



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione (DPSS)

Corso di Laurea Magistrale in Psicologia dello Sviluppo e dell'Educazione

Tesi di Laurea Magistrale

**INTERVENTO PRECOCE SULLE FUNZIONI
ESECUATIVE IN BAMBINI PRESCOLARI CON
SINDROME DI DOWN: FLESSIBILITÀ E
COMPORTAMENTI ADATTIVI**

EARLY INTERVENTION ON EXECUTIVE FUNCTIONS IN PRE-SCHOOL
CHILDREN WITH DOWN SYNDROME: FLEXIBILITY AND ADAPTIVE
BEHAVIORS

Relatrice:

Prof.ssa Silvia Lanfranchi

Correlatrice:

Dott.ssa Sara Onnivello

Laureanda:

Annalisa Calabrese

Matricola:

2055655

Anno Accademico 2022/2023

*Ai miei genitori,
spero di rendervi sempre orgogliosi e fieri di me.*

INDICE

INTRODUZIONE	9
CAPITOLO I: LA SINDROME DI DOWN	11
1.1 Cenni storici.....	11
1.2 Aspetti genetici e generali della sindrome di Down	12
1.3 Il profilo di sviluppo nella sindrome di Down	16
<i>1.3.1 Abilità non-verbali nella sindrome di Down</i>	<i>19</i>
<i>1.3.2 Lo sviluppo comunicativo e linguistico nella sindrome di Down.....</i>	<i>21</i>
1.4 Lo sviluppo socio-emotivo nella sindrome di Down	23
1.5 Lo sviluppo motorio nella sindrome di Down	24
CAPITOLO II: LE FUNZIONI ESECUTIVE NELLA SINDROME DI DOWN.....	26
2.1 Le Funzioni Esecutive.....	26
<i>2.1.1 Lo sviluppo delle funzioni esecutive</i>	<i>28</i>
<i>2.1.2 La valutazione delle Funzioni Esecutive.....</i>	<i>30</i>
2.2 Le Funzioni Esecutive nella sindrome di Down	31
2.3 Il potenziamento delle Funzioni Esecutive	33
CAPITOLO III: I COMPORTAMENTI ADATTIVI E LA RELAZIONE CON LE FUNZIONI ESECUTIVE	37
3.1 I comportamenti adattivi.....	37
3.2 I comportamenti adattivi nella Sindrome di Down	39
3.3 Relazione tra Funzioni Esecutive e comportamenti adattivi	40

CAPITOLO IV: METODO	43
4.1 Introduzione	43
4.2 Obiettivi	44
4.3 Partecipanti	45
4.4 Strumenti	46
4.4.1 Simplified Reverse Categorization	47
4.4.2 Behavior Rating Inventory Executive Function- Preschool Version (BRIEF – P)	48
4.4.3 Early Executive Function Questionnaire (EEFQ)	50
4.4.4 Adaptive Behavior Assessment System – Second Edition (ABAS-II)	52
4.4.5 Potenziamento	55
4.5 Procedura	56
4.6 Piano delle analisi	58
CAPITOLO V: RISULTATI	60
4.1 Flessibilità cognitiva: analisi Pre-Post test	60
4.2 Comportamenti Adattivi: analisi Pre-Post test	62
4.3 Relazione tra flessibilità e comportamenti adattivi	62
CAPITOLO VI: DISCUSSIONE	64
6.1 Analisi della Flessibilità cognitiva	64
6.2 Relazione tra Flessibilità e comportamenti adattivi	66
6.3 Limiti dello studio	67
6.4 Prospettive future	68

6.5 Conclusioni	69
BIBLIOGRAFIA	70
SITOGRAFIA.....	81

INTRODUZIONE

Il presente lavoro di tesi nasce dall'unione tra quanto osservato durante la mia esperienza di tirocinio magistrale svolto all'interno del Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione dell'Università degli Studi di Padova e quanto studiato e appreso dalla letteratura esistente sulla sindrome di Down.

Secondo quanto riportato in letteratura, Inibizione, Flessibilità cognitiva, Memoria di lavoro, Pianificazione, e Regolazione emotiva sono un insieme di abilità cognitive interconnesse, definite Funzioni Esecutive (Myake et al., 2000). Esse si combinano tra loro per facilitare il comportamento diretto agli obiettivi nella vita quotidiana di ogni individuo (Will et al., 2021), e consentono di mettere in atto comportamenti adeguati al contesto in cui è inserito, di rispondere adeguatamente alle richieste che esso gli pone quotidianamente, di far fronte alle molteplici sfide derivanti da situazioni nuove, ma anche di rielaborare eventi passati e progettare quelli futuri (Marzocchi & Valagussi, 2011).

Studi condotti su individui con sindrome di Down hanno riscontrato carenze e difficoltà nel funzionamento esecutivo, e come queste portino a difficoltà nell'adattamento. Infatti, la letteratura scientifica che si è in precedenza occupata di indagare il funzionamento esecutivo evidenzia l'importanza di tale dominio nell'ambito dei processi evolutivi e di sviluppo, e l'impatto che esso esercita nel modulare successivi comportamenti adattivi (Will et al., 2021; Daunhauer et al., 2017; Onnivello et al., 2022). Inoltre, diversi studi sulle Funzioni Esecutive hanno fatto emergere il legame esistente tra il livello di sviluppo delle Funzioni Esecutive e i comportamenti adattivi (Marzocchi & Valagussa, 2014), anche in individui con sindrome di Down (Sabat et al., 2020; Onnivello et al., 2022).

In particolare, partendo da tali evidenze, nel mio progetto di tesi ho scelto di focalizzarmi su una Funzione Esecutiva specifica, la Flessibilità cognitiva poiché, nonostante risulti essere un punto di difficoltà, è stata meno indagata dettagliatamente rispetto ad altre funzioni

esecutive, come la Memoria di Lavoro. Il presente lavoro, pertanto, si pone come primo obiettivo quello di rilevare e analizzare i cambiamenti tra le misure dirette e indirette di Flessibilità cognitiva in relazione all'efficacia di un percorso di potenziamento delle Funzioni Esecutive rivolto a bambini di età prescolare con sindrome di Down. Un secondo obiettivo è individuare la relazione tra Flessibilità cognitiva e comportamenti adattivi, in particolare la relazione tra la specifica Funzione Esecutiva con le aree di comunicazione, vita a casa, socializzazione e motricità.

Il presente progetto di tesi è articolato in sei diversi capitoli.

Il primo capitolo propone una descrizione generale della sindrome di Down, dei suoi aspetti generali e genetici, del suo sviluppo motorio, cognitivo, comunicativo, linguistico e socio-emotivo.

Nel secondo capitolo si descrivono più nello specifico le Funzioni Esecutive, sia nello sviluppo tipico che all'interno della sindrome di Down, descrivendo il loro sviluppo, la loro valutazione ed il loro potenziamento.

Il terzo capitolo propone una panoramica sui comportamenti adattivi, sia nello sviluppo tipico che nella sindrome di Down, concentrandosi in particolare sulla relazione tra questi ultimi con le Funzioni Esecutive.

Il quarto capitolo descrive nel dettaglio lo studio, i suoi obiettivi, il campione dei partecipanti, la procedura, gli strumenti utilizzati e le analisi condotte.

Infine, nel quinto e sesto capitolo sono esposti rispettivamente i risultati della ricerca ottenuti e le discussioni, con i relativi limiti e sviluppi, riguardanti lo studio.

CAPITOLO I

LA SINDROME DI DOWN

1.1 Cenni storici

La sindrome di Down, la causa genetica più diffusa di disabilità intellettiva, è stata descritta per la prima volta dal medico inglese John Langdon Down. Durante la sua carriera Down si interessò a coloro che chiamava “feeble-minded” (debole di mente), studiandone le caratteristiche e le possibilità di educazione e trattamento. Il suo interesse lo spinse a voler creare una classificazione che permettesse di identificare al meglio le molteplici forme di malattia mentale osservabili, che fino a quei tempi venivano chiamate con l’appellativo di “idiozia”. Nel suo breve articolo, pubblicato nel 1866, Down descrisse chiaramente le caratteristiche fondamentali degli individui da lui denominati “mongoloidi”, ipotizzando una somiglianza tra i tratti del popolo mongolo e tali individui. Ciò portò all’introduzione del termine “mongolismo” per descrivere la “regressione ad una condizione primitiva”, associabile, secondo Down, al popolo della Mongolia (Vianello, 2006).

Secondo quanto osservato da J. L. Down (1866) le caratteristiche fisiche comuni degli individui affetti dalla sindrome sono le seguenti: viso largo e appiattito con guance rotonde, pieghe epicantali, labbra fini e larghe, lingua rugosa e grossa, fessure palpebrali strette e naso piccolo. Egli evidenzia anche la presenza di difficoltà linguistiche, una durata della vita particolarmente breve, ma anche personalità “umorale” molto variabile e poco prevedibile e difficoltà e instabilità sul piano degli apprendimenti (Down, 1866).

Nonostante ancora oggi, le teorie proposte da Down non vengano considerate scientificamente valide, il contributo del medico inglese risultò fondamentale per riuscire a cogliere alcuni degli aspetti cruciali che caratterizzano la sindrome.

Solamente nel 1959, grazie alla pubblicazione di un articolo di J. Lejeune, M. Gautier e R. Turpin, venne individuata la presenza di una trisomia del cromosoma 21 come causa della

sindrome di Down. Essi, infatti, nel loro articolo sostenevano che la trisomia del cromosoma potesse spiegare tutte le peculiarità della malattia mongola (Lejeune, Gautier e Turpin, 1959), senza però proporre o adottare una nuova denominazione per riferirsi a individui affetti e per sostituire quella di “mongoloidi”. La denominazione “sindrome di Down” venne introdotta nel 1961, dopo la morte di John Langdon Down, per rendere omaggio al medico che per primo descrisse la condizione.

1.2 Aspetti genetici e generali della sindrome di Down

La *trisomia 21* (Lejeune, Gautier & Turpin, 1959) è causata dalla presenza di un cromosoma 21 in più rispetto ai due presenti nel patrimonio genetico di un individuo normo tipico, di norma uno di derivazione materna e uno paterno (Vianello, 2006).

Oggi, la sindrome di Down interessa senza distinzioni tutte le etnie ed entrambi i generi (Vianello, 2006). In Italia la prevalenza è di circa 1/1.000 nati vivi (Vianello & Mammarella, 2015); a livello mondiale l’incidenza stimata è di circa 5 milioni di persone (Delabar, 2018). L’incidenza è strettamente collegata all’età materna avanzata, la quale rappresenta un importante fattore di rischio dei casi con sindrome di Down. La forte dipendenza dall’età materna può essere dovuta ad un maggiore rischio di non-disgiunzione con l’avanzare dell’età, ovvero ad una mancata separazione dei cromosomi omologhi. Tuttavia, è stato anche descritto un effetto legato all’età paterna secondo cui un quarto delle trisomie libere originano da un errore di non-disgiunzione degli spermatozoi, effetto tuttavia non ancora dimostrato (Vianello, 2006).

Come spiegato da Vianello (2006) nel suo libro “La sindrome di Down” tale condizione genetica può presentarsi in diverse forme e modalità:

- la *trisomia piena* detta anche *trisomia libera* o da *non-disgiunzione* è la forma più diffusa, poiché è presente nel 92-95% dei casi ed è caratterizzata dalla presenza del cromosoma in più in tutte le cellule del corpo;
- la *trisomia a mosaico* è contraddistinta dal fatto che solamente alcune cellule presentano un cromosoma 21 in più. Questa tipologia di trisomia riguarda circa il 2-4% dei casi;
- la *trisomia con traslocazione non bilanciata* interessa, invece, il 3-5% dei casi. Questa forma è spesso dovuta a fattori ereditari familiari in cui, la traslocazione che coinvolge il cromosoma 21 è trasmessa da un genitore portatore (asintomatico) provocando nei figli una traslocazione non bilanciata di perdita o aggiunta di materiale genetico (sintomatico);
- ulteriori forme rare in cui è coinvolto il cromosoma 21 sono la *trisomia a forma di anello* e la *trisomia parziale*.

Come emerge da una ricerca condotta da Pelleri e colleghi (2016) a determinare il fenotipo della sindrome di Down non è il cromosoma 21 in più nella sua interezza, ma una millesima parte del cromosoma stesso. È stata, infatti, individuata la “regione critica” associata alla diagnosi di sindrome di Down denominata 21q22.13. La duplicazione di tale regione è presente in tutti i soggetti che manifestano la sindrome ed è assente nei soggetti a sviluppo tipico (Pelleri et al., 2016).

Vi sono diversi aspetti che caratterizzano e contraddistinguono gli individui con la sindrome di Down e che possono avere conseguenze rilevanti sullo sviluppo. Tra gli aspetti più importanti ricordiamo:

- occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni;
- testa un po’ piccola e piatta nella parte posteriore;
- bocca e orecchie più piccole (spesso con mancanza di lobi);

- sella nasale larga e appiattita e viso rotondo;
- collo ampio;
- mani corte e larghe;
- lingua grossa e sporgente;
- statura in media inferiore rispetto alla norma;
- articolazioni flessibili dovute alla lassità dei legamenti.

Anche in termini di condizioni di salute la sindrome di Down comporta molteplici rischi. Tra le problematiche mediche più frequenti ritroviamo, innanzitutto, difetti cardiaci congeniti presenti in circa un individuo su due (Zupi, 1989; Källén, 1989; Dykens et al., 2000; Rasore-Quartino, 1999; Pizzoli, Lami & Stella, 2001; Giorgi, 2005; Vianello, 2006). Il più comune è il canale atrioventricolare unico (36-45%). A seguire vi è la pervietà interventricolare (26-33%). Infine, nel 7% dei casi, si riscontra la tetralogia di Fallot, il difetto cardiaco più grave.

Molta attenzione va dedicata alle problematiche legate alla vista che si manifestano con cataratta, nistagmo, miopia e strabismo (Luchino, 1982).

Possono presentarsi e richiedono molta attenzione anche problematiche legate all'udito, al funzionamento tiroideo e problemi dentari.

Inoltre, circa un individuo su due con sindrome di Down è in sovrappeso o obeso. Queste problematiche possono essere dovute ad una serie di fattori tra cui: metabolismo inferiore alla norma, ipotonia o basso tono muscolare, anomalie endocrine (come l'ipotiroidismo), una poco adeguata alimentazione e una scarsa attività fisica.

Ulteriore aspetto tipico della sindrome di Down è l'invecchiamento precoce e il rischio elevato di demenza in età adulta, in misura maggiore rispetto alla popolazione normale (Van Buggenhout et al., 2001).

Sono da sottolineare anche problemi cutanei, anomalie ortopediche e attacchi epilettici.

Negli individui con trisomia sono stati riscontrati problemi legati alla fertilità, maggiormente presenti rispetto al resto della popolazione (Vianello, 2006). Queste problematiche riguardano prevalentemente gli individui di sesso maschile, i quali hanno una produzione inferiore di spermatozoi (Vianello, 2006). Per quanto riguarda le donne con sindrome di Down sono pochi i casi documentati di maternità, nonostante risultino più fertili (Goldstein, 2004).

Tali problematiche di salute e i rischi ad esse correlati influenzano negativamente la qualità e le aspettative di vita degli individui con la sindrome di Down. Tuttavia, rispetto al passato, grazie ai progressi in ambito medico le aspettative di vita sono drasticamente aumentate. Si è infatti passati da 10 a circa 60 anni di vita (Vianello, 2006).

Se fino a qualche tempo fa la presenza di familiari con la sindrome di Down era considerata un marchio negativo da nascondere, ad oggi l'esistenza di queste persone è vista come una potenzialità da sostenere (Trevisan, 2011).

Come già accennato e come verrà approfondito in seguito, la sindrome di Down rappresenta la causa cromosomica di Disabilità Intellettiva più diffusa al mondo. In accordo con i criteri del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (DSM-5, American Psychiatric Association, 2013), la diagnosi di Disabilità Intellettiva si riferisce sia a deficit del funzionamento intellettuale dell'individuo e sia a deficit del funzionamento adattivo. La sindrome di Down è, generalmente, caratterizzata da una condizione cronica di ritardo globale che determina compromissioni a livello cognitivo, nella motricità fine e grossolana e nel linguaggio espressivo (Roberts et al., 2007).

La sindrome di Down è stata, ed è tutt'oggi, oggetto di numerosi studi volti all'obiettivo di migliorare le abilità dei vari domini di sviluppo in bambini, adolescenti e adulti affetti. Nei paragrafi seguenti andrò ad esplicitare e descrivere le peculiarità della sindrome di Down

nelle varie aree di sviluppo, in particolare per quel che concerne lo sviluppo cognitivo, comunicativo e linguistico, lo sviluppo socio-emotivo ed infine lo sviluppo motorio.

