastagliato, per quanto riguarda le FE nella SD: benché vi siano evidenti compromissioni nei singoli domini, non vi è accordo nel delineare un profilo tipico e ciò è legato, in parte, ai diversi metodi di ricerca e al target di età considerato. Secondo Van Deusen e colleghi (2022), questa difficoltà nel giungere ad un risultato univoco, è determinata dall'eterogeneità intrinseca alla sindrome, alla quale si associano diverse condizioni mediche e psicopatologiche. Dai dati ricavati dalla somministrazione del BRIEF (Gioia et al., 2000) a 69 caregivers di soggetti con SD, Van Deusen e colleghi (2022) hanno ricavato, un modello a due profili: il primo, "working memory only", caratterizzato da difficoltà marcate solo nella memoria di lavoro ed il secondo, "Multi domain" che presentava deficit anche di inibizione e pianificazione.

Alla luce di ciò, comprendere le caratteristiche, sindrome-specifiche, delle FE è risultato importante nel confronto con lo sviluppo tipico, perché ha permesso di circoscrivere le macroaree di fragilità, nonché di comprendere alcuni meccanismi di sviluppo (Schworer et al. 2022). Tuttavia, approfondire l'eterogeneità interna alla sindrome è fondamentale per comprendere quali profili, spesso con altre patologie associate, presentino maggiori

difficoltà e, in generale, per sviluppare progetti di intervento su misura (Van Deusen et al., 2022).

2.3.1 Memoria di lavoro nella sindrome di Down

La memoria di lavoro (WM) è un sistema a capacità limitata adibito al mantenimento e all'elaborazione di informazioni, il quale sottende ad un serie di processi più complessi che stanno alla base del ragionamento e dell'apprendimento (Baddeley & Jarrold, 2007).

Due modelli sono stati utilizzati come riferimento per approfondire il funzionamento della memoria di lavoro nei soggetti con SD: il modello tripartito di Baddeley e Hitch (1974), che propone la divisione in due magazzini specifici per diversi formati di informazioni, verbali e visuo-spaziali, ed un esecutivo centrale; mentre il modello di Cornoldi e Vecchi (2003) suggerisce un'organizzazione delle memoria di lavoro che procede lungo due continuum, orizzontale, legato al formato delle informazioni, e verticale, in relazione al livello di controllo richiesto dal compito. Se il primo prototipo definisce chiaramente i sottocomponenti della WM e le loro funzioni, il secondo favorisce la comprensione dell'interrelazione tra formati diversi, in una prospettiva più evolutiva (Doerr, Carretti, Lanfranchi, 2019). La presenza di sistemi di elaborazione diversi, connessi alla specifica modalità con cui le informazioni sono presentate, è stata rilevata già a partire dai 6 anni (Giofrè, Mammarella e Cornoldi, 2013), tuttavia si osservato che l'esecutivo centrale emerge successivamente rispetto agli specifici magazzini. Essendo che il funzionamento cognitivo dei soggetti con SD si attesta, in media, attorno ai 5-6 anni di età mentale, risulta importante comprendere il loro profilo di memoria di lavoro.

Numerose ricerche concordano nell'evidenziare un deficit significativo nella componente verbale, sia nel confronto con i soggetti a sviluppo tipico equiparati per età mentale e abilità linguistiche (Lanfranchi, Jerman e Vianello, 2009), sia confrontando, nei soggetti stessi, abilità menstiche verbali e visuo-spaziali (Lanfranchi, Cornoldi e Vianello, 2004). Rifacendosi al modello tripartito (Baddeley & Hitch, 1974), il loop fonologico presenta delle carenze nei soggetti con SD, che sembrano essere indipendenti rispetto alle difficoltà linguistiche, e probabilmente sono connesse ad un limitato spazio di archiviazione (Baddeley & Jarrold, 2007). In un'elegante ricerca, Laws (2002) ha dimostrato la specificità di questo deficit utilizzando stimoli con colori focali, facilmente denominabili, e non focali; mentre i soggetti a sviluppo tipico mostravano un effetto di facilitazione nel

ricordare i colori focali, i soggetti con SD non mostravano prestazioni differenti nei due compiti, evidenziando come la componente verbale non venga sfruttata per facilitare il compito e sia, dunque, un'area di specifica difficoltà.

Per quanto concerne il taccuino visuo-spaziale, mentre ricerche classiche hanno ampiamente sostenuto l'integrità di questa componente rispetto a quella verbale, ricerche più recenti, considerando un'ulteriore suddivisione di questa dimensione, hanno messo in luce un profilo di funzionamento più sfaccettato. In primo luogo, se si considera la divisione in componente visiva e spaziale, sembrerebbe emergere una relativa debolezza nella prima; riprendendo l'esperimento di Laws (2002), i soggetti con SD mostravano prestazioni migliori, rispetto al gruppo di controllo, nel test di Corsi (componente spaziale), ma non nel compito di memoria di colori (componente visiva), tuttavia questo aspetto necessita di ulteriori conferme empiriche.

In relazione alla dimensione spaziale, recenti studi propongono una sua suddivisione in componente sequenziale e simultanea (Mammarella, Pazzaglia e Cornoldi, 2008), in relazione alla modalità di elaborazione degli stimoli. Nei soggetti con SD sarebbe presente una maggiore difficoltà quando gli stimoli sono presentati in simultanea (Carretti, Lanfranchi e Mammarella, 2013), condizione connessa in parte a carenze nell'elaborazione di più elementi insieme (Lanfranchi, Carretti, Spanò e Cornoldi, 2009).

Anche per quanto riguarda l'esecutivo centrale è emerso un profilo deficitario nei soggetti con SD, elemento che li accomuna ad altre forme di DI. Essi mostrano difficoltà nei compiti in cui il carico di lavoro aumenta progressivamente e, a fronte di questa condizione, entrambe le modalità, verbale e visuo-spaziale, risultano interessate, come dimostrato dallo studio di Lanfranchi, Baddeley, Gathercole e Vianello (2012), nel quale sono state utilizzate prove con compiti duplici, che includevano stimoli verbali e visuo-spaziali.

In sintesi, il profilo relativo alla memoria di lavoro, che emerge dall'ampio corpo di ricerche sulla SD, si configura come disomogeneo, con significative carenze nel loop fonologico rispetto alla componente visuo-spaziale, la quale a sua volta presenta delle irregolarità, con deficit nella dimensione spaziale-simultanea; il tutto accompagnato da alterazioni dell'esecutivo centrale, che rendono difficile, per i soggetti con SD, gestire compiti complessi (Doerr, Carretti, Lanfranchi, 2019).

2.3.2 Inibizione nella sindrome di Down

L'inibizione è considerata una funzione multicomponentiale, fondamentale per resistere a stimoli interferenti e portare a termine azioni finalizzate ad uno scopo, senza cedere a risposte automatizzate. Il suo sviluppo procede in maniera sequenziale (Gandolfi, Viterbori, Traversi e Usai, 2014): intorno ai 2 anni è presente la capacità di inibire risposte automatiche, mentre nel passaggio all'età prescolare (4-5 anni) sopraggiunge la componente definita "inibizione dell'interferenza", che permette di selezionare una risposta tra più stimoli distraenti (Nigg, 2000), successivamente, con l'ingresso nell'età scolare, si ha un generale incremento delle competenze inibitorie.

Nella SD, le capacità inibitorie sembrano seguire un percorso analogo allo sviluppo tipico, tuttavia con un certo ritardo nell'acquisizione delle componenti più complesse (Fontana, Usai, Toffalini e Passolunghi, 2021). Ciò è stato evidenziato da uno studio di Traverso, Fontana, Usai e Passolunghi (2018), nel quale si è testata l'attendibilità del modello evolutivo di Gandolfi et al. (2014) in soggetti a sviluppo tipico, di 5 e 6 anni, e con SD, di pari età mentale. La ricerca prevedeva la somministrazione di quattro prove: due per testare l'inibizione della risposta, Go/No Go task e Preschooler Matching Family Figure Task, e due la soppressione dell'interferenza, Fish Flanker task e Dots Task. Confrontando le prestazioni dei tre gruppi, usando i punteggi dei due macro-indici, è emerso che i soggetti con SD avevano punteggi significativamente inferiori rispetto al gruppo di 6 anni, ma in linea con quello di 5. Questo dato è importante, in quanto conferma la sovrapponibilità, in termini di tappe di sviluppo, delle due traiettorie evolutive, e allo stesso tempo evidenzia come, laddove confrontati con soggetti che presentano capacità di inibizione più raffinate, i soggetti con SD manifestino un ritardo (Traverso et al., 2018).

Per quanto riguarda il profilo di funzionamento, esso sembra configurarsi in maniera eterogenea; nonostante il globale ritardo, le ricerche mostrano evidenze contrastanti in relazione alle specifiche competenze inibitorie: in alcuni casi i soggetti con SD hanno prestazione significativamente peggiori dei controlli (Lanfranchi et al., 2010), in altri non sono emerse differenze significative (Carney, Brown e Henry, 2013) e in altri ancora il profilo è disomogeneo. Di fatto, osservando i risultati dei soggetti con SD, nelle singole prove somministrate nello studio di Traverso e colleghi (2018), emergono punteggi più

bassi, rispetto al gruppo di 6 anni, nel Preschooler Matching Family Figure Task, compito di inibizione della risposta, ma anche nel Dots task, compito di soppressione dell'interferenza, rispetto ad entrambi i gruppi; mentre non si rilevano differenze nei compiti di Go/No go e Flankers.

Quanto emerge da uno studio di Borrella, Corretti e Lanfranchi (2013), che si è avvalso di un modello teorizzato da Friedman e Miyake (2004), è l'assenza di una specificità nel deficit che interessa l'inibizione. Tale modello suddivide l'inibizione in tre sottocomponenti: "prepotent response inhibition", ovvero la capacità di bloccare comportamenti o processi automatici legati ad uno stimolo, "response to distractor inhibition", cioè l'abilità di focalizzarsi su uno stimolo rilevante mentre ne sono presenti altri simultaneamente, e "resistance to proactive interference", che permette di ridurre gli errori d'intrusione, scartando stimoli che hanno perso salienza (Friedman e Myake, 2004). Dalla ricerca di Borrella et al. (2013) è risultato che i soggetti con SD, nel compito di inibizione della risposta commettevano più errori, evidenziando una fatica nell'inibire le risposte automatiche; inoltre ricordavano più stimoli irrilevanti sia nel compito di "response to distractor inhibition" sia in quello di "resistance to proactive interference", indicando una difficoltà nell'inibire stimoli distraenti. Nel complesso questi risultati suggeriscono un deficit globale delle capacità inibitorie e sottolineano come, la difficoltà nel resistere all'intrusione di stimoli irrilevanti, infici, anche, le capacità di memoria di lavoro (Borrella et al., 2013).

2.3.3 Flessibilità nella sindrome di Down

La flessibilità cognitiva è una componente delle FE fondamentale per le abilità adattive e scolastiche, essa implica la capacità di modificare il proprio punto di vista, assumere nuovi set di regole e considerare molteplici prospettive (Diamond, 2013; Van Deusen et al., 2023). Essa viene frequentemente valutata in età evolutiva con compiti come il Dimensional Change Card Sorting task (Zelazo, 2006), nei quali viene richiesto ai soggetti di utilizzare diversi set di regole, che cambiano nel corso delle prove, per categorizzare degli stimoli. A livello globale, è emerso che, in questo genere di compiti, i soggetti con SD mostrano difficoltà significative; ad esempio, in uno studio di Zelazo, Burack, Benedetto e Frye (1996), nel quale è stato impiegato un compito di categorizzazione a cinque fasi, 12 soggetti con SD hanno evidenziato difficoltà a partire

dalle prime due, quelle di acquisizione dei due set di regole, mentre solo 5 sono avanzati alle fasi successive, in cui le regole venivano alternate, ma con risultati paragonabili a soggetti di 3 anni a sviluppo tipico.

Appare, dunque, un profilo deficitario per quanto riguarda la flessibilità ed alcuni autori hanno ipotizzato sia direttamente influenzato dal livello di sviluppo verbale (Campbell et al., 2013). Si è osservato che questo profilo varia nel corso dello sviluppo, diversi studi hanno rilevato un relativo punto di forza nella flessibilità durante i primi anni dello sviluppo (Loveall et al. 2017, Onnivello et al., 2022), che successivamente vira verso una maggiore compromissione con l'avvio del percorso scolastico. Questo pattern è riconducibile più che ad un calo nelle abilità, ad un aumento di richieste ambientali compatibili con l'ampliamento dei contesti di vita, al di fuori della famiglia, e con le richieste didattiche.

Negli adulti si conserva un trend deficitario nella flessibilità cognitiva: è quanto emerso da uno studio di Tomaszewski, Fidler, Talapatra e Riley (2018), nel quale si sono confrontati i report di caregivers di soggetti con SD tra i 18 e i 34 anni; gli autori hanno argomentato che questa differenza, rispetto a quanto emerge in età evolutiva, potrebbe essere legata ad una diversa percezione genitoriale delle difficoltà dei propri figli.

Anche il confronto tra diverse sindromi ha rilevato che i soggetti con SD hanno prestazioni peggiori, rispetto a quelli con SW, sia nei compiti di flessibilità verbale che visuo-spaziale (Costanzo et al., 2013).

2.3.4 Pianificazione nella sindrome di Down

La capacità di pianificare azioni complesse, finalizzate ad uno scopo, è l'esito di un processo di sviluppo che parte dalle precoci esperienze di esplorazione ambientale. Lo sviluppo delle abilità motorie, insieme con le capacità visuo-percettive, determina l'emergere di competenze di pianificazione cognitiva tali per cui, con il tempo, il bambino manifesta comportamenti sempre più articolati, al fine di raggiungere i propri scopi (Will, Fidler e Daunhauer, 2014). Nei soggetti con SD vi sono diverse componenti, che sono fondamento della pianificazione, che risultano compromesse: in primo luogo essi mostrano un generale ritardo motorio (Tuddella et al., 2011) che si accompagna ad una tendenza ad esplorare visivamente gli oggetti, piuttosto che ad interagirci (De Campos, Savelsbergh e Rocha, 2012), inoltre presentano delle alterazioni a livello prassico (Fidler,

Hepburn, Mankin e Rogers, 2005) ed infine, essendo la pianificazione una FE complessa, si devono considerare gli effetti delle carenze che interessano la memoria di lavoro, l'inibizione e la flessibilità (Will, Fidler e Daunhauer, 2014).

La pianificazione, dunque, nei soggetti con SD, risulta un dominio compromesso, con ricadute sul piano adattivo (Fidler, Hepburn, Mankin e Rogers, 2005) e accademico. Uno studio di Schworer e colleghi (2020) ha analizzato le tre fasi che compongono la messa in atto di azioni finalizzate; avvio, esecuzione e conclusione, in bambini di età compresa tra i 4 e gli 11 mesi, con SD e a sviluppo tipico; mediante un gioco in cui i soggetti erano chiamati a recuperare un giocattolo fuori dalla loro portata, tirando un pezzo di stoffa, sopra il quale era posto. Nonostante non siano emerse differenze nella produzione delle sequenze motorie, si è osservato che i bambini con SD mostrano nella fase di produzione e di completamento dell'azione finalizzata, delle strategie meno efficaci e sono più lenti nell'esecuzione di queste due fasi.

Già precocemente la pianificazione emerge in due dimensioni, l'object problem-solving e l'uso funzionale degli oggetti; per quanto concerne la prima, Dos Campos, Rocha e Savelsbergh (2010) hanno osservato lo sviluppo dei comportamenti di reaching e grasping, confrontando SD e sviluppo tipico, e hanno evidenziato un ritardo nell'emergere dei comportamenti di afferramento, fondamentali per il problem-solving connesso agli oggetti, con un divario che aumenta nel tempo. In riferimento all'uso funzionale degli oggetti sono emerse difficoltà, nei soggetti con SD, sia in uno studio di Fidler e colleghi (2005), in cui veniva somministrata una batteria di test sulle competenze prassiche, come inserire una collana in un contenitore alto, infilare le perline su una stringa, tirare un giocattolo a corda; sia in una ricerca successiva di Fidler, Will, Daunhauer, Gerlach-McDonald e Visootsak (2014), in cui si osservavano i comportamenti generativi nei bambini di età scolare, lasciati interagire con giocattoli dall'utilizzo ambiguo. In quest'ultima, è emerso come i soggetti con SD avessero la tendenza ad interagire meno con oggetti nuovi e a produrre meno azioni funzionali con essi; questa carenza in azioni creative sembra avere un impatto significativo sulle successive abilità adattive e comunicative (Fidler et al., 2014)

Nonostante la precoce distinzione nelle sottodimensioni della pianificazione, nei bambini con SD risulta presente un ritardo in entrambe, evidenziando un importante deficit di

pianificazione che persiste anche ad età successive, come evidenziato dalla metanalisi di Loveall e colleghi (2017).

2.4 Il potenziamento delle funzioni esecutive

Numerosi studi hanno confermato la possibilità di intervenire sul funzionamento esecutivo, al fine di potenziarne le diverse componenti (Diamond & Lee, 2011; Takacs & Kassai, 2019), in particolare all'interno di quelle finestre temporali di elevata plasticità neurale, quali per esempio l'età prescolare e l'adolescenza (Zelazo, 2020).

In un articolo pubblicato nel 2011, Diamond e Lee hanno preso in rassegna diverse tipologie di intervento, che hanno dimostrato avere un'efficacia nel potenziamento delle FE: interventi cognitivi computerizzati, non computerizzati, esercizio fisico e pratica di sport come le arti marziali, curricula scolastici globali e programmi aggiuntivi per i percorsi scolastici classici (Diamond & Lee, 2011).

Gli strumenti di potenziamento cognitivo computerizzati prendono in considerazione specifiche abilità e mirano ad implementarle mediante giochi e attività, che prevedono l'uso di software; l'obiettivo è che le abilità acquisite vengano poi generalizzate anche a compiti e situazioni che non aderiscono strettamente a quelle del training. In letteratura, sono numerosi gli esempi di programmi computerizzati che mirano ad implementare la memoria di lavoro, per esempio CogMed (CWMT; www.Cogmed.com), un programma che prevede l'esercizio giornaliero su una serie di attività volte a potenziare la memoria di lavoro e l'attenzione, della durata di 5 settimane; mentre sono meno diffusi per altre componenti quali inibizione e flessibilità.

Anche i programmi di potenziamento cognitivo non computerizzati presentano una struttura simile, targettizzando un'abilità specifica con esercizi e attività che però si svolgono in un contesto non digitalizzato, utilizzano materiali tradizionali, come carta e penna, e possono essere condotti sia singolarmente sia in gruppo (Gibb et al., 2021), in contesto domestico o in centri specializzati.

Alcuni autori hanno evidenziato come questi tipi di intervento presentino dei limiti in termini di generalizzabilità delle competenze acquisite, sia in contesti nuovi sia per attività diverse da quelle del training (Diamond & Lee, 2011). Tuttavia, una recente metanalisi di Cao, Huang, Huang, Xie e Wang (2020), che ha preso in considerazione 36

studi che testavano training computerizzati, ha sottolineato la presenza di effetti di miglioramento significativi sia prossimali, cioè miglioramenti nell'abilità oggetto del programma, sia distali. Inoltre, Scionti, Cavallero, Zogmaister e Marzocchi (2021) hanno condotto una metanalisi considerando 32 studi condotti con campioni di età prescolare (3-6 anni), sottoposti a training cognitivi delle FE e hanno rilevato l'efficacia degli interventi in questo specifico range di età, nonché la presenza di effetti significativi sia prossimali sia distali. Gli autori hanno argomentato che, l'età precoce in cui gli interventi vengono condotti, concorre a determinare effetti distali, in quanto non essendo ancora specializzate le singole strutture corticali, è possibile un effetto di miglioramento generalizzato, rispetto ai programmi condotti in età successive (Scionti et al., 2021).

Una seconda linea di intervento riguarda la pratica di esercizio fisico, nello specifico quello aerobico e i giochi di squadra. Una metanalisi di Wang e colleghi (2024) ha valutato gli effetti di differenti pratiche sportive su memoria di lavoro, inibizione e flessibilità, in 31 ricerche. Dai risultati delle analisi, è emerso che i giochi di squadra che coinvolgono l'uso della palla (ball games) hanno maggiore effetto nel migliorare le performance nella memoria di lavoro, seguiti dalla danza; mentre le pratiche sportive che coinvolgono anche stimolazioni cognitive (Cognitive engaging physical activities) hanno il maggiore impatto sull'accuratezza inibitoria, mentre i giochi di squadra diminuiscono i tempi di reazioni legati all'inibizione di risposte. Per quanto riguarda la flessibilità, sia le pratiche sportive con stimolazioni cognitive sia la danza sono risultati utili nel migliorarne l'accuratezza; mentre l'attività aerobica, sebbene sia l'attività maggiormente considerata negli studi, ha riportato un'efficacia limitata nel miglioramento delle FE (Wang et al., 2024). Quest'ultima evidenza è in linea con quanto sostenuto da Diamond (2012), secondo cui, non la pratica aerobica in sé, ma la sua combinazione con attività legate alla costruzione del carattere, come le arti marziali, avrebbe maggiore effetto sul potenziamento delle FE.

Per quanto riguarda i curricula scolastici, due modelli che sono risultati efficaci sono il metodo Montessori (Lillard & Else-Quest, 2006) e il Tools of the Mind, i quali mirano ad implementare le FE mediante le pratiche quotidiane; entrambi sono programmi integrali che fanno del supporto all'acquisizione di abilità di autoconsapevolezza e cooperazione tra pari gli elementi centrali (Diamond & Lee, 2011). Tools of the Mind, così come è stato sviluppato da Bodrova e Leong (2007), prevede attività come la drammatizzazione, i

giochi di ruolo, attività di supporto alla memoria e all'attenzione. In uno studio condotto da Diamond, Barnett, Thomas e Munro (2007), è risultato che bambini di 4-5 anni sottoposti al modello Tools presentavano performance migliori nelle tre funzioni esecutive di base, rispetto a bambini che svolgevano un curriculum tradizionale.

Le ricerche sui programmi di potenziamento hanno evidenziato, tra le loro caratteristiche principali, che i soggetti che presentano una fragilità nelle FE, sono quelli che beneficiano maggiormente da questo tipo di interventi (Diamond, 2012). Sebbene questo sia il caso delle disabilità intellettive, come la SD, sono ancora poche le ricerche dedicate a verificare l'efficacia degli interventi di potenziamento su questa popolazione (Kirk, Gray, Riby e Cornish, 2015).

Per quanto riguarda le diverse modalità di intervento, relativamente ai programmi computerizzati, nell'ambito della SD, sono presenti alcuni studi sul potenziamento della memoria di lavoro. In particolare, Lanfranchi, Pulina, Carretti e Mammarella (2017) hanno dimostrato la fattibilità e l'efficacia di un programma per migliorare la memoria di lavoro visuo-spaziale simultanea, che utilizzava degli esercizi computerizzati tratti da un software già esistente e adattati al funzionamento cognitivo della SD. Al termine delle 4 settimane di training, i partecipanti al gruppo sperimentale hanno riportato un effetto significativo del trattamento, con miglioramenti anche in altre dimensioni della WM, diversamente da quanto emerso per i gruppi di controllo attivo e passivo. Anche una metanalisi di Danielsson, Zottarel, Palmqvist e Lanfranchi (2015) ha dimostrato l'efficacia dei trattamenti volti a migliorare la memoria di lavoro nei soggetti con DI, in particolare per quanto riguarda i programmi misti, che includono prove verbali e visuo-spaziali.

In merito ai programmi che coinvolgono la pratica sportiva, Ringenbach e colleghi (2021) hanno evidenziato, in una ricerca condotta su un campione di adulti con SD, che sessioni intense di alcune tipologie di esercizi, in particolare l'ACT (Assisted Cycling training), inducono un miglioramento nella capacità inibitoria e nella pianificazione, rispetto all'assenza di attività o a sessioni di esercizi di resistenza (RT).

