



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione

Corso di laurea triennale in Scienze e Tecniche Psicologiche

Tesi di Laurea

Un modello integrato di intervento psicomotorio, psicoeducativo e riabilitativo precoce per la sindrome di Down. Analisi di un caso.

An integrated model of early psychomotor, psychoeducational and rehabilitative intervention in the Down's syndrome. A case study.

Relatore:

Prof.ssa Silvia Lanfranchi

Laureanda: **Elena Serra**

Matricola: **1236821**

Anno Accademico 2021/2022

A Erika.

Una Mamma con la M maiuscola.

Ringraziamenti

Ringrazio la mia relatrice, la professoressa Silvia Lanfranchi, che ha avuto la pazienza di seguirmi in cambi di progetto e stesure parziali, e ha saputo ricondurmi ad una struttura semplice ed essenziale.

Ringrazio la Dottoressa Chiara Locatelli, la Dottoressa Caterina Cataldi e la Dottoressa Silvia Lambertini, per il loro prezioso contributo.

Ringrazio Davide e i miei genitori, per aver creato uno spazio concreto di silenzio affinché potessi dedicarmi completamente a questo progetto, arrivando in famiglia ovunque non arrivavo io. Ringrazio Gabriella per l'aiuto logistico costante. Ringrazio Francesca che con le sue parole era sempre accanto a me. Ringrazio Sebastiano che mi ha spinto a mantenere il binario, a fare un passo dopo l'altro, insegnandomi a credere in me stessa e a mantenere la direzione. Ringrazio Gabriela per l'efficace sostegno da lontano.

Ringrazio i miei bambini, per il rispetto che hanno mostrato verso il mio lavoro.

Ringrazio Erika, perché senza la sua determinazione, disponibilità ed esperienza, non avrei mai avuto la possibilità di raggiungere così importanti consapevolezze.

INDICE

Introduzione	4
Capitolo 1 - Lo sviluppo del bambino con sindrome di Down	
1.1. Caratteristiche anatomiche della sindrome di Down	6
1.2. Tappe fondamentali dello sviluppo motorio nel bambino con SD da 0 a 18 mesi	8
1.3. Lo sviluppo cognitivo nel bambino con SD da 0 a 18 mesi	9
1.4. Lo sviluppo comunicativo e linguistico nel bambino con SD da 0 a 18 mesi.....	11
1.5. Lo sviluppo sociale nel bambino con SD da 0 a 18 mesi.....	14
Capitolo 2 - Analisi del singolo caso del piccolo G.F. - bambino con sindrome di Down da 0 a 18 mesi	
2.1. Il contesto familiare, la vita intrauterina e la nascita del piccolo G.F.	16
2.2. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 0 a 3 mesi	18
2.3. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 3 a 6 mesi	21
2.4. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 6 a 9 mesi	24
2.5. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 9 a 12 mesi	27
2.6. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 12 a 18 mesi	30
Capitolo 3 – Gli operatori e il modello integrato di intervento precoce	
3.1. Consulenza medica specialistica Follow-Up Trisomia 21 (il Direttore d'Orchestra degli interventi).....	35
3.2. Modello di intervento logopedico nella fascia 0-3 anni	39
3.3. Modello di intervento fisioterapico per bambino con SD nella fascia 0-18 mesi	42
Conclusioni	46
Bibliografia	49

Introduzione

Tutti noi sappiamo che la nascita di un bambino con sindrome di Down comporta per i genitori un notevole cambiamento nella quotidianità delle loro vite, ma non avendo provato direttamente questo tipo di esperienza, possiamo solo tentare di immaginarlo. Questo elaborato ha il fine di favorire la comprensione reale degli eventi che accadono nelle famiglie in cui nasce un bambino con SD, il costante incontro con operatori specifici volti alla prevenzione, tramite l'analisi di un caso di bambino con SD, descritto e osservato longitudinalmente dalla diagnosi prenatale di Trisomia 21 fino al compimento dei 18 mesi.