1.3 Il profilo di sviluppo nella sindrome di Down

Una delle caratteristiche che contraddistingue gli individui con la sindrome di Down è la compromissione del funzionamento cognitivo nella quasi totalità dei casi (Vianello, 2006). Come precisato da Vianello (2006) tale compromissione, senza dimenticare la variabilità interna della disabilità intellettiva per cui ogni individuo con la sindrome può avere un profilo cognitivo specifico (Dykens et al., 2000), è caratterizzata da un profilo cognitivo tipico. La ricerca ha indicato che la sindrome di Down è associata a uno specifico fenotipo comportamentale caratterizzato da punti di relativa forza e debolezza. In particolare, tra le aree di relativa forza vi sono le abilità non verbali, le abilità sociali e alcuni aspetti dell'elaborazione visuo-spaziale (Tsao & Kindelberger, 2009). Per quanto riguarda le aree maggiormente compromesse, è stato dimostrato che gli individui con trisomia presentano disturbi del linguaggio e della parola (Chapman & Hesketh, 2000), con maggiori difficoltà nel linguaggio espressivo rispetto al ricettivo, e deficit nell'elaborazione verbale (Tsao & Kindelberger, 2009). Inoltre, gli individui con trisomia hanno difficoltà in compiti di memoria, in particolare nella memoria verbale uditiva (Jarrold, Baddley & Hewes, 1999; Vicari, Marotta & Carlesimo, 2004) e nelle funzioni esecutive (Lanfranchi et al., 2010; Lee et al., 2011). Anche alcuni aspetti del funzionamento motorio sembrano compromessi (Tsao & Kindelberger, 2009). Vi sono, tuttavia, molti fattori, tra cui quelli genetici, biologici e ambientali, che giocano un ruolo fondamentale nel modo in cui il fenotipo della sindrome di Down si esprime in ogni individuo trisomico (Karmiloff-Smith, 2016). Risulta fondamentale adottare una visione dinamica e complessa per comprendere come le differenze individuali

di tipo sociale, culturale e fisico del bambino vadano a interagire con le differenze individuali nella genetica e nell'epigenetica (Karmiloff-Smith et al., 2016).

Generalmente, il Quoziente Intellettivo (QI) degli individui con la sindrome di Down si colloca in un range di gravità della compromissione tra moderato e grave, con QI che varia da 22-a 55 punti (Gibson, 1978; Vicari, 2006). Nonostante ciò, in pochissimi individui con la sindrome di Down è stato riscontrato un quoziente di intelligenza di circa 70 punti, quasi vicino all'intervallo normale con media fissata a 100. È importante sottolineare che nella sindrome di Down il QI non è costante per tutta la vita, ma tende a diminuire progressivamente con l'età (Pennington et al., 2003).

Analizzando le traiettorie emerse da alcune ricerche, si nota che il QI passa da circa 63-67 punti nei primi tre anni di vita a 32-38 punti tra i dodici e i diciotto anni (Vianello, 2006).

Tuttavia, tale declino del quoziente di intelligenza è un aspetto normale nella sindrome di Down. Come sottolineato da Vianello (2006) esso non è sinonimo di deterioramento cognitivo, bensì di un decremento del ritmo di sviluppo rispetto a quanto accade nello sviluppo tipico. Se da un lato si osserva una diminuzione dei punteggi standard nel tempo, dall'altro emerge un aumento dell'età mentale (EM), indicatore di un'acquisizione di abilità. Inoltre, studi hanno dimostrato come l'EM risulti quasi sempre dimezzata rispetto all'età cronologica (EC) (Vianello, 2015). In ogni caso, è da tenere presente che il quoziente di intelligenza possa essere influenzato dalla possibile presenza di comorbilità con altri disturbi. Nei soggetti con la sindrome di Down il rischio psicopatologico è abbastanza elevato, soprattutto per quanto riguarda l'incidenza del disturbo oppositivo provocatorio, del disturbo d'ansia e dei disturbi depressivi (Dielman et al., 2018; Dykens, 2007; Evans & Gray, 2000), ma anche del disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD) (Ekstein, 2011) e autismo (Oxelgren et al., 2016).

Nella sindrome di Down si assiste generalmente ad un invecchiamento precoce associato ad un declino intellettivo particolarmente in tutti quei compiti che richiedono un buon livello di memoria di lavoro, memoria a breve termine e orientamento spaziale (Vianello, 2006).

Sono stati condotti numerosi studi sulla memoria a breve termine nella sindrome di Down, in particolare sulla memoria di lavoro (o Working Memory), cruciale in molte attività di vita quotidiane come il ragionamento, l'apprendimento, la comprensione e l'orientamento (Baddeley, 1986). Lanfranchi e colleghi (2012) hanno evidenziato la presenza di deficit nella memoria di lavoro in persone con la sindrome di Down. Partendo dalle idee di Baddeley (1986), Vianello e Mammarella (2015) hanno analizzato la "capienza" della memoria verbale, ossia lo span di memoria negli individui con la sindrome di Down, osservando che la memoria verbale tende ad essere inferiore rispetto a quello dei bambini a sviluppo tipico di pari età mentale. Lo span di memoria verbale rappresenta dunque un punto di debolezza per questi soggetti, a differenza dello span di memoria visuo-spaziale che, invece, non differisce da quello degli individui normodotati a parità di età mentale (Vianello, 2006), rappresentando così un punto di forza della sindrome di Down.

Meno studiata è stata, invece, la memoria a lungo termine. Dagli studi di Carlesimo e colleghi (2004) sono emerse carenze significative nella memoria episodica esplicita, che richiede consapevolezza nel recupero di materiale, ma non nella memoria episodica implicita, che richiede una conoscenza non consapevole di procedure e abilità.

Caratteristica chiave della sindrome di Down è la notevole propensione a sviluppare il morbo di Alzheimer ad esordio precoce (Wiseman et al., 2015) poiché questa è associata a diversi fattori genetici che sono sovra espressi sul cromosoma 21 (Lai e Williams, 1989; Viser et al., 1997; Lott, 2012). Questa malattia può essere una delle cause di invecchiamento precoce e demenza della sindrome ed è presente il percentuale molto maggiore rispetto ai soggetti sani di pari età mentale (Vianello, 2006). Infatti, sebbene la malattia di Alzheimer si sviluppi,

generalmente, intorno ai 65 anni di età, alcuni studi condotti su soggetti con trisomia hanno dimostrato che tale patologia può insorgere anche prima dei 30 anni (Migliore et al., 2006; Ballard et al., 2016). Circa i due terzi degli individui con sindrome di Down, però, può sviluppare demenza all'età di 60 anni. Inoltre, nonostante l'elevata incidenza del morbo di Alzheimer nei soggetti con trisomia, non tutti sviluppano demenza (Wiseman et al., 2015). La diagnosi precoce di Alzheimer è associata a una progressiva compromissione dell'attenzione selettiva già 2 anni prima di una diagnosi di demenza ed è generalmente accompagnata da perdita di memoria episodica (Krinsky-McHale et al., 2008). Studi precedenti propongono una memoria visiva a breve termine alterata come un segno precoce (Dalton e Crapper-McLachlan, 1986); tuttavia, studi successivi dimostrano deficit in questo dominio che sono presenti durante tutta la giovinezza e l'adolescenza (Lanfranchi et al., 2004; Rowe et al., 2006; Petra et al., 2007), quindi, questo fattore non è considerato predittivo.

1.3.1 Abilità non-verbali nella sindrome di Down

Come è già stato accennato, alla sindrome di Down è associato un profilo cognitivo specifico e distinto: i soggetti con trisomia presentano maggiori probabilità di avere difficoltà nelle abilità di intelligenza verbale, mentre le abilità di intelligenza non-verbale risultano relativamente più forti (Grieco et al., 2015; Silverman, 2007). Tuttavia, però, è emerso un profilo frastagliato all'interno di ciascuno di questi due domini. In questa sezione ci occuperemo, esclusivamente, delle abilità non-verbali. Nel dominio non-verbale è stato riscontrato uno schema di punti di forza nell'elaborazione visuo-spaziale e nell'integrazione visuo-motoria (Dukens et al., 2001; Bihrlé et al., 1989) e punti di debolezza nella memoria di lavoro e nella sua componente sequenziale-simultanea (Lanfranchi et al., 2009). È importante tenere a mente che le abilità visuo-spaziali non sono un singolo costrutto, ma un

insieme complesso di diversi sotto fattori, tra cui la rotazione mentale, ovvero la capacità di immaginare come potrebbe apparire un oggetto a due o tre dimensioni se fosse ruotato nello spazio (Hegarty & Waller, 2005; Uttal et al., 2014). Esaminare la capacità di rotazione mentale negli individui con trisomia risulta necessario per chiarire in che misura, quest'ultima, può essere un punto di forza o di debolezza nel dominio delle competenze visuo-spaziali di questa popolazione. A tal proposito, Meneghetti e colleghi (2018) si sono focalizzati sullo studio della capacità di rotazione mentale, attraverso il test Gost Picture (Frick et al., 2013), in giovani individui con sindrome di Down, capacità confrontata con quella di un gruppo di bambini a sviluppo tipico appaiati per età mentale. I risultati di tale studio hanno mostrato che i bambini a sviluppo tipico presentano migliori prestazioni rispetto agli individui con trisomia a tutti gli angoli di rotazione tranne per gli angoli di rotazione a 135°, per i quali i due gruppi sono risultati simili in termini di accuratezza (Meneghetti et al., 2018). In generale, la differenza tra i due gruppi era maggiore per piccoli gradi di rotazione (0-45°) e minore per grandi gradi di rotazione (90-180°) (Meneghetti et al., 2018). Pertanto, tale studio suggerisce che gli individui con trisomia possono gestire gradi di rotazione fino ad almeno 135°, che rappresenta il limite per la capacità di rotazione mentale di individui con sindrome di Down di età mentale di 5-6 anni (Meneghetti et al., 2018).

Per quanto riguarda la memoria di lavoro e la sua componente sequenziale-simultanea, Lanfranchi e colleghi (2009) hanno condotto uno studio con individui con sindrome di Down confrontati con bambini a sviluppo tipico appaiati per età mentale, somministrando loro compiti in cui ricordare una serie di posizioni frequentate in sequenza su una matrice (memoria di lavoro spaziale-sequenziale) e compiti in cui ricordare più posizioni presentate contemporaneamente (memoria di lavoro spaziale-simultanea). Questo studio ha evidenziato, nei soggetti con trisomia, una dissociazione tra i compiti che misurano la

memoria di lavoro spaziale-sequenziale e quelli che misurano la componente spaziale-simultanea, essendo il primo relativamente preservato nella sindrome di Down (Lanfranchi et al., 2009).

1.3.2 Lo sviluppo comunicativo e linguistico nella sindrome di Down

Ulteriore aspetto cruciale tipico della sindrome di Down, che rappresenta in generale un punto di debolezza per gli individui affetti, è la compromissione del funzionamento linguistico e comunicativo (Vicari, 2001). Vianello (2006), sottolinea come i punteggi nei test relativi alle abilità linguistiche risultino inferiori rispetto alle capacità attese sulla base delle abilità cognitive globali. Ovviamente, ricordando pur sempre la variabilità intrasindromica notevole in ogni fascia d'età, si riscontrano vari punti di debolezza e differenti punti di forza nella componente comunicativo-linguistica.

Lo sviluppo comunicativo nei bambini comincia con l'acquisizione di una serie di aspetti prelinguistici, tra cui la lallazione, la gestualità, i movimenti e l'espressività facciale. Come abbiamo già accennato, nonostante il ritmo di sviluppo del linguaggio nei bambini con la sindrome di Down sia in ritardo rispetto alla loro età cronologica, non emergono differenze sostanziali con lo sviluppo tipico a livello di acquisizione delle competenze prelinguistiche (Cicchetti et al., 1990).

Alcuni studi condotti da Roberts e colleghi (2007) hanno messo in evidenza come la gestualità rappresenti un punto di forza per i bambini con trisomia, in quanto assume una duplice funzione comunicativa e relazionale.

Anche lo sviluppo della lallazione, il cui utilizzo può durare anche fino al secondo anno di età nei bambini con trisomia, presenta una certa similarità con quello nei bambini a sviluppo tipico, nonostante la sua comparsa avvenga intorno ai 9 mesi con due mesi di ritardo rispetto a quanto avviene nella norma (Umbel et al., 1995).

Inoltre, si denota come punto di debolezza il linguaggio espressivo, ma come punto di forza il linguaggio ricettivo (Lanfranchi et al., 2009). Nei bambini con sindrome di Down, infatti, si riscontra una buona comprensione linguistica (Caselli, Marchetti & Vicari, 2001) ed una buona comunicazione non verbale (Caselli et al., 2006). Queste tendono ad essere in pari con l'età mentale, a differenza della produzione linguistica che risulta maggiormente deficitaria (Di Nuovo & Buono, 2011; Roberts et al., 2007).

Per quanto riguarda lo sviluppo lessicale, ovvero la quantità di vocaboli acquisiti e conosciuti, sembra essere più lento per i bambini con trisomia poiché presentano almeno un anno di ritardo in relazione ai bambini normali (Franco & Wishart, 1995).

Per quanto riguarda morfologia e sintassi, queste risultano maggiormente deficitarie e carenti. Infatti, i bambini con sindrome di Down, rispetto ai bambini di pari età mentale, cominciano a produrre le prime frasi solo quando vi è l'acquisizione di un vocabolario di circa 200 parole (rispetto alle 100 necessarie per i coetanei a sviluppo tipico). Inoltre, i bambini con trisomia si esprimono generalmente con frasi corte e semplici, omettendo articoli e preposizioni. Trovano anche particolari difficoltà nel coniugare i verbi, nell'uso degli ausiliari e nell'impiego dei funtori.

Infine, per quanto riguarda lo sviluppo della pragmatica le prestazioni risultano migliori rispetto alle capacità linguistiche, probabilmente perché motivate dalla volontà dei soggetti di relazionarsi e comunicare (Buckley, 1999).

A rendere problematica l'acquisizione e lo sviluppo del linguaggio nei bambini con sindrome di Down è, in primo luogo, la frequenza di otiti medie che possono determinare una perdita parziale o totale dell'udito (Roberts et al., 2007). Come sostenuto da Roberts (2007) questo aspetto coinvolge circa due terzi dei bambini con la sindrome di Down.

In secondo luogo, le difficoltà nel linguaggio possono essere associate alle differenze strutturali e funzionali delle cavità orali nei soggetti con trisomia. In particolare, questi

soggetti presentano bocca piccola, palato stretto e arcuato, dentatura irregolare, lingua lunga e larga e muscolatura facciale ipotonica (Roberts et al., 2007). Pertanto, in questi bambini, le difficoltà di movimento e di coordinazione degli articolatori del linguaggio rendono difficoltosa e complessa la produzione di parole con più sillabe rispetto ai bambini normo tipici.

1.4 Lo sviluppo socio-emotivo nella sindrome di Down

Nel profilo generale degli individui con trisomia 21 le competenze sociali rappresentano un punto di forza, in quanto esse risultano in pari o superiori alle competenze cognitive (Vianello & Mammarella, 2015). Analogamente a quanto avviene per lo sviluppo dell'intelligenza, anche per lo sviluppo sociale si utilizza un Quoziente di Sviluppo (QS). Negli individui con sindrome di Down si nota che il Quoziente di Sviluppo tende a diminuire con l'età. Bisogna specificare che queste abilità non diminuiscono, bensì continuano ad aumentare con un ritmo via via minore (Vianello, 2006).

Pur in un quadro generale di ritardo di norma il bambino con sindrome di Down si rivela abbastanza socievole (Vianello, 2006). È possibile notare come, nei primi sei anni di vita, i soggetti con trisomia mostrino un notevole interesse per il volto umano, più di quanto ne mostrino nei confronti degli oggetti inanimati, e delle buone capacità imitative (Vianello, 2006). Tuttavia, come evidenziato da Di Giacomo e colleghi (2001), sono presenti in questi bambini alcune importanti carenze sul piano delle interazioni sociali. Sembra che tali bambini presentino sorrisi meno accentuati e in generale dei rapporti affettivi più attenuati e meno evidenti rispetto a quelli presentati dai bambini con sviluppo tipico (Vianello, 2006). Anche nell'interazione finalizzata alla richiesta di aiuto sono emerse alcune carenze, a causa delle quali sembrerebbe che il bambino con la sindrome di Down tenda a vivere

passivamente gli scambi relazionali, senza manifestare richieste, esprimere bisogni o richiedere attenzione (Di Giacomo et al., 2001).