Nonostante queste evidenze, sono ancora numerosi gli aspetti da indagare nell'ambito dei programmi di potenziamento delle FE nei soggetti con SD, in particolare per quanto riguarda le variabili che intervengono e concorrono a determinarne l'effic

Capitolo 3. IL RUOLO DELLA RELAZIONE GENITORE-BAMBINO NEL FUNZIONAMENTO COGNITIVO DEI BAMBINI A SVILUPPO TIPICO E ATIPICO

3.1 Parenting e funzioni esecutive nello sviluppo tipico

Alla nascita, l'essere umano si trova in una condizione di significativa immaturità, rispetto ai cuccioli delle altre specie, in quanto l'evoluzione ha predisposto un periodo prolungato di sviluppo post-natale, durante il quale, in sinergia con le stimolazioni ambientali, si ha un'importante maturazione cerebrale (Bornstein & Venuti, 2013). Lo stato di plasticità in cui si trova il cervello dei neonati, li rende particolarmente sensibili alle stimolazioni che provengono dall'ambiente circostante, che è principalmente caratterizzato dalla relazione con i propri caregivers (Marshall, Fox e Bucharest Early Intervention Project Core Group, 2004). Di fatto, all'interno della relazione non vengono soltanto soddisfatti i bisogni primari di sopravvivenza del bambino, ma esso sviluppa anche competenze cognitive e sociali, strumentali all'adattamento al proprio ambiente (Venuti, 2018). In particolare, da numerose ricerche, è emerso il legame tra parenting e sviluppo della corteccia prefrontale (Belsky & de Haan, 2011); di fatto alcuni autori sostengono che il meccanismo alla base di questa interrelazione sia determinato dall'effetto di mediazione che la qualità del rapporto genitore-bambino ha, rispetto agli stressors ambientali; per cui una relazione positiva garantisce frequenti esperienze di regolazione emotiva, che a loro volta influenzano i livelli di cortisolo, ormone dello stress, il quale, regola il funzionamento della corteccia prefrontale (Blair et al., 2011).

Queste evidenze hanno indotto gli studiosi a considerare il ruolo che la relazione genitore-bambino gioca nello sviluppo di componenti complesse, come le FE (Carlson, 2009). Un'interessante ricerca di Hughes e Esnor (2009) ha messo in luce come nel funzionamento esecutivo di ciascuno, vi sia una componente stabile, relativa ai processi di base, determinata dalla genetica; ed una dinamica, connessa alle trasformazioni nel tempo, che dipende dalle stimolazioni ambientali che ciascuno riceve. Nel dettaglio, i due autori hanno dimostrato come alcuni aspetti della relazione genitore-bambino, tra cui lo scaffolding materno e il livello di disorganizzazione familiare, siano fattori che contribuiscono ai cambiamenti nella performance delle FE, tra i 2 e i 4 anni (Hughes & Esnor, 2009).

Consolidato, dunque, il ruolo del parenting, quale cornice entro cui si esplica lo sviluppo cognitivo, in particolare quello delle FE (Tucker-Drob & Harden, 2012); alcuni autori hanno cercato di identificare quali aspetti, della relazione genitore-bambino, influenzino maggiormente lo sviluppo delle FE. Per esempio, Carslon, (2009), ha distinto tra fattori intenzionali, quali lo scaffolding, ovvero il supporto genitoriale che orienta verso la messa in atto di comportamenti finalizzati (Bibok, Carpendale e Müller, 2009), aspetti inconsapevoli del parenting, quali l'apprendimento imitativo e fattori distali, come le influenze culturali.

Bernier, Carlson e Whipple, in uno studio del 2010, hanno osservato l'influenza che tre dimensioni del parenting materno: sensibilità, "mindmindedness" e scaffolding, hanno sulle prestazioni dei bambini, a 18 e 26 mesi, in compiti di FE.

Per sensibilità si intende la capacità di rispondere in maniera adeguata e contingente ai segnali del bambino, al fine di creare un ambiente sereno e stimolante, mentre la "mindmindedness" è la tendenza del genitore ad interagire con il bambino utilizzando termini che favoriscono la mentalizzazione dei vissuti, in modo da stimolare il passaggio all'autoregolazione (Carslon, 2003). Dai risultati dello studio, è emerso che:

- Maggiore sensibilità materna, a 12 mesi, predice migliori prestazioni nei compiti di inibizione, memoria di lavoro e flessibilità (raggruppate in un unico indice definito "Conflict FE") a 26 mesi.
- Maggiore mindmindedness, a 12 mesi, predice migliore memoria di lavoro a 18 mesi e migliori prestazioni nelle "Conflict FE" a 26 mesi.
- Maggiore scaffolding, a 15 mesi, è predittore di migliori performance in memoria di lavoro e categorizzazione a 18 mesi e nelle "Conflict FE" a 26 mesi.

Gli stessi autori hanno condotto uno studio successivo, su 62 diadi, per verificare se le tre caratteristiche del parenting avessero effetti più a lungo termine sullo sviluppo delle FE. Essi hanno misurato le performance dei bambini in compiti di FE a 2 e 3 anni, e hanno verificato l'influenza della sensibilità materna, dello scaffolding e della mindmindedness misurate a 12 mesi, aggiungendo anche una misura della sicurezza dell'attaccamento (Bernier, Carslon, Deschênes e Matte-Gagné, 2012). Dalle analisi è risultato che una migliore qualità del parenting e un attaccamento sicuro determinano migliori performance nella memoria di lavoro, nella flessibilità e nell'inibizione, misurate a 3 anni. In

particolare, gli autori hanno evidenziato come l'attaccamento sia un fattore che predice, in maniera indipendente, al netto di altre variabili, lo sviluppo delle FE. Essi hanno argomentato questo risultato alla luce del ruolo che un attaccamento sicuro riveste nei contesti emotivamente salienti: fornisce al bambino strategie di regolazione diadica che, gradualmente, vengono interiorizzate e vanno a contribuire a quelle capacità autoregolatorie che sono intrinsecamente connesse allo sviluppo delle FE (Bernier et al., 2012).

Per quanto riguarda la distinzione tra parenting materno e paterno, sono stati indagati gli effetti sulle FE di queste distinte modalità: mentre le madri tendono a focalizzarsi sul supporto emotivo e sul calore, dimensioni centrali soprattutto nella prima infanzia, i padri sono orientati verso uno stile improntato al gioco, all'esplorazione e alla sfida, aspetti che emergono maggiormente quando il bambino cresce (Lamb & Lewis, 2010). Di fatto, è stato osservato, in virtù di queste diverse modalità di interazione, che, mentre la sensibilità materna è un predittore stabile delle prestazioni nei compiti di FE, già a partire dai 7 mesi, il "sensitive parenting" nei padri, risulta avere un potere predittivo a partire dai 24 mesi (Towe-Goodamn et al., 2014). Lucassen e colleghi (2015), nel loro studio hanno messo in luce come differenti aspetti della relazione con i padri e con le madri, influenzino le FE. Una maggiore sensibilità materna è associata a maggiori abilità metacognitive e a maggior controllo inibitorio, viceversa, per quanto riguarda i padri, la sensibilità non presenta associazioni significative, mentre è la dimensione della durezza, "harsh parenting", ad avere un effetto significativo su abilità metacognitive e controllo inibitorio, nello specifico una maggior durezza si associa a peggiori prestazioni nelle FE. Questo conferma l'importanza di considerare entrambe le relazioni, materna e paterna, e le loro peculiarità, nel valutare il loro effetto sullo sviluppo delle FE (Lucassen et al., 2015).

3.2 La relazione genitore-bambino nello sviluppo atipico

Nel considerare gli effetti della relazione genitore-bambino sullo sviluppo atipico, bisogna tenere a mente che la nascita di un figlio con disabilità si configura come un evento potenzialmente destrutturante, che ha degli effetti significativi sul benessere dei singoli genitori e sull'intera famiglia (Bornstein & Venuti, 2013). Numerose ricerche hanno evidenziato livelli di stress più elevati nei genitori di bambini affetti da disabilità intellettiva (Scheibner et al., 2024), nonché maggiori difficoltà nell'organizzazione della

vita quotidiana e problematiche sul versante della salute mentale (Blacher, Neece e Paczkowski, 2005). In questi casi, i genitori sono chiamati a confrontarsi con le caratteristiche specifiche dei propri figli, che spesso, nel caso della disabilità intellettiva, presentano difficoltà nella codifica degli input ambientali (Warren & Brady, 2007), minore responsività, difficoltà nell'espressività emotiva, nell'attenzione condivisa, nel social referencing e tendenza a rispondere in maniera imprevedibile nelle interazioni (Biringen, Fidler, Barrett, & Kubicek, 2005). Nel complesso, è evidente come i genitori di figli con DI incontrino una serie di ostacoli all'instaurarsi di una relazione positiva e supportiva con il proprio figlio (Innocenti, Roggman e Cook, 2013). Di fatto, una ricerca di Blacher, Baker e Kaladjian (2013), condotta con soggetti con DI, di varia eziologia, confrontati con soggetti normotipici, ha sottolineato come vi siano percentuali più elevate di parenting negativo nelle famiglie dei bambini con DI, in particolare durante le interazioni in contesti strutturati (Blacher et al., 2013).

Le caratteristiche specifiche dei bambini con DI, orientano spesso il comportamento genitoriale ad un maggiore "directiveness", ovvero al controllo da parte del genitore dello scambio interattivo, con frequenti stimolazioni, comportamenti di aiuto e "leading question" (Blacher et al., 2013; Spiker, Boyce e Boyce, 2002). Uno studio di Wieland, Green, Ellingsen e Baker (2014), nel quale si valutavano le abilità di problem-solving delle diadi madre-bambino con DI, ha confermato quanto descritto nell'ambito delle modalità interattive: le madri di figli con DI, mostravano uno stile più direttivo rispetto alle altre madri. Nonostante spesso questo comportamento, nei genitori, sia stato contrapposto a quello responsivo, questo risultato, nel contesto della DI, è stato interpretato alla luce di un processo di adattamento dei genitori alle peculiari caratteristiche dei propri figli, per cui più stimolazioni e "prompt" si rendono necessari al fine di promuovere lo sviluppo di nuove competenze (Wieland et al., 2014).

Una ricerca condotta da Woolfson e Grant (2006) ha confrontato genitori di figli con DI e genitori di figli a sviluppo tipico su quattro stili di parenting: autorevole, autoritario, permissivo e negligente. Le analisi hanno evidenziato che, nello stile autorevole, caratterizzato da calore ma anche da direttività e spesso associato a migliori esiti di sviluppo, i pattern dei due gruppi avevano un andamento differente nel tempo: nel campione di genitori con figli con DI, i comportamenti autorevoli tendevano a diminuire tra età prescolare e scolare, mentre aumentavano nel campione di controllo (Woolfson &

Grant, 2006). Gli autori hanno interpretato questo dato, alla luce dell'aumento di bisogni di cura che la crescita di un figlio DI implica, in virtù dei quali si adotterebbe, dunque, uno stile meno richiestivo, come strategia di coping.

È stato, inoltre, osservato che nella relazione genitore-bambino, nell'ambito della DI, sono maggiormente frequenti comportamenti e scambi affettivi, più che di insegnamento (Vilaseca, Rivero, Ferrer e Bersabe, 2020), ciononostante quest'ultima categoria di comportamenti sembra aumentare con l'età del bambino ed associarsi a migliori outcome di sviluppo (Vilaseca et al., 2019). Nell'insieme le ricerche sembrano suggerire che, al netto delle difficoltà che queste famiglie incontrano, quelle che sono in grado di adattare il comportamento genitoriale alle caratteristiche del proprio bambino, riescono a garantire sufficiente responsività e sensibilità; che sono predittori di un miglior sviluppo linguistico e cognitivo nei figli (Dyches, Smith, Korth, Roper e Mandelco, 2012; Vilaseca et al., 2019).

Per quanto concerne l'esperienza materna e paterna, nella crescita di un figlio con DI, da una revisione della letteratura (Crnic et al., 2009) emerge un quadro complesso, in quanto sebbene sembri che i padri si comportino in modo più simile, che diverso, rispetto alle madri, vi sono comunque delle differenze rilevanti: i padri mostrano livelli di stress inferiori alle madri, ma sono meno coinvolti nella relazione con il proprio figlio. Dallo studio, precedentemente citato, di Vilaseca e colleghi (2019), è risultato che madri e padri contribuiscano allo sviluppo dei propri figli con DI in maniera differente, mentre nelle madri è il fattore della responsività ad essere maggior predittore dello sviluppo cognitivo e linguistico, nel caso dei padri sono i comportamenti di insegnamento, "teaching", ad essere maggiormente associati ai progressi evolutivi dei figli.

Comprendere le caratteristiche della relazione genitore-bambino, nell'ambito della DI, risulta un compito complesso, alla luce della molteplicità delle esperienze e delle peculiarità di ciascuna diagnosi; a tal proposito verranno di seguito approfondite le dinamiche nelle famiglie con figli con SD.

3.3 La relazione genitore-bambino nella sindrome di Down

I bambini con SD presentano delle caratteristiche fenotipiche che influenzano le modalità interattive all'interno della relazione con i propri genitori. Essi risultano spesso meno responsivi, avviano meno frequentemente scambi con i caregivers (Soukup-Ascencao,

D'Souza, D'Souza e Karmiloff-Smith, 2016), sono più passivi e meno motivati all'interazione. Tuttavia, a questi aspetti se ne aggiungono altri, come le caratteristiche di personalità (Hodapp, Ly, Fidler e Ricci, 2001), che hanno indotto i ricercatori a coniare la definizione di "Down Syndrome advantage", intesa come la condizione di minor stress e pessimismo che interessa i genitori di figli con SD, rispetto alle famiglie di figli con altre DI (Hodapp et al., 2001). I bambini con SD, infatti, mostrano meno comportamenti maladattivi, rispetto ad altre forme di DI, e sono percepiti come più socievoli e più predisposti verso l'interazione (Karaaslan, 2016). Ciononostante, nel confronto con famiglie di bambini a sviluppo tipico, la differenza tra SD e altre forme di DI, in termini di stress genitoriale, diminuisce significativamente, ed emerge comunque un vissuto difficile per questi genitori (Roach, Orsmond e Barratt, 1999).

Recentemente, il concetto di "Down Syndrome advantage" è stato messo in discussione da alcuni autori, che si sono interrogati sulla natura del fenomeno, in particolare sui fattori che concorrono a determinarlo. Hodapp e colleghi (2001), nel coniare questa definizione, avevano preso in considerazione, come elementi significativi, le caratteristiche di personalità del bambino, le migliori conoscenze sull'eziologia del disturbo, la più ampia rete di supporto sociale che coinvolge queste famiglie, la maggior età della madre e lo status socioeconomico del nucleo familiare. Proprio in relazione a quest'ultimo fattore, da uno studio di Stoneman (2007) è emerso che, equiparando per livello di reddito campioni di famiglie con figli con SD e con altre DI, la differenza nei livelli di stress e depressione genitoriale si riduce notevolmente, rendendo assente un vero e proprio vantaggio nel caso della SD, per cui sarebbero alcune variabili intervenienti di natura socioeconomica a determinare le differenze tra famiglie, più che la specifica diagnosi.

Preso atto della complessità di fattori che concorrono a determinare il vissuto dei genitori di figli con SD, sono numerose le ricerche che hanno indagato le caratteristiche della relazione e del comportamento genitoriale in questo contesto.

Sin dai primi studi sulle interazioni tra genitori e figli con SD, è stata evidenziata una maggior "directiveness" nello stile interattivo rispetto ai contesti normotipici (Beeghly, Weiss-Perry e Cicchetti, 1990; Hodapp, 1995), che emerge sia nel gioco sia nello stile comunicativo (Bornstein & Venuti, 2013). Da un lato questa condizione è stata ricondotta alle caratteristiche dei bambini; i quali, sulla base del fenotipo comportamentale della SD,

risultano meno responsivi, meno adeguati nell'interazione e dunque più bisognosi di prompt e interventi stimolanti da parte genitori (Tannock, 1988); dall'altro è emerso, anche, che questa tendenza a guidare l'attività del proprio figlio, sarebbe connessa anche ad un'aspettativa genitoriale legata alle sue difficoltà cognitive, che indurrebbe i genitori a sfruttare ogni occasione per stimolare e istruire il proprio bambino (Roach, Barratt, Miller e Leavitt, 1998). Sebbene talvolta questo stile sia stato contrapposto alla responsabilità genitoriale, alcuni autori argomentano la complementarità di questi due aspetti e il ruolo che la direttività gioca nell'ottenere maggior coinvolgimento e compliance nei figli, considerate le difficoltà attentive che presentano (Ladry, Garner, Pirie e Swank, 1994). Di fatto, non sono emerse differenze significative nella responsabilità genitoriale nel confronto con famiglie a sviluppo tipico (Tannock, 1988). Tuttavia, in uno studio di Sterling e Warren (2014) è stato osservato un trend inverso, tra due gruppi, ovvero, comportamenti volti a mantenere l'attenzione del bambino sull'attività, richieste, commenti e riformulazioni verbali aumentano nell'interazione con bambini più grandi, nel caso della SD, ad indicare come, maggiori competenze linguistiche dei figli, facilitino il ricorso a modalità responsive di interazione (Sterling & Warren, 2014).

In riferimento ai tre stili genitoriali definiti da Baumrid (1971): autorevole, autoritario e permissivo; uno studio di Philips, Connors e Curtner-Smith (2017) ha confrontato lo stile genitoriali di madri di figli con SD con un gruppo di controllo con figli a sviluppo tipico, indagando sia i tre stili sia singole dimensioni del parenting. Quanto è emerso evidenzia una percentuale maggiore di comportamenti riconducibili allo stile permissivo nelle madri di figli con SD, vale a dire una dinamica caratterizzata da calore, responsabilità ma senza porre particolari limiti o richieste al bambino (Baumrid, 1971); inoltre è risultata una maggiore tendenza ad ignorare i comportamenti negativi, accanto ad una minore predisposizione al ragionamento condiviso e all'ostilità verbale, rispetto al gruppo di controllo (Philips et al., 2017). Queste modalità sono state interpretate come strategie per adattarsi alle caratteristiche del proprio figlio. Gli autori hanno anche sottolineato come lo stress genitoriale sia un fattore particolarmente significativo nel mediare le differenze tra i due gruppi, sia per quanto riguarda lo stile genitoriale sia le singole dimensioni del comportamento, per questo ribadiscono il ruolo cruciale di interventi a sostegno di questa componente, per favorire un miglioramento nella relazione genitore-bambino (Philips et al., 2017).

Un'analisi qualitativa condotta da Desimpelaer, Clercq, Soenens, Prinzie e De Pauw nel 2024, ha messo in luce tre principali aree, in cui la maggior parte dei genitori di figli con SD riferivano di aver adottato nuove strategie genitoriali: supporto all'autonomia, alla relazionalità e alla competenza. Nello specifico è emerso come la promozione dell'indipendenza sia un tema centrale per le famiglie, le quali mettono in atto piccoli accorgimenti per permettere ai loro figli di compiere scelte libere, ma pur sempre all'interno di un set di opzioni predisposte dai genitori. In merito alla relazionalità, molti hanno riferito di sintonizzarsi con le esigenze relative all'età mentale, non cronologica, del proprio figlio e di cercare di creare degli spazi di socialità adeguati. Anche per quanto riguarda il supporto al bisogno di competenza, i genitori hanno riferito come sia importante per loro la validazione delle piccole conquiste raggiunte dai figli, nonché la definizione di ambienti e regole adatte a supportare queste graduali e limitate acquisizioni (Desimpelaer et al., 2024).

Per quanto concerne gli esiti delle pratiche genitoriali, sullo sviluppo dei bambini con SD, alcuni studi hanno posto attenzione ai comportamenti di gioco interattivo, considerati specchio della relazione genitore-bambino (Daunhauer, Schworer e Howshar, 2017). Venuti, de Falco, Giusti e Bornstein (2008) hanno evidenziato un incremento nel gioco esplorativo quando i bambini interagivano con la madre durante attività ludiche, rispetto al gioco solitario; inoltre, responsività e sensibilità materna si associavano ad un miglioramento nel gioco simbolico.

Uno studio di De Falco, Esposito, Venuti e Bornstein (2010) ha permesso, inoltre, di evidenziare la differenza, e dunque l'importanza, del gioco materno e paterno: mentre nel gioco con le madri, rispetto a quello solitario, emergevano maggiori comportamenti esploratori, l'interazione ludica con i padri risultava in un aumento del gioco simbolico.

È stato inoltre osservato che, la modalità con cui il genitore interagisce con il proprio figlio, influenza il comportamento di persistenza di fronte al fallimento, dimensione fondamentale per l'apprendimento. Nel loro studio, Gilmore, Cuskelly, Jobling e Hayes (2009) hanno confrontato soggetti con SD e normotipici, nell'interazione con le proprie madri in un compito di problem-solving, per valutare lo stile interattivo materno; successivamente soltanto i bambini svolgevano, anche, altri due compiti in autonomia per valutare i livelli di persistenza. Dalle analisi, è emersa una relazione tra lo stile materno e i comportamenti di persistenza nei bambini con SD, nello specifico, il supporto materno

all'autonomia nel compito condiviso, influenzava positivamente la prestazione del figlio nel compito individuale di risoluzione di puzzle, questa relazione non è emersa nel gruppo con sviluppo tipico (Gilmore et al., 2009), e ciò risulta significativo nel sottolineare il ruolo specifico che la relazione genitore-bambino riveste nella SD.

3.3.1 Effetti della relazione genitore-bambino sullo sviluppo delle funzioni esecutive

Come tutte le dimensioni dello sviluppo cognitivo, anche le funzioni esecutive sono influenzate dalla relazione del bambino con il proprio caregiver; al contempo, le capacità che da esse derivano determinano le modalità con cui il bambino si rapporta con l'ambiente circostante, di conseguenza è importante comprendere come questi due aspetti interagiscano all'interno della cornice della SD, per valutare possibili spazi di intervento.

Uno studio di Soltani ed Esbensen (2024) ha messo in luce come deficit nelle FE, valutati con il questionario BRIEF, in bambini con SD, avessero un impatto negativo sulle rappresentazioni genitoriali legate al parenting. In particolare, le problematiche comportamentali, che sono influenzate da difficoltà nel controllo esecutivo, sono un fattore di mediazione importante per quanto riguarda il vissuto dei genitori relativo al parenting. Da questo emerge, dunque, come il funzionamento esecutivo, che per i bambini con SD è un punto di relativa debolezza, impatti sulle rappresentazioni genitoriali e quindi sulla relazione genitore-bambino.

Dall'altro lato, è importante anche considerare l'effetto che specifici stili di parenting hanno sullo sviluppo delle varie componenti delle FE. Schower, Fidler, Lunkenheimer e Dauhauer (2019), hanno condotto uno studio confrontando il comportamento genitoriale e le FE di bambini con SD (52- 118 mesi) e a sviluppo tipico, di pari età mentale. I due gruppi erano sottoposti ad un compito diadico di risoluzione di un puzzle, poi i genitori compilavano un questionario sulle FE dei figli e i bambini svolgevano un compito di FE, in laboratorio. Lo studio prevedeva di valutare la frequenza dei comportamenti genitoriali, nello specifico gli interventi direttivi e di insegnamento, il comportamento di compliance del figlio e la contingenza diadica, oltre che le prestazioni nelle FE.

I risultati hanno messo in evidenza, come emerso da studi precedenti, la maggior frequenza di comportamenti direttivi nei genitori di figli con SD, nel compito di interazione diadica, mentre non sono emerse differenze per i comportamenti di

insegnamento. Per quanto riguarda l'associazione tra comportamento genitoriale e funzionamento esecutivo nei bambini, si è riscontrato una correlazione negativa tra i punteggi grezzi del BRIEF-P, per inibizione e memoria di lavoro, e il comportamento di insegnamento; pertanto, la disposizione didattica del genitore è associata a migliori prestazioni nelle funzioni esecutive citate.

Invece, in riferimento al compito di FE svolto in laboratorio, è emerso che per entrambi i gruppi, una maggior direttività dei genitori era associata a prestazioni peggiori nel compito, nello specifico per quanto riguarda memoria di lavoro e inibizione. Dunque, da questo studio emerge come la condizione di disabilità del figlio si associ a un cambiamento nei pattern del parenting, e che, in particolare, la memoria di lavoro e l'inibizione sono dimensioni delle FE particolarmente sensibili allo stile genitoriale (Schower et al., 2019).

Capitolo 4 – METODO

4.1 Introduzione

Negli ultimi anni è stato riconosciuto il valore e l'efficacia degli interventi implementati dai genitori nel contesto della DI. Si tratta di programmi che mirano a formare i genitori affinché essi possano condurre, nel contesto domestico, pratiche, supportate da fondamenti teorici ed evidenze empiriche, che portino ad un miglioramento negli outcome di sviluppo o alla prevenzione di esiti disfunzionali per i propri figli (Powell, 2013).

Questa tipologia di interventi è stata sviluppata sia per soggetti a sviluppo tipico sia nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo, con esiti positivi per entrambe le popolazioni considerate. Nel caso specifico della DI, una metanalisi condotta da Dyches, Smith, Korth e Mandleco (2018) ha confermato la fattibilità e l'efficacia di questi interventi, per diverse tipologie di disturbo.