Il primo capitolo definisce le **caratteristiche tipiche dello sviluppo** del bambino con SD nel periodo 0-18 mesi.

L'analisi del **singolo caso del piccolo G.F.** viene approfondita nel secondo capitolo tramite l'osservazione cronologica dei referti clinici conseguenti alle visite specialistiche, che delinea il suo sviluppo e la sua crescita.

Nel terzo capitolo viene poi descritto il **modello integrato di intervento precoce** applicato a questo singolo caso, con un'intervista a tre operatori che hanno seguito il piccolo G.F. con costanza, dalla nascita fino ai 18 mesi.

L'obiettivo del testo è descrivere la tipologia di intervento volta alla **prevenzione** che è possibile attuare nei primi 1000 giorni di vita di un bambino con SD, per sostenere la crescita armonica e favorire lo sviluppo del **connettoma**, ossia della rete di connessioni neurali del cervello, che si sviluppano in modo unico e irripetibile in ogni essere umano; questa finestra temporale è definita infatti il *“periodo sensibile”* per lo sviluppo della *neuroplasticità cerebrale*. L'intervento precoce avviene durante la formazione del connettoma cerebrale, un periodo in cui le interazioni sociali e fisiche con il caregiver, e l'apporto nutrizionale, si rivelano essere determinanti nella formazione del sistema nervoso centrale. “I meccanismi di plasticità cerebrale sono ritenuti più potenti durante lo sviluppo del cervello immaturo”, e ancora “nei bambini considerati a rischio neuroevolutivo è stato introdotto il concetto di **intervento precoce**, con lo scopo di ridurre il rischio di sviluppare disordini dello sviluppo o di migliorarne l'outcome.” (Lucangeli e Vicari, 2019, pp.33-35). Fondamentale quindi il ruolo dei genitori stessi, che

possono intervenire per potenziare gli aspetti cognitivi del bambino con SD, ed è proprio ponendo il focus sul counselling ai genitori che si può realizzare un intervento precoce per il neonato, affinché gli adulti possano essere “protagonisti adeguati nel rapporto educativo con il figlio” (Vianello, 2006, p.132) e citando ancora lo stesso testo: “Tale aiuto può concretizzarsi nel:

- a) Fornire ai genitori una diagnosi ed una valutazione longitudinale dello sviluppo del figlio con sindrome di Down;
- b) Valorizzare il più possibile ciò che i genitori sanno già fare;
- c) Favorire la formazione di atteggiamenti complessivamente adeguati nei confronti del problema;
- d) Aiutare i genitori nella formazione ed attuazione di un progetto educativo complessivo, che comporta anche scelte relative agli interventi abilitativi da ritenere primari per il proprio figlio e ai tempi in cui realizzarli senza sovraccaricare il figlio o la figlia e se stessi;
- e) Fornire ai genitori informazioni e conoscenze, nonché dotarli di strumenti di osservazione e di intervento adeguati al loro ruolo (ad esempio semplici schede di rilevazione o modalità per la stesura di un sintetico diario, che favoriscano meglio il dialogo con gli operatori).

Sulla base della nostra esperienza nel primo anno di vita del bambino le richieste di counselling riguardano innanzitutto:

- Aiuto ai genitori per accettare positivamente e realisticamente la situazione;
- Favorire la conoscenza del bambino attraverso un affinamento della capacità di osservazione dei comportamenti significativi;
- Riflettere con costanza e profondità sulle modalità educative più adeguate.