Dai sei anni di età il bambino con trisomia 21 presenta una serie di abilità sociali tipiche dei bambini a sviluppo tipico di età inferiore di due o tre anni. La differenza con i coetanei permane o si accentua con il passare dell'età, nonostante numerosi studi dimostrino come questi bambini abbiano dei rapporti di amicizia e mostrino una buona socievolezza generale (Vianello, 2006). Durante l'adolescenza e negli anni seguenti i progressi continuano a rallentare fino a raggiungere, intorno ai 30 anni, prestazioni tipiche dei bambini a sviluppo tipico di circa otto anni (Vianello, 2006).

Vianello (2015) sottolinea come il tipo e la qualità del contesto (familiare, sociale o scolastico) in cui il bambino viene inserito sia di fondamentale importanza per il suo sviluppo. Diversi studi hanno dimostrato come un buon processo di inserimento e di inclusione nel contesto scolastico possa esercitare un'influenza positiva sullo sviluppo socio-emotivo del bambino con sindrome di Down.

Alla luce di ciò, risultano fondamentali prevenzione, educazione e integrazione affinché il soggetto con sindrome di Down possa sviluppare, nel modo più adeguato possibile, delle buone abilità sociali.

1.5 Lo sviluppo motorio nella sindrome di Down

Come già accennato e descritto in precedenza, gli individui con sindrome di Down presentano una serie di peculiarità fisiche che comportano delle ripercussioni sul piano pratico e motorio. Aspetto tipico della sindrome di Down è l'ipotonìa muscolare e la lassità delle articolazioni, che coinvolge circa il 95% delle persone affette (Vianello, 2006). Tale caratteristica è facilmente identificabile già a partire dai primi mesi di vita. Infatti, è possibile

notare come, nel momento in cui si cerca di far passare il bambino da disteso a seduto sollevandolo dalle braccia, la testa resti indietro rispetto al resto del corpo (Vianello, 2006). Molti studi hanno evidenziato che, rispetto ai propri pari con sviluppo tipico, gli individui con trisomia presentano un notevole ritardo nell'acquisizione delle tappe fondamentali dello sviluppo motorio, mostrando differenze sostanziali soprattutto a livello qualitativo. Vicari (2006) riporta che i bambini con trisomia 21, a differenza dei propri pari, raggiungono la seduta indipendente tra gli 8.5 e gli 11.7 mesi e che sviluppino la camminata autonoma tra i 15 e i 74 mesi.

Oltre alle abilità grosso-motorie risultano compromesse anche quelle fino-motorie (Block, 1991). I bambini con sindrome di Down mostrano una compromissione nell'uso autonomo e spontaneo di numerosi schemi fino-motori, come ad esempio la coordinazione oculo-manuale.

Risulta a questo punto essenziale evidenziare il legame esistente tra lo sviluppo motorio e lo sviluppo cognitivo. Lo sviluppo motorio risulta importante tanto quanto quello cognitivo, essendo essi strettamente interconnessi (Vianello, 2006). Il ritardo nell'acquisizione di alcune abilità motorie può interferire sullo sviluppo linguistico e cognitivo dei bambini (Yamauchi et al., 2018).

Un adeguato trattamento abilitativo precoce può essere fondamentale per favorire e facilitare l'acquisizione delle principali tappe motorie. Trattamenti come psicomotricità, fisioterapia, ma anche attività fisica in generale possono essere utili al fine di trarre beneficio (Vianello, 2015).

CAPITOLO II

LE FUNZIONI ESECUTIVE

NELLA SINDROME DI DOWN

2.1 Le Funzioni Esecutive

L'espressione "Funzioni Esecutive" (FE) ha fatto la sua prima comparsa nel 1983, quando M. Lezak la utilizzò per riferirsi a tutte quelle abilità cognitive che rendono l'individuo in grado di eseguire un comportamento finalizzato ad uno scopo. Infatti, le Funzioni Esecutive possono essere definite come l'insieme di domini cognitivi capaci di controllare e regolare il comportamento e le altre funzioni cognitive (Welsh et al., 1991).

Tali domini comprendono diverse abilità metacognitive, tra cui l'Inibizione, la Memoria di Lavoro, la Flessibilità cognitiva, la Pianificazione, la Fluency verbale e la Regolazione emotiva. Queste abilità risultano di fondamentale importanza per ogni individuo, in quanto gli consentono di mettere in atto comportamenti adeguati al contesto in cui è inserito, di rispondere adeguatamente alle richieste che esso gli pone quotidianamente, di far fronte alle molteplici sfide derivanti da situazioni nuove, ma anche di rielaborare eventi passati e progettare quelli futuri (Marzocchi & Valagussi, 2011).

C'è accordo sull'esistenza di tre funzioni esecutive di base, che sono l'Inibizione, la Memoria di Lavoro e la Flessibilità cognitiva (Miyake et al. 2000):

- il Controllo inibitorio implica la capacità di controllare l'attenzione, il comportamento, i pensieri e/o le emozioni per fare ciò che è più appropriato o necessario. Gli stimoli ambientali, infatti, esercitano un'influenza sul nostro comportamento, ma avere la capacità di esercitare un controllo inibitorio crea la possibilità di cambiamento e scelta. Avere il controllo delle interferenze a livello percettivo permette all'individuo di concentrarsi selettivamente su stimoli rilevanti, sopprimendo l'attenzione su altri. Senza uno sviluppo adeguato di questa abilità, non

saremmo in grado di inibire le distrazioni irrilevanti durante lo svolgimento di un compito, né di prenderci tempo prima di agire; il soggetto sarebbe più in balia di stimoli interni ed esterni (Usai et al. 2017).

- la Memoria di Lavoro è l'abilità di tenere a mente informazioni, manipolarle, aggiornarle e lavorare mentalmente con esse (Baddeley and Hitch 1994). Si distingue in due tipologie: memoria di lavoro verbale e visuo-spaziale. È un aspetto fondamentale per connettere e mettere in relazione ciò che è accaduto con ciò che verrà dopo, riordinare mentalmente idee o oggetti, dare senso a elementi scritti o effettuare procedimenti matematici.
- la Flessibilità cognitiva poggia sulle altre due ed emerge tardivamente nello sviluppo (Garon et al. 2008). Essa riguarda la capacità di cambiare prospettiva, sia a livello spaziale, immaginando di guardare un oggetto da un'altra direzione, sia a livello interpersonale, cercando di adottare il punto di vista dell'altro. Inoltre, implica la capacità di cambiare il nostro pensiero su un certo argomento, di avere flessibilità per adeguarsi al cambiamento delle richieste o delle regole (per esempio durante lo svolgimento di un task), di ammettere se abbiamo sbagliato (Diamond 2013). Senza questa capacità ci sarebbe il rischio di perseverare nelle proprie azioni, anche quando esse non fossero più funzionali per gli scopi preposti (Usai et al. 2017).

Pertanto, come sottolineato da Collins e colleghi (2012), le Funzioni Esecutive possono essere considerate la base necessaria per la costruzione di processi cognitivi di ordine superiore, come la pianificazione, la risoluzione di problemi e il ragionamento. Si tratta di processi interattivi in costante sviluppo che permettono agli individui di agire e comportarsi in modo più adattivo e finalizzato (Daunhauer et al., 2014).

In generale, è possibile affermare che le Funzioni Esecutive risultano utili e necessarie nei momenti in cui si è chiamati a dover affrontare compiti che richiedono dei passaggi intermedi

per giungere ad un risultato (Marzocchi & Valagussa, 2011). La Memoria di Lavoro, ad esempio, risulta fondamentale in tutte quelle attività che necessitano e richiedono di mantenere in memoria alcune informazioni. La Pianificazione è richiesta in quei compiti per cui è fondamentale rispettare un determinato ordine d'azione. L'Inibizione, invece, risulta essenziale in tutte le situazioni in cui vanno soppressi degli stimoli per evitare la creazione di interferenze (Marzocchi & Valagussa, 2011).

Zelazo e Muller (2002) hanno proposto una suddivisione delle Funzioni Esecutive in base alla specifica zona cerebrale che coinvolgono e alla loro natura. Le Funzioni Esecutive coinvolte in attività più cognitive, come la Memoria di Lavoro e l'Attenzione, vengono definite "Funzioni Esecutive fredde". Viceversa, tra le cosiddette "Funzioni Esecutive calde" sono comprese la Flessibilità cognitiva e la Regolazione emotiva, coinvolte in compiti che prevedono l'utilizzo di processi emotivi e sociali (Vicari et al., 2017). Inoltre, le FE fredde, legate appunto alla cognizione, sono associate alla regione dorsolaterale della corteccia prefrontale; le FE calde, che coinvolgono affetto e motivazione, sembrano associarsi alle aree ventromediali della corteccia prefrontale (Daunhauer et al., 2014).

2.1.1 Lo sviluppo delle funzioni esecutive

Per molti anni le Funzioni Esecutive sono state descritte e studiate esclusivamente all'interno della popolazione adulta. Solo di recente, anche grazie alla nascita della neuropsicologia evolutiva, l'interesse della comunità scientifica si è rivolto allo sviluppo delle FE in età evolutiva (Marzocchi & Valagussa, 2014). Le Funzioni Esecutive, infatti, cominciano a svilupparsi già durante la prima infanzia per poi continuare il loro sviluppo durante tutto l'arco della vita, in contemporanea con la maturazione delle varie strutture corticali e sottocorticali coinvolte in tali abilità (Marzocchi & Valagussa, 2014).

Come evidenziato da Marzocchi e Valagussa (2014), molti studiosi concordano nel ritenere che si sviluppino per prime le FE fondamentali, come la Memoria di Lavoro, seguite via via dallo sviluppo di abilità sempre più complesse. Infatti, già dall'età di tre mesi il bambino è in grado di conservare e mantenere in memoria il ricordo di un evento da lui vissuto e di riutilizzarlo in situazioni simili (Marzocchi & Valagussa, 2014). Inoltre, verso gli otto mesi comincia a consolidarsi sia il Controllo inibitorio che la Memoria di Lavoro (Marzocchi & Valagussa, 2014). Durante il periodo prescolare, periodo in cui il bambino mostra una sempre maggiore curiosità verso l'ambiente che lo circonda, si sviluppano notevolmente le abilità cognitive come Controllo dell'attenzione, capacità di Pianificazione e Controllo inibitorio (Marzocchi & Valagussa, 2014).

Intorno ai tre anni di età i bambini sono chiamati a svolgere compiti sempre più impegnativi e complessi, favorendo un miglioramento delle prestazioni (Gordon et al., 2008). Infatti, come descritto da Gordon e colleghi (2008), dai tre ai cinque anni si sviluppa ulteriormente il sistema attentivo e va a migliorare anche l'integrazione tra le diverse aree cerebrali coinvolte nei processi delle Funzioni Esecutive. Raggiunta l'età scolare il bambino acquisisce una maggiore Flessibilità cognitiva ed un Controllo inibitorio e attentivo sempre più efficaci (Marzocchi & Valagussa, 2014). In questa fase, vanno a migliorare anche la Pianificazione, la Memoria di Lavoro e la capacità di comprendere le emozioni e le credenze altrui (Marzocchi & Valagussa, 2014).

Successivamente, durante l'adolescenza, il ragazzo si ritrova a dover affrontare innumerevoli sfide cognitive e sociali, che lo rendono maggiormente indipendente. In questo periodo è possibile notare un miglioramento nella Velocità di processamento e nel Controllo dell'attenzione, così come nel Problem Solving e nella Memoria di Lavoro (Marzocchi & Valagussa, 2014).

Sopraggiunta l'età adulta, ciascun individuo raggiunge livelli superiori nelle diverse Funzioni Esecutive, fondamentali per compiere le varie azioni quotidiane in maniera adeguata. Con l'avanzare dell'età, alcuni domini cognitivi cominciano a peggiorare e di conseguenza tendono a rallentare anche le diverse Funzioni Esecutive, che determinano un progressivo deterioramento delle prestazioni dell'individuo (Marzocchi & Valagussa, 2014).

2.1.2 La valutazione delle Funzioni Esecutive

Per quanto riguarda la valutazione, ogni aspetto delle Funzioni Esecutive può essere valutato in età evolutiva attraverso uno strumento specifico con lo scopo di ottenere un'analisi adeguata del livello di abilità delle FE del soggetto. Ad esempio, l'Inibizione può essere valutata attraverso l'utilizzo di alcune versioni di Stroop, come Stroop night/day (Gerstadt, Hong e Diamond, 1999) o Stroop animale (Nichelli et al., 2004), volte ad individuare la capacità di inibire la risposta predominante. Ulteriore strumento utile per valutare il Controllo inibitorio è il Test delle Ranette di Marzocchi, Re e Cornoldi (2010), standardizzato a partire dai cinque anni (Vicari & Di Vara, 2017).

Per quanto riguarda la Memoria di Lavoro, questa può essere valutata mediante diversi strumenti, tra cui il Digit span test (Wechsler, 2003), che analizza la Memoria di Lavoro verbale e il test di Corsi (Corsi, 1972) che si focalizza sulla Memoria di Lavoro visuo-spaziale.

La Flessibilità cognitiva viene frequentemente valutato attraverso il Modified Card Sorting Test (Cianchetti et al., 2003) il quale richiede al soggetto di associare delle carte ad un dato simbolo in base a colore, forma o numeri su esse riportati (Vicari & Di Vara, 2017).

Infine, la Pianificazione può essere valutata attraverso il compito "La Torre di Londra" (Shallice, 1982), che richiede di riprodurre alcune configurazioni con palline di colore diverso secondo una sempre maggiore complessità (Vicari & Di Vara, 2017).

Oltre ai metodi di valutazione diretta, le Funzioni Esecutive possono essere valutate anche attraverso l'uso di strumenti indiretti. Questi includono: il Behavioral Rating Scale of Executive Function – Preschool Version (BRIEF-P) (Gioia et al., 2003) rivolto a bambini da 2 a 5 anni e 11 mesi e il Behaviour Rating Inventory of Executive (BRIEF, Gioia et al., 2000) rivolto a bambini di età scolare. Tali questionari sono progettati per valutare le Funzioni Esecutive coinvolte in comportamenti osservabili nei contesti naturali in cui il soggetto è inserito, per esempio la scuola l'ambiente domestico. Ulteriore strumento indiretto è l'Early Executive Function Questionnaire (EEFQ) (Hendry & Holmboe, 2020) questionario che mira a valutare le Funzioni Esecutive precoci durante l'infanzia e la prima infanzia, integrando le misure del temperamento e prendendo in considerazione le capacità cognitive e di regolazione del bambino.

2.2 Le Funzioni Esecutive nella sindrome di Down

Molteplici sono gli studi condotti in merito alle Funzioni Esecutive con individui con Disabilità Intellettiva (DI). Ma, valutare le FE in individui con DI non sempre è facile, in quanto almeno una parte dei compiti solitamente utilizzati risultano estremamente complessi (Vicari & Di Vara, 2017).

Come già ampiamente descritto, la sindrome di Down è contraddistinta da un fenotipo cognitivo specifico caratterizzato, oltre che da vari punti di forza, anche da diverse aree deficitarie (Silverman, 2007). In generale, le FE sono considerate un'area di sfida distinta per gli individui con la sindrome di Down (Daunhauer et al., 2014; Lanfranchi, Alberti & Vianello, 2010) rispetto agli individui con altri disturbi genetici associati alla Disabilità Intellettiva (Carney et al., 2013; Rowe et al., 2006) e agli individui con sviluppo tipico (Fidler et al., 2014; Lanfranchi et al., 2010). Quel che emerge da alcuni studi condotti utilizzando come strumento di valutazione il Behaviour Rating Inventory of Executive

(BRIEF, Gioia et al., 2000) o il Behaviour Rating Inventory of Executive for Preschoolers (BRIEF – P, Gioia et al., 2003), conferma una difficoltà nelle Funzioni Esecutive per gli individui con la sindrome di Down, nonostante la presenza di aree di relativa forza e di aree di relativa debolezza (Daunhauer et al., 2014; Lee et al., 2011; Loveall et al., 2017). Somministrando il BRIEF – P sia agli insegnanti che ai genitori di un campione di bambini con sindrome di Down, Daunhauer e colleghi (2014) hanno riferito che gli individui con sindrome di Down presentano carenze significative nelle Funzioni Esecutive rispetto ai loro coetanei a sviluppo tipico con stessa età mentale. In particolare, hanno rilevato deficit nella Memoria di Lavoro, nel Controllo Inibitorio e nella Pianificazione, ma non nella Flessibilità Cognitiva. Quanto emerso dallo studio di Daunhauer e colleghi (2014) in merito alla Flessibilità è coerente con le scoperte di Lee e colleghi (2011). In uno studio di Loveall (2017), condotto su popolazioni di individui dai due ai trentacinque anni di età, è emerso che, con l'aumentare dell'età e della complessità delle richieste da parte dell'ambiente, alcune abilità come la Flessibilità Cognitiva tendono a rallentare il proprio sviluppo.