Focalizzandosi sulla SD, studi precedenti hanno mostrato come anche interventi mediati da genitori potessero migliorare l'abilità oggetto del potenziamento (Conners, Rosenquist, Arnett, Moore e Hume, 2008; Pulina, Carretti, Lanfranchi e Mammarella, 2015; Lanfranchi, Onnivello, Lunardon, Stella e Zorzi, 2021). In particolare, Conners e colleghi (2008) hanno condotto uno studio per verificare la possibilità di migliorare la memoria di lavoro uditiva, sottoponendo 16 soggetti con SD ad un training domestico costituito da 2 sessioni, di 3 mesi l'una, di esercizi per la memoria di lavoro, intervallati da un mese di attività visive. Quello che è emerso, negli assessment al termine delle fasi di allenamento, è un miglioramento delle abilità di memoria uditiva, in particolare i soggetti hanno aumentato il loro span di cifre. Sempre lavorando sulla WM, Pulina e colleghi (2015) hanno confrontato i risultati di un programma di potenziamento della WM visuo-spaziale simultanea, ottenuti con due modalità: attività svolte con il supporto di un esperto o svolte con la mediazione dei genitori. I ricercatori hanno evidenziato che i genitori erano stati in grado di portare a termine il programma con esiti soddisfacenti e che entrambi i gruppi avevano riportato un miglioramento nelle abilità mnestiche oggetto di intervento e anche in altre componenti, non direttamente trattate (Pulina et al., 2015).

Successivamente Lanfranchi, Onnivello, Lunardon, Stella e Zorzi (2021) hanno dimostrato, nuovamente, la possibilità di poter far condurre ai genitori dei programmi di potenziamento per soggetti con SD, avvalendosi di un software sviluppato per migliorare le abilità numeriche di base. I risultati sia in post-test che nel follow-up, eseguito tre mesi dopo, hanno evidenziato un miglioramento delle abilità numeriche globali dei bambini, non solo quelle specificamente trattate nel programma (Lanfranchi et al., 2021).

Gli esempi citati permettono di cogliere le potenzialità dei programmi di intervento condotti dai genitori, i quali, al netto delle numerose variabili intervenienti che possono influenzarli, offrono una migliore validità ecologica (Pulina et al., 2015), oltre che un maggior grado di fattibilità per le famiglie, che spesso si trovano a svolgere diverse terapie, che richiedono una complessa organizzazione della routine quotidiana.

Elemento centrale dei progetti di potenziamento implementati in ambiente domestico è la relazione genitore-bambino, che si riflette nel vissuto di entrambe le parti coinvolte. Essa è cruciale in quanto influenza la buona riuscita dei trattamenti, sia sul piano motivazionale, sia per quanto concerne il miglioramento delle abilità oggetto dell'intervento: una buona relazione, infatti, favorisce un maggior coinvolgimento nel programma, diminuendo il rischio di abbandono. Nelle pagine che seguiranno verrà descritto un progetto pilota, per il potenziamento delle funzioni esecutive in prescolari, con SD che, grazie alla sua implementazione in ambiente domestico, ha permesso di approfondire le dinamiche relazionali che intercorrono tra genitore e figlio, e di esplorare l'associazione presente tra queste ultime, le funzioni esecutive e l'efficacia del potenziamento.

4.2 Il progetto EXPO

All'interno del panorama degli interventi implementati dai genitori, si colloca il progetto EXPO (EXecutive function Play Opportunities), programma di potenziamento delle funzioni esecutive per bambini in età prescolare con SD. Questa idea e la sua messa in atto nascono dalla collaborazione tra il gruppo di ricerca dell'Università di Padova, coordinato dalla Prof.ssa Lanfranchi, e quello dell'Università del Colorado, guidato dalla Prof.ssa Fidler. Il progetto ha permesso di sviluppare un percorso di potenziamento della durata di 12 settimane, durante le quali i genitori sono chiamati a proporre ai propri bambini delle attività appositamente predisposte al potenziamento di specifici aspetti

delle funzioni esecutive, ma al contempo facilmente attuabili nel contesto ludico quotidiano.

Nell'ordine, le funzioni oggetto del percorso sono Memoria di lavoro, Inibizione, Flessibilità e Pianificazione; ogni abilità è allenata singolarmente, all'interno di un blocco della durata di due settimane, per cui 8 settimane del progetto sono dedicate alle attività specifiche per singola funzione, mentre le prime due settimane allenano le basi interattivo-relazionali, ovvero l'alternanza dei turni, l'imitazione e il divertimento, e le ultime due mirano a consolidare quanto appreso, coinvolgendo più funzioni simultaneamente.

All'interno di ogni blocco, il genitore è chiamato a scegliere, tra un set di attività, quelle più affini alle attitudini del proprio bambino. La scelta avviene con la supervisione di un esperto, che settimanalmente incontra il genitore, per supportarlo nella decisione e nella gestione delle attività, fornendo anche consigli e strategie qualora richiesti. In aggiunta, oltre a usufruire della supervisione settimanale, il genitore ha a disposizione carte attività e video esplicativi per agevolare lo svolgimento dei giochi.

Per ogni attività è previsto un livello base e dei successivi step con aumento di complessità. L'indicazione di riferimento, fornita ai genitori, è quella di partire dal livello più basso e procedere gradualmente una volta che il bambino avrà padroneggiato il gioco, il tutto sempre mantenendo un clima sereno ed un ambiente ludico, entro il quale si sperimenti, in primo luogo, il divertimento e si condivida del tempo, appositamente dedicato, tra genitore e figlio.

Inoltre, è previsto l'utilizzo di un'applicazione, EXPO app, scaricabile sui dispositivi mobili, ove i genitori riportano ogni attività svolta e le sue caratteristiche in termini di durata, ambiente in cui è stata fatta, soggetti coinvolti e numero di ripetizioni, in aggiunta a informazioni qualitative legate al grado di soddisfazione e piacere percepiti, sia dal genitore sia dal figlio.

4.3 Obiettivi e domanda di ricerca

La presente tesi si inserisce all'interno di uno studio più ampio finalizzato a verificare la fattibilità del progetto EXPO, in bambini di età prescolare con SD. Attualmente il progetto pilota, si è concluso per entrambi i gruppi di lavoro, italiano e statunitense. Sono

state condotte le prime analisi sull'efficacia del trattamento, ed è stata avviata una fase di revisione e miglioramento dei vari aspetti, che costituiscono il programma, al fine di giungere ad una versione definitiva. Per tale ragione, si è ritenuto importante prendere in considerazione i diversi fattori che possono avere un'influenza sull'esito del trattamento, tra questi, trattandosi di un programma attuato dai genitori, in contesto domestico, vi è sicuramente la relazione genitore-bambino. L'obiettivo del presente lavoro è, dunque, quello di analizzare il ruolo della relazione genitore-bambino nello sviluppo delle funzioni esecutive e nel loro potenziamento. Per fare ciò ci si è avvalsi delle risposte ad un questionario, che i genitori hanno compilato in fase di pretrattamento, il CPRS "Child-Parent relationship scale", relativo alla percezione che essi hanno della relazione con il proprio bambino; il quale ha permesso di ricavare, anche, un profilo della genitorialità nel contesto della sindrome.

Poiché la letteratura di riferimento suggerisce che vi sia un legame tra la relazione genitore-bambino e lo sviluppo di diversi domini cognitivi (Carlson, 2009; Venuti, 2018) sia nella popolazione a sviluppo tipico sia atipico, quello che ci si attende è di osservare un'associazione tra la qualità della relazione e il funzionamento esecutivo al pre e post trattamento, nonché con i risultati del trattamento. I risultati di queste analisi saranno importanti per comprendere quanto, effettivamente, la qualità della relazione con il proprio caregiver sia una variabile associata all'efficacia del trattamento. Le informazioni ricavate dallo studio saranno utili per la pianificazione di interventi futuri.

Inoltre, a titolo esplorativo, verranno illustrati i risultati delle correlazioni suddivisi per nazionalità, in quanto si dispone di un campione suddiviso in soggetti italiani e statunitensi. Quest'operazione permetterà di evidenziare eventuali differenze culturali, connesse con la messa in atto e i risultati del programma.

4.4 Partecipanti

I soggetti coinvolti nello studio pilota sono bambini con SD di nazionalità italiana e statunitense, con i rispettivi genitori. Il campione originario comprendeva 20 soggetti italiani e 18 americani; tuttavia, a causa di alcuni dati mancanti, ai fini del presente lavoro sono stati presi in considerazione 17 soggetti del campione italiano e 9 di quello statunitense, per un totale di 26 bambini, di cui 12 maschi, 13 femmine e un dato

mancante; la scelta di ridurre il campione è stata fatta al fine di poter usufruire di un dataset completo di tutte le prove, dirette ed indirette.

L'età cronologica dei bambini in fase di pretrattamento variava dai 3 anni ai 7 anni (M mesi=66.38, DS mesi=13.29, min-max=36-85 mesi).

4.5 Strumenti

All'interno del progetto EXPO sono stati utilizzati strumenti volti a valutare le funzioni esecutive, lo sviluppo globale, lo sviluppo adattivo, il temperamento del bambino e la relazione genitore-bambino. Inoltre, alle famiglie è stato chiesto di compilare questionari sociodemografici, sulla storia medica e sui trattamenti svolti dai soggetti. Tuttavia, per quanto riguarda il presente lavoro, sono stati presi in considerazione il questionario relativo alla qualità della relazione genitore-bambino e gli strumenti inerenti alla valutazione delle funzioni esecutive.

Per valutare la qualità della relazione genitore-bambino, è stato somministrato ai genitori il questionario CPRS "Child-Parent relationship scale" (Driscoll & Pianta, 2011; Pianta, 1992), in fase di pretrattamento; tale strumento permette di ottenere delle informazioni relative alla percezione, che i genitori hanno, della loro relazione con il figlio, che è considerata specchio della qualità della relazione effettiva.

In merito alle funzioni esecutive, si è fatto ricorso a strumenti di valutazione diretta ed indiretta, somministrati in fase di pre e post-trattamento. Come strumenti indiretti sono stati scelti il BRIEF nella versione per bambini di età prescolare (BRIEF – P, Gioia et al., 2003; Versione italiana a cura di Marano et al., 2014) e l'Early Executive Functions Questionnaire (EEFQ, Hendry e Holmboe, 2020); entrambi i questionari sono misure indirette che valutano le funzioni esecutive, in contesti quotidiani. Come strumenti diretti, sono stati somministrati compiti, appositamente sviluppati o adattati dal gruppo di ricerca della professoressa Fidler, per i bambini con SD. La combinazione di strumenti diretti e indiretti è stata scelta per poter ottenere una valutazione il più completa possibile delle funzioni esecutive.

In questo capitolo verranno descritti solamente i test utilizzati nel progetto, che sono stati presi in considerazione per questo lavoro di tesi.

4.5.1 *Child-Parent Relationship Scale (Pianta, 1992)*

Il CPRS è un questionario self-report che misura la rappresentazione genitoriale della relazione con il proprio bambino. È stato sviluppato, nella sua versione originale da Pianta nel 1992, e la sua struttura deriva dall'adattamento di un altro questionario, lo Student-Teacher relationship Scale (STRS) sviluppato dallo stesso autore (Pianta, 2001).

Questo strumento misura sia aspetti positivi sia negativi della relazione genitore-bambino, declinati in tre dimensioni: vicinanza, "Closeness", Conflitto, "Conflict" e dipendenza, "Dependency".

Per "vicinanza" si intende la misura in cui un genitore percepisce che la relazione sia caratterizzata da affetto, calore e comunicazione aperta (Driscoll & Pianta, 2011). Gli item che colgono questa dimensione sono ad esempio: "*Mio figlio condivide apertamente con me i suoi sentimenti e le sue esperienze*" oppure "*Le interazioni con mio figlio mi fanno sentire un genitore competente*". La dimensione del "conflitto" coglie il grado di negatività che caratterizza la relazione, secondo la percezione del genitore, con item quali: "*Quando mio figlio è di cattivo umore, so che ci aspetta una giornata lunga e difficile*" e "*Io e mio figlio sembriamo sempre in lotta l'uno con l'altro*". Ed infine la "dipendenza" coglie aspetti stressanti della relazione di attaccamento (Rinaldi et al., 2023), connessi con il vissuto di separazione tra genitore e figlio, mediante item come: "*Mio figlio reagisce in maniera esagerata quando deve separarsi da me*". I punteggi per ogni dimensione derivano dalla somma dei valori attribuiti ai singoli item, i quali sono strutturati sotto forma di quesiti relativi a caratteristiche o comportamenti che si verificano entro la relazione, a cui il genitore è chiamato ad attribuire un punteggio su una scala Likert da 1 (Non inerente) a 5 (Decisamente inerente).

Attualmente sono presenti due versioni del questionario; la versione originale (Pianta, 1992) si compone di 30 item e considera tutte e tre le dimensioni sopra citate; mentre la versione breve ne include solo 15 ed esclude la dimensione della dipendenza.

Per questo studio è stata utilizzata la versione estesa, per cui 12 item compongono la misura del "Conflitto", 10 item la "Vicinanza" e 4 item la "Dipendenza", per ogni sottoscala sono stati considerati i punteggi grezzi.

4.5.2 Behaviour Rating Inventory of Executive Function - Preschool Version (BRIEF-P) (Gioia et al., 2003; Versione italiana a cura di Marano et al., 2014)

Il BRIEF- P è un questionario standardizzato che misura le disfunzioni esecutive, somministrabile in età prescolare, a soggetti dai 2 ai 5 anni e 11 mesi. Ai fini del progetto è stata somministrata ai genitori questa versione, anche laddove i soggetti coinvolti superassero l'età massima prevista dal test, questo perché trattandosi di un campione con DI si è ritenuto che le prestazioni nelle FE, data l'età mentale, fossero catturate più adeguatamente da questo strumento. Esso si costituisce di 63 item, a cui i genitori attribuiscono un valore Mai- Qualche volta- Spesso, in base alla frequenza con cui si manifestano le difficoltà descritte, ogni valutazione viene poi convertita in punteggio da 1 a 3. Gli item vanno poi a formare 5 sottoscale:

- Inibizione: valuta la capacità del bambino di controllare i propri impulsi e interrompere comportamenti inadeguati.
- Shifting: misura la flessibilità al cambiamento e l'abilità di transitare da un'attività all'altra.
- Regolazione emotiva: considera la capacità di modulare la risposta emotiva, in base alle richieste ambientali e al contesto.
- Memoria di Lavoro: valuta la capacità di trattenere un'informazione al fine dello svolgimento di un compito.
- Pianificazione/Organizzazione: misura l'abilità di organizzazione di strategie efficaci, per il raggiungimento di un obiettivo, considerando possibili conseguenze ed esiti futuri.

Queste sottoscale, a loro volta, afferiscono a degli indici compositi: Autocontrollo inibitorio (ISCI), Flessibilità (FI) e Metacognizione emergente (EMI); infine è possibile ottenere anche un indice esecutivo globale che incorpora tutte le 5 sottoscale (GEC).

Ai fini della tesi sono stati presi in considerazione i punteggi grezzi delle 5 sottoscale e degli indici compositi sia in pretrattamento sia in post-trattamento.

4.5.3 Misure dirette

Come introdotto precedentemente, per la valutazione diretta delle funzioni esecutive ci si è avvalsi di alcune prove debitamente sviluppate o adattate per i bambini con SD. Nello

specifico si è trattato di 7 prove che sono state somministrate prima e dopo il programma di potenziamento, da esperti dei dipartimenti di ricerca coinvolti, rispettivamente il DPSS dell'Università di Padova e il Department of Human Development and Family Studies, della Colorado State University. Le prove hanno preso in considerazione la memoria di lavoro (2 prove), l'inibizione (2 prove), la flessibilità (1 prova) e la pianificazione (2 prove).

4.5.3.1 Memoria di lavoro – Tre Garage

Questo compito di memoria di lavoro è un adattamento della prova originale “Three Boxes” (Diamond, Prevor, Callender e Druin 1997), in cui è stata ridotta sia la complessità motorio-prassica (legata al recupero degli oggetti), sia quella verbale (legata alle consegne e all'interazione con l'esaminatore) (Pinks et al., 2023). Il compito prevede l'identificazione, mediante l'indicare, della posizione di un giocattolo nascosto. L'attività si suddivide in 3 set, uno di prova e due effettivi; nel primo set, al bambino vengono mostrate 3 macchinine di colore diverso e i rispettivi garage, l'esaminatore, dopo aver lasciato familiarizzare il bambino con i giochi, fa vedere che ogni macchinina viene riposta nell'apposito garage. Dopo aver chiuso le tre porte chiede al bambino di ritrovare una macchinina alla volta; ogni volta che una viene trovata è spostata a lato del tavolo, dove è visibile al bambino. Se il bambino indica un garage vuoto viene invitato a riprovare, altrimenti viene gratificato, e la prova si conclude quando il bambino ritrova le tre macchinine. Il set 1 prevede che al bambino venga posta la stessa richiesta di ricerca della macchinina, ma in questa fase viene aggiunto il posizionamento di uno schermo bianco, tra un tentativo e l'altro, che funge da distrattore; quindi, se il bambino indica il garage corretto, la macchina viene rimossa e tolta alla vista del bambino, dopodiché compare lo schermo bianco e, una volta rimosso, si invita nuovamente a cercare un nuovo oggetto. Il Set 2 ha il funzionamento analogo, ma aumenta il carico di lavoro con un totale di 6 macchinine e 6 garage. Il superamento di ogni set è possibile se il bambino compie meno di 3 errori consecutivi, che sono considerati una difficoltà nella ritenzione di informazioni in memoria di lavoro. I punteggi ottenuti riguardano il numero di ricerche corrette, il numero di ricerche errate, cioè quando viene indicato un garage già precedentemente scelto, e un indice di perseverazione ricavato dal numero di errori, diviso il numero di macchinine che il bambino ha potuto ricercare. Per la presente ricerca è stato utilizzato solo quest'ultimo indice.

4.5.3.2 Memoria di lavoro – Nascondino

La prova denominata “Nascondino” è un adattamento del compito utilizzato da Johansson, Marciszko, Brocki e Bohlin (2015), nel loro studio longitudinale sulle FE, nei bambini da 12 a 36 mesi. Esso prevede che il partecipante ritrovi la posizione corretta di un oggetto, nel nostro caso un bus giocattolo, nascosto sotto uno dei bicchieri colorati presenti sul tavolo di lavoro. La somministrazione prevede un set di prova, dove al bambino vengono mostrati i tre bicchieri colorati e il giocattolo; dopo averlo nascosto l'esaminatore richiede di indicare sotto quale dei tre nascondigli possibili è stato posizionato; le fasi sperimentali sono 4 e prevedono un incremento di difficoltà nel numero di nascondigli, da 3 nei primi due set a 5 negli ultimi due. Per ogni prova, dopo aver nascosto il bus, l'esaminatore canticchia questo motivetto “Le ruote dell'autobus girano per tutta la città, trova il mio autobus!”; in questo modo il tempo di attesa della risposta aumenta e conseguentemente anche l'attivazione della memoria di lavoro, legata al ricordo della posizione del bus. Nei set 2 e 4 mentre l'esaminatore canticchia, viene posizionato uno schermo plastificato che copre i bicchieri, prima della risposta del bambino.

La somministrazione viene interrotta dopo 2 risposte errate o non date consecutive, mentre se il bambino risponde correttamente alle prime due prove di un set, si applica la regola del salto e può passare direttamente al set successivo.

Il punteggio viene calcolato in base al numero di risposte corrette, cioè il ritrovamento dell'autobus, e al numero di risposte scorrette, cioè la scelta di posizioni sbagliate; infine è stato calcolato, come per la prova dei tre garage, un indice di perseverazione, considerando il numero di errori diviso il numero totale di risposte date, che è stato preso in considerazione come misura per il presente lavoro di tesi.

4.5.3.3 Inibizione - Divieto: Bacchetta con i brillantini e Bastone della pioggia

Le due prove di inibizione sono caratterizzate dal medesimo funzionamento, entrambe prevedono che al bambino venga presentato uno stimolo particolarmente accattivante e gli venga chiesto di attendere prima di toccarlo, inibendo dunque l'impulso di interagirci (Friedman, Miyake, Robinson e Hewitt, 2011).

Nel primo caso si tratta di una bacchetta con brillantini, stimolo visivo attrattivo, che l'esaminatore mostra al bambino, facendo muovere i brillantini all'interno e dicendo che

dovrà aspettare a toccarla e a giocarci fino a che non gli verrà detto di farlo: questa è la consegna della prova. Dopodiché il gioco viene posto sul tavolo e viene ricordato nuovamente al bambino di non toccarlo, l'esaminatore accompagna il comando con un movimento del capo che indica "no"; dopodiché, con l'aiuto di un cronometro, conta 30 secondi, entro i quali osserva cosa fa il bambino. Passato questo intervallo di tempo, si dà il permesso di interagire con l'oggetto.

Nel caso del bastone della pioggia la consegna è la medesima, così come lo svolgimento della prova, una differenza sostanziale è data dalla tipologia di stimolo, che in questo caso risulta accattivante a livello di stimolazione acustica, poiché si tratta di un bastone con all'interno delle perline che, se agitate, simulano il rumore della pioggia.

Per valutare l'esito delle prove viene calcolato il tempo, in secondi, che intercorre tra quando il giocattolo viene posato e il momento in cui il bambino lo tocca. Se la latenza è uguale o superiore a 30 secondi, si considera superato il compito di inibizione. Inoltre, mediante l'osservazione dei filmati delle somministrazioni, è stato attribuito un punteggio da 2 a 0 ad ogni soggetto, in base al tipo di comportamento attuato: 2 se non ha toccato l'oggetto, 1 se ha proteso la mano per toccarlo senza però farlo e 0 se invece ha effettivamente toccato l'oggetto prima dei 30 secondi. Per il presente lavoro di tesi si è considerato il tempo di attesa, in secondi, come misura per queste prove.

4.5.3.4 Flessibilità – Categorizzazione inversa semplificata

Per valutare la flessibilità ci si è avvalsi dell'adattamento sviluppato da VanDeusen e colleghi (2023) della prova di Carlson, Mandell e Williams (2004), tale compito prevede che il soggetto sperimentale, dopo aver appreso una regola di categorizzazione, la applichi in modalità inversa. Nell'adattamento di Van Deuseen e colleghi (2023), appositamente sviluppato per soggetti con SD, sono state apportate alcune modifiche per semplificare la consegna, diminuendo così il carico cognitivo e riducendo la complessità legata al linguaggio espressivo. La prova consiste nel presentare ai bambini due secchielli di colori nettamente contrastanti, giallo e rosso, sopra i quali sono apposte delle icone che rappresentano degli oggetti noti, del medesimo colore dei secchielli, nello specifico un pomodoro e una banana. Il compito prevede, inizialmente, di categorizzare correttamente due tipologie di giocattoli, un cubetto rosso e una pallina gialla, nei secchielli corrispondenti; successivamente di invertire la regola. La struttura della prova include

due set, preceduti da dei trial di familiarizzazione con le regole, nei quali è possibile che l'esaminatore corregga il soggetto in caso di errore.

Nel primo set, al bambino è chiesto di applicare la regola corretta, per cui alla richiesta "Questo è un pomodoro/banana, dove lo/la mettiamo?" ci si aspetta che il bambino abbinì l'oggetto al secchiello corrispondente, per 10 prove.

Completato il primo set, l'esaminatore propone un cambio di regola, nel seguente modo "Adesso giochiamo a un gioco strano! Bisogna mettere la banana nel secchiello del pomodoro e il pomodoro nel secchiello della banana", svolgendo in prima persona una prova di esempio. Dopo che il bambino ha svolto correttamente un item di prova, si passa a somministrare altri 10 tentativi.

La prova viene interrotta se il bambino completa correttamente tutte le 20 prove; se il bambino ha fornito 3 risposte consecutive errate o non ha risposto a 3 prove consecutive; oppure se il bambino non ha acquisito la regola del set1, per esempio non dimostrando un'accuratezza di almeno 50% in tale set.

Per la presente ricerca è stata considerata la misura (%) dell'accuratezza al set 2, mentre per coloro a cui non è stato somministrato il set2 è stato calcolato il punteggio nel set 1, per valutare se il bambino avesse appreso o meno la regola.

4.5.3.5 Pianificazione – Recupero di oggetti

Come misura della pianificazione è stata scelta una prova già utilizzata nello studio di Fidler, Hepburn, Mankin e Rogers (2005), denominata "Recupero di oggetti". Tale compito prevede l'utilizzo di una serie di giocattoli che il bambino deve recuperare attraverso una scatola trasparente con una sola apertura. Dopo aver familiarizzato con giochi e scatola, uno degli oggetti viene nascosto sotto la scatola e vengono somministrati i primi due item di prova in cui al bambino è chiesto di estrarre il giocattolo usando l'apertura; in questa fase, se non è in grado, l'esaminatore può intervenire in supporto, mostrando da quale parte sia accessibile. Successivamente sono somministrati 15 prove, nelle quali l'apertura della scatola viene ruotata a destra, sinistra, dal lato dell'esaminatore e da quello del bambino; a partire dall'item 8 la scatola trasparente viene sostituita con una di dimensioni più piccole. Viene calcolato il tempo di recupero dell'oggetto, il numero di risposte corrette e viene anche valutata la modalità di recupero con un

punteggio da 1 a 4, dove 1 viene attribuito se il bambino recupera l'oggetto toccando la parte superiore della scatola e 4 se il recupero viene effettuato solo osservando la scatola, senza toccarla o chinarsi per osservare l'apertura.