Nel secondo anno acquista ulteriore importanza un'altra esigenza e cioè, quella di osservare, capire e se opportuno favorire:

- Lo sviluppo motorio
- Lo sviluppo comunicativo e linguistico.” (Vianello, 2006)

Capitolo 1

Lo sviluppo del bambino con sindrome di Down

1.1. Caratteristiche anatomiche della sindrome di Down

Questo capitolo si pone come obiettivo di fornire un quadro il più possibile chiaro delle caratteristiche dello sviluppo del bambino con sindrome di Down (SD) da 0 a 18 mesi, poiché l'analisi del singolo caso che verrà presentata nel capitolo seguente verterà principalmente su questo target di sviluppo. In letteratura sono presenti numerose ricerche e studi sperimentali, che consentono una panoramica eterogenea delle modalità di sviluppo del bambino con SD, il testo di riferimento prevalentemente citato in questo capitolo è *'La sindrome di Down – Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile'* di Renzo Vianello, con la collaborazione di Silvia Lanfranchi ed Elena Moalli (2006); (DBES, 4, edizioni Junior), proprio in quanto permette un approfondito confronto tra le tappe dello sviluppo di un bambino con SD (in base alla sua età cronologica) e le tappe di sviluppo di un bambino normodotato. Nei capitoli seguenti tornerà utile aver definito inizialmente queste informazioni, in modo da avere più strumenti possibile per osservare il singolo caso in oggetto.

Per entrare in un argomento così articolato, come quello dello sviluppo di un soggetto con SD, e per una maggiore chiarezza verso il lettore, è bene iniziare definendo alcune caratteristiche tipiche della SD.

E' possibile definire una serie di **caratteristiche anatomiche della sindrome di Down**, che rendono i soggetti riconoscibili:

- “occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni
- testa un po' più piccola e piatta nella parte posteriore
- viso rotondo con sella nasale larga e appiattita
- bocca e orecchie più piccole (spesso con lobi assenti)
- lingua grossa e sporgente
- collo ampio
- mani corte e larghe (con mignoli inclinati verso l'interno della mano e solco palmare unico in entrambe le mani)

- articolazioni molto flessibili per notevole lassità dei legamenti
- statura media inferiore alla norma.” (Vianello, 2006, p.19)

Riguardo alla **conformazione anatomica del cavo orale**: “Ci sono numerose anomalie importanti nella cavità orale. C’è un palato alto e arcuato, i denti sono piccoli ed allineati irregolarmente, e la lingua appare larga, rugata e spesso sporgente. E’ stato suggerito che la bocca di solito è aperta e la lingua sporgente perché le narici più strette costringono la persona a respirare soprattutto con la bocca invece che con il naso. (Baroff, 1986, pag. 132)”. “Il cavo orale è stretto per l’anomalia scheletrica primaria che comporta una ipoplasia della regione medio-facciale, con dorso del naso schiacciato, mascellare e mandibola piccoli, arco del palato acuto. La lingua, pur essendo di dimensioni normali, si trova in un ‘contenitore’ non adeguato e protrude. [...] La ristrettezza del cavo orale e la macroglossia relativa recano disturbi anche alla attività masticatoria e al linguaggio. (Giorgi, 2005, pp. 17-18).”

“La sindrome di Down comporta molteplici rischi in termini di salute. Difetti cardiaci congeniti sono presenti in circa un individuo su due.” (Vianello, 2006, pag.21). Alcuni estratti di Vianello (2006) riportano un altro dato anatomico importante che è legato all’incidenza delle **patologie cardiache** congenite: “Il difetto cardiaco più comune, che si verifica nel 36-47% dei casi è il canale atrioventricolare unico. Questo significa che c’è una deformazione fra le pareti delle due zone superiori del cuore, che si chiamano atri, e le due zone inferiori, che si chiamano ventricoli. [...] in poche parole c’è un buco al centro del cuore. [...] Il secondo problema più comune, che si verifica nel 26-33% dei casi, è la pervietà interventricolare. Questo significa che c’è un buco tra i due ventricoli, cioè tra le due zone inferiori. [...]” (Zambon Hobart, 1996, pag. 32). [...] “Kallen (1989) riporta che negli anni attorno al 1980 le maggiori cause di morte in Svezia (su 200 bambini con sindrome di Down considerati di età compresa tra 1 mese e 1 anno) erano le cardiopatie congenite (circa 70%) e la polmonite (circa 20%).”