A livello di misurazioni dirette, Lanfranchi e colleghi (2010), invece, hanno somministrato una batteria di compiti volti a valutare le FE a 15 bambini con sindrome di Down e ad un gruppo di controllo composto da bambini a sviluppo tipico. I risultati hanno riferito che il gruppo dei soggetti con trisomia ha ottenuto risultati significativamente peggiori soprattutto nei compiti di Inibizione, Pianificazione, Flessibilità Cognitiva e Memoria di Lavoro (Lanfranchi et al., 2010). Al contrario, nonostante in letteratura le abilità verbali siano considerate un punto di debolezza per la sindrome di Down, la Fluidità Verbale appare preservata (Lanfranchi et al., 2010).

Successivamente, Costanzo e colleghi (2013) hanno evidenziato deficit nel Controllo Inibitorio, nella Working Memory e nella Flessibilità. Hanno inoltre riferito che il gruppo di

soggetti con sindrome di Down non differiva dal gruppo di controllo per quanto riguarda la Pianificazione, valutata tramite il compito “La Torre di Londra” (Costanzo et al., 2013).

In conclusione, per quanto concerne la sindrome di Down, la letteratura conviene nel ritenere che vi sia una compromissione significativa delle Funzioni Esecutive in età evolutiva (Daunhauer et al., 2014; Lanfranchi et al., 2010), e che quindi, dato il loro impatto nella vita quotidiana, risulti importante potenziarle.

2.3 Il potenziamento delle Funzioni Esecutive

Abbiamo visto come le Funzioni Esecutive siano determinanti per numerosi aspetti della vita del soggetto. Infatti, migliori capacità cognitive possono avere un impatto positivo sulla qualità della vita (Davis et al., 2010).

In quest’ottica si comprende l’importanza di attuare interventi che vadano a sostenere e potenziare le Funzioni Esecutive. Nell’articolo “Activities and Programs That Improve Children’s Executive Functions” Diamond (2012) sottolinea alcuni principi chiave da tenere in considerazione durante i training di potenziamento delle FE:

- quanto più i bambini hanno un profilo delle Funzioni Esecutive deficitario, tanto più possono trarre beneficio da qualsiasi attività proposta.
- i miglioramenti acquisiti sono poco generalizzabili, per cui se si effettua un training sulla memoria di lavoro si noteranno miglioramenti esclusivamente in altri compiti di memoria di lavoro. Training, invece, che prevedono il coinvolgimento globale delle FE mostrano una maggiore gamma di miglioramento.
- le attività proposte devono rappresentare per il bambino una sfida e un interesse continuo.
- la pratica continua e il tempo speso nell’allenamento sono la chiave per il successo.

I programmi che rispondono a questi principi e che possono essere utilizzati per il potenziamento delle Funzioni Esecutive sono molteplici. In età prescolare, i training sono di vario tipo e differiscono nella durata (interventi a breve e lungo termine), nel contesto (interventi individuali o di gruppo) e nei materiali (Traverso et al., 2015). Vi è, inoltre, la possibilità di svolgere il potenziamento direttamente nel contesto scolastico, sia somministrando i training nelle ore di lezione (Traverso et al., 2015) e sia chiedendo agli insegnanti di guidare e aiutare il bambino nell'applicare le strategie apprese durante i training (van der Donk et al., 2015).

I programmi a lungo termine sono solitamente interventi di gruppo che corrispondono ad un curriculum scolastico e sono forniti in servizi educativi per l'intera durata della scuola dell'infanzia o durante l'ultimo anno, prima dell'ingresso alla scuola primaria. Un esempio è il Tools of the Mind sviluppato da Bodrova e Leong (1996), che garantisce lo sviluppo di abilità sottostanti, come prestare attenzione, ricordare di proposito, logica e rappresentazione simbolica. Gli interventi a breve termine, invece, sono generalmente individuali ed includono attività carta e matita (Kloo & Perner, 2003) o interventi misti (Röthlisberger et al., 2012). Attraverso queste tipologie di interventi le Funzioni Esecutive che riescono ad essere più facilmente potenziate sono la flessibilità cognitiva (Kloo & Perner, 2003) e la memoria di lavoro (Röthlisberger et al., 2012). Si è inoltre visto che i bambini in questa fascia d'età possono trarre, dalle varie tipologie di training, vantaggi e benefici maggiori rispetto ai soggetti più grandi (Melby-Lervag & Hulme, 2013) incluso un effetto positivo sull'andamento scolastico (Blair, 2002).

Oltre la carta e matita, esistono training computerizzati con task a difficoltà crescente con target sulle varie Funzioni Esecutive, come il Cogmed (Klingberg et al., 2002), che prevede specificatamente l'allenamento della memoria di lavoro. Tuttavia, queste tipologie di potenziamento risultano spesso poco efficaci per i bambini più piccoli, in quanto necessitano

di consapevolezza metacognitiva, competenze tecnologiche e attenzione sostenuta (Fernandes-Molina et al., 2015), processi deboli in età prescolare.

Oltre a training specifici sulle Funzioni Esecutive, anche lo sport e le attività aerobiche sembrano, in genere, avere effetti positivi sulla corteccia prefrontale e sul funzionamento esecutivo (Hillman et al., 2008). Alcuni autori ipotizzano, inoltre, che lo sport di squadra possa generare benefici aggiuntivi grazie al coinvolgimento del contesto sociale (Diamond, 2012). Anche alcune pratiche orientali, come le arti marziali, lo yoga e le pratiche di mindfulness, possono potenziare le Funzioni Esecutive, soprattutto il controllo inibitorio e la memoria di lavoro (Manjunath & Telles, 2001; Lakes & Hoyt, 2004; Flook et al., 2010).

Diverse sono le evidenze sperimentali che dimostrano riscontri positivi dei training centrati sulle funzioni esecutive anche nelle disabilità intellettive. Focalizzandosi sulla sindrome di Down, i training computerizzati sono risultati efficaci per potenziare le Funzioni Esecutive (Ortega-Tudela & Gomez-Ariza, 2006; Bennet et al., 2013). Un esempio è il software «Memoria di lavoro visuo-spaziale» (Mammarella, Toso e Caviola, 2010), utilizzato per il potenziamento della Memoria di lavoro spaziale-sequenziale e spaziale-simultanea. Utilizzando un programma computerizzato per il potenziamento della componente spaziale-simultanea della Memoria di lavoro, Pulina e colleghi (2015) hanno analizzato l'effetto del programma di potenziamento guidato dai genitori piuttosto che da un esperto in psicologia. I risultati dello studio hanno evidenziato che anche i training guidati dai genitori possono produrre gli stessi effetti positivi sulle prestazioni di Memoria di lavoro di training somministrati da uno psicologo esperto (Pulina et al., 2015).

Tuttavia, in letteratura emerge che gli effetti positivi del potenziamento risentono delle differenze individuali di ciascun soggetto. Infatti, in un training centrato sulla Memoria di Lavoro visuo-spaziale, condotto su due adolescenti con sindrome di Down, è stato riscontrato che il training sembrava avvantaggiare maggiormente il soggetto con prestazioni

iniziali inferiori (Costa et al., 2015). È importante, inoltre, che, perché si osservi l'efficacia, ci siano un numero elevato di incontri, costanti e ravvicinati nel tempo (Lanfranchi e Carretti, 2017). Come sostenuto da Vianello (2012), per garantire ciò è necessario che l'ambiente sia familiare e ben strutturato, ovvero che l'ambiente non sia solo fonte di tranquillità ma che, in quanto conosciuto, permetta una comunicazione ottimale ed efficace. Nonostante vi siano training volti al potenziamento delle funzioni esecutive creati ad hoc per la sindrome di Down, questi sono sempre stati utilizzati con bambini di età scolare e adolescenti. Tuttavia, sappiamo come sia importante agire precocemente nello sviluppo e avere interventi che agiscano anche in una fase prescolare.

CAPITOLO III

I COMPORTAMENTI ADATTIVI E LA RELAZIONE CON LE FUNZIONI ESECUTIVE

3.1 I comportamenti adattivi

Il termine “comportamento adattivo” si riferisce a quelle abilità concettuali, pratiche e sociali che gli individui utilizzano nella loro vita quotidiana (Schalock et al., 2010). In particolare, le abilità concettuali coinvolgono il linguaggio espressivo e ricettivo, la lettura, la scrittura, il ragionamento matematico e la comprensione dei concetti di denaro e tempo. Le abilità pratiche implicano la cura personale, la gestione del denaro e l’organizzazione delle mansioni lavorative. Infine, le abilità sociali comprendono la consapevolezza di sentimenti e pensieri altrui, la capacità di rispettare le regole sociali e le capacità di amicizia (Schalock et al., 2010).

Le difficoltà nel funzionamento adattivo sono, insieme ai deficit nel funzionamento cognitivo, alla base della definizione di Disabilità Intellettiva (American Psychiatric Association, 2013). Infatti, il DSM-V (2013) definisce chiaramente i tre criteri diagnostici per la Disabilità Intellettiva:

- Deficit delle funzioni intellettive, come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, giudizio, apprendimento scolastico o apprendimento dall’esperienza, confermato sia da valutazione clinica che da prove di intelligenza individualizzate e standardizzate (Criterio A).
- Deficit del funzionamento adattivo che si manifesti con il mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali per l’indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, quali la comunicazione, la

partecipazione sociale e la vita indipendente, in più ambiti diversi, come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità. (Criterio B).

- Insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi durante l'età evolutiva (Criterio C).

Con il DSM-V, basato su un sistema dimensionale anziché categoriale, il funzionamento adattivo diviene un elemento fondamentale per definire i criteri di gravità. Pertanto, il fine della diagnosi diviene quello di garantire un adattamento adeguato del soggetto all'interno dell'ambiente in cui è inserito.

Generalmente, il comportamento adattivo viene valutato attraverso una valutazione definita indiretta, poiché necessita solitamente dell'aiuto di genitori e/o caregiver che hanno modo di osservare direttamente i comportamenti messi in atto dal bambino nei suoi contesti di vita quotidiana. Questa tipologia di valutazione permette, inoltre, di confrontare i comportamenti messi in atto dalla persona in diversi contesti, come ad esempio il contesto scolastico/lavorativo e quello familiare, cogliendo eventuali differenze nelle difficoltà riscontrate. Tra questi le Vineland Adaptive Behavior Scales, Second edition (VABS-II) (Sparrow, Cicchetti & Balla, 1984) e le Adaptive Behaviour Assessment System, Second edition (ABAS-II) (Harrison & Oakland, 2015) sono gli strumenti più comunemente utilizzati. In particolare, le prime hanno come obiettivo quello di fornire una valutazione del comportamento adattivo in soggetti con età compresa tra 0 e 90 anni d'età; le seconde offrono una visione del comportamento adattivo nell'arco della vita dalla nascita fino agli 89 anni andando a considerare 11 aree riconducibili ai tre domini del funzionamento adattivo. Nei bambini dalla nascita fino ai 5 anni viene preso in considerazione anche il dominio della motricità.

3.2 I comportamenti adattivi nella Sindrome di Down

Il comportamento adattivo è una dimensione cruciale da considerare negli individui con la sindrome di Down. Infatti, risulta fondamentale valutare il comportamento adattivo per osservare il funzionamento di tali individui al fine di definire il livello di supporto necessario per garantire al soggetto una migliore autonomia e una migliore qualità della vita (Lanfranchi et al., 2010).

In generale, le abilità adattive sono un'area di marcata difficoltà nella sindrome di Down (Daunhauer et al., 2011) e i bambini con trisomia mostrano abilità adattive significativamente ridotte rispetto alle aspettative cronologiche (Will et al., 2018) e di sviluppo (Fidler et al., 2006). Alcuni studi, che esplorano il comportamento adattivo nella sindrome di Down, utilizzano la “Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition” (VABS-II, Sparrow et al., 2005). Da questi studi, condotti su bambini e adolescenti con trisomia di età compresa tra 1 e 17 anni, è emerso un profilo caratterizzato da punti di forza nella Socializzazione e nella Cura di sé, e punti di debolezza nella Comunicazione e nelle Abilità motorie (Dykens et al., 2006; Will et al., 2018; Spiridigliozzi et al., 2019). Dykens e colleghi (2006) hanno approfondito ulteriormente tale aspetto evidenziando che, a livello comunicativo, la debolezza è principalmente nella comunicazione espressiva.

Studi più recenti si sono focalizzati sulle fasi successive della vita degli individui con la sindrome di Down. Tali studi hanno riportato che, negli adolescenti e negli adulti affetti da sindrome di Down, le abilità pratiche restano stabili, mentre le abilità sociali e concettuali tendono a diminuire con l'avanzare dell'età (Makary et al., 2015). Ciò suggerisce e conferma che le abilità pratiche, le quali comprendono aspetti di vita quotidiana, rappresentano un punto di relativa forza rispetto alle debolezze riscontrate nelle abilità concettuali (Makary et al., 2015). Questi studi forniscono prove relative alla continuità di un profilo caratterizzato da punti di forza e di debolezza nella sindrome di Down.

3.3 Relazione tra Funzioni Esecutive e comportamenti adattivi

Alla luce di quanto descritto nei precedenti paragrafi, è noto come le Funzioni Esecutive siano di fondamentale importanza per la pianificazione, l'organizzazione e il monitoraggio delle attività quotidiane, e, conseguentemente, anche per i comportamenti adattivi.

A supporto di ciò, molteplici studi condotti su individui a sviluppo tipico hanno messo in luce una relazione tra Funzioni Esecutive e comportamenti adattivi (Marzocchi & Valagussa, 2014). Da tali studi è emerso, ad esempio, che la Memoria di Lavoro, la Flessibilità cognitiva e l'Inibizione sono correlate alla comunicazione (Mazuka et al., 2009; Kaushanskaya et al., 2017). Inoltre, durante la prima infanzia il Controllo inibitorio sembra essere significativamente correlato con la socializzazione, dal momento che aiuta il soggetto ad evitare risposte comportamentali poco opportune e, di conseguenza, adattarsi al meglio alle norme sociali (Diamond, 2013; Benavidas-Nieto et al., 2017).

La relazione tra Funzioni Esecutive e comportamenti adattivi è stata inizialmente dimostrata anche in individui con disturbo dello spettro autistico (Gillott et al., 2002; Gardiner e Iarocci, 2018) e in soggetti con Disabilità Intellettiva (Gligorović e Buha, 2014).

Per quanto riguarda la sindrome di Down, invece, è possibile fare riferimento ad uno studio condotto da Sabat e colleghi (2020) su individui con trisomia di età compresa tra il 12 e i 17 anni per indagare la relazione tra Funzioni Esecutive, valutate mediante compiti di laboratorio, e comportamenti adattivi, valutati indirettamente da genitori e insegnanti. Dai risultati di tale contributo emerge una moderata correlazione tra abilità concettuali e Memoria di Lavoro (come riportato dai genitori), così come tra abilità concettuali e pratiche e Inibizione e Flessibilità (come riportato dagli insegnanti) (Sabat et al., 2020). Pertanto, secondo quanto riferito da genitori e insegnanti, la Memoria di Lavoro era un predittore significativo esclusivamente delle abilità concettuali, mentre l'Inibizione e la Flessibilità erano predittive per le abilità pratiche e concettuali (Sabat et al., 2020). Tale differenza

riportata può essere associata alle diverse esigenze che i due contesti, di casa e scuola, richiedono al soggetto con sindrome di Down. Nell'ambiente domestico è possibile che l'individuo con trisomia segua modelli di comportamento prevedibili e ripetitivi e riceva un maggiore supporto esterno. Questo, secondo Sabat e colleghi (2020), potrebbe spiegare perché la Memoria di Lavoro è significativa per le abilità concettuali riportate dai genitori. L'Inibizione e la Flessibilità, invece, risultano maggiormente essenziali nell'ambiente scolastico, contesto caratterizzato da cambiamenti frequenti e in cui le richieste aumentano di difficoltà (Sabat et al., 2020).