Per la presente ricerca è stato preso in considerazione il numero di risposte corrette su 15 item totali.

4.5.3.6 Pianificazione – Creatività

La dimensione di creatività (generativity) è stata misurata con una prova (Rutherford & Rogers, 2003), che prevede di presentare al bambino una serie di oggetti, di varie forme e dimensioni: scovolini, perline di legno, monete giocattolo, nastri, mini-involucri di cupcake, cannucce, mini-pompon, perline di plastica, bastoncini colorati, fogli di carta con fori lungo il perimetro e cordoncini, e di lasciarlo interagire liberamente con esse, senza dare alcuna indicazione o suggerimento. La durata della prova è di 3 minuti, durante i quali l'esaminatore osserva le strategie di pianificazione del bambino, in particolare la messa in atto di comportamenti inediti.

Per questo lavoro è stato scelto di non considerare questa prova, in quanto la sua codifica non era completa per tutti i soggetti presi in esame.

4.6 Procedura

I dati sono stati raccolti a partire da dicembre 2022, sia in Italia sia negli USA; il reclutamento delle famiglie è avvenuto sia per vie informali, contattando direttamente i genitori, sia rivolgendosi alle associazioni che sul territorio si occupano di SD. Una volta che le famiglie coinvolte sono state informate su svolgimento e finalità del progetto, è stato programmato il primo incontro, in presenza, per somministrare le prove di valutazione pretrattamento, previo consenso informato. Mentre i bambini svolgevano le prove dirette delle FE, e le scale Griffiths per valutare il funzionamento cognitivo, ai genitori venivano somministrati i vari questionari sopra citati.

Al termine delle 12 settimane di programma, è stata svolta una ri-somministrazione delle prove dirette sulle FE e delle prime due scale delle Griffiths, nonché del questionario BRIEF-P, ai genitori.

Tutti i dati dello studio sono stati inseriti o raccolti direttamente tramite REDCap (Research Electronic Data Capture), un database elettronico per la gestione delle informazioni di ricerca.

4.7 Piano delle analisi

Per le analisi dei dati si è scelto di svolgere delle correlazioni tra i tre indici del CPRS e, per le misure indirette, le sottoscale e gli indici compositi del BIREF-P, mentre per quelle dirette, è stato scelto un solo indice per ogni compito, nello specifico quelli che permettevano una codifica più agevole e restituivano un'idea immediata dell'andamento delle prove.

In prima battuta sono state condotte delle statistiche descrittive per le misure dirette ed indirette al pre e post trattamento e, per il CPRS, soltanto in pretrattamento.

Grazie ai risultati del CPRS è stato possibile ricavare un profilo della percezione genitoriale, rispetto alla relazione con il proprio bambino, che è stato confrontato, mediante test t di student, con un campione a sviluppo tipico, i cui dati sono stati ricavati da un articolo scritto dagli autori del questionario (Driscoll & Pianta, 2011).

Per valutare l'associazione tra la relazione genitore-bambino e le FE, si è scelto di esplorare diverse correlazioni: tra le variabili del CPRS (conflitto, vicinanza e dipendenza) e i risultati del BRIEF-P, in fase di pretrattamento e post- trattamento, nonché tra variabili del CPRS e risultati delle prove dirette, sempre in entrambe le fasi della valutazione.

Al fine di cogliere la possibile associazione tra relazione genitore-bambino e cambiamento nel funzionamento esecutivo, si è scelto di correlare gli indici del CPRS al delta, calcolato sottraendo i risultati di ogni prova, sia dirette sia indirette, in post-trattamento con il punteggio corrispettivo in pretrattamento.

Sono state anche condotte correlazioni per ogni prova dividendo il campione in base alla nazionalità, con lo scopo di valutare la presenza di eventuali differenze culturali tra i due campioni, italiano e statunitense.

Poiché non tutti i soggetti hanno portato a termine l'intero iter valutativo e vista, di conseguenza, la mancanza di alcuni dati in specifiche prove, la numerosità del campione è stata uniformata per un totale di 26 soggetti.

Tutte le analisi sono state condotte con il software JASP.

Capitolo 5- RISULTATI

5.1 Statistiche descrittive

In primo luogo, sono state calcolate le statistiche descrittive riguardanti il questionario CPRS, relative al campione oggetto della ricerca, espresse in Tab. 5.1. Sono riportate ai fini del confronto tra profili genitoriale anche i punteggi di riferimento forniti dagli autori, relativi ad un campione omogeneo di bambini di 54 mesi, a sviluppo tipico (Driscoll & Pianta, 2011).

Tabella 5.1- *Statistiche descrittive CPRS*

	Campione					Popolazione		
	N°	Media	DS	Min	Max	N°	Media	DS
Indice conflitto (max 60, min 12)	26	25.42	8.71	13	43	1070	16.55	5.19
Indice vicinanza (max 50, min 10)	26	39.50	4.04	31	47	1070	37.28	2.71
Indice dipendenza (max 20, min 4)	26	10.15	2.11	6	15			

Successivamente sono state calcolate le statistiche descrittive relative alle misure indirette, ovvero agli indici del BRIEF-P, sia al pretrattamento che al post, e il delta medio tra le due prove, come riportato in Tabella 5.2.

Tabella 5.2- *Statistiche descrittive misure indirette*

	PRETRATTAMENTO					POST-TRATTAMENTO				DELTA MEDIO
	N°	Media	DS	Min	Max	Media	DS	Min	Max	

IN	26	29.08	5.82	19	39	28.08	6.45	17	41	-1
SH	26	16.19	3.82	11	24	16.39	3.60	11	27	0,19
RE	26	15.23	4.03	10	24	15.00	4.47	10	24	-0,23
ML	26	32.08	6.01	22	45	31.54	6.01	19	44	-0,54
PO	26	17.81	3.44	10	23	17.54	3.23	11	23	-0,27
ISCI	26	44.23	9.07	30	62	43.08	9.95	28	65	-1,15
FI	26	31.38	7.02	22	46	31.39	7.07	22	51	0
EMI	26	49.81	8.53	35	68	49.08	8.47	34	67	-0,73
GEC	26	110.23	18.18	81	140	108.54	18.57	78	149	-1,69

IN= inibizione, SH=shift, RE= regolazione emotiva, ML= memoria di lavoro, PO=pianificazione, ISCI= autocontrollo inibitorio, FI= flessibilità, EMI= metacognizione emergente, GEC= Composito esecutivo globale

Nella tabella che segue (Tab 5.3) sono, invece, riportate le statistiche descrittive relative alle misure dirette, sia pre che post-trattamento, e il delta medio anche per queste prove.

Tabella 5.3 – Statistiche descrittive prove dirette

		PRETRATTAMENTO					POST-TRATTAMENTO					DEL TA ME DIO
		N	Med	DS	Mi	Ma	N	Med	DS	Mi	Ma	
		°	ia		n	x	°	ia		n	x	
IN	Bacchetta (tempo di attesa in sec)	26	17.73	13.64	0.00	30	26	16.15	13.66	0.0	30	-1,57
	Bastone (tempo di attesa in sec)	26	14.54	13.89	0.00	30	26	13.46	14.19	0.00	30	-1,08
M L	Tre Garage (indice di perseverazio ne)	26	0.26	0.22	0.00	0.75	26	0.22	0.22	0.00	1.0	-0,04

	Nascondino (indice di perseverazio ne)	26	0.17	0.16	0.00	0.60	26	0.23	0.28	0.00	1.0	0,06
PO	Recupero oggetti (totale grezzo)	26	14.96	0.19	14	15	26	14.39	2.94	0.03	15	-0,57
FL EX	Categorizzaz ione inversa Set 1 (accuratezza %)	25	87.33	26.56	0.00	100	26	95.39	11.04	60	100	11,41
	Categorizzaz ione inversa Set 2 (accuratezza %)	22	61.06	45.87	0.00	100	26	69.68	37.64	0.00	100	18,01

IN= inibizione, ML= memoria di lavoro, PO= pianificazione/organizzazione, FLEX= flessibilità

5.2 Analisi del profilo genitoriale

A titolo esplorativo è stata condotta un'analisi, con il test t di student, per valutare la differenza tra le medie dei punteggi nei vari indici del CPRS, al fine di osservare se la percezione genitoriale relativa alla relazione con il proprio figlio sia differente tra i due campioni, normotipico e con DS.

Per l'indice di Conflitto la statistica t è $t = 8.47$, il valore critico al 5% è uguale a 1.96, pertanto è possibile rifiutare l'ipotesi di uguaglianza: le due medie risultano statisticamente differenti, con il valore medio di "conflitto" per il campione con SD che risulta superiore rispetto al campione normotipico.

In riferimento all'indice di Vicinanza, è emerso $t = 4.07$ con il valore critico al 5% uguale a 1.96, per cui, anche in questo caso le medie risultano statisticamente diverse, con punteggio medio maggiore per il campione con SD.

Per quanto riguarda la variabile Dipendenza non sono forniti valori medi di riferimento, poiché nell'articolo a cui si fa riferimento è stata utilizzata la versione breve del questionario CPRS, per cui sono calcolati solo i punteggi per indice di Conflitto e Vicinanza. Tuttavia, si evince che il punteggio medio ottenuto dal campione si colloca in una posizione intermedia.

Sempre allo scopo di analizzare il profilo genitoriale del campione, è stata condotta una correlazione tra gli indici del CPRS e l'età in mesi dei soggetti (Tab. 5.4), per verificare se vi sia un'associazione tra età dei bambini e qualità della relazione, sulla base della percezione genitoriale.

Tabella 5.4- *Coefficienti di correlazione tra età cronologica e variabili CPRS*

		Indice Conflitto	Indice Vicinanza	Indice Dipendenza
Età (mesi)	Pearson's r	0.189	0.399	0.065
	p-value	0.356	0.043	0.753

Risulta presente una correlazione significativa positiva moderata tra l'indice Vicinanza e l'età dei bambini, ($r=0.399$, $p=.043$), per cui all'aumentare dell'età aumentano i punteggi di questa variabile.

5.3 Correlazioni misure indirette

Successivamente sono state calcolate le correlazioni tra gli indici del BRIEF-P e le tre dimensioni del CPRS: Conflitto, Vicinanza e Dipendenza, in fase di pretrattamento. In rosso, sono riportate le correlazioni statisticamente significative e, in arancione, quelle che hanno un'entità moderata, sebbene non risultino significative (Tab 5.5).

Tabella 5.5- *Coefficienti di correlazione tra punteggi Brief-P pretrattamento e variabili CPRS*

		Indice Conflitto	Indice Vicinanza	Indice Dipendenza
IN	Pearson's r	0.429	-0.316	0.273
	p-value	0.029	0.115	0.178
SH	Pearson's r	0.214	-0.442	0.284
	p-value	0.294	0.024	0.159
RE	Pearson's r	0.571	-0.555	0.254

	p-value	0.002	0.003	0.210
ML	Pearson's r	0.483	-0.244	0.503
	p-value	0.012	0.231	0.009
PO	Pearson's r	0.382	-0.548	0.252
	p-value	0.054	0.004	0.214
ISCI	Pearson's r	0.526	-0.457	0.280
	p-value	0.006	0.019	0.166
FI	Pearson's r	0.442	-0.564	0.298
	p-value	0.024	0.003	0.139
EMI	Pearson's r	0.492	-0.401	0.448
	p-value	0.011	0.042	0.022
GEC	Pearson's r	0.538	-0.509	0.410
	p-value	0.005	0.008	0.038

Sono emerse correlazioni significative tra l'indice di Conflitto e le variabili: Inibizione ($r=.429$, $p=.029$), Regolazione emotiva ($r=.571$, $p=.002$) e Memoria di lavoro ($r=.483$, $p=.012$), tutte di dimensioni moderate e direzione positiva; ciò implica che, a punteggi di Conflitto più elevati, si associno maggiori disfunzioni esecutive nei processi sopra citati.

In virtù di queste correlazioni, anche quelle tra gli indici compositi e la variabile Conflitto risultano significative, in particolare con l'indice ISCI ($r=.526$, $p=.006$), FI ($r=.442$, $p=.002$), EMI ($r=.492$, $p=.011$) e GEC ($r=.538$, $p=.005$); anche in questo caso si tratta di correlazioni moderate positive, tali per cui, a maggior conflitto, si associano maggiori difficoltà nel funzionamento esecutivo. Inoltre, è presente una correlazione moderata ma non significativa tra Conflitto e Pianificazione ($r=.382$, $p=.054$).

L'indice di Vicinanza presenta una correlazione, moderata negativa, con le variabili di Shift ($r=-0.442$, $p=.024$), Regolazione Emotiva ($r=-0.555$, $p=.0039$) e Pianificazione ($r=-0.548$, $p=.004$). Questo andamento, opposto rispetto alla direzione delle correlazioni con l'indice di Conflitto, indica che, a maggiore vicinanza, si associano minori disfunzioni esecutive nelle aree indicate. È presente anche una correlazione moderata, ma non significativa, tra la variabile di Inibizione e Vicinanza ($r=-0.316$, $p=.115$).

Sono presenti, di conseguenza, correlazioni significative, negative moderate, con tutti e 3 gli indici compositi e con il GEC: ISCI ($r=-0.457$, $p=.019$), FI ($r=-0.564$, $p=.003$), EMI ($r=-0.401$, $p=.042$) e GEC ($r=-0.509$, $p=.008$).

Il fatto che tutte le correlazioni significative con la variabile Vicinanza siano negative sta ad indicare che all'aumentare delle difficoltà esecutive, diminuisce la percezione di vicinanza del genitore con il proprio bambino e viceversa.

Per la variabile Dipendenza sono emerse correlazioni significative con la variabile Memoria di lavoro ($r=0.503$, $p=.009$), di entità moderata, con l'indice EMI ($r=0.448$, $p=.022$), e con l'indice generale GEC ($r=0.410$, $p=.038$), tutte correlazioni sono di tipo positivo, per cui a maggior dipendenza si associano maggiori disfunzioni esecutive.

Di seguito verranno illustrate le correlazioni relative al post-trattamento (Tab 5.6).

Tabella 5.6- *Coefficienti di correlazione tra punteggi Brief-P post-trattamento e variabili CPRS*

		Indice Conflitto	Indice Vicinanza	Indice Dipendenza
IN	Pearson's r	0.340	-0.326	0.235
	p-value	0.089	0.104	0.249
SH	Pearson's r	-0.002	-0.212	0.129
	p-value	0.994	0.299	0.531
RE	Pearson's r	0.500	-0.460	0.254
	p-value	0.009	0.018	0.210
ML	Pearson's r	0.529	-0.240	0.397
	p-value	0.005	0.237	0.045
PO	Pearson's r	0.293	-0.438	0.163
	p-value	0.146	0.025	0.425
ISCI	Pearson's r	0.445	-0.418	0.266
	p-value	0.023	0.034	0.189
FI	Pearson's r	0.315	-0.399	0.226
	p-value	0.117	0.044	0.266
EMI	Pearson's r	0.487	-0.338	0.344
	p-value	0.012	0.091	0.085

GEC	Pearson's r	0.460	-0.419	0.324
	p-value	0.018	0.033	0.106

In fase di post-trattamento, si conservano le correlazioni significative, positive moderate, tra la variabile Conflitto e la Regolazione Emotiva ($r=.500$, $p=.009$), che determina la relazione con l'indice ISCI ($r=0.445$, $p=.023$), e quella con la Memoria di Lavoro ($r=0.529$, $p=.005$), che influisce sull'associazione con l'indice EMI ($p=0.487$, $p=.012$). Permane la correlazione significativa moderata con il GEC ($r=0.460$, $p=.018$); si osserva, in generale, un calo nella dimensione delle correlazioni.

Per quanto riguarda la variabile Vicinanza si mantengono le correlazioni significative, moderate negative, con Regolazione Emotiva ($r= -0.460$ $p=.018$), che concorre all'associazione significativa con ISCI ($r=-0.418$, $p=.034$) e GEC ($r= -0.419$, $p=.033$); anche in questo caso la dimensione delle correlazioni è diminuita. La variabile Pianificazione resta correlata in maniera significativa ($r=-0.438$, $r=.025$), ma questo non determina più la significatività della correlazione con l'indice composito EMI, che tuttavia si conserva di dimensioni moderate ($r= -0.338$, $p= .091$).

La variabile Dipendenza, invece, riporta, anche in post-trattamento, una correlazione positiva moderata con la variabile di Memoria di lavoro ($r= .397$, $p= .045$). Gli indici composti EMI e GEC conservano correlazioni positive moderate, ma che non risultano più significative ($r=0.344$, $p=.085$; $r= 0.324$, $p=.106$).

Infine, sono riportate le correlazioni tra le variabili del CPRS e il delta calcolato tra i punteggi al post-trattamento meno i punteggi al pretrattamento, per verificare se, oltre ad esserci una relazione con il funzionamento esecutivo, ci sia una correlazione con il suo cambiamento. I risultati sono riportati in Tabella 5.7.

Tabella 5.7- *Coefficienti di correlazione tra delta del Brief-P e variabili CPRS*

		Indice Conflitto	Indice Vicinanza	Indice Dipendenza
IN (delta)	Pearson's r	-0.085	-0.073	-0.021
	p-value	0.678	0.725	0.917
SH (delta)	Pearson's r	-0.238	0.268	-0.180

RE (delta)	p-value	0.241	0.186	0.379
	Pearson's r	-0.023	0.061	0.038
ML (delta)	p-value	0.913	0.769	0.853
	Pearson's r	0.057	0.004	-0.135
PO (delta)	p-value	0.782	0.984	0.511
	Pearson's r	-0.108	0.138	-0.100
ISCI (delta)	p-value	0.599	0.501	0.627
	Pearson's r	-0.062	-0.002	0.019
FI (delta)	p-value	0.762	0.993	0.926
	Pearson's r	-0.162	0.213	-0.092
EMI (delta)	p-value	0.428	0.296	0.654
	Pearson's r	-0.011	0.080	-0.131
GEC (delta)	p-value	0.959	0.696	0.524
	Pearson's r	-0.094	0.112	-0.109
	p-value	0.646	0.585	0.598

Non sono emerse correlazioni significative.

5.4 Correlazioni misure dirette

In merito alle misure dirette, sono di seguito presentate le correlazioni in fase di pretrattamento (Tab 5.8).

Tabella 5.8- *Coefficienti di correlazione tra misure dirette pretrattamento e variabili CPRS*

			Indice Conflitto	Indice Vicinanza	Indice Dipendenza
IN	BACCHETTA (tempo di attesa in sec)	Pearson's r	0.071	0.298	0.386
		p-value	0.732	0.140	0.051
	BASTONE (tempo di attesa in sec)	Pearson's r	-0.098	0.401	0.189
		p-value	0.634	0.042	0.354
ML	TRE GARAGE (indice di perseverazione)	Pearson's r	-0.031	-0.277	-0.101
		p-value	0.882	0.170	0.624

OP	NASCONDINO (indice di perseverazione)	Pearson's r	-0.341	-0.268	-0.176
		p-value	0.088	0.186	0.389
OP	RECUPERO OGGETTI (totale grezzo)	Pearson's r	-0.014	0.227	0.015
		p-value	0.948	0.265	0.943
FLEX	CATEGORIZZAZIONE INVERSA (accuratezza %)	Pearson's r	0.262	0.011	0.037
		p-value	0.238	0.961	0.869

Si riscontrano correlazioni significative, moderate positive, solo per le misure dirette legate alla variabile Inibizione, nel dettaglio l'indice di Vicinanza correla positivamente con la prova del "bastone della pioggia" ($r=0.401$, $p=.042$) e l'indice di Dipendenza presenta una correlazione, al limite della significatività, con la prova di Inibizione "bacchetta con i brillantini" ($r=0.386$, $p=.051$). Il fatto che le correlazioni siano positive indica che all'aumentare dei tempi di attesa (in secondi) nelle due prove, indice di migliori capacità inibitorie, si associa un aumento nei punteggi di Vicinanza e Dipendenza.

Si segnala anche, una correlazione negativa di entità moderata, sebbene non significativa, tra l'indice di Conflitto e a prova di Memoria di lavoro "nascondino" ($r=-0.341$, $p=.088$).

Di seguito sono esplorate le correlazioni al post-trattamento (Tab 5.9).

Tabella 5.9- *Coefficienti di correlazione tra misure dirette post-trattamento e variabili CPRS*

			indice Conflitt o	Indice Vicinanza	Indice Dipendenz a
IN	BACCHETTA (tempo di attesa in sec)	Pearson' s r	-0.093	0.337	0.164
		p-value	0.651	0.092	0.423
	BASTONE (tempo di attesa in sec)	Pearson' s r	-0.173	0.385	0.063
		p-value	0.397	0.052	0.760
ML	TREGARAGE	Pearson' s r	0.043	-0.426	-0.103

	(indice di perseverazione)	p-value	0.836	0.030	0.618
	NASCONDINO (indice di perseverazione)	Pearson's r	-0.001	-0.144	-0.143
		p-value	0.996	0.484	0.487
PO	RECUPERO OGGETTI (totale grezzo)	Pearson's r	-0.202	0.343	-0.081
		p-value	0.323	0.086	0.695
FLEX	CATEGORIZZAZIONE INVERSA (accuratezza %)	Pearson's r	0.305	0.413	0.273
		p-value	0.129	0.036	0.178

Si evince dalla tabella che, in fase di post trattamento, emergano delle correlazioni significative moderate soltanto con la variabile Vicinanza, nel dettaglio tra Vicinanza e la prova di Memoria di lavoro, “tre garage” ($r=-0.426$, $p=.030$) e con la prova di Flessibilità: “categorizzazione inversa”, ($r=0.413$, $p=.036$). La direzione delle correlazioni varia in virtù della tipologia di prova: è negativa con l’indice di perseverazione dei “tre garage”, laddove un indice più alto indica maggiori difficoltà ed esse correlano con punteggi di Vicinanza inferiori; è positiva con la percentuale di accuratezza nella prova di “categorizzazione inversa”, per cui a maggiore accuratezza si associano punteggi più alti di Vicinanza.

Risultano presenti anche correlazioni moderate con la prova di Pianificazione, “recupero di oggetti” ($r= 0.343$, $p= .086$), e con la prova di Inibizione “bacchetta con i brillantini” ($r= 0.337$, $p=.092$), che tuttavia non risultano significative.

È presente anche una correlazione di entità moderata, non significativa, tra la prova di Flessibilità, “categorizzazione inversa” e l’indice di Conflitto ($r=0.305$, $p= .129$).

In ultimo sono riportate le correlazioni tra differenza pre e post-trattamento e valori del CPRS (Tab 5.10).

Tab 5.10- *Coefficienti di correlazioni tra delta misure dirette e variabili CPRS*

			indice Conflitt o	indice Vicinanz a	indice Dipendenz a
IN	BACCHETTA (Delta)	Pearson' s r	-0.181	0.044	-0.245
		p-value	0.376	0.832	0.227
	BASTONE (Delta)	Pearson' s r	-0.104	-0.010	-0.165
		p-value	0.613	0.960	0.421
ML	3 GARAGE (Delta)	Pearson' s r	0.110	-0.224	-0.003
		p-value	0.593	0.271	0.988
	NASCONDINO (Delta)	Pearson' s r	0.229	0.009	-0.051
		p-value	0.260	0.963	0.804
PO	RECUPERO OGGETTI (Delta)	Pearson' s r	-0.201	0.328	-0.082
		p-value	0.325	0.102	0.691
FLE X	CATEGORIZZAZION E INVERSA (Delta)	Pearson' s r	0.048	0.105	0.327
		p-value	0.824	0.669	0.111

Non sono emerse correlazioni significative, sebbene sia presente una correlazione, moderata positiva, tra il delta nella prova di Pianificazione, “recupero di oggetti”, e l’indice di Vicinanza ($r=0.328$, $r=.102$) e tra il delta della prova di “categorizzazione inversa” e l’indice di Dipendenza ($r= 0.327$, $p= .111$).

Sono ora riportate delle tabelle riassuntive che mostrano l’andamento delle correlazioni nelle tre dimensioni prese in analisi: pretrattamento, post-trattamento e differenza pre/post; sia per quanto riguarda le misure indirette (Tab 5.11) che dirette (Tab 5.12).