Frequenti sono anche le **patologie alla tiroide**, Vianello (2006): “Un’elevata incidenza di disturbi alla tiroide, soprattutto l’ipotiroidismo, è tipica della sindrome di Down. [...] (Rasore-Quartino, 1999, pp.173-180)”

Come vedremo nell'analisi dello sviluppo motorio, il neonato con SD ha un tono muscolare caratterizzato, di norma, da 'rilassatezza' ed in più del 95% dei casi si può riscontrare **ipotonia muscolare**: nel primo anno di vita si può osservare facilmente questa caratteristica, in particolare quando si solleva il bambino (che è in posizione distesa) per metterlo a sedere: si può vedere chiaramente come la testa spesso *“resta indietro rispetto al corpo”*. (Vianello, 2006, pag.20)

1.2. Tappe fondamentali dello sviluppo motorio nel bambino con SD da 0 a 18 mesi

Sempre citando Vianello (2006) “Se consideriamo le tappe fondamentali dello sviluppo motorio nei primi anni di vita del bambino con SD, riscontriamo un **ritardo significativo**. [...] Si tratta di un ritardo complessivamente coerente con quello cognitivo. Un adeguato trattamento abilitativo può permettere una anticipazione rispetto ai dati riportati:

Nella seguente tabella lo sviluppo motorio in caso di sindrome di Down a confronto con quello dei bambini normodotati (N= età in mesi per la maggioranza dei bambini normodotati; SD = età in mesi per la maggioranza dei bambini con sindrome di Down).				
ABILITA' MOTORIE	N media	N 80%	SD media	SD 80%
Seduto con appoggio tiene la testa eretta	3	1-4	5	3-9
Rotola (da pancia in giù a pancia in su e viceversa)	5	3-8	8	5-12
Si muove carponi	6	4-9	16	11-30
Sta seduto da solo, senza appoggio, per breve tempo	7	5-9	9	6-16
Sta in piedi appoggiato ad un sostegno	8	6-10	15	10-30
Sta in piedi da solo senza appoggio	11	9-14	18	13-36
Cammina da solo senza aiuto	12	10-16	20	16-48
Sale le scale da solo	21	18-24	36	30-42
Scende le scale da solo	27	24-30	42	39-45

Sechi e Capozzi (2001) specificano che: “[...] I Bambini con Ritardo Mentale all'interno di una Sindrome di Down presentano importanti difficoltà nello sviluppo posturo-cinetico che però non sembrano compromettere lo sviluppo degli schemi prassici ideativi; le loro difficoltà nel settore prassico sono pertanto caratterizzate

principalmente da difficoltà esecutive neuromotorie, compatibili con il loro deficit cognitivo di base. Peculiare nei bambini con sindrome di Down, appare inoltre la mancata integrazione dello strumento linguistico come guida alla programmazione dell'atto motorio.”

Osservando la tabella qui sopra, va ricordato che: “Tra le variabili che possono incidere notevolmente citiamo innanzitutto un intervento abilitativo precoce. In questi casi i tempi sono più vicini al dato minore del range di età piuttosto che a quello superiore (ad esempio, per lo stare seduto, più a 8 o 9 che a 10 o 11). Pizzoli, Lami e Stella (2001) hanno evidenziato che i bambini con una cardiopatia associata acquisiscono la deambulazione autonoma più tardi: in media a 23 mesi rispetto ai 20 mesi di quelli senza cardiopatia associata.”