In un ulteriore studio, condotto da Onnivello e colleghi (2022), volto ad indagare la relazione tra Funzioni Esecutive e comportamenti adattivi in bambini prescolari e scolari con sindrome di Down, è stato dimostrato che tale relazione differisce nei due gruppi considerati. Infatti, nei bambini di età prescolare i due domini appaiono abbastanza indipendenti, con significativa relazione esclusivamente tra Memoria di Lavoro e comunicazione (Onnivello et al., 2022). Per i bambini di età scolare, invece, sono emerse diverse correlazioni tra i domini del comportamento adattivo e le Funzioni Esecutive, confermando l'importanza di queste ultime sul funzionamento quotidiano (Onnivello et al., 2022). A livello predittivo, dai risultati dello studio è emerso che la Memoria di Lavoro era un predittore significativo della comunicazione (Onnivello et al., 2022). Tale predittività può essere spiegata attraverso la relazione esistente tra Working Memory e linguaggio, dimostrata sia nello sviluppo tipico (Gathercole, 2006) che nella sindrome di Down (Lanfranchi et al., 2009). L'Inibizione, invece, prediceva le abilità di vita quotidiane (Onnivello et al., 2022). Nelle attività quotidiane, come la cura di sé, la gestione del tempo e del denaro e il rispetto delle regole, è fondamentale inibire le risposte predominanti a favore di comportamenti più ponderati (Onnivello et al., 2020). Ciò sottolinea come le difficoltà nel Controllo inibitorio, negli individui con la sindrome di Down, siano correlate con le loro deboli capacità di vita

quotidiana (Onnivello et al., 2022). Inoltre, Flessibilità e Inibizione erano degli ottimi predittori della socializzazione, come relazioni interpersonali, gioco e tempo libero (Onnivello et al., 2022). Come riportato da Porter e colleghi (2007), l'Inibizione e la Flessibilità cognitiva giocano un ruolo importante nelle interazioni con gli altri. In particolare, l'Inibizione consente di monitorare e bloccare ogni tipo di comportamento inappropriato al contesto a favore di una risposta comportamentale più adeguata (Onnivello et al., 2022). La Flessibilità, invece, interviene efficacemente quando ci si trova a dover passare da un'attività ad un'altra o quando vanno applicate regole sociali per interpretare il contesto e decidere il comportamento da adottare (Porter et al., 2007).

Alla luce di ciò, si rafforza la necessità di interventi precoci volti al potenziamento delle Funzioni Esecutive in bambini con la sindrome di Down, che potrebbero, non solo migliorarne le FE, ma anche i comportamenti (Will et al., 2021).

CAPITOLO IV

METODO

4.1 Introduzione

Alla luce di quanto discusso nei capitoli precedenti, abbiamo visto come le Funzioni Esecutive siano un elemento fondante nel funzionamento dell'individuo, sia intellettuale che adattivo (Blair & Razza, 2007).

Per quanto riguarda la sindrome di Down, nel capitolo precedente è stata presentata la letteratura riguardo le funzioni esecutive e le funzioni esecutive in relazione ai comportamenti adattivi. Tuttavia, in questa sezione sarà fatto nuovamente il punto così da inquadrare al meglio il contesto in cui è inserito il presente studio. Numerosi studi hanno rilevato la presenza punti di forza e debolezza nelle Funzioni Esecutive (Daunhauer et al., 2004; Lanfranchi et al., 2010; Vicari & Di Vara., 2017). In particolare, il profilo rimane abbastanza stabile nel tempo, con la regolazione emotiva e la memoria di lavoro che rimangono rispettivamente un punto di forza e di debolezza, mentre la flessibilità cognitiva e la pianificazione/organizzazione cambiano nel tempo, diventando un punto di difficoltà con l'avanzare dell'età (Daunhauer et al. 2016; Jacques & Zelazo, 2005; Loveall et al., 2017; Zelazo et al., 2008). Inoltre, le FE sono risultate associate ai comportamenti adattivi in soggetti con sindrome di Down (Sabat et al., 2020; Onnivello et al., 2022).

Il presente lavoro si focalizzerà su una Funzione Esecutiva specifica, la Flessibilità cognitiva poiché, nonostante risulti essere un punto di difficoltà, è stata meno indagata dettagliatamente rispetto ad altre funzioni esecutive, come la Memoria di Lavoro.

Inoltre, nella relazione con i comportamenti adattivi, la Flessibilità, è risultata associata alla socializzazione, come relazioni interpersonali, gioco e tempo libero (Onnivello et al., 2022).

È emerso, inoltre, che la Flessibilità interviene efficacemente quando ci si trova a dover

passare da un'attività ad un'altra o quando vanno applicate regole sociali per interpretare il contesto e decidere il comportamento da adottare (Porter et al., 2007).

Infatti, nonostante l'importanza e il ruolo delle Funzioni Esecutive nella vita quotidiana, ad ora non esistevano programmi di potenziamento sulle Funzioni Esecutive specifici per bambini con sindrome di Down utili per i primi anni di vita. Il progetto, dal titolo "Executive Function Play Opportunities" (EXPO), è un progetto pilota e sarà descritto in dettaglio nel presente capitolo nella sezione "4.4.5".

Il mio lavoro si collocherà proprio all'interno di EXPO, in cui mi è stato possibile collaborare durante la mia esperienza di tirocinio.

4.2 Obiettivi

Partendo dai risultati degli studi sopra citati, mi sono chiesta innanzitutto se, attraverso un training di potenziamento delle Funzioni Esecutive specifico per bambini di età prescolare con sindrome di Down, fosse possibile riscontrare cambiamenti significativi nella Flessibilità cognitiva. In secondo luogo, mi sono chiesta quale fosse la relazione specifica tra la Flessibilità e i comportamenti adattivi, considerando più nel dettaglio le aree della comunicazione, vita a casa, socializzazione e motricità. Pertanto, attraverso tale lavoro di tesi cercherò di rispondere alle seguenti domande di ricerca:

1. A seguito del trattamento, si rilevano dei cambiamenti tra le misure dirette e indirette di Flessibilità cognitiva al Pre e Post test?
2. Che relazione c'è tra Flessibilità cognitiva e comportamenti adattivi?

Basandomi sulle conoscenze acquisite fino ad ora e su ciò che è riportato in letteratura, mi aspetto, innanzitutto, che si osservi un incremento nei punteggi relativi alla Flessibilità cognitiva tra Pre-test e Post-test. In secondo luogo, data la stretta relazione tra la specifica funzione esecutiva e la Socializzazione, mi aspetto che al variare della Flessibilità vari

maggiormente l'area della Socializzazione rispetto alle altre componenti dei comportamenti adattivi indagate.

4.3 Partecipanti

Il campione preso in esame per il mio studio è costituito da 19 bambini (9 maschi e 10 femmine) con sindrome di Down di età compresa tra i 3 e i 7 anni (M=67 mesi e DS=14), ed età equivalente con media (M) 27 mesi e deviazione standard (DS) pari a 8 mesi. Di questi, 6 sono stati reclutati su Milano, 1 proviene da Roma, 3 da Reggio Emilia, 1 da Gorizia, 1 da Forlì e 7 sono stati reclutati sul territorio di Padova.

Attraverso la compilazione, da parte dei genitori, di un apposito modulo sociodemografico è stato possibile ricavare alcune informazioni riguardanti il campione di bambini e le loro rispettive famiglie.

Per quanto riguarda la nazionalità, 18 bambini sono di nazionalità italiana (94,7%) e solamente 1 ha nazionalità egiziana (5,3%); 17 madri hanno nazionalità italiana (89,5%) 1 è di nazionalità colombiana (5,3%) e 1 ha nazionalità egiziana (5,3%); 18 padri hanno nazionalità italiana (94,7%) e solamente 1 è di nazionalità egiziana (5,3%).

Riguardo ai titoli di studio dei genitori è emerso che, per quanto riguarda le madri 7 sono diplomate (36,9%), 6 hanno conseguito la laurea (31,6%) e 6 hanno una specializzazione post-laurea (31,6%). Relativamente ai titoli di studio dei padri solamente 1 ha la licenza media (5,3%), 8 sono diplomati (42,1%), 8 hanno conseguito la laurea (42,1%), 2 hanno una specializzazione post-laurea (10,5%).

Infine, per quanto concerne lo stato di occupazione delle madri dei soggetti reclutati, 6 svolgono un lavoro a tempo pieno (31,6%), 6 hanno un'occupazione part-time (31,6%), 2 sono disoccupate (10,5%), 4 svolgono un lavoro casalingo (21,1%) e 1 ha un contratto di lavoro a collaborazione variabile (5,3%). La situazione lavorativa dei padri, invece, è così

suddivisa: 16 svolgono un lavoro a tempo pieno (84,2%), 2 hanno un'occupazione part-time (10,5%) e 1 è libero professionista (5,3%).

4.4 Strumenti

Come già accennato, il presente studio si colloca all'interno di un progetto di ricerca più ampio finalizzato al potenziamento delle Funzioni Esecutive in bambini prescolari con sindrome di Down. All'interno del progetto, le Funzioni Esecutive sono state valutate attraverso l'utilizzo di strumenti di valutazione di tipo diretto e indiretto. La valutazione diretta è stata effettuata mediante una batteria di valutazione composta da compiti specifici per ogni Funzione Esecutiva, come:

- *Generativity* (Rutherford & Rogers, 2003) e *Object Retrieval* (Fidler et al., 2015), per la valutazione della pianificazione;
- *Hide and Seek* (Johannsson et al., 2016) e *Three Boxes* (Devine et al., 2019), per valutare la memoria di lavoro;
- *Simplified Reverse Categorization*, (Carlson, Mandell, & Williams, 2004; Carlson, 2005), per la valutazione della flessibilità cognitiva;
- *Prohibition* (Friedman et al., 2011), per valutare l'inibizione.

Gli strumenti di valutazione indiretta utilizzati sono stati:

- il questionario *Behavior Rating Inventory of Executive Function – Preschool version* (BRIEF-P) (Marano, Innocenzi & Devescovi, 2014) per la valutazione delle FE in bambini dai 2 ai 5 anni e 11 mesi;
- il questionario *Early Executive Function Questionnaire* (EEFQ) (Hendry & Holmboe, 2020) che permette di valutare le funzioni esecutive durante l'infanzia.

Nello specifico del presente lavoro di tesi, al fine di analizzare la Flessibilità cognitiva sono stati presi in esame:

- il *Simplified Reverse Categorization*, (Carlson, Mandell, & Williams, 2004; Carlson, 2005), compito per la valutazione della flessibilità cognitiva.
- la sub-scala di Flessibilità cognitiva del questionario *Behavior Rating Inventory of Executive Function – Preschool version* (BRIEF-P) (Marano, Innocenzi & Devescovi, 2014);
- la sub-scala di Flessibilità dell'*Early Executive Function Questionnaire* (EEFQ) (Hendry & Holmboe, 2020).

Per quanto riguarda i comportamenti adattivi, è stato utilizzato il questionario *Adaptive Behavior Assessment System – Second Edition* (ABAS-II) (Ferri, Orsini e Rea, 2014), che fornisce una valutazione globale del comportamento adattivo per soggetti da 0 a 89 anni di età.

4.4.1 Simplified Reverse Categorization

Il *Simplified Reverse Categorization* è un compito di valutazione diretta della Flessibilità utilizzato da Carlson, Mandell & Williams (2004), ma adattato per individui con sindrome di Down dal gruppo di ricerca della Colorado State University. Il compito fa parte di una batteria più ampia sulle FE creata ad hoc per la sindrome di Down, ma ancora in via di standardizzazione da parte del gruppo di ricerca della Colorado State University. L'obiettivo del compito è quello di valutare la capacità del bambino di acquisire una determinata regola e saperla modificare di fronte a nuove richieste, misurando quindi il grado di flessibilità del bambino.

In questo compito, suddiviso in due parti, al bambino viene chiesto di ordinare i blocchi rossi (denominati “pomodoro”) e le palline gialle (denominate “banana”) in due secchielli, uno rosso e uno giallo, seguendo determinate regole. Nella prima parte al bambino viene chiesto di mettere i blocchi rossi nel secchiello rosso e le palline gialle nel secchiello giallo, così da

avere una corrispondenza di colore. Successivamente, nella seconda parte, al bambino viene chiesto di invertire questo schema di categorizzazione in modo che i blocchi rossi (pomodoro) vengano inseriti nel secchio giallo (banana) e viceversa. Entrambe le parti prevedono due item di prova, così da far acquisire al bambino la regola.

Il compito viene interrotto quando il bambino non risponde correttamente a tre item consecutivi o quando non fornisce alcuna risposta per tre volte consecutive.

I punteggi che ne derivano da questo compito sono:

- punteggio di accuratezza (numero di risposte corrette);
- comportamenti di risposta (auto-correzione o cambiare da corretto).

4.4.2 Behavior Rating Inventory Executive Function- Preschool Version (BRIEF – P)

Il BRIEF – P (Marano, Innocenzi & Devescovi, 2014) è uno strumento di valutazione delle Funzioni Esecutive coinvolte in comportamenti osservabili nei contesti naturali in cui il soggetto è inserito, per esempio la scuola o l'ambiente domestico. È un questionario rivolto a genitori o insegnanti di bambini con un'età compresa tra i 2 e i 5 anni e 11 mesi. Sia i genitori che gli insegnanti, avendo l'opportunità di osservare i bambini all'interno dei contesti naturali diversi dal contesto clinico, possiedono un ricco patrimonio di informazioni utili per comprendere il livello delle Funzioni Esecutive. Il BRIEF – P rappresenta una scala di valutazione affidabile e valida delle Funzioni Esecutive e può essere utilizzata o per fornire informazioni utili per la pianificazione di un intervento psicoeducativo o un trattamento individualizzato per bambini in età prescolare. Nel presente lavoro è stata utilizzata la versione per il genitore. Inoltre, pur essendo per la fascia d'età 2-5.11 anni, è stata utilizzata per il nostro campione poiché, di solito, i bambini con sindrome di Down possiedono competenze più simili ai bambini di età prescolare.

Il questionario è composto da 63 item distinti, suddivisi in cinque scale:

- Scala Inibizione (16 item), nella quale si valuta se il bambino è in grado di controllare gli impulsi, interrompere e modulare il proprio comportamento in maniera adeguata al momento opportuno o nel contesto appropriato;
- Scala Flessibilità (10 item), nella quale si valuta se il bambino si muove liberamente da una situazione, attività o aspetto di un problema ad un altro come richiesto dalla situazione, se è in grado di cambiare il focus attentivo e di risolvere problemi in maniera flessibile;
- Scala Regolazione delle emozioni (10 item), nella quale si valuta se il soggetto modula le risposte emotive in modo appropriato alle richieste situazionali o al contesto;
- Scala Memoria di Lavoro (17 item), nella quale si indaga se il bambino è in grado di trattenere in mente le informazioni di cui ha bisogno quando deve portare a termine un compito e se è in grado di mantenere attiva l'informazione rilevante per l'esecuzione di un'attività;
- Scala Pianificazione/Organizzazione (10 item), nella quale si valuta se il soggetto prevede situazioni o conseguenze future, se è in grado di definire obiettivi o modalità per regolare il comportamento in un determinato contesto e se sviluppa una sequenza di passaggi che garantiscono lo svolgimento di un compito.

Le cinque scale, combinate tra di loro, definiscono tre indici: Autocontrollo (ISCI), costituito da Inibizione e Regolazione emotiva; Flessibilità (FI), costituito da Shift e Regolazione emotiva; Metacognizione Emergente (EMI), costituito da Memoria di Lavoro e Pianificazione/Organizzazione. Inoltre, si crea un punteggio composito complessivo, il Compositivo Esecutivo Globale (GEC).

È importante stabilire un buon rapporto di fiducia e di ascolto con i genitori, ai quali viene chiesto di individuare quanto spesso determinati comportamenti emergano come

problematici rispetto ai bambini della stessa età del figlio. La durata della compilazione del questionario va dai 10 ai 15 minuti circa. È importante che la compilazione avvenga in un contesto tranquillo, libero da distrazioni e, possibilmente, in assenza del bambino valutato. Le risposte fornite dai genitori possono essere: “mai” (M) con valore 1; “qualche volta” (Q) con valore 2; “spesso” (S) con valore 3. I punteggi vengono poi sommati per ogni scala e punteggi più alti corrispondono a maggiori difficoltà. I punteggi grezzi possono essere poi trasformati in standardizzati utilizzando le tabelle normative presenti nel manuale. Nel presente lavoro di tesi prenderò in considerazione esclusivamente la Scala Flessibilità e considererò i punteggi grezzi.