Tabella 5.11- *Tabella riassuntiva dei coefficienti di correlazione tra punteggi Brief-P e variabili CPRS*

	PRETRATTAMENTO			POST-TRATTAMENTO			DIFFERENZA PRE/POST		
	CON	VIC	DIP	CON	VIC	DIP	CON	VIC	DIP
IN	0.429	-0.316	0.273	0.340	-0.326	0.235	-0.085	-0.073	-0.021
FL	0.214	-0.442	0.284	-0.002	-0.212	0.129	-0.238	0.268	-0.180
RE	0.571	-0.555	0.254	0.500	-0.460	0.254	-0.023	0.061	0.038
ML	0.483	-0.244	0.503	0.529	-0.240	0.397	0.057	0.004	-0.135
P0	0.382	-0.548	0.252	0.293	-0.438	0.163	-0.108	0.138	-0.100
ISCI	0.526	-0.457	0.280	0.445	-0.418	0.266	-0.062	-0.002	0.019
FI	0.442	-0.564	0.298	0.315	-0.399	0.226	-0.162	0.213	-0.092
EMI	0.492	-0.401	0.448	0.487	-0.338	0.344	-0.011	0.080	-0.131
GEC	0.538	-0.509	0.410	0.460	-0.419	0.324	-0.094	0.112	-0.109

Quello che si evince, da questa tabella, è la presenza di correlazioni significative moderate per tutte e tre le dimensioni del CPRS e diverse variabili del BRIEF-P; questo determina la presenza di una correlazione significativa tra il GEC, che coglie il funzionamento esecutivo globale, ed ognuna delle tre variabili, sia in pretrattamento e, in post-trattamento, con Conflitto e Vicinanza.

Tra il pre e il post-trattamento, inoltre, si osserva una diminuzione nella dimensione delle correlazioni, che interessa tutte le correlazioni significative al pretrattamento, le quali al post trattamento si mantengono significative diminuendo però nella dimensione oppure fuoriescono dai limiti di significatività, ad eccezione di quella tra Memoria di lavoro e Conflitto che invece presenta un'entità leggermente maggiore al post-trattamento.

Tabella 5.12- *Tabella riassuntiva dei coefficienti di correlazione tra misure dirette e variabili CPRS*

		PRETRATTAMENTO			POST-TRATTAMENTO			DIFFERENZA PRE/POST		
		CON	VIC	DIP	CON	VIC	DIP	CON	VIC	DIP
IN	BACCHETTA	0.071	0.298	0.386	-0.093	0.337	0.164	-0.181	0.044	-0.245
	BASTONE	-0.098	0.401	0.189	-0.173	0.385	0.063	-0.104	-0.010	-0.165
ML	3 GARAGE	-0.031	-0.277	-0.101	0.043	-0.426	-0.103	0.110	-0.224	-0.003
	NASCONDINO	-0.341	-0.268	-0.176	-0.001	-0.144	-0.143	0.229	0.009	-0.051
PO	RECUPERO OGGETTI	-0.014	0.227	0.015	-0.202	0.343	-0.081	-0.201	0.328	-0.082
FLEX	CATEGORIZZAZIONE INVERSA	0.262	0.011	0.037	0.305	0.413	0.273	0.048	0.105	0.327

Diversamente rispetto alle misure indirette, in questo caso si osservano un numero minore di correlazioni significative, e una certa variabilità tra pre e post-trattamento. L'unica correlazione, che si conserva nelle due fasi, è quella tra la prova di Inibizione “bastone della pioggia” e la variabile Vicinanza. Inoltre, si osserva un aumento delle correlazioni che interessano, appunto, la variabile Vicinanza al post trattamento.

5.5 Confronto tra nazionalità

In via esplorativa, sono state condotte le medesime analisi correlazionali sul campione diviso per nazionalità, al fine di osservare se, l'appartenenza culturale potesse influire sull'associazione tra relazione genitore-bambino e funzionamento esecutivo

Di seguito sono riportate delle tabelle (Tab 5.13, Tab 5.14) che mostrano, affiancati, i punteggi dei due sottogruppi nelle diverse prove, e nelle diverse fasi del progetto.

Tab 5.13- *Coefficienti di correlazione punteggi Brief-P divise per nazionalità*

	CAMPIONE USA			CAMPIONE ITA		
	CON	VIC	DIP	CON	VIC	DIP
PRETRATTAMENTO						
IN	0.323	-0.188	0.352	0.465	-0.390	0.225
SHIFT	0.372	-0.833	-0.272	0.157	-0.271	0.419
RE	0.425	-0.684	-0.200	0.687	-0.494	0.423
ML	0.400	0.139	0.732	0.533	-0.504	0.399
P0	0.517	-0.522	0.043	0.318	-0.644	0.158
ISCI	0.383	-0.451	0.092	0.607	-0.475	0.331
FI	0.425	-0.811	-0.245	0.459	-0.428	0.481
EMI	0.489	-0.066	0.612	0.483	-0.600	0.328
GEC	0.506	-0.444	0.272	0.550	-0.569	0.405
POST-TRATTAMENTO						
IN	0.454	-0.131	0.585	0.315	-0.506	0.004
SHIFT	0.388	-0.495	0.053	-0.209	0.016	0.140
RE	0.437	-0.542	0.035	0.570	-0.415	0.345
ML	0.441	0.059	0.485	0.639	-0.532	0.305
P0	0.714	-0.241	0.429	0.123	-0.614	-0.060
ISCI	0.475	-0.314	0.388	0.484	-0.534	0.170
FI	0.447	-0.561	0.046	0.294	-0.286	0.317
EMI	0.550	-0.042	0.482	0.531	-0.669	0.201
GEC	0.561	-0.273	0.423	0.488	-0.622	0.224
DELTA						
IN	0.406	0.011	0.610	-0.336	-0.142	-0.421
SHIFT	0.176	0.194	0.401	-0.332	0.303	-0.339
RE	0.073	0.124	0.328	-0.036	0.018	-0.032
ML	0.141	-0.109	-0.285	0.012	0.058	-0.158
P0	0.454	0.113	0.477	-0.223	0.157	-0.208
ISCI	0.295	0.099	0.569	-0.237	-0.082	-0.290
FI	0.136	0.180	0.379	-0.271	0.240	-0.274
EMI	0.339	0.011	0.060	-0.096	0.112	-0.202
GEC	0.361	0.102	0.425	-0.229	0.117	-0.307

In fase di pretrattamento, è emerso un numero maggiore di correlazioni significative nel campione italiano, in particolare per le variabili Conflitto e Vicinanza: la prima correla positivamente con le sottoscale di Regolazione Emotiva ($r=0.687$, $p=.002$) e Memoria di lavoro (0.533 , $p=.027$) e, di conseguenza, con gli indici ISCI ($r= 0.607$, $p= .010$), EMI ($r=0.483$, $p=.050$ e GEC ($r=0.550$, $p= .022$), tutte le correlazioni sono moderate. La

seconda correla negativamente con Regolazione Emotiva ($r = -0.494$, $p = .044$), Memoria di lavoro ($r = -0.504$, $p = .039$) e Pianificazione ($r = -0.644$, $p = .005$), insieme agli indici composti EMI ($r = -0.600$, $p = .011$) e GEC ($r = -0.569$, $p = .017$).

Il campione americano, invece, presenta correlazioni significative soltanto con l'indice di Vicinanza e le sottoscale di Shift ($r = -0.833$, $p = .005$) e Regolazione Emotiva ($r = -0.684$, $p = .042$), tali associazioni sono negative. Importante notare come la correlazione tra Shift e Vicinanza sia di entità forte e determini la significatività della correlazione con l'indice composto FI ($r = -0.811$, $p = .008$).

Inoltre, sempre nel campione americano, è presente una correlazione significativa di dimensioni moderate tra dipendenza e memoria di lavoro ($r = 0.732$, $p = .025$).

Al post trattamento, diminuisce il numero di correlazioni significative per il campione americano, che presenta soltanto una correlazione forte tra Pianificazione e Conflitto ($r = .714$, $p = .031$). Mentre il campione italiano, per quanto riguarda l'indice di Conflitto, conserva le correlazioni presenti in pretrattamento; per la Vicinanza emerge una significatività con la sottoscala di Inibizione ($r = -0.506$, $p = .038$) e si mantengono per Memoria di lavoro ($r = -0.532$, $p = .028$) e Pianificazione ($r = -0.614$, $p = .009$).

Non emergono correlazioni significative per entrambi i sottogruppi rispetto al delta tra le due prove.

Di seguito sono illustrate in Tabella 5.14 le correlazioni tra le variabili del CPRS e le prove dirette delle FE, nelle tre condizioni considerate.

Tab 5.14- *Coefficienti di correlazione misure dirette divisi per nazionalità*

		CAMPIONE AMERICANO			CAMPIONE ITA		
		CON	VIC	DIP	CON	VIC	DIP
PRETRATTAMENTO							
IN	Bacchetta	-0.234	0.217	0.219	0.216	0.358	0.625
	Bastone	-0.355	0.061	0.131	-0.002	0.565	0.324
ML	3 garage	0.778	-0.002	0.347	-0.183	-0.404	-0.154
	Nascondino	-0.493	0.177	0.236	-0.320	-0.403	-0.254
PO	Recupero oggetti	0.089	0.402	0.271	NaN	NaN	NaN
FLEX	Categorizzazione	0.234	-0.106	-0.612	0.304	0.098	0.289
	Inversa						

POST-TRATTAMENTO

IN	Bacchetta	-0.045	-0.127	-0.225	-0.101	0.587	0.345
	Bastone	-0.089	0.137	-0.054	-0.178	0.526	0.184
ML	3 garage	-0.061	0.095	0.108	0.094	-0.573	-0.054
	Nascondino	0.584	0.095	0.391	-0.174	-0.264	-0.371
PO	Recupero oggetti	0.089	0.402	0.271	-0.247	0.410	-0.156
FLEX	Categorizzazione	0.217	0.138	-0.344	0.295	0.528	0.352
	Inversa						
DELTA							
IN	Bacchetta	0.141	-0.271	-0.353	-0.488	0.361	-0.426
	Bastone	0.268	0.115	-0.214	-0.237	-0.080	-0.204
ML	3 garage	-0.783	0.046	-0.286	0.576	-0.479	0.187
	Nascondino	0.734	0.032	0.298	0.042	-0.008	-0.284
PO	Recupero oggetti	NaN	NaN	NaN	-0.247	0.410	-0.156
FLEX	Categorizzazione	-0.106	0.036	0.444	0.025	0.166	0.150
	Inversa						

Come per le prove indirette, anche in questo caso risulta esserci un numero maggiore di correlazioni per il campione italiano per quanto riguarda le fasi di pre e post trattamento.

Nello specifico, in pretrattamento, è emersa una correlazione significativa positiva tra la prova di Inibizione, “bastone della pioggia”, e l’indice di Vicinanza ($r=0.565$, $p= .018$) e una correlazione positiva tra prova di Inibizione “bacchetta con i brillantini” e indice di Dipendenza ($r= 0.625$, $p= .007$), entrambe di dimensioni moderate. Mentre, per il campione americano, è emersa solo una correlazione tra la prova di Memoria di lavoro “tre garage” e l’indice di Conflitto ($r= 0.778$, $p= .014$), la cui dimensione è forte.

In post trattamento, solo il campione italiano presenta correlazioni significative: tra l’indice di Vicinanza e le due prove di Inibizione ($r= 0.587$, $p= .013$; $r= 0.526$, $p= .030$), la prova “tre garage” ($r=-0.573$, $p= .016$) e la prova di “categorizzazione inversa” ($r=0.528$, $p= .30$).

Infine, considerando il delta tra post e pretrattamento, sono emerse correlazioni significative per entrambi i sottogruppi in relazione all’indice di Conflitto. Per il campione americano, si osserva una correlazione, negativa forte, tra il delta nella prova dei “tre garage” e l’indice di Conflitto ($r= -0.783$, $p= .013$), ad indicare che a maggior cambiamento corrisponde minor conflitto e viceversa; inoltre è presente anche una correlazione positiva, tra l’altro prova di Memoria di lavoro, “nascondino”, e l’indice di

Conflitto ($r=0.734$, $p= .024$); in questo caso la direzione della correlazione è opposta a quanto descritto per la prova “tre garage”.

In relazione al campione italiano, invece, si osserva una correlazione significativa tra il delta nella prova di Inibizione “bacchetta con i brillantini” e l’indice di Conflitto ($r= -0.488$, $p=.047$), tale associazione è negativa e moderata, ed anche un’altra correlazione tra prova “tre garage” e indice di Conflitto ($r= 0.576$, $p= .015$); tale associazione ha una direzione opposta rispetto alla medesima, nel campione americano.

CAPITOLO 6- DISCUSSIONE

L'obiettivo, che questo progetto di tesi si pone, è quello di verificare il ruolo della relazione genitore-bambino nel funzionamento esecutivo di soggetti con SD, in particolare nell'ambito del potenziamento delle diverse componenti delle FE, attraverso il programma denominato "EXPO".

A tale scopo sono state valutate le correlazioni tra i punteggi del questionario CPRS "Child-parent relationship scale" (Pianta, 1992) e i risultati delle prove di valutazione delle FE sia dirette, somministrate a bambini di età prescolare che hanno partecipato allo studio pilota, sia indirette, cioè il questionario BRIEF-P, compilato dai genitori. Oltre alla distinzione tra misure dirette ed indirette, le analisi sono state condotte prendendo in considerazione i risultati al pretrattamento, al post trattamento ed infine il delta tra i punteggi delle due fasi, con l'intento di osservare se vi fosse un'associazione tra FE e relazione genitore-bambino e, più nel dettaglio, tra relazione e cambiamento nelle FE, legato alla partecipazione al programma di potenziamento.

6.1 Profilo genitoriale emerso dal CPRS

Il profilo che emerge dai dati del CPRS è relativo alla rappresentazione genitoriale della relazione con il proprio bambino; esso fornisce informazioni importanti in merito all'esperienza dei genitori di figli con SD. Ciò che emerge, dal confronto con i punteggi medi di riferimento forniti dagli autori (Driscoll & Pianta, 2011), è la presenza di un punteggio medio di Conflitto più alto rispetto a quello del campione normotipico di 54 mesi. Gli item che compongono questa scala includono affermazioni quali "*Mio figlio si arrabbia facilmente con me*", "*Mio figlio rimane arrabbiato o ostile dopo essere stato messo in punizione*", "*Mio figlio si lamenta e piange per ottenere qualcosa da me*", che rimandano alla dimensione dell'espressione e regolazione emotiva, che sono aspetti di fragilità nel fenotipo della SD (Jahromi et al., 2008), per cui la presenza di punteggi relativamente alti in questi item è in linea con il profilo della sindrome. Altri item, invece, catturano la prospettiva genitoriale: "*Occuparmi di mio figlio esaurisce le mie energie*", oppure "*Quando mio figlio è di cattivo umore, so che ci aspetta una giornata lunga e difficile*", "*Nonostante i miei grandi sforzi, il modo in cui io e mio figlio stiamo insieme mi mette a disagio*"; nel dettaglio, i primi due item citati risultano aver ricevuto i punteggi più alti, all'interno di questa variabile, e paiono cogliere a pieno la sfida rappresentata

dall'averne un figlio con DI (Blacher, Neece e Paczkowski, 2005; Bornstein & Venuti, 2013).

Per quanto concerne l'indice di Vicinanza, esso presenta un punteggio medio del campione superiore rispetto al riferimento normotipico, di 54 mesi; è inoltre emersa una correlazione significativa positiva con l'età in mesi dei soggetti, per cui, al crescere dell'età, aumenta anche il punteggio di Vicinanza. Questo dato è rilevante, in quanto suggerisce che vi sia un miglioramento nella percezione del vissuto genitoriale, rispetto alla relazione con il proprio bambino, di fatto anche in letteratura è emerso come, spesso, crescendo, i bambini con SD acquisiscano maggiori competenze cognitive e relazionali e, viceversa, gli stessi genitori sviluppino migliori strategie di coping, per cui si avverte un miglioramento nella relazione (Nelson Goff et al., 2016). Tuttavia, è necessario trattare questo risultato con cautela, poiché sono numerosi i fattori che possono concorrere a determinare il vissuto genitoriale, in relazione alla condizione del proprio figlio, per cui non è sempre possibile affermare che la relazioni migliori in maniera lineare, all'aumentare dell'età del bambino. In relazione a questo indice, è possibile osservare che, in generale sono stati attribuiti, in media, punteggi alti a quasi tutti gli item; gli unici che hanno ottenuto valutazioni più basse rimandano alle abilità comunicative dei bambini: *“Mio figlio condivide spontaneamente informazioni su di sé”* e *“mio figlio condivide apertamente con me i suoi sentimenti e le sue esperienze”*. I risultati sono globalmente coerenti con il profilo della sindrome, essendo l'aspetto linguistico (Abbeduto et al., 2007), il riconoscimento delle emozioni proprie e altrui, nonché lo slancio interattivo (Vianello, 2006), punti di debolezza per questi soggetti.

In relazione all'indice di Dipendenza invece, non essendo forniti dati normativi di riferimento, è possibile soltanto osservare l'andamento dei punteggi all'interno del campione: la media dei dati si colloca ad un livello intermedio rispetto agli estremi e, guardando i singoli item, che compongono la scala, si osserva che tre fanno riferimento ai comportamenti del bambino, mentre uno a quello del genitore. Quest'ultimo, *“Penso spesso a mio figlio quando sono al lavoro”*, è risultato essere quello con punteggio più alto rispetto agli altri, che riguardano le reazioni del bambino alla separazione o al giudizio.

Nel complesso, quello che emerge è un profilo che si differenzia da quello a sviluppo tipico, fornito come riferimento (Driscoll & Pianta, 2011), in particolare per quanto concerne i punteggi di conflitto che, nel caso del campione con SD, risultano superiori rispetto al campione di riferimento; tuttavia, quanto rilevato, appare in linea con le caratteristiche proprie della sindrome.

6.2 Correlazioni in fase di pretrattamento

In pretrattamento, globalmente, è stata osservata un'associazione significativa tra le tre dimensioni del CPRS (Conflitto, Vicinanza e Dipendenza) e le FE, poiché l'indice composito di funzionamento esecutivo (GEC) del BRIEF-P è sempre correlato significativamente con esse. La direzione delle correlazioni indica che maggiori disfunzioni esecutive si associano ad un vissuto genitoriale più negativo (indice di Conflitto) e di maggiore dipendenza, mentre, minori difficoltà, si accompagnano ad un vissuto positivo del genitore (indice di Vicinanza). Da questo emerge come la relazione genitore-bambino e il funzionamento esecutivo di quest'ultimo siano strettamente associate, come già evidenziato da Soltani ed Esbensen (2024) nel loro articolo.

Scorpendo l'indice GEC, nelle variabili che concorrono a comporlo, è emerso che, in particolare, maggiori difficoltà inibitorie, di regolazione emotiva e di memoria di lavoro, si associano positivamente all'indice di Conflitto. Tale risultato mette in luce quanto evidenziato dalla letteratura, secondo la quale, le difficoltà, in particolare nella gestione delle reazioni emotive e nell'inibizione degli impulsi, oltre che a caratterizzare il fenotipo comportamentale della SD (Jahromi et al., 2008), determinano maggiori sfide per i caregivers, in quanto connessi a diverse problematiche comportamentali. Uno studio di Esbensen, Hoffman, Shaffer, Patel e Jacola (2021) ha evidenziato come le difficoltà inibitorie, nei soggetti con SD, fossero associate a maggiori problematiche esternalizzanti, come aggressività eterodiretta e violazione di regole, sia in contesto domestico che scolastico; dunque è plausibile pensare che, la correlazione positiva tra difficoltà inibitorie e vissuto negativo dei genitori, emersa dalle presenti analisi, possa essere influenzata dagli outcome comportamentali connessi a scarse abilità inibitorie e di regolazione emotiva.

Per quanto concerne l'inibizione, anche le misure dirette in pretrattamento, confermano quanto descritto fin ora, di fatto è emersa un'associazione significativa tra l'indice di

Vicinanza e le prestazioni nel compito di Inibizione “bastone della pioggia”, che prevede di resistere all’impulso di interagire con un oggetto accattivante, fino al segnale di permesso. Tale correlazione è positiva ed indica, dunque, un vissuto positivo nei genitori a fronte di migliori abilità inibitorie, a conferma dell’importanza di questa componente nelle dinamiche relazionali.

È risultata, inoltre, appena al di sopra del livello di significatività anche l’associazione tra l’indice di Dipendenza e le prestazioni nella seconda prova diretta di Inibizione, ovvero “bacchetta con i brillantini”; tale risultato sta ad indicare che a punteggi maggiori di dipendenza si associano migliori performance nel compito di inibizione. Nel contesto della SD, questo risultato potrebbe essere ricondotto al fatto che, in questi soggetti, vi è la tendenza a ricorrere all’aiuto esterno per affrontare situazioni complesse, come strategia di regolazione, dimensione definita “outerdirectiveness”, ed è, dunque, possibile che i soggetti valutati dai genitori come più dipendenti, nella fase di somministrazione della prova si siano sentiti rassicurati dalla presenza di un adulto, che supervisionava, e dal contesto strutturato e, dunque, abbiano svolto meglio il compito.

In relazione al vissuto positivo del genitore, legato al rapporto con il proprio bambino, è emerso che la variabile Vicinanza correla in modo significativo con gli indici di Flessibilità, Regolazione Emotiva e Pianificazione del BRIEF-P, tale associazione è di tipo negativo, ad indicare che minori difficoltà in questi aspetti delle FE riflettono una migliore percezione della relazione genitore-bambino. Di fatto, una miglior regolazione emotiva si associa a minori problematiche comportamentali, così come la capacità di shifting tra compiti e richieste (Esbensen et al.,2021), per tanto, è plausibile che questo influenzi la qualità della relazione con il proprio caregiver.

Oltre alla già citata relazione con la prova di Inibizione, non sono emerse altre correlazioni significative in fase di pretrattamento per la variabile vicinanza.

In merito all’indice di Dipendenza, oltre che con i risultati nella prova di valutazione diretta di Inibizione, è risultata una correlazione significativa anche con la variabile di Memoria di lavoro del BRIEF-P, per cui a maggiori difficoltà nella memoria di lavoro si associa maggiore Dipendenza. La memoria di lavoro è considerata un punto di debolezza nei soggetti con SD (Doerr, Carretti, Lanfranchi, 2019), per cui è plausibile che un genitore, che percepisce le difficoltà del proprio figlio, in compiti legati alla ritenzione ed

elaborazione di informazioni, avverta anche il suo bisogno di supporto costante, che si riflette in un vissuto di dipendenza, e viceversa.

6.3 Correlazioni in fase di post-trattamento

A seguito delle 12 settimane di trattamento, previste dal progetto EXPO, i soggetti coinvolti sono stati rivalutati nelle prove di valutazione diretta, mentre ai genitori è stato risomministrato il questionario BRIEF-P; tali risultati sono stati associati ai punteggi del questionario CPRS, compilato unicamente in fase di pretrattamento, per verificare se, i nuovi punteggi ottenuti correlassero diversamente con la percezione genitoriale della relazione con il proprio bambino.

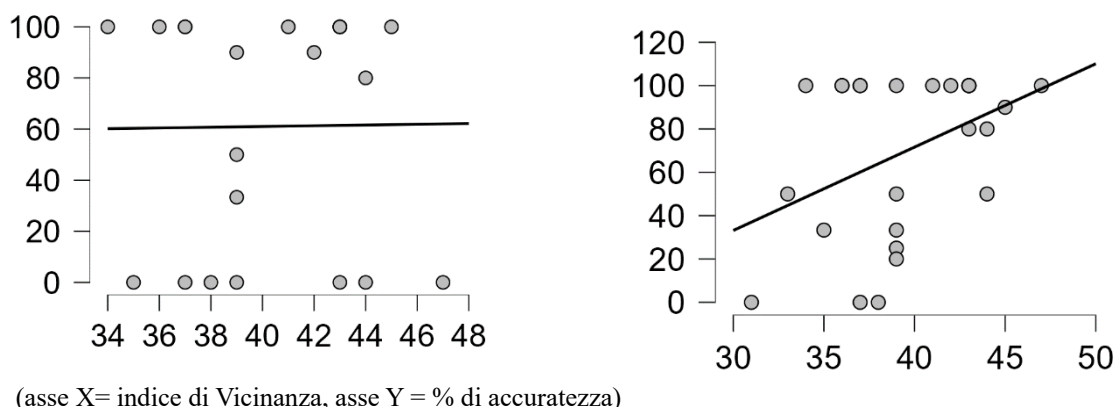
Permane un'associazione significativa tra l'indice di funzionamento esecutivo globale (GEC) e le variabili di Conflitto e Vicinanza del CPRS, dimostrando un'influenza stabile, della qualità della relazione genitore-bambino, sulle FE e viceversa.