1.3. Lo sviluppo cognitivo nel bambino con SD da 0 a 18 mesi

Per quanto riguarda lo sviluppo cognitivo del bambino con SD il tema è vasto e complesso: in particolar modo gli studi sullo sviluppo cognitivo in bambini 0-18 mesi con SD non sono numerosi. Ecco un'utile descrizione inerente alla fascia di età di riferimento in questione: “la sindrome di Down è caratterizzata da una diminuzione del QI con il crescere dell'età. Questo comporta che a livello clinico l'informazione relativa al QI di un individuo deve essere sempre valutata in rapporto alla sua età cronologica. [...] La situazione è resa ulteriormente complessa dal fatto che, come sottolinea Sternberg (1981, 1984), a diverse età cambia anche la natura dell'intelligenza misurata. [...] **Nei primi diciotto mesi di vita viene valutata l'intelligenza senso-motoria.** Successivamente acquistano importanza i processi simbolici, e ancora più tardi, logici. Secondo Sternberg, per gli individui normodotati ciò che cambia è il contenuto dell'intelligenza, ma non il tipo, nel senso che, ad esempio, a 12 mesi un bambino si dimostrerà più intelligente di un altro in compiti senso-motori, mentre a 24 mesi si rivelerà più intelligente in compiti di tipo simbolico e a 6-7 anni in compiti di tipo logico. **Vale tutto questo anche per gli individui con sindrome di Down? Forse no.** Si potrebbero ad esempio ipotizzare maggiori carenze a livello del pensiero logico che non a livello dell'intelligenza senso-motoria. Anche questa

potrebbe essere una variabile (non l'unica, comunque) che incide sul declino del QI [...] con il passare dell'età. In altre parole le prestazioni potrebbero essere minori perché, cambiando i test (o le prove, come avviene quando si usa il test WISC-R o WISC-2 al posto del test WPPSI o del Terman-Merrill) viene valutato un tipo diverso di intelligenza (più simbolico e logico).” Sempre nel medesimo testo, è riportato uno studio specifico, molto utile per comprendere meglio lo sviluppo cognitivo nei primi anni di vita di un bambino con SD: “Pizzoli, Lami e Stella (2001) hanno seguito 48 bambini con sindrome di Down (28 maschi e 20 femmine; 47 casi di trisomia libera e 1 caso di traslocazione) nei primi anni di vita. Per la valutazione del loro sviluppo sono state utilizzate anche le scale di sviluppo di Uzgiris e Hunt (1979).

Nella tabella che segue **sono messe a confronto le prestazioni normative con quelle dei bambini con sindrome di Down.**

Età media di apparizione di atti di attività o intelligenza sensomotoria o simbolica in 48 bambini con sindrome di Down confrontati con l'età media di bambini normodotati (rielaborazione da *Pizzoli, Lama e Stella (2001)*; estratto da cinque diverse tabelle contenenti complessivamente 24 diverse situazioni stimolo).

PV= Problem Solving; PO= Permanenza dell'Oggetto; RS= Relazioni Spaziali; G= Gioco.

Comportamenti che evidenziano atti di attività o intelligenza senso-motoria o simbolica	Età media di riferimento in mesi	Età media sindrome di Down in mesi
PV afferra l'oggetto aprendo la mano	5	10
PO trova un oggetto parzialmente nascosto	6	11
PS tira un supporto per prendere un oggetto	8	15
G compie azioni con intenzionalità sociale	11	20
PO trova un oggetto dopo uno spostamento invisibile	13	23
RS costruisce una torre di due cubi	14	28
RS mette degli oggetti in una tazza e la rovescia per farli uscire	14	29
G gioco simbolico vero e proprio	24	30

Come si può notare vi sono quattro situazioni su otto in cui i bambini con sindrome di Down evidenziano un ritardo che in termini di QI tradizionale (Età mentale/età cronologica X 100) darebbe un risultato di 50.