4.4.3 Early Executive Function Questionnaire (EEFQ)

L'EEFQ (Hendry & Holmboe, 2020) è un questionario che mira a valutare le Funzioni Esecutive precoci durante l'infanzia e la prima infanzia. L'EEFQ integra le misure del temperamento, prendendo in considerazione le capacità cognitive e di regolazione del bambino. È un questionario rivolto a genitori o caregiver che sono in grado di osservare direttamente i comportamenti messi in atto dal bambino in un contesto quotidiano e naturale. Comprende un insieme di semplici giochi da svolgere con il bambino, tra cui:

- il gioco dell'attesa, pensato per misurare il tempo che intercorre tra la presentazione di un alimento gradito dal bambino e il momento in cui il bambino lo prende. Tale gioco consiste nel proporre un alimento al bambino, chiedergli di aspettare (ad esempio “Non ancora” o “Aspetta”) e cronometrare per trenta secondi, per valutare per quanto tempo il bambino è in grado di aspettare;
- il gioco della ricerca, che consiste nel posizionare due contenitori capovolti e, mentre il bambino è attento e guarda, nascondere un piccolo gioco sotto uno di essi. Una volta nascosto il gioco al bambino viene chiesto di trovarlo. È necessario ripetere tale

operazione per quattro volte in totale, cambiando ogni volta il contenitore sotto il quale viene nascosto il gioco;

- il gioco dell'ordinamento, che prevede l'utilizzo di cinque cucchiaini piccoli, cinque cucchiaini grandi e due scatole di diverse dimensioni. Il gioco consiste nel guidare il bambino a inserire i cucchiaini piccoli nella scatola piccola e i cucchiaini grandi nella scatola grande. Dopo aver svolto correttamente la prima parte del gioco il bambino, con l'aiuto del genitore, dovrà ordinare i cucchiaini facendo un gioco "strano", inserendo i cucchiaini grandi nella scatola piccola e viceversa.

Alcuni giochi sono stati pensati per sollecitare le Funzioni Esecutive che sono usate relativamente di rado nella vita quotidiana e che quindi è difficile per il genitore riferire accuratamente, come la capacità del bambino di aggiornare la propria rappresentazione mentale del luogo in cui è stato nascosto un oggetto. Altri giochi sono stati utilizzati per fornire un contesto standardizzato per particolari abilità di FE, come la capacità del bambino di trattenere una risposta quando è richiesta. Nel presente lavoro di ricerca e nel progetto di ricerca più ampio in cui è inserito è stato utilizzato esclusivamente il questionario rivolto ai genitori.

L'EEFQ è composto da 28 item così suddivisi:

- da item 1 a item 7 i comportamenti indicati si riferiscono alla capacità inibitoria del bambino;
- da item 8 a item 14 i comportamenti richiesti sono relativi alla flessibilità;
- da item 15 a item 20 i comportamenti descritti fanno riferimento alla memoria di lavoro;
- da item 21 a item 28 i comportamenti richiesti si riferiscono alla regolazione.

Le risposte fornite dai genitori vengono trascritte sul foglio di calcolo dei punteggi, nella casella relativa a ciascun item. La risposta "Mai" ha valore 1, la risposta "Molto raramente"

ha valore 2, la risposta “Meno della metà delle volte” ha valore 3, l’opzione “Circa la metà delle volte” vale 4, la risposta “Più della metà delle volte” vale 5, la risposta “Quasi sempre” ha valore 6 e l’opzione “Sempre” ha valore 7. L’opzione “Non applicabile”, con valore 888, va utilizzata quando nelle ultime due settimane non è mai stato visto il bambino nella situazione descritta.

Nel presente lavoro di tesi verranno presi in considerazione esclusivamente i punteggi grezzi relativi agli item della flessibilità.

4.4.4 Adaptive Behavior Assessment System – Second Edition (ABAS-II)

L’ABAS-II (Ferri, Orsini e Rea, 2014) è uno strumento che fornisce una valutazione globale del comportamento adattivo, dalla nascita fino agli 89 anni di età del soggetto. L’ABAS-II può essere utilizzato nella valutazione del comportamento adattivo di un individuo per la diagnosi e la classificazione di disturbi e disabilità, per l’identificazione di punti di forza e criticità e per monitorare i progressi nel tempo. È un questionario rivolto a figure di riferimento in grado di osservare le competenze adattive del soggetto nella sua quotidianità, ma può essere compilato anche dal soggetto stesso.

La versione dell’ABAS-II rivolta ai genitori di bambini di età prescolare è composta da 241 item, suddivisi in dieci aree adattive:

- Comunicazione (25 item), nella quale si valuta la competenza di ascolto, comprensione e produzione necessaria per la comunicazione, tra cui: vocabolario, abilità di conversazione e comunicazione non verbale;
- Uso dell’ambiente (22 item), nella quale si valutano le competenze appropriate all’uso dell’ambiente che includono: muoversi nel proprio ambiente e avere interesse per le attività fuori casa;

- Competenze prescolari (23 item), nella quale si indagano i prerequisiti della lettura, scrittura, matematica e di altre abilità necessarie per l'autonomia quotidiana;
- Vita a casa (25 item), nella quale si valutano le abilità di base necessarie per la cura dell'ambiente inclusi: pulire, riordinare e aiutare gli adulti nelle faccende domestiche;
- Salute e sicurezza (24 item), nella quale si valutano le competenze necessarie alla tutela della propria salute tra cui: rispettare le regole di sicurezza, usare medicine e tenersi lontani da pericoli fisici;
- Gioco (22 item), nella quale si valutano le competenze utili per organizzare giochi e attività ricreative come: giocare con gli altri, giocare con i giocattoli e seguire le regole del gioco;
- Cura di sé (24 item), nella quale si indagano le abilità necessarie per la cura della persona tra cui: mangiare, vestirsi, lavarsi e andare in bagno;
- Autocontrollo (25 item), nella quale si valutano le abilità necessarie per l'autonomia, la responsabilità e l'autocontrollo inclusi: scegliere cibo e abiti, seguire istruzioni e seguire una routine quotidiana;
- Socializzazione (24 item), nella quale si indagano le abilità necessarie a socializzare che includono: dimostrazioni affettive, avere amicizie, esprimere e riconoscere emozioni;
- Motricità (27 item), nella quale si valutano le competenze di motricità fine e grossolana utili per la locomozione, la manipolazione dell'ambiente e lo sviluppo di abilità più complesse.

Queste dieci aree di competenza possono essere raggruppate in tre domini (American Association on Mental Retardation, 2002):

- dominio Concettuale, che include le aree di Comunicazione, Competenze prescolari e Autocontrollo;
- dominio Sociale, che include le aree di Gioco e Socializzazione;
- dominio Pratico, che comprende Cura di sé, Vita a casa, Salute e sicurezza e Uso dell'ambiente.

Nel progetto di ricerca in cui si inserisce il mio lavoro di tesi, il protocollo dell'ABAS-II viene proposto e compilato dai genitori dei partecipanti allo studio. Stabilire e mantenere un rapporto di fiducia con i genitori che compilano il questionario è essenziale per ottenere risultati validi. Inoltre, è necessario che la compilazione avvenga in un ambiente il più possibile tranquillo, avendo a disposizione una postazione adeguata lontana da possibili fonti di distrazione.

Le risposte fornite dai genitori, o da chi compila il questionario, vengono trascritte sul foglio di calcolo dei punteggi. La risposta "Non è in grado" ha valore 0, la risposta "Mai o quasi mai quando è necessario" ha valore 1, la risposta "Qualche volta quando è necessario" ha valore 2 e la risposta "Sempre o quasi sempre quando è necessario" ha valore 3. Quando la risposta del genitore si basa su una supposizione, poiché potrebbe non aver mai visto il bambino in una situazione nella quale fosse necessario il comportamento, segna la casella del "Suppongo". I punteggi di ciascuna area vengono sommati per ottenere i punteggi grezzi e vengono inseriti nella casella "Totale". Utilizzando le apposite tabelle normative, i punteggi grezzi di ogni area di competenza vengono convertiti in punteggi ponderati e sommati per ottenere i punteggi composti per il GAC e i domini adattivi. In questo lavoro considererò i punteggi grezzi.

4.4.5 Potenziamento

Il progetto “Executive Function Play Opportunities” (EXPO), è un programma di intervento precoce pensato per famiglie di bambini con sindrome di Down di età prescolare. Tale programma si rivolge alle Funzioni Esecutive che, come è stato già ampiamente discusso, rappresentano delle abilità particolarmente impegnative per le persone con sindrome di Down. Il programma di intervento propone ogni settimana, per 12 settimane, specifiche attività per potenziare le FE che possono essere inserite nella routine quotidiana della famiglia. Il percorso di potenziamento è strutturato in sei blocchi di lavoro di due settimane l'uno su ciascuna Funzione Esecutiva. Il primo blocco (“Basi”, settimane 1-2) comprende attività che permettono di porre le basi per le attività successive. All'interno di questi blocchi ci sono per esempio attività che richiedono il darsi il turno, imitazione e divertimento condiviso durante il gioco. Dal secondo al quinto blocco (settimane da 3 a 10) si lavora sulle specifiche funzioni esecutive (Blocchi: “Memoria di Lavoro”, “Inibizione”, “Flessibilità” e “Pianificazione”). Esempi delle attività sono: “Nascondino con i giochi” per la Memoria di Lavoro, “Balla e stop” per l'Inibizione, “Gioco del sottosopra” per la Flessibilità cognitiva e “Vestiamoci” per la Pianificazione. Infine, il sesto blocco (“EXPO Esperto”, settimane 11-12) prevede delle attività che permettono di utilizzare più di una funzione esecutiva contemporaneamente al fine di consolidare tutte le abilità acquisite. Ogni attività ha tre livelli di abilità: base (una stella), intermedio (due stelle), e avanzato (tre stelle). La descrizione, le informazioni e i suggerimenti per svolgere le attività sono riportate nella *Carta Attività*, un insieme di carte consegnate al genitore prima dell'inizio del training. Ogni *Carta Attività* ha un colore diverso per ognuno dei blocchi del programma e segue la stessa struttura di base. Il nome dell'attività e l'immagine che rappresenta il modulo sono riportati nella parte alta del fronte della carta, seguiti da questi elementi: contesto, ambiente, materiali, azione e

suggerimenti. Sul retro di ognuna è descritto come aumentare il livello di complessità una volta che il bambino ha dimostrato di padroneggiare l'abilità iniziale.

Durante le 12 settimane di lavoro e potenziamento delle FE ciascun genitore è supportato e affiancato da un supervisore competente. Con l'aiuto del supervisore, il genitore sceglie, per ciascun blocco, da due a tre attività fra sei possibili opzioni, relative ad una specifica funzione esecutiva. Le attività scelte vengono svolte da genitori e bambini nell'arco della settimana in varie sessioni e, successivamente, le informazioni su come è andata la sessione, vengono inserite nell'applicazione EXPO-App che consente di rilevare i progressi del bambino.

Ogni settimana il genitore ha la possibilità di discutere con il supervisore assegnato di diversi aspetti collegati al bambino, alla famiglia e alle attività scelte, informazioni riportate dal supervisore in un Diario settimanale di supervisione. Il ruolo del supervisore è fondamentale in quanto, durante l'intero percorso:

- fornisce supporto collaborativo alla famiglia;
- insegna abilità e strategie;
- lavora con i genitori per trovare una risposta a domande che riguardano EXPO;
- fornisce incoraggiamento;
- fornisce delle basi scientifiche alle attività in relazione ai bisogni del bambino;
- supporta i genitori a valorizzare i punti di forza del bambino.

4.5 Procedura

Il progetto ha previsto tre momenti: una fase di valutazione iniziale (Pre-test), una fase di trattamento (12 settimane) e una fase di valutazione finale (Post-test).

Le famiglie, reclutate tramite diverse associazioni dedicate alla sindrome di Down, che hanno deciso di partecipare volontariamente a tale studio sono state contattate da un

componente del gruppo di ricerca per fissare un appuntamento da svolgersi presso i laboratori dell'Università di Padova, in cui sono stati svolti test di valutazione diretta e indiretta. Prima di prendere parte alla sessione valutativa e di trattamento del percorso, i genitori sono stati invitati, tramite la piattaforma Zoom, a un incontro informativo. Tale incontro, coadiuvato da tutto il gruppo di ricerca, era volto a spiegare nel dettaglio l'iter dell'intero percorso che avrebbe visto coinvolti genitori e figli.

Per ogni famiglia erano previsti due incontri (Pre-test), al primo dei quali veniva fatto firmare il consenso informato. Inoltre, nel primo appuntamento, ai bambini che venivano accolti in una stanza del laboratorio adeguatamente preparata, sono state somministrate le scale *Griffiths III* (Lanfranchi et al., 2017), strumento finalizzato alla valutazione globale dello sviluppo del bambino. Ai genitori, invece, è stata proposta un'intervista, durante la quale è stato somministrato il *Developmental Profile 4* (DP-4) (Lanfranchi et al., 2020), utile per fornire un quadro generale del livello di sviluppo del bambino nelle differenti aree. Inoltre, ai genitori è stato chiesto di compilare il *Behavior Rating Inventory Executive Function – Preschool Version* (BRIEF-P) (Marano, Innocenzi & Devescovi, 2014); l'*Adaptive Behavior Assessment System – Second Edition* (ABAS-II) (Ferri, Orsini e Rea, 2014) per i comportamenti adattivi; il *Child Parent Relationship Scale* (CPRS) (Pianta, 1992) per valutare la relazione bambino-genitore; il *Primo vocabolario del bambino* (PVB) (Caselli e Casadio, 1995) per la valutazione della comunicazione e del linguaggio; e il *Questionario sul comportamento dei bambini* (CBQ) (Putnam e Rothbart, 2006). I questionari non compilati in sede per mancanza di tempo venivano consegnati ai genitori e compilati in un secondo momento a casa. Durante questo primo incontro, inoltre, ai genitori è stato chiesto di scaricare, con l'aiuto di un supervisore, l'applicazione MyCap necessaria per la fase di trattamento. Durante il secondo incontro di valutazione ai bambini è stata somministrata la *Batteria di valutazione delle Funzioni Esecutive*. Ai genitori, invece, è stata

proposta la *Scale for Assessment of Family Enjoyment within Routines* (SAFER) (Scall & Mc William, 2000), intervista volta a valutare il benessere della famiglia nelle routine quotidiane, ed è stato chiesto loro di compilare l'*Early Executive Function Questionnaire* (EEFQ) (Hendry & Holmboe, 2020) per valutare le Funzioni Esecutive precoci.

Dopo aver preso parte a questa prima fase di valutazione, genitori e bambini hanno intrapreso il percorso di intervento durato 12 settimane. Al termine delle 12 settimane, è stato fissato un terzo incontro (Post-test) presso i laboratori del dipartimento dell'Università di Padova. Durante quest'ultimo incontro, ai bambini sono state somministrate la *Batteria di valutazione delle Funzioni Esecutive* e solamente la *Scala A delle Griffiths III* (Lanfranchi et al., 2017). Ai genitori, invece, sono stati somministrati il *Behavior Rating Inventory Executive Function – Preschool Version* (BRIEF-P) (Marano, Innocenzi & Devescovi, 2014), l'*Early Executive Function Questionnaire* (EEFQ) (Hendry & Holmboe, 2020), l'*Adaptive Behavior Assessment System – Second Edition* (ABAS-II) (Ferri, Orsini e Rea, 2014) e il *Developmental Profile 4* (DP-4) (Lanfranchi et al., 2020) sotto forma di intervista. I dati di ogni singolo bambino sono stati raccolti ed inseriti in un database, al fine di calcolare tutte le statistiche necessarie per rispondere alle domande di ricerca.

4.6 Piano delle analisi

Per indagare e rilevare le eventuali differenze nelle misure relative alla Flessibilità cognitiva, verranno svolte una serie di analisi descrittive.

Verrà, innanzitutto, svolto un test t di Student a campioni appaiati che mi permetterà di valutare le differenze ipotizzate nella Flessibilità cognitiva al tempo 1 (Pre-test) e al tempo 2 (Post-test), sia attraverso i punteggi derivanti dalla valutazione diretta mediante il compito di “Simplified Reverse Categorization” e sia mediante i punteggi grezzi relativi alla scala di Flessibilità del BRIEF-P e dell'EEFQ. Inoltre, verrà presentata una tabella relativa alle

differenze individuali volta a descrivere quanti, sul campione di bambini, sono migliorati, quanti peggiorati e quanti sono rimasti invariati a seguito del trattamento.

Infine, per esplorare il legame tra Flessibilità cognitiva e comportamenti adattivi, verrà svolta un'analisi di correlazione nei due tempi di valutazione per misurare gli effetti indiretti del trattamento sui comportamenti adattivi, valutati mediante l'ABAS-II, considerando i punteggi grezzi delle aree della comunicazione, vita a casa, socializzazione e motricità.