Tuttavia, osservando singolarmente le variabili relative alle FE emergono due pattern differenti: per alcune variabili l'associazione è rimasta pressoché invariata, ad esempio l'indice di Regolazione Emotiva del BRIEF-P resta associato positivamente alla variabile Conflitto e negativamente a quella di Vicinanza, ugualmente si mantiene l'associazione tra Memoria di lavoro e Dipendenza e, in riferimento alle misure dirette, la correlazione tra vicinanza e prova di inibizione con bastone della pioggia è salita leggermente al di sopra del cut-off per la significatività. Questo suggerirebbe che, l'influenza reciproca, tra funzionamento esecutivo del bambino e qualità della relazione con il caregiver, è rimasta stabile nel tempo; inoltre, il fatto che, per alcune dimensioni delle FE, non ci sia stato un cambiamento nelle correlazioni potrebbe indicare che, nonostante possano esserci stati dei miglioramenti o dei peggioramenti post-trattamento, questo non ha alterato l'associazione con la relazione genitoriale.

D'altro canto, però, per altre variabili si è osservato un cambiamento nell'associazione con gli indici del CPRS; per esempio, per le misure di flessibilità si è osservato che la correlazione tra variabile Shift del BRIEF-P e indice di Vicinanza, al post-trattamento, non è più significativa, mentre lo è diventata per gli stessi indici ma delle misure dirette: indice di accuratezza nel compito "categorizzazione inversa" e variabile Vicinanza; per cui a migliori prestazioni nel compito si associano maggiori livelli di Vicinanza.

Osservando gli scatter-plot al pre e post-trattamento (Fig. 6.1), per il compito di “categorizzazione inversa”, si osserva che i soggetti che al pretrattamento avevano livelli alti di Vicinanza, ma scarse prestazioni nel compito, al post trattamento hanno riportato un aumento nelle prestazioni.

Figura 6.1- *Confronto coefficienti di correlazione pre e post trattamento prova di “categorizzazione inversa”*

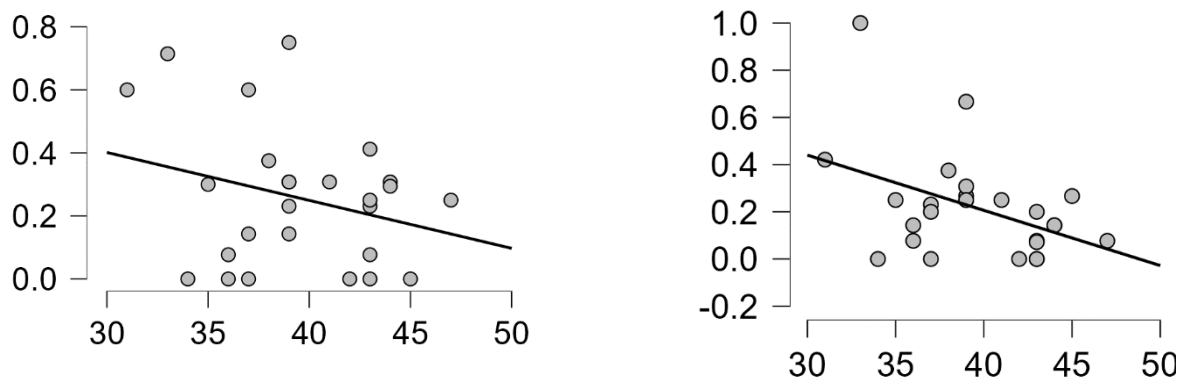


(asse X= indice di Vicinanza, asse Y = % di accuratezza)

Sebbene questo non sia sufficiente, per determinare quali fattori abbiano concorso al miglioramento, un’ipotesi, che necessiterebbe di approfondimenti, potrebbe suggerire che una percezione positiva della relazione genitore-bambino da parte del genitore, abbia influenzato, in positivo, le modalità con cui il trattamento è stato implementato e, dunque, abbia avuto maggiore effetto sul funzionamento esecutivo del bambino.

In riferimento alla memoria di lavoro, valutata tramite misure dirette, si è osservato che la correlazione tra indice di perseverazione nella prova dei “tre garage”, che indica la tendenza a riproporre le medesime scelte, e indice di Vicinanza al post-trattamento risulta significativa, mentre non lo era al pretrattamento. Questo tipo di correlazione ha direzione negativa, dunque implica che a maggiore tendenza all’errore si associno minor punteggi di Vicinanza e viceversa. Nel confronto tra gli scatter-plot (Fig. 6.2), emerge che, mentre in pretrattamento la disposizione dei soggetti è più casuale, nella fase successiva si osserva come i partecipanti, con maggiori punteggi di Vicinanza, si dispongano lungo la direzione della correlazione in maniera più ordinata. Non avendo risomministrato il CPRS in post-trattamento, questo cambiamento nelle correlazioni è legato principalmente ai cambiamenti nelle prestazioni di memoria di lavoro.

Figura 6.2- Confronto coefficienti di correlazione pre e post trattamento prova dei “tre garage”



(Asse X= indice Vicinanze, asse Y=indice di perseverazione prova dei “tre garage”)

Come per il caso precedente, nonostante non sia possibile esplorare i fattori che determinano il cambiamento, si potrebbe supporre che laddove il vissuto genitoriale, specchio della relazione, sia più positivo, il programma di potenziamento venga meglio accolto, influenzando così la prestazione al post-trattamento.

Oltre alle casistiche già citate, vi sono altri casi in cui si è osservato un cambiamento nelle correlazioni tra pre e post-trattamento, per esempio l'indice di Inibizione del BRIEF-P in post-trattamento non correla più in modo significativo con la variabile di Conflitto, inoltre la correlazione tra indice di Dipendenza e Memoria di lavoro, sempre in riferimento alle misure indirette, presenta un punteggio di correlazione inferiore rispetto al pretrattamento. Alla luce delle analisi condotte e del campione ridotto non è possibile determinare quali e quante variabili abbiano determinato questo cambiamento; tuttavia, considerando il focus del presente lavoro, che è l'intervento di potenziamento sviluppato nel progetto EXPO, è possibile suggerire delle riflessioni che potrebbero incoraggiare l'approfondimento di questi aspetti.

Il fatto che alcune correlazioni tra indici di disfunzione esecutiva del BRIEF-P e variabili di Conflitto e Dipendenza, non risultino più significative al post-trattamento, potrebbe essere legato ad un miglioramento da parte dei soggetti che presentavano punteggi di disfunzione esecutiva maggiore, per i quali, dunque, il margine di miglioramento era più ampio; ciò è in linea con quanto argomentato da Diamond, nel suo articolo del 2012, in merito ai programmi di potenziamento delle FE e ai soggetti che maggiormente ne

beneficiano, che, secondo l'autrice, sono proprio coloro che presentano maggiori difficoltà.

6.4 Correlazioni tra delta delle due prove e indici CPRS

In relazione alla differenza tra post-trattamento e pre, non sono emerse correlazioni significative con gli indici del CPRS, per entrambe le modalità di valutazione; la loro assenza induce a pensare che, benché vi sia un'associazione tra le FE e la relazione genitore-bambino, questa non emerga, nel momento in cui si considera una variabile che cattura il cambiamento, come appunto il delta tra post e pretrattamento.

Di fatto, proprio per la sua natura dinamica, il delta risente di molteplici fattori, rispetto all'utilizzo di misure come i punteggi al pre e al post-trattamento che, correlando con il CPRS, evidenziano una relazione stabile tra FE e qualità della relazione genitore-bambino.

Le variabili, che possono aver influito su queste correlazioni, sono legate alle caratteristiche dei soggetti partecipanti, alle caratteristiche del trattamento stesso e alla tipologia di strumenti di valutazione utilizzati.

In primis la risposta di ogni partecipante al progetto è variabile, in virtù delle sue caratteristiche personali e temperamentali, ma anche di fattori legati all'organizzazione familiare, agli eventi concomitanti, che possono aver interessato le varie fasi del trattamento, nonché alle condizioni in cui si trovava il bambino, nel momento in cui ha svolto le prove di valutazione al pre e al post-trattamento.

La struttura propria del trattamento influenza la risposta dei singoli partecipanti, per cui per alcuni l'effetto di miglioramento può manifestarsi poco dopo il termine, mentre per altri emerge più tardivamente, e questo aspetto non è catturato utilizzando una singola rivalutazione in post-trattamento.

Inoltre, la presenza di punteggi estremi, a tetto o pavimento, nelle due fasi di valutazione, può determinare un delta molto ridotto, rendendo difficile cogliere delle correlazioni.

Dunque, benché sia emerso che la qualità della relazione genitore-bambino e le FE correli in maniera stabile, per alcune variabili, nelle misure al pre e post-trattamento, non si può dire lo stesso per la misura del cambiamento, in quanto il delta può essere soggetto a

diversi fattori che aggiungono complessità al quadro delle analisi, rendendo complesso rilevare delle associazioni significative.

6.5 Correlazioni e nazionalità

A titolo esplorativo, sono state analizzate le correlazioni, discusse in precedenza, suddividendo il campione in base alla nazionalità, avendo partecipato al progetto sia bambini italiani sia statunitensi. Quello che è emerso permette di aprire delle riflessioni sul ruolo giocato dalla cultura, nelle dinamiche relazionali genitore-bambino, nonché rispetto alle pratiche di accudimento e dunque, anche, sulle modalità con cui vengono attuati i programmi di potenziamento cognitivo, implementati dai genitori.

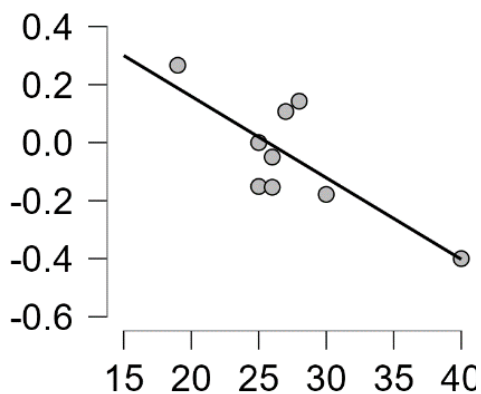
In primo luogo, è emerso un numero maggiore di correlazioni significative per il campione italiano, sia per le misure dirette che indirette, in entrambe le fasi di valutazione; per cui sembrerebbe che, nelle famiglie italiane, il ruolo della relazione genitore-bambino sia più centrale per quanto riguarda l'impatto sul funzionamento esecutivo, rispetto al campione americano. Questa evidenza può essere riconducibile a diversi fattori: su un piano culturale è possibile che vi sia un approccio differente, tra famiglie italiane e statunitensi, relativo al supporto offerto al proprio figlio nell'ambito delle abilità cognitive, per cui nel campione italiano vi è maggior coinvolgimento del genitore in questa dimensione, oppure un'organizzazione familiare tale per cui si demanda meno all'esterno o ad altri membri della famiglia, questo tipo di compito, rispetto invece all'approccio delle famiglie americane.

D'altro canto, subentrano anche fattori metodologici legati sia alle modalità con cui sono state condotte le valutazioni pre e post- trattamento, il modo in cui il progetto è stato attuato dalle famiglie, nonché la differenza nella dimensione del campione, che ha un impatto importante sulla significatività di una specifica correlazione.

Risulta interessante notare come, a campioni separati, emergano delle correlazioni significative per il delta tra post e pretrattamento, sia per il gruppo degli americani sia degli italiani. In particolare, emerge una correlazione significativa tra le due prove dirette di Memoria di lavoro e l'indice di Conflitto nel campione americano, mentre, per quello italiano, le correlazioni emergono tra l'indice di Conflitto e la prova diretta di Inibizione "bacchetta con le stelline" e la prova di Memoria di lavoro, "tre garage".

Nel caso dell'associazione tra indice di Conflitto e delta nella prova dei “tre garage”, per il campione americano, si osserva una direzione negativa della correlazione, per cui a maggiore differenza positiva, quindi un peggioramento della prestazione, si associano minori punteggi di conflitto, questo appare in contrasto con quanto emerso in precedenza e con la letteratura di riferimento, tuttavia dallo scatter-plot (Fig. 6.3) si può osservare che questo andamento è, principalmente, influenzato da due soggetti con punteggi agli antipodi che hanno avuto un comportamento inatteso.

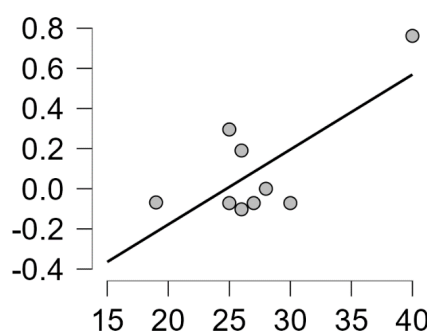
Figura 6.3- *Coefficienti di correlazione tra indice di conflitto e prova dei “3 garage” per il campione americano*



Scatter-plot correlazione tra indice di Conflitto (X) e delta prova “tre garage” (Y)

Per quanto concerne la seconda prova di Memoria di lavoro, “nascondino” (fig. 6.4), il campione americano riporta una correlazione significativa positiva, per cui ad un delta con punteggio più alto, indice di peggioramento delle prestazioni, corrisponde un punteggio di Conflitto più alto e viceversa. Questo suggerisce che, la presenza di un'esperienza relazionale positiva tra genitore e bambino, crei un contesto favorevole all'intervento di potenziamento, tale per cui si osserva un cambiamento positivo, dato dalla diminuzione degli errori di perseverazione.

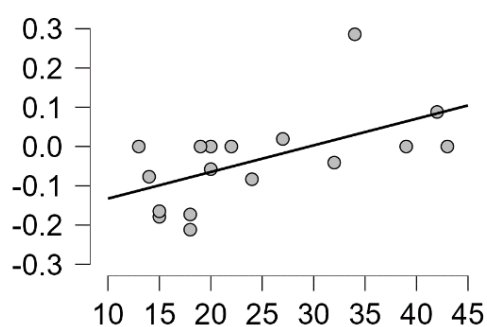
Figura 6.4- *Coefficienti di correlazione tra indice di Conflitto e prova di “nascondino” per il campione americano*



Scatter-plot correlazione tra indice di Conflitto (X) e delta prova “nascondino” (Y)

In merito al campione italiano, la correlazione significativa positiva tra l'indice di Conflitto e il delta della prova di memoria di lavoro “tre garage” (Fig 6.5), suggerisce quanto già argomentato per il campione americano, ovvero che la percezione genitoriale di maggior conflitto, valutata in pretrattamento, si riflette nel delta della prova in un miglioramento meno marcato o addirittura in un peggioramento, viceversa minor conflitto si associa ad un cambiamento in positivo, nella prestazione.

Figura 6.5- *Coefficienti di correlazione tra indice di Conflitto e prova dei “3 garage” per campione italiano*

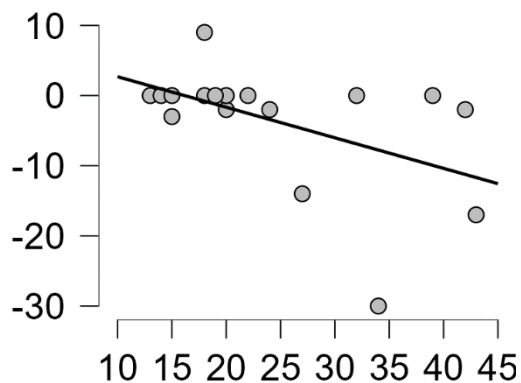


Scatter-plot correlazione tra indice di Conflitto (X) e delta prova “tra garage” (Y)

Sempre in riferimento all'indice di conflitto, per il campione italiano, si è osservata una correlazione significativa negativa con il delta della prova di Inibizione “bacchetta con i brillantini”. In questo caso, il cambio nella direzione della correlazione è coerente con l'ipotesi che, un contesto relazione positivo si associ ad un cambiamento migliorativo delle prestazioni, di fatto, per questa prova, buone capacità inibitorie si associano ad un

tempo di attesa maggiore, per cui un delta positivo è indice di miglioramento. Dunque, anche in questo caso, è possibile cogliere, dallo scatter-plot (Fig. 6.6.), che a minori punteggi di conflitto sono associati i delta dei soggetti che hanno riportato un miglioramento tra pre e post-trattamento.

Figura 6.6 – *Coefficienti di correlazione tra indice di Conflitto e prova di “bacchetta con brillantini” per campione italiano*



Scatter-plot correlazione tra indice di Conflitto (X) e delta prova Inibizione “bacchetta con brillantini”

Nel complesso, quello che è emerso dalle analisi è la presenza di un’associazione stabile tra FE e qualità della relazione genitore-bambino, che emerge dal numero di correlazioni significative sia in fase di pretrattamento che in fase di post-trattamento. Queste associazioni tendenzialmente supportano i dati di letteratura, secondo i quali a migliore qualità della relazione, minor conflitto e o maggior vicinanza, si accompagnano migliori prestazioni nei compiti cognitivi. In alcuni casi, laddove si sia riscontrato un cambiamento nelle correlazioni tra pre e post, si è osservato l’andamento dei punteggi e, sebbene non si abbiano sufficienti dati per determinare le cause del cambiamento, è emerso che, spesso, laddove erano presenti punteggi maggiori di vicinanza e/o minor conflitto, il punteggio delle FE in post-trattamento è migliorato. Tuttavia, non essendo emerse correlazioni significative relative al delta dei punteggi, non è possibile supportare l’associazione tra qualità della relazione ed effetti del trattamento, per cui, a fronte di una relazione positiva, il trattamento risulta efficace, anche perché il delta risente di molteplici fattori concomitanti. Infine, il confronto tra nazionalità, dal quale sono emerse differenze importanti tra campione italiano e statunitense, ha permesso di dare spazio ha riflessioni sul ruolo giocato dalla cultura nell’influenzare, da un lato le pratiche genitoriali, e dall’altro le modalità con cui specifici interventi vengono accolti ed implementati,

suggerendo un maggior coinvolgimento genitoriale nel campione italiano rispetto a quello americano.

6.6 Limiti e sviluppi futuri

Questa tesi ha cercato di cogliere e descrivere il ruolo della relazione genitore-bambino rispetto al funzionamento esecutivo dei soggetti di età prescolare con SD, in particolare nel suo potenziamento, mediante il programma del progetto EXPO. Di per sé, parlando di funzioni esecutive si fa riferimento ad una dimensione cognitiva, per cui l'aspetto relazionale non viene frequentemente associato a queste abilità, tuttavia, nel momento in cui si parla del loro potenziamento e, nello specifico, di programmi implementati dai genitori, la componente interattiva acquisisce maggior rilievo.

Un primo ostacolo emerso, nel tentativo di cogliere l'influenza che la relazione genitore-bambino ha sulle FE, è sicuramente la complessità di entrambi i costrutti, tale per cui è necessario interfacciarsi con i limiti degli strumenti di valutazione utilizzati. Se da un lato, per le FE, ci si è avvalsi di due canali di assesment, diretto ed indiretto, per cui è stato possibile, in certa misura, compensare i limiti di una modalità con l'altra; nel caso della relazione genitore-bambino la valutazione è stata svolta in modo differente. Il CPRS è uno strumento che permette di cogliere la qualità della rappresentazione genitoriale rispetto alla relazione con il proprio bambino, per tale ragione non permette di valutare direttamente il tipo di relazione e rispecchia la soggettività della percezione genitoriale, che può risentire di bias e di stati emotivi momentanei. Avvalendosi di questo strumento è stato, quindi, possibile cogliere il vissuto genitoriale rispetto alla relazione, elemento significativo, se si considera che è complesso ottenere una valutazione da parte dei bambini, trattandosi di soggetti con ritardo cognitivo, ma per avere una valutazione più completa sarebbe stato necessario avvalersi di strumenti diretti, quali, ad esempio, l'osservazione delle interazioni.

Inoltre, il CPRS è stato somministrato soltanto in fase di pretrattamento, per cui è stato possibile utilizzare i risultati come punteggi statici. La correlazione di questi ultimi con i risultati del delta, che catturano una dimensione dinamica, non consente di cogliere la complessità delle interazioni, in quanto è possibile che anche la relazione genitore-bambino o, meglio, la percezione genitoriale, sia cambiata dopo aver preso parte al programma, ma questo sarebbe stato verificabile solo con una ri-somministrazione dello

strumento. Trattandosi di uno studio pilota, inoltre, la numerosità esigua del campione è un elemento che non permette di generalizzare i risultati ottenuti, né tantomeno di considerarli da un punto di vista unicamente quantitativo, per altro, soprattutto nel caso delle analisi suddivise per nazionalità, è risultato chiaro come, con pochi soggetti, i risultati siano fortemente influenzati da punteggi estremi.

Sebbene i risultati di questo lavoro risentano di alcune limitazioni metodologiche, essi permettono di cogliere alcuni aspetti importanti relativi all'interazione tra funzionamento cognitivo e aspetti relazionali. Soprattutto qualora si abbia a che fare con soggetti che presentano disturbi del neurosviluppo, ma in generale rispetto a tutti i programmi che coinvolgono soggetti in età dello sviluppo, considerare il ruolo della relazione con il genitore è fondamentale, di fatto, questo studio ha messo in luce che essa risultata associata ai costrutti oggetto dell'intervento. Attraverso questa tesi, è stato possibile cogliere il tipo di associazione che lega funzionamento esecutivo e qualità della relazione, evidenziando che laddove è presente una relazione positiva, caratterizzata da un buon grado di vicinanza e minor conflitto, i punteggi nelle FE sono tendenzialmente migliori. Inoltre, sebbene utilizzare soltanto il vissuto genitoriale, come specchio della relazione, possa risultare un limite, è anche importante tenerne conto, in quanto si tratta di un programma implementato dai genitori, per cui avere questo tipo di informazioni può fornire spunti interessanti, ad esempio per quanto riguarda la formazione e il supporto alle famiglie prima, durante e dopo il trattamento. Conoscere la prospettiva genitoriale, relativa alla relazione, può aiutare i ricercatori nello sviluppo di programmi che tengano conto di aspetti quali il senso di efficienza genitoriale, il grado di conflittualità con il proprio figlio, la percezione di compliance verso il genitore, e che offrano suggerimenti e strategie, affinché l'intervento possa essere efficace, riducendo lo stress e favorendo un clima sereno, che giovi alla relazione.

In ultimo, benché i dati a disposizione, non abbiano permesso di verificare l'impatto della relazione sui cambiamenti avvenuti a seguito del trattamento, essi hanno comunque permesso di ipotizzare che un ambiente positivo possa favorire un miglior sviluppo delle funzioni esecutive; sarebbe dunque importante, orientare le ricerche future in questa direzione, al fine di poter offrire un adeguato supporto sia ai beneficiari dell'intervento, ovvero i bambini, ma anche a coloro che sono chiamata a metterlo in atto: genitori e caregiver.

BIBLIOGRAFIA

- Abbeduto, L., Warren, S. F., & Conners, F. A. (2007). Language development in Down syndrome: from the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13(3), 247–261. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20158>
- Ábrahám, H., Vincze, A., Veszprémi, B., Kravják, A., Gömöri, É., Kovács, G. G., & Seress, L. (2012). Impaired myelination of the human hippocampal formation in Down syndrome. *International journal of developmental neuroscience: the official journal of the International Society for Developmental Neuroscience*, 30(2), 147–158. <https://doi.org/10.1016/j.ijdevneu.2011.11.005>
- Alesi, M., & Pepi, A. (2017). Physical Activity Engagement in Young People with Down Syndrome: Investigating Parental Beliefs. *Journal of applied research in intellectual disabilities : JARID*, 30(1), 71–83. <https://doi.org/10.1111/jar.12220>
- Alesi M, Giustino V, Gentile A, Gómez-López M, Battaglia G. (2022) Motor Coordination and Global Development in Subjects with Down Syndrome: The Influence of Physical Activity. *Journal of Clinical Medicine*. 11(17):5031. <https://doi.org/10.3390/jcm11175031>
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.). <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>
- Antonarakis, S. E., Lyle, R., Dermitzakis, E. T., Raymond, A., & Deutsch, S. (2004). Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology. *Nature reviews. Genetics*, 5(10), 725–738. <https://doi.org/10.1038/nrg1448>
- Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Raffi, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., Sherman, S. L., & Reeves, R. H. (2020). Down syndrome. *Nature reviews. Disease primers*, 6(1), 9. <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>
- Baddeley, A. D., & Hitch, G. J. (1974). Working memory. In G. H. Bower (Ed.), Vol. 8. *The psychology of learning and motivation* (pp. 47e89). New York: Academic Press. [https://doi.org/10.1016/s0079-7421\(08\)60452](https://doi.org/10.1016/s0079-7421(08)60452).

Baddeley, A., & Jarrold, C. (2007). Working memory and Down syndrome. *Journal of intellectual disability research: JIDR*, 51(Pt 12), 925–931. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2007.00979.x>

Barton, H., & McIntyre, L. L. (2022). Caregiver-reported executive functioning and associated adaptive and challenging behaviour in children with histories of developmental delay. *Journal of intellectual disability research: JIDR*, 66(1-2), 121–132. <https://doi.org/10.1111/jir.12865>

Baumrind, D. (1971). Current patterns of parental authority. *Developmental Psychology Monograph*, 4, 1–103.