In altre parole l'età cronologica in cui le prove vengono risolte è il doppio rispetto a quella dei bambini normodotati. Vi è una situazione, quella del gioco simbolico, in cui il QI tradizionale risulterebbe di 80 e le altre si collocano a livello intermedio (per un QI complessivo di 57). In termini di età mentale si potrebbe dire che i bambini con sindrome di Down considerati in questa ricerca, per quanto riguarda le situazioni in oggetto, in media risolvono problemi e compiti cognitivi sensorimotori o simbolici ad un'età "quasi doppia" rispetto ai bambini normodotati: a 21 mesi rispetto a 12; a 32 rispetto a 18; a 42 rispetto a 24. Capovolgendo la prospettiva si può dire che i bambini con Sindrome di Down, almeno per quanto riguarda lo sviluppo dell'intelligenza nei primi tre anni di vita sono paragonabili a bambini normodotati che hanno poco più della metà della loro età cronologica. Questo dato è solo lievemente inferiore rispetto a quello che verrà presentato più avanti in cui risulta che nei primi anni di vita il QI della maggioranza dei bambini con sindrome di Down è fra 63 e 67. Per una adeguata interpretazione di questi dati mi sembra opportuna una riflessione. In questo come in vari altri casi, il campione dei soggetti esaminati tende ad essere rappresentativo dei bambini con sindrome di Down che in qualche modo vengono a contatto con dei servizi pubblici e che quindi sono, più o meno, **fruitori di programmi di abilitazione**, e non della popolazione dei bambini con sindrome di Down." (Vianello, 2006, pp.33-34).

La maturazione cerebrale nel caso della sindrome di Down, avviene quindi in modo differente rispetto a soggetti normodotati: "[...] ciò avviene nello sviluppo atipico, con il risultato di comportamenti non adeguati al contesto e di profili cognitivi sindrome-specifici sempre più marcati e al tempo stesso eterogenei. Come esempio, possiamo riferirci alla sindrome di Down, in cui si riscontra un ridotto volume cerebrale nelle regioni frontali e temporali, mentre risultano notevolmente risparmiate le aree parietali e frontali (Pinter et al. 2001). Queste alterazioni cerebrali sono in linea con l'ipotesi di un malfunzionamento della via ventrale che spiegherebbe le difficoltà in alcune abilità cognitive proprie di questi individui." (Lucangeli e Vicari, 2019, pag. 90)

1.4. Lo sviluppo comunicativo e linguistico nel bambino con SD da 0 a 18 mesi

Riguardo allo sviluppo comunicativo e linguistico: “I bambini con Sindrome di Down (SD) possono presentare alcune anomalie, come disturbi odontoiatrici, otorinolaringoiatrici e ipotonia muscolare generalizzata. Inoltre soffrono spesso di otiti o di problemi uditivi che possono provocare sordità trasmissive transitorie. Queste caratteristiche costituiscono **fattori di rischio per l’acquisizione del linguaggio** che, anche in funzione della gravità del deficit cognitivo che caratterizza gli individui con questa sindrome, compromettono la comprensione e, in misura maggiore, la produzione del linguaggio. Le competenze linguistiche non sono tra loro uniformi: ad esempio quelle lessicali sono generalmente più preservate rispetto a quelle morfosintattiche. [...] In merito alla modalità gestuale gli studi rilevano che i bambini con SD usano i gesti di indicazione in maniera efficace, [...] Quando hanno un’età linguistica di circa **18 mesi** i bambini con SD dispongono di un repertorio più ridotto di gesti rappresentativi, pur producendo un numero analogo di gesti, parole e combinazioni bimodali, rispetto ai controlli appaiati per livello linguistico. Sono state trovate, tuttavia, differenze qualitative nei tipi di combinazioni gesto-parola: i bambini con SD usano soprattutto combinazioni di tipo equivalente, raramente usano combinazioni complementari e non usano combinazioni supplementari, coerentemente con il fatto che raggiungono l’abilità di produrre frasi molto in ritardo. In bambini più grandi, dopo i **2 anni**, è stato invece osservato un “vantaggio gestuale” che si mantiene anche nelle età successive soprattutto in quei bambini che sviluppano più lentamente e con maggior ritardo le competenze linguistiche. Nella stessa direzione vanno i risultati di alcuni studi condotti con i questionari che hanno rilevato nei bambini con SD un repertorio più ampio di azioni e gesti rispetto ai controlli e una forte correlazione con le capacità di comprensione. [...] Per riassumere, nei bambini con SD la relazione tra modalità gestuale e vocale cambia nel tempo: nelle prime fasi dello sviluppo, le due modalità sembrano evolvere in parallelo [...] in seguito, quando la discrepanza tra età mentale e competenze linguistiche aumenta, i bambini con SD incontrano forti difficoltà nell’espressione verbale e perciò tendono a servirsi della modalità gestuale, per esprimere le loro conoscenze e