CAPITOLO V

RISULTATI

4.1 Flessibilità cognitiva: analisi Pre-Post test

Nel presente capitolo verranno riportati i risultati ottenuti dalle analisi effettuate.

Innanzitutto, sono state calcolate le statistiche descrittive relative al campione di bambini di età prescolare che ha preso parte alla ricerca. Le statistiche, riportate in Tabella 4.1, comprendono informazioni riguardanti media (M), deviazione standard (DS), minimo (min) e massimo (max), relative ai diversi indici utilizzati all'interno della ricerca (la scala di Flessibilità del BRIEF-P e dell'EEFQ e il compito di Simplified Reverse Categorization) nel campione composto da 19 partecipanti.

Per analizzare e valutare le differenze ipotizzate nelle misure di Flessibilità cognitiva al Pre-test e al Post-test, è stato condotto un test t di Student a campioni appaiati.

Tabella 4.1 *Statistiche descrittive e test t di student a campioni appaiati sulle misure dirette e indirette relative al Pre-test e al Post-test della Flessibilità cognitiva.*

	Pre	Post	t	df	p	Cohens's d
	M (DS)	M (DS)				
	[min-max]	[min-max]				
SET2	4.89 (4.71)	5.26 (4.16)	-0.801	18	0.434	-0.184
	[0-10]	[0-10]				
BRIEF_Shifting	15.89 (3.96)	16.10 (3.41)	-0.253	18	0.803	-0.058
	[11-24]	[10-22]				
EEFQ_Shifting	15.89 (3.96)	16.10 (3.41)	0.335	18	0.741	0.077
	[11-24]	[10-22]				

* $p < .05$, ** $p < .01$, *** $p < .001$

Come è possibile osservare dai risultati riportati in Tabella 4.2, non sono state individuate differenze significative nelle misure relative alla Flessibilità cognitiva tra il Pre e il Post trattamento, né nelle misure valutate direttamente né in quelle indirette.

Tuttavia, poiché emerge un certo grado di variabilità interindividuale, è stato esplorato l'andamento generale delle misure dirette e indirette di Flessibilità cognitiva di ciascun partecipante.

Tabella 4.2 *Differenze individuali*

Partecipanti	Strumenti								
	Set 2			Brief_Shifting			EEFQ_Shifting		
	Pre	Post	Diff	Pre	Post	Diff	Pre	Post	Diff
1	0	1	1	13	14	1	38	35	-3
2	0	0	0	12	12	0	41	41	0
3	0	6	6	18	16	-2	43	37	-6
4	10	10	0	24	21	-3	28	33	5
5	10	10	0	11	12	1	39	46	7
6	0	0	0	13	10	-3	27	26	-1
7	9	9	0	15	15	0	42	44	2
8	10	9	-1	16	19	3	47	38	-9
9	5	5	0	15	17	2	30	27	-3
10	10	9	-1	17	13	-4	37	41	4
11	0	0	0	24	19	-5	36	36	0
12	9	9	0	11	16	5	40	42	2
13	0	1	1	16	19	3	34	28	-6
14	10	10	0	13	14	1	27	41	14
15	0	0	0	20	22	2	21	12	-9
16	0	5	5	18	13	-5	33	31	-2
17	2	1	-1	13	17	4	22	32	10
18	10	10	0	20	16	-4	33	32	-1
19	8	5	-3	13	21	8	41	27	-14

Come è possibile osservare dai risultati riportati in Tabella 4.2, per quanto riguarda il compito di valutazione diretta della Flessibilità cognitiva, emerge che il 21% dei partecipanti è migliorato a seguito del trattamento. Per quanto concerne le osservazioni riportate dai genitori emerge che il 53% dei partecipanti è migliorato, a seguito del trattamento, nelle misure di Flessibilità valutate tramite il BRIEF-P e il 37% è migliorato nelle misure di Flessibilità riportate nell'EEFQ.

4.2 Comportamenti Adattivi: analisi Pre-Post test

La Tabella 4.3 mostra e descrive, in maniera preliminare, le statistiche descrittive e i risultati del test t di Student a campioni appaiati volto a valutare e misurare i cambiamenti riscontrati nelle misure relative alle quattro aree indagate dei comportamenti adattivi.

Tabella 4.3 Test t di student a campioni appaiati sulle misure indirette relative al Pre-test e al Post-test dell'ABAS

	Pre M (DS) [min-max]	Post M (DS) [min-max]	t	df	p	Cohens's d
Comunicazione	45.00 (17.54) [17-67]	47.84 (18.54) [12-70]	-2.291	18	0.034*	-0.525
Vita a casa	53.79 (11.33) [32-75]	51.74 (13.43) [22-75]	1.804	18	0.088	0.414
Socializzazione	52.95 (10.50) [31-66]	52.32 (10.91) [24-67]	0.517	18	0.611	0.119
Motricità	66.79 (7.54) [54-78]	68.89 (7.17) [54-79]	-2.525	18	0.021*	-0.579

* p < .05, ** p < .01, *** p < .001

Come è possibile osservare, è emersa una differenza significativa tra Pre e Post trattamento nelle aree di Comunicazione (p = 0.034) e di Motricità (p = 0.021). Non sono emersi invece risultati significativi nelle sub-scale di Socializzazione e Vita a casa.

4.3 Relazione tra flessibilità e comportamenti adattivi

Infine, si è proceduto attraverso delle analisi di correlazione, per indagare l'eventuale presenza di relazione tra il cambiamento Pre-Post test in Flessibilità cognitiva e quello Pre-Post nei comportamenti adattivi.

Le correlazioni sono state effettuate considerando i valori non negativi ricavati dalle differenze dei punteggi delle variabili prese in esame, in cui ogni valore negativo è stato trasformato in 0 (Tabella 4.4).

Tabella 4.4 *Correlazione tra le differenze non negative di punteggi al Pre-test e al Post-test degli strumenti di valutazione utilizzati*

	Set 2		Brief_Shifting		EEFQ_Shifting	
	Pearson's	p	Pearson's	p	Pearson's	p
	r		r		r	
Comunicazione	-0.113	0.645	0.373*	0.115	0.162	0.508
Vita a casa	0.070	0.775	0.000	1.000	0.370*	0.119
Socializzazione	0.005	0.985	-0.245	0.311	-0.270	0.263
Motricità	-0.182	0.456	-0.139	0.569	0.098	0.689

* $p < .05$, ** $p < .01$, *** $p < .001$

Nonostante dall'analisi preliminare, siano emersi cambiamenti significativi nelle aree di Comunicazione e Motricità (Tabella 4.3), come è possibile osservare dai risultati riportati in Tabella 4.4, non sono state individuate correlazioni significative tra il cambiamento Pre test e Post test nella Flessibilità cognitiva e quello Pre test e Post test nei comportamenti adattivi. Tuttavia, emerge una correlazione moderata e positiva tra la scala di Comunicazione e il BRIEF-P ($r = 0.373$) e tra la scala di Vita a casa e l'EEFQ ($r = 0.370$).

CAPITOLO VI

DISCUSSIONE

L'obiettivo principale del presente studio consisteva nel rilevare e analizzare i cambiamenti tra le misure dirette e indirette di Flessibilità cognitiva al Pre e Post test nell'ambito di uno studio pilota per analizzare l'efficacia di un percorso di potenziamento delle funzioni esecutive per bambini con sindrome di Down di età prescolare. Un ulteriore obiettivo della mia ricerca consisteva nell'individuare la relazione tra Flessibilità e comportamenti adattivi, in particolare la relazione tra la specifica Funzione Esecutiva con le aree di comunicazione, vita a casa, socializzazione e motricità.

6.1 Analisi della Flessibilità cognitiva

Per quel che riguarda in maniera specifica la Flessibilità cognitiva, l'obiettivo dello studio era quello di rilevare e analizzare i cambiamenti significativi nelle misure dirette e indirette relative alla specifica funzione esecutiva. In particolare, la mia ipotesi di partenza era quella di osservare un incremento dei punteggi di Flessibilità cognitiva a seguito del trattamento. Dalle analisi compiute non è emersa alcuna differenza significativa tra le misure dirette e indirette al Pre e al Post test. In generale, poiché come riportato in letteratura la Flessibilità cognitiva risulta un'area particolarmente deficitaria nella sindrome di Down (Lanfranchi et al., 2010; Costanzo et al., 2013; Loveall et al., 2017), tale risultato potrebbe essere dovuto ad una maggiore difficoltà, da parte dei partecipanti e dei genitori, nello svolgere le attività di potenziamento relative alla Flessibilità.

Tuttavia, nonostante non siano state evidenziate particolari differenze significative, attraverso l'analisi delle differenze individuali sono stati riscontrati alcuni miglioramenti. Infatti, per quanto riguarda il compito di valutazione diretta, circa il 21% dei partecipanti ha riportato un incremento dei punteggi a seguito del trattamento. Per quanto riguarda, invece,

le misure di Flessibilità cognitiva valutate mediante il BRIEF-P e l'EEFQ è emerso rispettivamente che il 53% e il 37% dei partecipanti è migliorato a seguito del trattamento. In particolare, emerge che alcuni tra i partecipanti, per i quali è stato riscontrato un miglioramento, hanno riportato un incremento dei punteggi di Flessibilità maggiore rispetto ad altri partecipanti nelle differenti prove considerate. Tale risultato appare coerente e rispecchia la grande variabilità interindividuale che interessa gli individui con sindrome di Down (Karmiloff-Smith et al., 2016). Inoltre, è risultato un maggiore incremento dei punteggi nelle misure riportate dai genitori rispetto a quelle ricavate direttamente dallo sperimentatore. Tale risultato potrebbe essere dovuto al fatto che il compito di valutazione diretta valuta le prestazioni del bambino esclusivamente nel momento valutativo, a differenza delle osservazioni riportate dai genitori che, invece, considerano le prestazioni del bambino nella sua quotidianità e in un contesto familiare. A tal proposito, è da tenere presente che, se interpellati, i genitori potrebbero sovrastimare le abilità del proprio figlio sulla base di una minore conoscenza o del desiderio di mostrarsi genitori competenti davanti al professionista. Ovviamente, tale impressione non è generalizzabile ad ogni singolo genitore, poiché alcuni di loro invece hanno dato l'impressione di essere consapevoli delle competenze acquisite dal figlio. In aggiunta, però, è necessario tenere a mente il fatto che tendenzialmente, per quanto l'esperto sia in grado di seguire le linee guida e le procedure standardizzate per la somministrazione, qualsiasi bambino presenta un migliore funzionamento nella propria quotidianità piuttosto che in un laboratorio nuovo con persone sconosciute, in un contesto dunque non familiare che non lo fa sentire del tutto a proprio agio.

6.2 Relazione tra Flessibilità e comportamenti adattivi

Come ampiamente descritto in precedenza, vi è una relazione tra lo sviluppo delle Funzioni Esecutive e lo sviluppo dei comportamenti adattivi (Marzocchi & Valagussa, 2014). In particolare, come sottolineato da diversi studiosi, la Flessibilità cognitiva risulta un ottimo predittore della Socializzazione e gioca un ruolo importante nelle interazioni con gli altri (Onnivello et al., 2022; Porter et al., 2007). Alla luce di ciò, il presente studio si è posto come obiettivo proprio quello di approfondire il legame tra la Flessibilità cognitiva e i comportamenti adattivi attraverso delle analisi di correlazione. Data la stretta relazione tra la specifica funzione esecutiva e la Socializzazione, la mia ipotesi di partenza era quella di osservare maggiori variazioni nell'area della Socializzazione rispetto alle altre componenti dei comportamenti adattivi indagate, al variare della Flessibilità cognitiva. Dall'analisi preliminare volta ad indagare le aree dei comportamenti adattivi considerate nel presente studio, è emerso un incremento significativo dei punteggi nelle aree di Comunicazione e Motricità a seguito del trattamento. Tale risultato evidenzia miglioramenti nelle aree che, secondo quanto riportato in letteratura, risultano maggiormente compromesse negli individui con trisomia 21, ovvero il linguaggio e la comunicazione (Chapman & Hesketh, 2000) e alcuni aspetti del funzionamento motorio (Tsao & Kindelberger, 2009). Inoltre, tale evidenza sottolinea come, se adeguatamente stimolati e sostenuti, gli individui con sindrome di Down possono raggiungere margini di miglioramento anche nelle aree che risultano maggiormente deficitarie. Nonostante dall'analisi preliminare condotta sui comportamenti adattivi sia emerso un cambiamento significativo nelle aree di Comunicazione e Motricità, dalle analisi di correlazione effettuate non sono state individuate delle correlazioni significative tra le differenze Pre-test e Post-test nella Flessibilità cognitiva e nei comportamenti adattivi. Tuttavia, sono emerse delle correlazioni moderate e positive tra il miglioramento nella scala di Comunicazione e il miglioramento nella scala di Flessibilità del BRIEF-P e tra il

miglioramento nella scala di Vita a casa e il miglioramento nella scala di Flessibilità dell'EEFQ. Tali evidenze risultano in contrapposizione con la mia ipotesi di partenza secondo cui, vista la predittività della Flessibilità cognitiva sulla Socializzazione, al miglioramento nella specifica funzione esecutiva doveva corrispondere un miglioramento nell'area della Socializzazione. Tuttavia, tali evidenze sottolineano la trasversalità e l'importanza che la Flessibilità cognitiva ha in ogni ambito della vita di ciascun individuo.

6.3 Limiti dello studio

Nel presente studio possono essere individuati alcuni limiti da tenere in considerazione.

Il primo limite è costituito dalla poco elevata numerosità campionaria, la quale può avere effetti sulla validità esterna, ovvero sulla generalizzabilità dei risultati ottenuti.

Un secondo aspetto di criticità da considerare è sicuramente riferito alla modalità indiretta di raccolta dei dati. I genitori dei partecipanti potrebbero aver risposto e riportato informazioni avendo in mente alcune aspettative o rappresentazioni non del tutto in linea con le reali capacità del bambino, sottostimando alcune abilità o, viceversa, sovrastimandole, influenzando involontariamente la qualità delle informazioni ottenute.

Ulteriore limite di questo studio riguarda le attività proposte per il training di potenziamento delle Funzioni Esecutive. Infatti, durante l'intero percorso è emersa la necessità di diversificare ulteriormente il livello di difficoltà delle varie attività proposte a genitori e bambini, anche a seconda della funzione esecutiva da potenziare.

Infine, ulteriore limite da tenere in considerazione riguarda la durata temporale del trattamento. Per alcuni dei partecipanti, infatti, sarebbe stato utile e necessario lavorare qualche settimana in più per ottenere maggiori effetti positivi, soprattutto sul potenziamento delle Funzioni Esecutive in cui sono state riscontrate maggiori difficoltà.

6.4 Prospettive future

Partendo dalle riflessioni riguardo i limiti della ricerca sopra esposti, nascono delle idee per eventuali sviluppi e ricerche future.

Innanzitutto, sarebbe interessante prevedere un ampliamento della numerosità campionaria, al fine di poter ottenere risultati statistici più solidi e più generalizzabili. Come evidenziato da Traverso e colleghi (2015), gli effetti positivi dei training di potenziamento risentono delle differenze individuali e, pertanto, l'utilizzo di un campione con numerosità più elevata potrebbe far emergere alcuni aspetti fondamentali che altrimenti verrebbero trascurati. Inoltre, sarebbe interessante proseguire e approfondire gli studi effettuati sul campione, al fine di comprendere quali sono le caratteristiche di partenza che hanno permesso ad alcuni tra i partecipanti di trarre maggiore beneficio dal trattamento.

In secondo luogo, per quanto riguarda le attività di potenziamento proposte e il loro grado di difficoltà, potrebbe essere necessario prevedere e inserire livelli base e livelli intermedi affinché si possa garantire al genitore e al bambino un potenziamento graduale, riducendo al minimo sentimenti di frustrazione e demotivazione da parte di entrambi.

Inoltre, potrebbe risultare utile prevedere due percorsi con durata differente. In particolare, oltre al percorso base di 12 settimane, potrebbe essere necessario introdurre un secondo percorso, della durata di 16-18 settimane. Tale percorso potrebbe risultare efficace nel momento in cui il genitore e l'esperto in psicologia ritengano necessario concentrarsi e lavorare maggiormente sulle Funzioni Esecutive in cui il bambino manifesta maggiori difficoltà.