Beeghly, M., Weiss-Perry, B., & Cicchetti, D. (1990). Beyond sensorimotor functioning: Early communicative and play development of children with Down syndrome: A developmental perspective. In D. Cicchetti, & M. Beeghly (Eds.), *Children with Down syndrome: A developmental perspective* (pp. 329-368). Cambridge University Press.

Belsky, J. and de Haan, M. (2011), Annual Research Review: Parenting and children's brain development: the end of the beginning. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 52: 409-428. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2010.02281.x>

Bertapelli, F., Pitetti, K., Agiovlasitis, S., & Guerra-Junior, G. (2016). Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome—prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Research in Developmental Disabilities*, 57(57), 181–192. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.06.018>

Bernier, A., Carlson, S.M. and Whipple, N. (2010), From External Regulation to Self-Regulation: Early Parenting Precursors of Young Children's Executive Functioning. *Child Development*, 81: 326-339. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.2009.01397.x>

Bernier, A., Carlson, S. M., Deschênes, M., & Matte-Gagné, C. (2012). Social factors in the development of early executive functioning: a closer look at the caregiving environment. *Developmental science*, 15(1), 12–24. <https://doi.org/10.1111/j.1467-7687.2011.01093.x>

- Best, J. R., & Miller, P. H. (2010). A developmental perspective on executive function. *Child development*, 81(6), 1641–1660. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.2010.01499.x>
- Bibok, M.B., Carpendale, J.I.M. and Müller, U. (2009), Parental scaffolding and the development of executive function. *New Directions for Child and Adolescent Development*, 2009: 17-34. <https://doi.org/10.1002/cd.233>
- Biringen, Z., Fidler, D. J., Barrett, K. C., & Kubicek, L. (2005). Applying the Emotional Availability Scales to children with disabilities. *Infant mental health journal*, 26(4), 369–391. <https://doi.org/10.1002/imhj.20058>
- Blacher, J., Neece, C. L., & Paczkowski, E. (2005). Families and intellectual disability. *Current opinion in psychiatry*, 18(5), 507–513. <https://doi.org/10.1097/01.yco.0000179488.92885.e8>
- Blacher, J., Baker, B. L., & Kaladjian, A. (2013). Syndrome specificity and mother-child interactions: examining positive and negative parenting across contexts and time. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(4), 761–774. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1605-x>
- Blair, C., Granger, D. A., Willoughby, M., Mills-Koonce, R., Cox, M., Greenberg, M. T., Kivlighan, K. T., Fortunato, C. K., & FLP Investigators (2011). Salivary cortisol mediates effects of poverty and parenting on executive functions in early childhood. *Child development*, 82(6), 1970–1984. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.2011.01643.x>
- Bodrova, E., & Leong, D. J. (2007). *Tools of the Mind: The Vygotskian approach to early childhood education* (ed. 2). New York: Merrill/Prentice Hall.
- Borella, E., Carretti, B., & Lanfranchi, S. (2013). Inhibitory mechanisms in Down syndrome: is there a specific or general deficit? *Research in developmental disabilities*, 34(1), 65–71. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.07.017>
- Bornstein, M. H., & Venuti, P. (2013). *Genitorialità: Fattori biologici e culturali dell'essere genitori*. Societa editrice il Mulino, Spa.
- Brown, T. E., & Landgraf, J. M. (2010). Improvements in executive function correlate with enhanced performance and functioning and health-related quality of life: evidence

from 2 large, double-blind, randomized, placebo-controlled trials in ADHD. *Postgraduate medicine*, 122(5), 42–51. <https://doi.org/10.3810/pgm.2010.09.2200>

Bull M. J. (2020). Down Syndrome. *The New England journal of medicine*, 382(24), 2344–2352. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1706537>

Burgess, P. W., Alderman, N., Evans, J., Emslie, H., & Wilson, B. A. (1998). The ecological validity of tests of executive function. *Journal of the International Neuropsychological Society: JINS*, 4(6), 547–558. <https://doi.org/10.1017/s1355617798466037>

Bybee, J., & Zigler, E. (1998). Outerdirectedness in individuals with and without mental retardation: A review. In J. A. Burack & R. M. Hodapp (Eds.), *Handbook of mental retardation and development* (pp. 434–461). New York: Cambridge University Press

Campbell, C., Landry, O., Russo, N., Flores, H., Jacques, S., & Burack, J. A. (2013). Cognitive flexibility among individuals with Down syndrome: assessing the influence of verbal and nonverbal abilities. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 118(3), 193–200. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-118.3.193>

Cao, Y., Huang, T., Huang, J., Xie, X., & Wang, Y. (2020). Effects and Moderators of Computer-Based Training on Children's Executive Functions: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Frontiers in psychology*, 11, 580329. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2020.580329>

Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. 2006. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 142C:158–172.

Carlson, S. M. (2003). Executive function in context: Development, measurement, theory, and experience. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 68(Serial No. 274).

Carlson S. M., Mandell D. J. & Williams L. (2004) Executive function and theory of mind: stability and prediction from ages 2 to 3. *Developmental Psychology* 40,1105–22

Carlson S. M. (2009). Social origins of executive function development. *New directions for child and adolescent development*, 2009(123), 87–98. <https://doi.org/10.1002/cd.237>

Carney, D. P., Brown, J. H., & Henry, L. A. (2013). Executive function in Williams and Down syndromes. *Research in developmental disabilities*, 34(1), 46–55. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.07.013>

Carretti, B., Lanfranchi, S., & Mammarella, I. C. (2013). Spatial-simultaneous and spatial-sequential working memory in individuals with Down syndrome: the effect of configuration. *Research in developmental disabilities*, 34(1), 669–675. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.09.011>

Carretti, B., Lanfranchi, S., & Mammarella, I. C. (2013). Spatial-simultaneous and

Caselli, M. C., Monaco, L., Trasciani, M., & Vicari, S. (2008). Language in Italian children with Down syndrome and with specific language impairment. *Neuropsychology*, 22(1), 27–35. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.22.1.27>

Cebula, Katie R.; Wishart, Jennifer G.; Willis, Diane S.; Pitcairn, Tom K. (2017). Emotion Recognition in Children With Down Syndrome: Influence of Emotion Label and Expression Intensity. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 122(2), 138–155. doi:10.1352/1944-7558-122.2.138

Chapman, R. S., & Hesketh, L. J. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 6(2), 84–95. [https://doi.org/10.1002/1098-2779\(2000\)6:2<84::AID-MRDD2>3.0.CO;2-P](https://doi.org/10.1002/1098-2779(2000)6:2<84::AID-MRDD2>3.0.CO;2-P)

Chapman, R.S. (2017). Language Development in Children and Adolescents with Down Syndrome. In *The Handbook of Child Language* (eds P. Fletcher and B. MacWhinney). <https://doi.org/10.1111/b.9780631203124.1996.00027.x>

Conners, F.A., Rosenquist, C.J., Arnett, L., Moore, M.S. and Hume, L.E. (2008), Improving memory span in children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52: 244-255. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2007.01015.x>

Cornoldi, C., & Vecchi, T. (2003). *Visuo-spatial Working Memory and Individual Differences* (1st ed.). Psychology Press. <https://doi.org/10.4324/9780203641583>

Costanzo, F., Varuzza, C., Menghini, D., Addona, F., Ganesini, T., & Vicari, S. (2013). Executive functions in intellectual disabilities: a comparison between Williams syndrome

and Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 34(5), 1770–1780.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.01.024>

Cristofori, I., Cohen-Zimmerman, S., & Grafman, J. (2019). Executive functions. *Handbook of clinical neurology*, 163, 197–219. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-804281-6.00011-2>

Crnic, K., Arbona, A. P., Baker, B., & Blacher, J. (2009). MOTHERS AND FATHERS TOGETHER: CONTRASTS IN PARENTING ACROSS PRESCHOOL TO EARLY SCHOOL AGE IN CHILDREN WITH DEVELOPMENTAL DELAYS. *International review of research in mental retardation*, 37, 3–30. [https://doi.org/10.1016/S0074-7750\(09\)37001-9](https://doi.org/10.1016/S0074-7750(09)37001-9)

Crown, C. L., Feldstein, S., Jasnow, M. D., Beebe, B., et al. (1992). Down's syndrome and infant gaze: Gaze behavior of Down's syndrome and nondelayed infants in interactions with their mothers. *Acta Paedopsychiatrica: International Journal of Child & Adolescent Psychiatry*, 55(1), 51–55.

Damasio, Antonio R. (1994). *Descartes' Error: Emotion, Reason, and the Human Brain*. Putnam.

Daunhauer, L. A., Fidler, D. J., Hahn, L., Will, E., Lee, N. R., & Hepburn, S. (2014). Profiles of everyday executive functioning in young children with down syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 119(4), 303–318.
<https://doi.org/10.1352/1944-7558-119.4.303>

Daunhauer, L. A., Gerlach-McDonald, B., Will, E., & Fidler, D. J. (2017). Performance and Ratings Based Measures of Executive Function in School-Aged Children with Down Syndrome. *Developmental neuropsychology*, 42(6), 351–368.
<https://doi.org/10.1080/87565641.2017.1360303>

Daunhauer, L.A., Schworer, E.K., & Howshar, M. (2017). Parenting Matters: Parent–Child Interactions in Down Syndrome and Recommendations for Future Research.

de Campos, A. C., Rocha, N. A., & Savelsbergh, G. J. (2010). Development of reaching and grasping skills in infants with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 31(1), 70–80. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.07.015>

de Campos, A. C., Savelsbergh, G. J., & Rocha, N. A. (2012). What do we know about the atypical development of exploratory actions during infancy?. *Research in developmental disabilities*, 33(6), 2228–2235. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.06.016>

De Falco, S., Esposito, G., Venuti, P. and Bornstein, M.H. (2010), Mothers and Fathers at Play with their Children with Down Syndrome: Influence on Child Exploratory and Symbolic Activity. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 23: 597-605. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2010.00558.x>

de Falco, S., Venuti, P., Esposito, G., & Bornstein, M. H. (2011). Maternal and paternal pragmatic speech directed to young children with Down syndrome and typical development. *Infant behavior & development*, 34(1), 161–169. <https://doi.org/10.1016/j.infbeh.2010.12.002>

Desimpelaere, E. N., De Clercq, L. E., Soenens, B., Prinzie, P., & De Pauw, S. S. W. (2024). Parenting a child with Down syndrome: A qualitative study on parents' experiences and behaviors from a self-determination theory perspective. *Journal of pediatric nursing*, 74, e14–e27. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2023.10.021>

Diamond, A. (2002). Normal development of prefrontal cortex from birth to young adulthood: Cognitive functions, anatomy, and biochemistry. In D. T. Stuss & R. T. Knight (Eds.), *Principles of frontal lobe function* (pp. 466–503). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/acprof:oso/9780195134971.003.0029>

Diamond, A., Prevor, M. B., Callender, G., & Druin, D. P. (1997). Prefrontal cortex cognitive deficits in children treated early and continuously for PKU. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 62(4), i–208.

Diamond, A., Barnett, W. S., Thomas, J., & Munro, S. (2007). Preschool program improves cognitive control. *Science (New York, N.Y.)*, 318(5855), 1387–1388. <https://doi.org/10.1126/science.1151148>

Diamond, A., & Lee, K. (2011). Interventions shown to aid executive function development in children 4 to 12 years old. *Science (New York, N.Y.)*, 333(6045), 959–964. <https://doi.org/10.1126/science.1204529>

Diamond, A. (2012). Activities and Programs That Improve Children's Executive Functions. *Current Directions in Psychological Science*, 21(5), 335-341. <https://doi.org/10.1177/0963721412453722>

Diamond A. (2013). Executive functions. *Annual review of psychology*, 64, 135–168. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-113011-143750>

Doerr, E., Carretti, B., & Lanfranchi, S. (2019). The working memory of individuals with Down syndrome. In S. Lanfranchi (Ed.), *International review of research in developmental disabilities: State of the art of research on Down syndrome* (pp. 93–121). Elsevier Academic Press. <https://doi.org/10.1016/bs.irrdd.2019.06.006>

Down J. L. (1995). Observations on an ethnic classification of idiots. 1866. *Mental retardation*, 33(1), 54–56.

Dressler, A., Perelli, V., Bozza, M., Bargagna, S., Benninger, F., Kosheleva, A., & Schernhammer, E. (2021). The Surplus Effect in Adaptive Behaviour in Down Syndrome: What Can Promote It?. *Brain sciences*, 11(9), 1188. <https://doi.org/10.3390/brainsci11091188>

Driscoll, K., and Pianta, R. C. (2011). Mothers' and fathers' perceptions of conflict and closeness in parent-child relationships during early childhood. *J. Early Childhood Infant Psychol.* 7, 1–24.

Dyches, T. T., Smith, T. B., Korth, B. B., Roper, S. O., & Mandleco, B. (2012). Positive parenting of children with developmental disabilities: a meta-analysis. *Research in developmental disabilities*, 33(6), 2213–2220. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.06.015>

Dyches, T. T., Smith, T. B., Korth, B. B., & Mandleco, B. (2018). Effects of parent-implemented interventions on outcomes of children with developmental disabilities: A meta-analysis. *Perspectives on Early Childhood Psychology and Education*, 3(1), 137-168

Dykens, E. M., Shah, B., Sagun, J., Beck, T., & King, B. H. (2002). Maladaptive behaviour in children and adolescents with Down's syndrome. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 46(Pt 6), 484–492. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2002.00431.x>

Dykens, E. M., Hodapp, R. M., & Evans, D. W. (2006). Profiles and development of adaptive behavior in children with Down syndrome. *Down's syndrome, research and practice : the journal of the Sarah Duffen Centre*, 9(3), 45–50. <https://doi.org/10.3104/reprints.293>

Erostarbe-Pérez, M., Reparaz-Abaitua, C., Martínez-Pérez, L., & Magallón-Recalde, S. (2022). Executive functions and their relationship with intellectual capacity and age in schoolchildren with intellectual disability. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 66(1-2), 50–67. <https://doi.org/10.1111/jir.12885>

Esbensen, A. J., Hoffman, E. K., Shaffer, R. C., Patel, L. R., & Jacola, L. M. (2021). Relationship Between Parent and Teacher Reported Executive Functioning and Maladaptive Behaviors in Children With Down Syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 126(4), 307–323. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-126.4.307>

Fair, D. A., Dosenbach, N. U., Church, J. A., Cohen, A. L., Brahmbhatt, S., Miezin, F. M., Barch, D. M., Raichle, M. E., Petersen, S. E., & Schlaggar, B. L. (2007). Development of distinct control networks through segregation and integration. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 104(33), 13507–13512. <https://doi.org/10.1073/pnas.0705843104>

Fernández Alcaraz, C., & Carvajal Molina, F. (2014). Cytogenetic and neurobiological advances in down syndrome.

Fidler, Deborah J. PhD. The Emerging Down Syndrome Behavioral Phenotype in Early Childhood: Implications for Practice. *Infants & Young Children* 18(2):p 86-103, April 2005.

Fidler, D.J., Barrett, K.C. & Most, D.E. Age-Related Differences in Smiling and Personality in Down Syndrome. *J Dev Phys Disabil* 17, 263–280 (2005). <https://doi.org/10.1007/s10882-005-4384-x>

Fidler, D. J., Hepburn, S. L., Mankin, G., & Rogers, S. J. (2005). Praxis skills in young children with Down syndrome, other developmental disabilities, and typically developing children. *The American journal of occupational therapy : official publication of the*

American Occupational Therapy Association, 59(2), 129–138.
<https://doi.org/10.5014/ajot.59.2.129>

Fidler, D. J., Hepburn, S., & Rogers, S. (2006). Early learning and adaptive behaviour in toddlers with Down syndrome: evidence for an emerging behavioural phenotype?. *Down's syndrome, research and practice : the journal of the Sarah Duffen Centre*, 9(3), 37–44. <https://doi.org/10.3104/reports.297>

Fidler, D. J., Most, D. E., Booth-LaForce, C., & Kelly, J. F. (2006). Temperament and behaviour problems in young children with Down syndrome at 12, 30, and 45 months. *Down's syndrome, research and practice : the journal of the Sarah Duffen Centre*, 10(1), 23–29. <https://doi.org/10.3104/reports.302>

Fidler, D. J., Most, D. E., & Philofsky, A. (2009). The Down Syndrome Behavioural phenotype: Taking a developmental approach. *Down Syndrome Research and Practice*, 12(3). <https://eric.ed.gov/?id=EJ850564>

Fidler, D. J., Will, E., Daunhauer, L. A., Gerlach-McDonald, B., & Visootsak, J. (2014). Object-related generativity in children with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 35(12), 3379–3385. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.07.024>

Fidler, D. J., and Lanfranchi, S. (2022) Executive function and intellectual disability: innovations, methods and treatment. *Journal of Intellectual Disability Research*, 66: 1–8. <https://doi.org/10.1111/jir.12906>. doi: 10.1111/jir.12176

Fontana, M., Usai, M. C., Toffalini, E., & Passolunghi, M. C. (2021). Meta-analysis on inhibition from childhood to young adulthood in people with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 109, 103838. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103838>

Frank, K., and Esbensen, A. J. (2015) Fine motor and self-care milestones for individuals with Down syndrome using a Retrospective Chart Review. *J Intellect Disabil Res*,

Freeman, S. F., & Kasari, C. (2002). Characteristics and qualities of the play dates of children with Down syndrome: emerging or true friendships?. *American journal of mental retardation : AJMR*, 107(1), 16–31. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2002\)107<0016:CAQOTP>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2002)107<0016:CAQOTP>2.0.CO;2)

Friedman, N. P., & Miyake, A. (2004). The Relations Among Inhibition and Interference Control Functions: A Latent-Variable Analysis. *Journal of Experimental Psychology: General*, 133(1), 101–135. <https://doi.org/10.1037/0096-3445.133.1.101>

Friedman, N. P., Miyake, A., Robinson, J. L., & Hewitt, J. K. (2011). Developmental trajectories in toddlers' self-restraint predict individual differences in executive functions 14 years later: a behavioral genetic analysis. *Developmental psychology*, 47(5), 1410–1430. <https://doi.org/10.1037/a0023750>

Friedman, N. P., & Miyake, A. (2017). Unity and diversity of executive functions: Individual differences as a window on cognitive structure. *Cortex; a journal devoted to the study of the nervous system and behavior*, 86, 186–204. <https://doi.org/10.1016/j.cortex.2016.04.023>

Galli, M., Cimolin, V., Rigoldi, C., Condoluci, C., & Albertini, G. (2015). Effects of obesity on gait pattern in young individuals with Down syndrome. *International journal of rehabilitation research. Internationale Zeitschrift fur Rehabilitationsforschung. Revue internationale de recherches de readaptation*, 38(1), 55–60. <https://doi.org/10.1097/MRR.0000000000000092>

Gandolfi, E., Viterbori, P., Traverso, L., & Usai, M. C. (2014). Inhibitory processes in toddlers: a latent-variable approach. *Frontiers in psychology*, 5, 381. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2014.00381>

Ganguly. (2022). *Genetics and neurobiology of Down Syndrome*. Academic Press

Gansler DA, Covall S, McGrath Net al. (1996). Measures of prefrontal dysfunction after closed head injury. *Brain Cogn* 30 (2): 194–20 <https://doi.org/10.1006/brcg.1996.0012>.

Gartstein, Maria A.; Marmion, Julia; Swanson, Heather L. (2006). Infant temperament: an evaluation of children with Down Syndrome. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 24(1), 31–41. doi:10.1080/02646830500475237

Gautier, M. (2009). Cinquantenaire de la trisomie 21. *M S-medicine Sciences*, 25(3), 311–316. <https://doi.org/10.1051/medsci/2009253311>

Gibb, R., Coelho, L., Van Rootselaar, N. A., Halliwell, C., MacKinnon, M., Plomp, I., & Gonzalez, C. L. R. (2021). Promoting Executive Function Skills in Preschoolers Using a

Play-Based Program. *Frontiers in psychology*, 12, 720225.
<https://doi.org/10.3389/fpsyg.2021.720225>

Gibbs, M. V., & Thorpe, J. G. (1983). Personality stereotype of noninstitutionalized Down syndrome children. *American Journal of Mental Deficiency*, 87(6), 601–605.

Gilmore, L., Cuskelly, M., Jobling, A., & Hayes, A. (2009). Maternal support for autonomy: relationships with persistence for children with Down syndrome and typically developing children. *Research in developmental disabilities*, 30(5), 1023–1033.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.02.005>

Giofrè, D., Mammarella, I. C., & Cornoldi, C. (2013). The structure of working memory and how it relates to intelligence in children. *Intelligence*, 41(5), 396–406.
<https://doi.org/10.1016/j.intell.2013.06.006>

Gioia, G. A., Isquith, P. K., Guy, S. C., & Kenworthy, L. (2000). Behavior rating inventory of executive function. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources, Inc

Gioia, G.A.; Epsy, K.A.; Isquith, P.K. Behavior Rating Inventory of Executive Function—Preschool Version; Psychological Assessment

Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 169(2), 135–149.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31439>

Hartley, D., Blumenthal, T., Carrillo, M., DiPaolo, G., Esralew, L., Gardiner, K., Granholm, A. C., Iqbal, K., Krams, M., Lemere, C., Lott, I., Mobley, W., Ness, S., Nixon, R., Potter, H., Reeves, R., Sabbagh, M., Silverman, W., Tycko, B., Whitten, M., ... Wisniewski, T. (2015). Down syndrome and Alzheimer's disease: Common pathways, common goals. *Alzheimer's & dementia : the journal of the Alzheimer's Association*, 11(6), 700–709. <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2014.10.007>

Hodapp, R. M. (1995). Parenting children with Down syndrome and other types of mental retardation. In M.H. Bornstein (Ed.), *Handbook of parenting- Volume 1: Children and Parenting*. (pp. 233-253). New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates.

Hodapp, R. M., Ly, R. M., Fidler, D. J., & Ricci, L. A. (2001). Less stress: more rewarding: parenting children with down syndrome. *Parenting: Science and Practice*, 1, 317–337.

Hongwanishkul, D., Happaney, K. R., Lee, W. S., & Zelazo, P. D. (2005). Assessment of hot and cool executive function in young children: age-related changes and individual differences. *Developmental neuropsychology*, 28(2), 617–644. https://doi.org/10.1207/s15326942dn2802_4

Hughes, C. H., & Ensor, R. A. (2009). How do families help or hinder the emergence of early executive function?. *New directions for child and adolescent development*, 2009(123), 35–50. <https://doi.org/10.1002/cd.234>

Innocenti, M.S., Roggman, L.A. and Cook, G.A. (2013), Using the PICCOLO with Parents of Children with a Disability. *Infant Ment. Health J.*, 34: 307-318. <https://doi.org/10.1002/imhj.21394>

Jahromi, L. B., Gulsrud, A., & Kasari, C. (2008). Emotional competence in children with Down syndrome: negativity and regulation. *American journal of mental retardation : AJMR*, 113(1), 32–43. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2008\)113\[32:ECICWD\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2008)113[32:ECICWD]2.0.CO;2)

Jain, P. D., Nayak, A., Karnad, S. D., & Doctor, K. N. (2022). Gross motor dysfunction and balance impairments in children and adolescents with Down syndrome: a systematic review. *Clinical and experimental pediatrics*, 65(3), 142–149. <https://doi.org/10.3345/cep.2021.00479>

Johansson M., Marciszko C., Brocki K., and Bohlin G. (2016) Individual Differences in Early Executive Functions: A Longitudinal Study from 12 to 36 Months, *Inf. Child. Dev.*, 25: 533–549. doi: 10.1002/icd.1952.