rendere più efficace la comunicazione con l'interlocutore.” (Lucangeli e Vicari, 2019, pag.149)

Per quanto riguarda lo sviluppo comunicativo, i test prevalentemente studiati riguardano bambini più grandi dell'età di riferimento utile al fine di approfondire l'analisi del caso specifico, infatti non comprendono dagli 0 ai 18 mesi, ma dai 2 anni in poi.

Ulteriori specifiche: “Su un numero molto ristretto di bambini con sindrome di Down (due maschi e una femmina di età compresa fra 37 e 56 mesi) Caselli, Longobardi e Pisaneschi (1997) hanno studiato la produzione spontanea di gesti e parole. La valutazione è avvenuta utilizzando il *test Brunet-Lezine* per lo sviluppo cognitivo, somministrando ai genitori il *questionario MacArthur* per la competenza comunicativa e linguistica e infine analizzando la produzione di gesti e parole durante una osservazione audio-videoregistrata della durata di circa 30 minuti in cui il bambino interagiva con la madre. I risultati sono sintetizzati come segue:

- Emergono anche in questo studio importanti differenze individuali.
- L'uso della modalità gestuale è prevalente rispetto alla modalità vocale.
- La produzione gestuale è maggiore rispetto ai bambini di pari età mentale.
- **La produzione di parole è inferiore rispetto a quella dei bambini di pari età mentale.**

Le autrici ritengono che il ritardo linguistico sia causato soprattutto da un deficitario sviluppo dei processi acustici, fonologici e articolatori. (Da considerare che lo studio è stato effettuato su bambini “di livello socio-culturale medio-alto”). Essi erano anche seguiti con un programma di terapia cognitiva (due sedute settimanali)”. (Vianello, 2006, pag. 52)

La tabella che segue riporta alcune produzioni linguistiche in bambini con sindrome di Down a confronto con quelle di bambini normodotati (N= età in mesi per la maggioranza dei bambini normodotati; SD= età in mesi per la maggioranza dei bambini con sindrome di Down)		
PRODUZIONI LINGUISTICHE	N	SD
Dice “mamma” e/o “papà”	10-12	22-26
Produce almeno tre parole	12-15	24-30
Produce frasi di due parole	16-20	36-48
Produce frasi di tre parole	20-24	40-52

Il testo prosegue specificando che: “[...] Non deve ingannare il fatto che fin dal **primo anno** la loro **lallazione** possa essere particolarmente ricca: non si tratta di parole vere e proprie, anche se il bambino dice *ma* o *pa* o *nana*. Non si riferisce né alla mamma, né al papà, né al sonno. Questo avviene anche nei bambini normodotati prima dei 10-12 mesi di vita. Per trovare almeno tre parole “vere”, cioè significative e prodotte con fine comunicativo, a volte bisogna aspettare il terzo anno di vita. [...]” Inoltre: “I bambini con trisomia 21 presentano almeno un anno di ritardo in relazione ai bambini normali nell’apparizione delle prime parole”. (Rondal e Cession, 1988, pag. 54). [...] “Molto accreditata sembra l’ipotesi che le difficoltà di tipo fonologico siano maggiori di quanto prevedibile **sulla base di eventuali deficit uditivi**, delle difficoltà puramente articolatorie e delle carenze cognitive e debbano quindi essere ritenute almeno in parte specifiche (Caselli, Longobardi e Pisaneschi, 1997; Vinter, 2002).” [...] “Lo studio dello sviluppo comunicativo e linguistico in individui con sindrome di Down certamente non invita a considerare soluzioni semplicistiche, ma suggerisce approfondimenti che evidenziano complesse interazioni fra diversi domini cognitivi e diversi domini comunicativi e linguistici.” (Vianello, 2006, pp. 64-65)