Infine, data l'importanza del coinvolgimento dei genitori nei percorsi di potenziamento con i bambini, potrebbe essere necessario ed indispensabile prevedere dei momenti iniziali di parent training con un esperto nel settore, al fine di formare e sostenere la famiglia del bambino. Tale proposta potrebbe essere necessaria per far sì che i genitori si sentano

adeguatamente pronti e preparati ad affrontare e superare le eventuali difficoltà che potrebbero presentarsi durante il percorso. Infine, grazie a questa proposta, i genitori potrebbero percepire sin da subito di essere supportati nei momenti di sconforto e demotivazione, facendoli sentire maggiormente competenti e di conseguenza più motivati ad intraprendere con costanza i percorsi di intervento e potenziamento pensati per i propri figli.

6.5 Conclusioni

Il presente studio, a partire da un campione di bambini in età prescolare con sindrome di Down, ha permesso di individuare risultati utili per comprendere e approfondire la conoscenza scientifica relativa al potenziamento della Flessibilità cognitiva in questi soggetti e la sua relazione con i comportamenti adattivi. In particolare, i miglioramenti riscontrati nell'area della Flessibilità cognitiva e nelle aree dei comportamenti adattivi indagate, hanno evidenziato l'importanza di considerare e prestare attenzione contemporaneamente allo sviluppo cognitivo e adattivo, entrambi fondamentali per garantire una migliore qualità della vita e il raggiungimento del massimo benessere biopsicosociale di ciascun individuo.

Infine, tale studio ha permesso di evidenziare come i bambini con trisomia, così come i bambini a sviluppo tipico, necessitano di spazi e tempi a loro dedicati e di un supporto adeguato, al fine di poter, con il tempo, acquisire le autonomie necessarie per far fronte alle innumerevoli richieste che l'ambiente gli pone durante l'arco di tutta la vita.

BIBLIOGRAFIA

- Abbeduto, L., Pavetto, M., Kesin, E., Weissman, M., Karadottir, S., O'Brien, A., & Cawthon, S. (2001). The linguistic and cognitive profile of Down syndrome: Evidence from a comparison with fragile X syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 7(1), 9-15.
- 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.
- American Psychiatric Association (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.) (pp. 35-47). Washington, DC: Author. (Trad. 2014. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali. Quinta edizione. Milano: Raffaello Cortina).
- Anderson, V. (1998). Assessing executive functions in children: Biological, psychological, and developmental considerations. *Neuropsychological rehabilitation*, 8(3), 319-349.
- Anderson, P. J., & Reidy, N. (2012). Assessing executive function in preschoolers. *Neuropsychology review*, 22, 345-360.
- Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., & Reeves, R. H. (2020). Down syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 1-20.
- Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015). Down syndrome: an insight of the disease. *Journal of biomedical science*, 22(1), 1-9.
- Association, A. P. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5®). American Psychiatric Pub.
- Baddeley, A. D., & Hitch, G. J. (1994). Developments in the concept of working memory. *Neuropsychology*, 8(4), 485.

- Benavides-Nieto, A., Romero-López, M., Quesada-Conde, A. B., & Corredor, G. A. (2017). Basic executive functions in early childhood education and their relationship with social competence. *Procedia-Social and Behavioral Sciences*, 237, 471–478.
- Block, M. E. (1991). Motor development in children with Down syndrome: A review of the literature. *Adapted Physical Activity Quarterly*, 8(3), 179–209.
- 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.
- Butterworth, G., Harris, M. (2012). *Fondamenti di psicologia dello sviluppo*. Hove, Sussex: Psychology Press.
- Capone, G., Goyal, P., Ares, W., & Lannigan, E. (2006). Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 142, No. 3, pp. 158-172). Hoboken: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company.
- Carlesimo, G. A., Fabbretti, D., Albertini, G., & Vicari, S. (2001). La memoria. In A. Contardi & S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali*, 93-109. Milano: Franco Angeli.
- Carlesimo, G. A., Perri, R., Turriziani, P., Tomaiuolo, F., & Caltagirone, C. (2001). Remembering what but not where: independence of spatial and visual working memory in the human brain. *Cortex*, 37(4), 519-534.
- 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.

- 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.
- Caselli, M. C., Monaco, L., Trasciani, M. & Vicari, S. (2006). Le capacità di linguaggio in bambini con sindrome di Down e con Disturbo Specifico di Linguaggio. *Psicologia Clinica dello Sviluppo, X* (3), 473-492.
- Contardi, A., & Vicari, S. (1994). Le persone Down: Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali (Vol. 106). FrancoAngeli.
- Costanzo F., Varuzza C., Menghini D., Addona F., Giancesini 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.
- Das, J. P., Divis, B., Alexander, J., Parrila, R. K., & Naglieri, J. A. (1995). Cognitive decline due to aging among persons with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities, 16*(6), 461–478.
- Daunhauer L. A., Fidler D. J. & Will, E. (2014). School function in students with Down syndrome. *American Journal of Occupational Therapy, 68*(2), 167-176.
- 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.
- 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*, 351–68.

- Delabar, J. M. (2018, marzo). Science and Society united for research on Down Syndrome? In E. Orlandini, C. Baccichetti, R. Trevisan, L. Nota e C. Fasolato, Salute e qualità di vita per le persone con sindrome di Down. Fondazione Baccichetti, Coordown, Associazione Down Dadi, Padova.
- Diamond, A. (2013). Executive functions. *Annual review of psychology*, 64, 135-168.
- Di Giacomo, D., De Federicis, L. S. & Passafiume, D. (2001). Competenza relazionale e sindrome di Down. *Ciclo Evolutivo e Disabilità*, 4 (2), 349-359.
- Di Nuovo, S. & Buono, S. (2011). Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: Comparison of adaptive profiles. *Psychiatry Research*, 189, 440-445.
- Down, J. L. H. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital Reports*, 3(1866), 259–262.
- Dykens, E. M. (2007). Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13(3), 272-278.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., & Finucane, B. M. (2000). Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions. Paul H Brookes Publishing.
- 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*, 46(6), 484-492.
- Fidler, D. J. (2005). The Emerging Down Syndrome Behavioral Phenotype in Early Childhood: Implications for Practice. *Infants & Young Children*, 18(2), 86–103.
- Fidler, D. J. (2006). The emergence of a syndrome-specific personality profile in young children with Down syndrome. *Down syndrome: Neurobehavioural specificity*, 139-152.

- Fidler, D. J., & Lanfranchi, S. (2022). Executive function and intellectual disability: Innovations, methods and treatment. *Journal of Intellectual Disability Research*, 66(1–2), 1–8.
- Fidler, D. J., & Nadel, L. (2007). Education and children with Down syndrome: Neuroscience, development, and intervention. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(3), 262–271.
- Fogel, Y., Rosenblum, S., & Josman, N. (2020). Environmental factors and daily functioning levels among adolescents with executive function deficits. *British Journal of Occupational Therapy*, 83(2), 88–97.
- Gardiner, E., & Iarocci, G. (2018). Everyday executive function predicts adaptive and internalizing behavior among children with and without autism spectrum disorder. *Autism Research*, 11(2), 284-295. 100
- Garon, N., Bryson, S. E., & Smith, I. M. (2008). Executive function in preschoolers: a review using an integrative framework. *Psychological Bulletin*, 134(1), 31.
- Gherardini, P., & Nocera, S. (2000). *L'integrazione scolastica delle persone Down. Una ricerca* sugli indicatori di qualità in Italia (Vol. 34). Edizioni Erickson.
- Gioia G. A., Espy K. A. & Isquith P. K. (2003) Behaviour Rating Inventory of Executive Function-Preschool Version. Psychological Assessment Resources, Lutz, FL.
- Gioia G. A., Isquith P. K., Guy S. C. & Kenworthy L. (2000) Behaviour Rating Inventory of Executive Function. Psychological Assessment Resources, Odessa, FL.
- Gligorović M. & Buha Đurović N. (2014). Inhibitory control and adaptive behaviour in children with mild intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(3), 233-242.

- Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 169, No. 2, pp. 135-149).
- Hongwanishkul, D., Happaney, K. R., Lee, W. S. C., & 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.
- Jacobson L. A., Williford A. P., & Pianta R. C. (2011). The role of executive function in children's competent adjustment to middle school. *Child Neuropsychology*, 17(3), 255-280.
- Jacola, L. M., Hickey, F., Howe, S. R., Esbensen, A., & Shear, P. K. (2014). Behavior and adaptive functioning in adolescents with Down syndrome: Specifying targets for intervention. *Journal of mental health research in intellectual disabilities*, 7(4), 287-305.
- Karmiloff-Smith, A., Al-Janabi, T., D'Souza, H., Groet, J., Massand, E., Mok, K., Startin, C., Fisher, E., Hardy, J., & Nizetic, D. (2016). The importance of understanding individual differences in Down syndrome. *F1000Research*, 5.
- Kittler, P. M., Krinsky-McHale, S. J., & Devenny, D. A. (2008). Dual-task processing as a measure of executive function: a comparison between adults with Williams and Down syndromes. *American Journal on Mental Retardation*, 113(2), 117-132.
- Lai, F., & Williams, R. S. (1989). A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Archives of neurology*, 46(8), 849-853.
- 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*, 56(2), 157–166.

Lanfranchi, S., Cornoldi, C., & Vianello, R. (2004). Verbal and visuospatial working memory deficits in children with Down syndrome. *American journal on mental retardation*, 109(6), 456-466.

Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(4), 308–319.

Lanfranchi, S., Jerman, O., & Vianello, R. (2009). Working memory and cognitive skills in individuals with Down syndrome. *Child Neuropsychology*, 15(4), 397-416.

Lee, N. R., Anand, P., Will, E., Adeyemi, E. I., Clasen, L. S., Blumenthal, J. D., Giedd, J. N., Daunhauer, L. A., Fidler, D. J., & Edgin, J. O. (2015). Everyday executive functions in Down syndrome from early childhood to young adulthood: evidence for both unique and shared characteristics compared to youth with sex chromosome trisomy (XXX and XXY). *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, 9, 264.

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.

Lejeune, J., Turpin, R., & Gautier, M. (1959). Le mongolisme, premier exemple d'aberration autosomique humaine. *Ann Genet*, 1(4), 1–49.

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*, 61(9), 877–887.

- Luchino, F. (1982). *Aspetti oculistici della sindrome di Down*. Roma: Associazione Bambini Down.
- Luckasson, R., Coulter, D., Polloway, E., Reiss, S., Schalock, R., Snell, M., ... & Stark, J. (1992). *Mental Retardation: Definition, diagnostic and systems of supports*. American Psychiatric Association on Mental Retardation, Washington, DC.
- Marzocchi, G. M., & Valagussa, S. (2011). *Le funzioni esecutive in età evolutiva*. Milano, IT: F. Angeli. 104
- Mastroiacovo, P., Diociaiuti, L., & Rosano, A. (2004). Epidemiology of down syndrome in the third. *The adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society*, 3-11. London and Philadelphia: Whurr Publisher
- Meyers, B. A., & Pueschel, S. M. (1991). Psychiatric disorders in persons with Down syndrome. *Journal of Nervous and Mental Disease*.
- Miller, J. F., & Leddy, M. (1998). Down syndrome: The impact of speech production on language development. *Communication and language intervention*, 8, 163-177.
- Miller, J. F., Sedey, A. L., & Miolo, G. (1995). Validity of parent report measures of vocabulary development for children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 38(5), 1037-1044.
- Montgomery, S. H. (2014). The relationship between play, brain growth and behavioural flexibility in primates. *Animal Behaviour*, 90, 281–286.
- 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*, 66(1–2), 32–49.

Onnivello, S., Pulina, F., Locatelli, C., Marcolin, C., Ramacieri, G., Antonaros, F., ... & Lanfranchi, S. (2022). Cognitive profiles in children and adolescents with Down syndrome. *Scientific Reports*, *12*(1), 1936.

Onnivello, S., Schworer, E. K., Prince, M. A., Daunhauer, L. A., & Fidler, D. J. (2023). Early developmental profiles among infants with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, *67*(3), 228-238.

Pelleri, M. C., Cicchini, E., Locatelli, C., Vitale, L., Caracausi, M., Piovesan, A., Rocca, A., Poletti, G., Seri, M., & Strippoli, P. (2016). Systematic reanalysis of partial trisomy 21 cases with or without Down syndrome suggests a small region on 21q22. 13 as critical to the phenotype. *Human Molecular Genetics*, *25*(12), 2525–2538.

Pennington B. F. & Ozonoff S. (1996). Executive functions and developmental psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *37*, 51–87.

Pulina, F., Vianello, R., & Lanfranchi, S. (2019). Cognitive profiles in individuals with Down syndrome. In *International Review of Research in Developmental Disabilities* (Vol. 56, pp. 67-92). Academic Press.

Roberts, J. E., Price, J., & Malkin, C. (2007). Language and communication development in Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, *13*(1), 26–35.

Roberts, J. E., Price, J., & Malkin, C. (2007). Language and communication development in Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, *13*(1), 26–35.

Roubertoux, P. L., & Kerdelhue, B. (2006). Trisomy 21: From chromosomes to mental retardation. *Behavior Genetics*, *36*(3), 346 -354.

- Rowe, J., Lavender, A., & Turk, V. (2006). Cognitive executive function in Down's syndrome. *British Journal of Clinical Psychology*, 45(1), 5–17.
- Sabat, C., Arango, P., Tassé, M. J., & Tenorio, M. (2020). Different abilities needed at home and school: The relation between executive function and adaptive behaviour in adolescents with Down syndrome. *Scientific Reports*, 10(1), 1–10.
- Silverman W. (2007). Down syndrome: Cognitive phenotype. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 228–236.
- Sinson, J. C., & Wetherick, N. E. (1981). The behaviour of children with Down syndrome in normal playgroups. *Journal of mental deficiency research*, 25(Pt 2), 113– 120.
- Slater, A., Johnson, M. H., & Morton, J. (1993). *Biology and cognitive development: The case of face recognition*. Blackwell, Oxford, UK.
- Soresi, S. (2016). *Psicologia delle disabilità e dell'inclusione*. Il mulino.
- Tomaszewski B., Fidler D., Talapatra D. & Riley K. (2018) Adaptive behaviour, executive function and employment in adults with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 62, 41–52.
- 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.
- Vianello, R. (2006). *La sindrome di Down: sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile*. Edizioni Junior.
- Vianello, R., Moniga, S., Mega, C., Baldassa, L., Bertelli, B., Ghizzi, L., Trivella, A. (1997). Esperienze di counselling con genitori di bambini con sindrome di Down. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 1(2), 291-300.

- Vianello, R. (2008). *Disabilità intellettive*. Bergamo, Italy: Edizioni Junior.
- Vianello, R. (2012). *Potenziali di sviluppo e di apprendimento nelle disabilità intellettive. Indicazioni per gli interventi educativi e didattici*. Edizioni Erickson.
- Vianello, R., Gini, G., & Lanfranchi, S. (2015). *Psicologia dello sviluppo*. UTET università.
- Vicari, S., & Di Vara, S. (2017). *Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo: Diagnosi, trattamento clinico e intervento educativo*. Edizioni Centro Studi Erickson.
- Will, E. A., Caravella, K. E., Hahn, L. J., Fidler, D. J., & Roberts, J. E. (2018). Adaptive behavior in infants and toddlers with Down syndrome and fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 177(3), 358-368.
- Will, E. A., Schworer, E. K., & Esbensen, A. J. (2021). The role of distinct executive functions on adaptive behavior in children and adolescents with Down syndrome. *Child Neuropsychology*, 27(8), 1054–1072.
- Wishart, J. G. (2007). Socio-cognitive understanding: a strength or weakness in Down's syndrome? *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(12), 996–1005.
- Zelazo P. D., Carter A., Reznick J. S. & Frye D. (1997) Early development of executive function: a problem solving framework. *Review of General Psychology* 1, 198-226.
- Zelazo, P. D., & Muller, U. (2002). Executive Function in Typical and Atypical Development. In U. Goswami (Ed.), *Blackwell Handbook of Childhood Cognitive Development* (pp. 445-469).
- Zupi, E. (1989). Bilanci di salute periodici nel bambino down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La Sindrome di Down*. Il Pensiero Scientifico Editore.

SITOGRAFIA

<https://www.aipd.it/site/>

<https://www.avvenire.it/attualita/pagine/cure-sindrome>

<https://www.at21.it/chi-aiutiamo/la-sindrome-di-down/>

<http://www.disabilitaintellettive.it/>

<https://www.downdadi.it/convegno-sindrome-down-2018/>

<http://www.psy.it/codice-deontologico-degli-psicologi-italiani>

<https://www.vividown.org>

<https://www.comune.modena.it/memo/disabilita-e-integrazione/materiali-dal-sito-disabilita-intellettive>