Juj, H., & Emery, H. (2009). The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition. *The Journal of pediatrics*, 154(2), 234–238. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2008.07.056>

- Jurado, M.B., Rosselli, M. The Elusive Nature of Executive Functions: A Review of our Current Understanding. *Neuropsychol Rev* 17, 213–233 (2007). <https://doi.org/10.1007/s11065-007-9040-z>
- Karamanou, M., Kanavakis, E., Mavrou, A., Petridou, E., & Androutsos, G. (2012). Jérôme Lejeune (1926-1994): father of modern genetics. *Acta medico-historica adriatica : AMHA*, 10(2), 311–316.
- Karaaslan, O. (2016). Comparison of Social Engagement of Children Having Disabilities with Their Mothers and Fathers. *Kuram Ve Uygulamada Egitim Bilimleri*, 16, 1649-1670.
- Karmiloff-Smith, A., Al-Janabi, T., D'Souza, H., Groet, J., Massand, E., Mok, K., Startin, C., Fisher, E., Hardy, J., Nizetic, D., Tybulewicz, V., & Strydom, A. (2016). The importance of understanding individual differences in Down syndrome. *F1000Research*, 5, F1000 Faculty Rev-389. <https://doi.org/10.12688/f1000research.7506.1>
- Karr, J. E., Rodriguez, J. E., Goh, P. K., Martel, M. M., & Rast, P. (2022). The unity and diversity of executive functions: A network approach to life span development. *Developmental psychology*, 58(4), 751–767. <https://doi.org/10.1037/dev0001313>
- Kasari, C., Mundy, P., Yirmiya, N., & Sigman, M. (1990). Affect and attention in children with Down syndrome. *American journal of mental retardation : AJMR*, 95(1), 55–67.
- Kasari, C., & Freeman, S. F. N. (2001). Task-related social behavior in children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 106, 253–264.
- Kirk, H. E., Gray, K., Riby, D. M., & Cornish, K. M. (2015). Cognitive training as a resolution for early executive function difficulties in children with intellectual disabilities. *Research in developmental disabilities*, 38, 145–160. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.12.026>
- Landry, S. H., Garner, P. W., Pirie, D., & Swank, P. R. (1994). Effects of social context and mothers' requesting strategies on Down's syndrome children's social responsiveness. *Developmental Psychology*, 30(2), 293–302. <https://doi.org/10.1037/0012-1649.30.2.293>
- Lamb, M. E., & Lewis, C. (2010). The development and significance of father-child relationships in two-parent families. In M. E. Lamb (Ed.), *The role of the father in child development* (5th ed., pp. 94–153). John Wiley & Sons, Inc..

Lanfranchi, S., Cornoldi, C., & Vianello, R. (2004). Verbal and visuospatial working memory deficits in children with Down syndrome. *American journal of mental retardation* : AJMR, 109(6), 456–466. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2004\)109<456:VAVWMD>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2004)109<456:VAVWMD>2.0.CO;2)

Lanfranchi, S., Carretti, B., Spanò, G., & Cornoldi, C. (2009). A specific deficit in visuospatial simultaneous working memory in Down syndrome. *Journal of intellectual disability research* : JIDR, 53(5), 474–483. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2009.01165.x>

Lanfranchi, S., Jerman, O., & Vianello, R. (2009). Working memory and cognitive skills in individuals with Down syndrome. *Child neuropsychology : a journal on normal and abnormal development in childhood and adolescence*, 15(4), 397–416. <https://doi.org/10.1080/09297040902740652>

Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down Syndrome. *Journal of intellectual disability research* : JIDR, 54(4), 308–319. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01262.x>

Lanfranchi, S., Baddeley, A., Gathercole, S., & Vianello, R. (2012). Working memory in Down syndrome: is there a dual task deficit?. *Journal of intellectual disability research* : JIDR, 56(2), 157–166. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01444.x>

Lanfranchi, S., Pulina, F., Carretti, B., & Mammarella, I. C. (2017). Training spatial-simultaneous working memory in individuals with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 64, 118–129. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2017.03.012>

Lanfranchi, S., Onnivello, S., Lunardon, M., Sella, F., & Zorzi, M. (2021). Parent-based training of basic number skills in children with down syndrome using an adaptive computer game. *Research in Developmental Disabilities*, 112, Article 103919. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.103919>

Laws, G. (2002), Working memory in children and adolescents with Down syndrome: evidence from a colour memory experiment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43: 353-364. <https://doi.org/10.1111/1469-7610.00026>

Laws G. (2004). Contributions of phonological memory, language comprehension and hearing to the expressive language of adolescents and young adults with Down syndrome. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 45(6), 1085–1095. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2004.t01-1-00301.x>

Lee, N. R., Fidler, D. J., Blakeley-Smith, A., Daunhauer, L., Robinson, C., & Hepburn, S. L. (2011). Caregiver report of executive functioning in a population-based sample of young children with Down syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 116(4), 290–304. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-116.4.290>

Lejeune, J., Gautier, M. and Turpin, R. (1959) Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Comptes Rendus Hebdomadaires des Séances de l'Académie*

Lillard, A., & Else-Quest, N. (2006). The early years. Evaluating Montessori education. *Science (New York, N.Y.)*, 313(5795), 1893–1894. <https://doi.org/10.1126/science.1132362>

Loveall, S. J., Conners, F. A., Tungate, A. S., Hahn, L. J., & Osso, T. D. (2017). A cross-sectional analysis of executive function in Down syndrome from 2 to 35 years. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 61(9), 877–887. <https://doi.org/10.1111/jir.12396>

Lucassen, N., Kok, R., Bakermans-Kranenburg, M. J., Van Ijzendoorn, M. H., Jaddoe, V. W., Hofman, A., Verhulst, F. C., Lambregtse-Van den Berg, M. P., & Tiemeier, H. (2015). Executive functions in early childhood: the role of maternal and paternal parenting practices. *The British journal of developmental psychology*, 33(4), 489–505. <https://doi.org/10.1111/bjdp.12112>

Luria AR. 1966. Higher Cortical Functions in Man. New York: Basic Books. 2nd ed

Mammarella, I. C., Pazzaglia, F., & Cornoldi, C. (2008). Evidence for different components in children's visuospatial working memory. *British Journal of Developmental Psychology*, 26(3), 337–355. <https://doi.org/10.1348/026151007X236061>

Marshall, P. J., Fox, N. A., & Bucharest Early Intervention Project Core Group (2004). A comparison of the electroencephalogram between institutionalized and community

children in Romania. *Journal of cognitive neuroscience*, 16(8), 1327–1338. <https://doi.org/10.1162/0898929042304723>

Martin, G. E., Klusek, J., Estigarribia, B., & Roberts, J. E. (2009). Language Characteristics of Individuals with Down Syndrome. *Topics in language disorders*, 29(2), 112–132. <https://doi.org/10.1097/tld.0b013e3181a71fe1>

Menu, I., Borst, G., & Cachia, A. (2024). Latent Network Analysis of Executive Functions Across Development. *Journal of cognition*, 7(1), 31. <https://doi.org/10.5334/joc.355>

Miller, E. K., & Cohen, J. D. (2001). An integrative theory of prefrontal cortex function. *Annual review of neuroscience*, 24, 167–202. <https://doi.org/10.1146/annurev.neuro.24.1.167>

Miolo, G., Chapman, R. S., & Sindberg, H. A. (2005). Sentence Comprehension in Adolescents With Down Syndrome and Typically Developing Children: Role of Sentence Voice, Visual Context, and Auditory-Verbal Short-Term Memory. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 48(1), 172–188. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2005/013\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2005/013))

Miyake, A., Friedman, N. P., Emerson, M. J., Witzki, A. H., Howerter, A., & Wager, T. D. (2000). The unity and diversity of executive functions and their contributions to complex "Frontal Lobe" tasks: a latent variable analysis. *Cognitive psychology*, 41(1), 49–100. <https://doi.org/10.1006/cogp.1999.0734>

Nelson Goff, B.S., Monk, J.K., Malone, J., Staats, N., Tanner, A. and Springer, N.P. (2016), Comparing Parents of Children With Down Syndrome at Different Life Span Stages. *Fam Relat*, 78: 1131-1148. <https://doi.org/10.1111/jomf.12312>

Nigg J. T. (2000). On inhibition/disinhibition in developmental psychopathology: views from cognitive and personality psychology and a working inhibition taxonomy. *Psychological bulletin*, 126(2), 220–246. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.126.2.220>

Onnivello, S., Colaianni, S., Pulina, F., Locatelli, C., Marcolin, C., Ramacieri, G., Antonaros, F., Vione, B., Piovesan, A., & Lanfranchi, S. (2022). Executive functions and adaptive behaviour in individuals with Down syndrome. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 66(1-2), 32–49. <https://doi.org/10.1111/jir.12897>

- Onnivello, S., Pulina, F., Locatelli, C., Marcolin, C., Ramacieri, G., Antonaros, F., Vione, B., Caracausi, M., & Lanfranchi, S. (2022). Cognitive profiles in children and adolescents with Down syndrome. *Scientific reports*, 12(1), 1936. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-05825-4>
- Palisano, R. J., Walter, S. D., Russell, D. J., Rosenbaum, P. L., Gémus, M., Galuppi, B. E., & Cunningham, L. (2001). Gross motor function of children with down syndrome: creation of motor growth curves. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 82(4), 494–500. <https://doi.org/10.1053/apmr.2001.21956>
- Pelleri, M. C., Cattani, C., Vitale, L., Antonaros, F., Strippoli, P., Locatelli, C., Cocchi, G., Piovesan, A., & Caracausi, M. (2018). Integrated Quantitative Transcriptome Maps of Human Trisomy 21 Tissues and Cells. *Frontiers in genetics*, 9, 125. <https://doi.org/10.3389/fgene.2018.00125>
- Phillips, B. A., Conners, F., & Curtner-Smith, M. E. (2017). Parenting children with down syndrome: An analysis of parenting styles, parenting dimensions, and parental stress. *Research in developmental disabilities*, 68, 9-19.
- Pianta, R. C. (1992). Child-parent relationship scale. *J. Early Childhood Infant Psychol.* 1992, 1–3. doi: 10.1002/cd.23219925702
- Pianta, R. C. (2001). *Student-teacher relationship scale: Professional manual*. Lutz, Florida: Psychological Assessment Resources, Inc.
- Pinks, M. E., Van Deusen, K., Prince, M. A., Esbensen, A. J., Thurman, A. J., Patel, L. R., Abbeduto, L., Walsh, M. M., Daunhauer, L. A., Feigles, R. T., Nguyen, V., & Fidler, D. J. (2023). Psychometric evaluation of a working memory assessment measure in young children with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 139, 104564. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2023.104564>
- Pitcairn, T. K., & Wishart, J. G. (1994). Reactions of young children with Down's syndrome to an impossible task. *British Journal of Developmental Psychology*, 12(4), 485–489. <https://doi.org/10.1111/j.2044-835X.1994.tb00649.x>

- Pochon, R., & Declercq, C. (2013). Emotion recognition by children with Down syndrome: a longitudinal study. *Journal of intellectual & developmental disability*, 38(4), 332–343. <https://doi.org/10.3109/13668250.2013.826346>
- Porter, M. A., Coltheart, M., & Langdon, R. (2007). The neuropsychological basis of hypersociability in Williams and Down syndrome. *Neuropsychologia*, 45(12), 2839–2849. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2007.05.006>
- Prencipe, A., Kesek, A., Cohen, J., Lamm, C., Lewis, M. D., & Zelazo, P. D. (2011). Development of hot and cool executive function during the transition to adolescence. *Journal of experimental child psychology*, 108(3), 621–637. <https://doi.org/10.1016/j.jecp.2010.09.008> Resources: Odessa, FL, USA, 2003
- Rinaldi, T., Castelli, I., Palena, N., Greco, A., Pianta, R., Marchetti, A., & Valle, A. (2023). The representation of child-parent relation: validation of the Italian version of the child-parent relationship scale (CPRS-I). *Frontiers in psychology*, 14, 1194644. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2023.1194644>
- Ringenbach, S., Arnold, N., Myer, B., Hayes, C., Nam, K., & Chen, C. C. (2021). Executive Function Improves Following Acute Exercise in Adults with Down Syndrome. *Brain sciences*, 11(5), 620. <https://doi.org/10.3390/brainsci11050620>
- Roach MA, Barratt MS, Miller JF, Leavitt LA. The structure of mother–child play: Young children with Down syndrome and typically developing children. *Developmental Psychology* 1998; 34:77–87.
- Roach, M. A., Orsmond, G. I., & Barratt, M. S. (1999). Mothers and fathers of children with Down syndrome: parental stress and involvement in childcare. *American Journal on Mental Retardation*, 104, 422–436.
- Rutherford, M. D., & Rogers, S. J. (2003). Cognitive underpinnings of pretend play in autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 33(3), 289–302. <https://doi.org/10.1023/a:1024406601334>
- Salehinejad, M. A., Ghanavati, E., Rashid, M. H. A., & Nitsche, M. A. (2021). Hot and cold executive functions in the brain: A prefrontal-cingular network. *Brain and*

neuroscience advances, 5, 23982128211007769.
<https://doi.org/10.1177/23982128211007769>

Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V. J., Buntinx, W. H. E., Coulter, D. L., Craig, E. M., ... Yeager, M. H. (2010). *Intellectual disability: Diagnosis, classification, and systems of supports* (11th ed.). Washington, DC: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities

Scheibner, C., Scheibner, M., Hornemann, F., Arélin, M., Hennig, Y. D., Kiep, H., Wurst, U., Merckenschlager, A., & Gburek-Augustat, J. (2024). Parenting stress in families of children with disabilities: Impact of type of disability and assessment of attending paediatricians. *Child: care, health and development*, 50(1), e13193.
<https://doi.org/10.1111/cch.13193>

Schworer, E., Fidler, D. J., Lunkenheimer, E., & Daunhauer, L. A. (2019). Parenting behaviour and executive function in children with Down syndrome. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 63(4), 298–312. <https://doi.org/10.1111/jir.12575>

Schworer, E. K., Fidler, D. J., Kaur, M., Needham, A. W., Prince, M. A., & Daunhauer, L. A. (2020). Goal-directed action planning in infants with Down syndrome. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 64(9), 713–724. <https://doi.org/10.1111/jir.12763>

Schworer, E. K., Fidler, D. J., Kaur, M., Needham, A. W., Prince, M. A., and Daunhauer, L. A. (2022) Infant precursors of executive function in Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 66: 108–120. <https://doi.org/10.1111/jir.12824>.

Shiffrin, R. M., & Schneider, W. (1977). Controlled and automatic human information processing: II. Perceptual learning, automatic attending and a general theory. *Psychological Review*, 84(2), 127–190. <https://doi.org/10.1037/0033-295X.84.2.127>

Sigman, M., & Ruskin, E. (1999). Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome, and developmental delays. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 64(1), v–114. <https://doi.org/10.1111/1540-5834.00001>

Soltani, A., & Esbensen, A. J. (2024). Role of child demographic, executive functions, and behavioral challenges on feelings about parenting among parents of youth with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 148, 104717. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2024.104717>

Soukup-Ascençao, T., D'Souza, D., D'Souza, H., & Karmiloff-Smith, A. (2016). Parent-child interaction as a dynamic contributor to learning and cognitive development in typical and atypical development. *Infancia y Aprendizaje: Journal for the Study of Education and Development*, 39(4), 694–726. <https://doi.org/10.1080/02103702.2016.1221054>

Spaniol, M., & Danielsson, H. (2022). A meta-analysis of the executive function components inhibition, shifting, and attention in intellectual disabilities. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 66(1-2), 9–31. <https://doi.org/10.1111/jir.12878>

Spiker, D., Boyce, G. C., & Boyce, L. K. (2002). Parent-child interactions when young children have disabilities. In L. M. Glidden (Ed.), *International review of research in mental retardation*, Vol. 25, pp. 35–70). Academic Press. [https://doi.org/10.1016/S0074-7750\(02\)80005-2](https://doi.org/10.1016/S0074-7750(02)80005-2)

Spiridigliozzi, G. A., Goeldner, C., Edgin, J., Hart, S. J., Noeldeke, J., Squassante, L., Visootsak, J., Heller, J. H., Khwaja, O., Kishnani, P. S., & Liogier d'Ardhuy, X. (2019). Adaptive behavior in adolescents and adults with Down syndrome: Results from a 6-month longitudinal study. *American journal of medical genetics. Part A*, 179(1), 85–93. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.60685>

Sterling, A., & Warren, S. F. (2014). Maternal responsivity in mothers of young children with Down syndrome. *Developmental neurorehabilitation*, 17(5), 306–317. <https://doi.org/10.3109/17518423.2013.772671>

Stoneman, Z. (2007), Examining the Down syndrome advantage: mothers and fathers of young children with disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51: 1006-1017. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2007.01012.x>

Stuss, D., Alexander, M. (2000). Executive functions and the frontal lobes: a conceptual view. *Psychological Research Psychologische Forschung* 63, 289–298. <https://doi.org/10.1007/s004269900007>

Swigonski, N. L., Kuhlenschmidt, H. L., Bull, M. J., Corkins, M. R., & Downs, S. M. (2006). Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics*, 118(2), 594–602. <https://doi.org/10.1542/peds.2005-2123>

Tannock, R. (1988). Mothers' directiveness in their interactions with their children with and without Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 93, 154-165.

Thompson, R. A. (1994). Emotion regulation: A theme in search of definition. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 59(2-3), 25–52, 250–283. <https://doi.org/10.2307/1166137>

Tomaszewski, B., Fidler, D., Talapatra, D., and Riley, K. (2018) Adaptive behaviour, executive function and employment in adults with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 62: 41–52. doi: 10.1111/jir.12450.

Towe-Goodman, N. R., Willoughby, M., Blair, C., Gustafsson, H. C., Mills-Koonce, W. R., Cox, M. J., & Family Life Project Key Investigators (2014). Fathers' sensitive parenting and the development of early executive functioning. *Journal of family psychology : JFP : journal of the Division of Family Psychology of the American Psychological Association (Division 43)*, 28(6), 867–876. <https://doi.org/10.1037/a0038128>

Traverso, L., Fontana, M., Usai, M. C., & Passolunghi, M. C. (2018). Response Inhibition and Interference Suppression in Individuals With Down Syndrome Compared to Typically Developing Children. *Frontiers in psychology*, 9, 660. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2018.00660>

Tsao, R., & Kindelberger, C. (2009). Variability of cognitive development in children with Down syndrome: relevance of good reasons for using the cluster procedure. *Research in developmental disabilities*, 30(3), 426–432. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2008.10.009>

Tudella, E., Pereira, K., Basso, R. P., & Savelsbergh, G. J. (2011). Description of the motor development of 3-12 month old infants with Down syndrome: the influence of the postural body position. *Research in developmental disabilities*, 32(5), 1514–1520. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.01.046>

- Tucker-Drob, E.M. and Harden, K.P. (2012), Early childhood cognitive development and parental cognitive stimulation: evidence for reciprocal gene–environment transactions. *Developmental Science*, 15: 250-259. <https://doi.org/10.1111/j.1467-7687.2011.01121.x>
- Tungate, A. S., & Conners, F. A. (2021). Executive function in Down syndrome: A meta-analysis. *Research in developmental disabilities*, 108, 103802. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103802>
- Turpin, R., Caratzali, A., & Rogier, H. (1937). Étude étiologique de 104 cas de mongolisme et considérations sur la pathogénie de cette maladie. *Congrès de la Federation Internationale Latine des Sociétés d’Eugénique*, 1.
- Van Deusen, K., Prince, M. A., Esbensen, A. J., Edgin, J. O., Schworer, E. K., Thurman, A. J., Patel, L. R., Daunhauer, L. A., & Fidler, D. J. (2022). Profiles of Caregiver-Reported Executive Function in Children with Down Syndrome. *Brain sciences*, 12(10), 1333. <https://doi.org/10.3390/brainsci12101333>
- Van Deusen, K., Prince, M. A., Thurman, A. J., Esbensen, A. J., Patel, L. R., Abbeduto, L., Walsh, M. M., Daunhauer, L. A., Feigles, R. T., and Fidler, D. J. (2023) Evaluating an adapted reverse categorisation task to assess cognitive flexibility in young children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 67: 734–745. <https://doi.org/10.1111/jir.13040>.
- Vandoni, M., Giuriato, M., Pirazzi, A., Zanelli, S., Gaboardi, F., Carnevale Pellino, V., Gazzarri, A. A., Baldassarre, P., Zuccotti, G., & Calcaterra, V. (2023). Motor Skills and Executive Functions in Pediatric Patients with Down Syndrome: A Challenge for Tailoring Physical Activity Interventions. *Pediatric reports*, 15(4), 691–706. <https://doi.org/10.3390/pediatric15040062>
- Venuti, P., de Falco, S., Giusti, Z., & Bornstein, M. H. (2008). Play and emotional availability in young children with Down syndrome. *Infant mental health journal*, 29(2), 133–152. <https://doi.org/10.1002/imhj.20168>
- Venuti, P. (2018). *Basi biologiche della funzione genitoriale: condizioni tipiche e atipiche*. R. Cortina.

Vianello, R., Lanfranchi, S., & Moalli, E. (2006). *La Sindrome di down: Sviluppo Psicologico e Integrazione Dalla nascita all'età senile*. Edizioni Junior.

Vianello, R.; Lanfranchi, S. (2011). Positive effects of the placement of students with intellectual developmental disabilities in typical class. *Life Span Disabil*, 14, 75–84.

Vianello, R. (2015). *Disabilità intellettive: con aggiornamenti al DSM-5*. Edizioni Junior - Gruppo Spiaggiari.

Vilaseca, R., Rivero, M., Bersabé, R. M., Cantero, M. J., Navarro-Pardo, E., Valls-Vidal, C., & Ferrer, F. (2019). Demographic and Parental Factors Associated With Developmental Outcomes in Children With Intellectual Disabilities. *Frontiers in psychology*, 10, 872. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.00872>

Vilaseca, R., Rivero, M., Ferrer, F., & Bersabé, R. M. (2020). Parenting behaviors of mothers and fathers of young children with intellectual disability evaluated in a natural context. *PloS one*, 15(10), e0240320. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0240320>

Wang, J., Yang, Y., Li, L., Yang, X., Guo, X., Yuan, X., Xie, T., Yang, K., & Zhuang, J. (2024). Comparative efficacy of physical activity types on executive functions in children and adolescents: A network meta-analysis of randomized controlled trials. *Journal of science and medicine in sport*, 27(3), 187–196. <https://doi.org/10.1016/j.jsams.2023.11.006>

Ward, J. (2019). *The Student's Guide to Cognitive Neuroscience* (4th ed.). Routledge. <https://doi.org/10.4324/9781351035187>

Warren, S.F. and Brady, N.C. (2007), The role of maternal responsivity in the development of children with intellectual disabilities. *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.*, 13: 330-338. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20177>

Washington, S. E., Cler, E., Lowery, C., & Stark, S. L. (2023). Down syndrome and Alzheimer's disease: A scoping review of functional performance and fall risk. *Alzheimer's & dementia* (New York, N. Y.), 9(2), e12393. <https://doi.org/10.1002/trc2.12393>

Wechsler, D., Saggino, A., Vio, C., Stella, G., Wechsler, D., Saggino, A., Vio, C., Stella, G., Saggino, A., Vio, C., & Stella, G. (2019). *WPPSI-4 : Wechsler preschool and primary*

scale of intelligence: manuale di somministrazione e scoring (4. ed). Giunti Psychometrics.

Wieland, N., Green, S., Ellingsen, R., & Baker, B. L. (2014). Parent-child problem solving in families of children with or without intellectual disability. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 58(1), 17–30. <https://doi.org/10.1111/jir.12009>

Will, E.A., Fidler, D.J., & Daunhauer, L.A. (2014). Executive Function and Planning in Early Development in Down Syndrome. *International review of research in developmental disabilities*, 47, 77-98.

Winders, P., Wolter-Warmerdam, K., and Hickey, F. (2019) A schedule of gross motor development for children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 63: 346–356. <https://doi.org/10.1111/jir.12580>.

Wishart, J. G., & Pitcairn, T. K. (2000). Recognition of identity and expression in faces by children with Down syndrome. *American journal of mental retardation : AJMR*, 105(6), 466–479. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2000\)105<0466:ROIAEI>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2000)105<0466:ROIAEI>2.0.CO;2)

Woolfson, L. and Grant, E. (2006), Authoritative parenting and parental stress in parents of pre-school and older children with developmental disabilities. *Child: Care, Health and Development*, 32: 177-184. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2006.00603.x>

Zampini, & D'Odorico, (2011). Gesture production and language development: A longitudinal study of children with Down syndrome. *Gesture*. 11. 174-193. [10.1075/gest.11.2.04zam](https://doi.org/10.1075/gest.11.2.04zam).

Zelazo, P.D., Burack, J.A., Benedetto, E. and Frye, D. (1996), Theory of Mind and Rule Use in Individuals With Down's Syndrome: A Test of the Uniqueness and Specificity Claims. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37: 479-484. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1996.tb01429.x>

Zelazo, P. The Dimensional Change Card Sort (DCCS): a method of assessing executive function in children. *Nat Protoc* 1, 297–301 (2006). <https://doi.org/10.1038/nprot.2006.46>

Zelazo, P.D. and Carlson, S.M. (2012), Hot and Cool Executive Function in Childhood and Adolescence: Development and Plasticity. *Child Dev Perspect*, 6: 354-360. <https://doi.org/10.1111/j.1750-8606.2012.00246>.

Zelazo P. D. (2020). Executive Function and Psychopathology: A Neurodevelopmental Perspective. *Annual review of clinical psychology*, 16, 431–454.
<https://doi.org/10.1146/annurev-clinpsy-072319-024242>