1.5. Lo sviluppo sociale nel bambino con SD da 0 a 18 mesi

Per completare il quadro di definizione dello sviluppo del bambino con SD entro i 18 mesi di vita, è bene considerare anche gli aspetti legati alla socievolezza e e alla relazione. Secondo Vianello (2006): “Tra i tre e i cinque mesi di vita circa il bambino con sindrome di Down progredisce nella capacità di prestare attenzione al mondo esterno ed in particolare alle altre persone. Con chi si prende cura di lui acquistano importanza la regolazione dell’attenzione congiunta e la sensibilità nelle situazioni *vis-à-vis*. Risulta così cruciale che l’adulto stabilisca e mantenga in modo armonico contatti reciproci con il bambino. Dopo i cinque mesi le interazioni adulto-bambino possono arricchirsi localizzandosi sulle attività che il bambino compie con gli oggetti. Nella seconda parte del primo anno di vita, o poco dopo, il bambino con sindrome di Down è in grado di riconoscere le persone

familiari distinguendole chiaramente dagli estranei. Su tali basi tenderà a fondarsi il legame di attaccamento. Sarà normale osservare paura di fronte a un estraneo. Come per tutti gli altri bambini questo significa che differenzia il proprio oggetto di attaccamento (molto spesso la madre) dagli estranei e che in quel momento teme di averlo perso.” [...] “Pur in un quadro generale di ritardo (ad esempio si manifestano più tardi il sorriso al volto umano e alla voce umana, le interazioni *vis-à-vis*, la distinzione tra familiari e persone nuove, l’attaccamento ecc.; *Cicchetti e Sroufe, (1976)* di norma il bambino con sindrome di Down si rivela **abbastanza socievole** (nel significato che questo termine ha per il senso comune). In particolare è notevole l’interesse per il volto umano o comunque, rispetto ai normodotati, maggiore di quello per gli oggetti inanimati (*Kasari, Sigman, Mundy e Yirmiya, 1990; Ruskin, Kasari, Mundy e Sigman, 1994*). Alcune ricerche evidenziano che i sorrisi sono però meno accentuati (sono stati anche definiti “mezzi sorrisi”; *Kasari, Mundy, Yirmiya e Sigman, 1990; Kasari, Freeman, Mundy e Sigman, 1995*). Questo confermerebbe una ipotesi emersa dalla letteratura e cioè che in genere i rapporti affettivi dei bambini con sindrome di Down sono un po’ attenuati, smorzati rispetto a quelli dei bambini normodotati. In una rassegna di ricerche *Di Giacomo, De Federicis, e Passafiume (2001)* evidenziano anche **carenze sul piano dell’interazione** e in particolare **difficoltà di tipo attentivo** (*Kasari, Freeman, Mundy e Sigman, 1995*), carenze nelle richieste di aiuto, di gioco condiviso e di oggetti (Mundy, Sigman, Kasari e Yirmiya, 1988) e **scarsa iniziativa nell’avviare l’interazione sociale** (*Landry, Giarnet, Prieie e Swank, 1994*).”

Capitolo 2

Analisi del singolo caso del piccolo G.F. - bambino con sindrome di Down – da 0 a 18 mesi

2.1. Il contesto familiare, la vita intrauterina e la nascita del piccolo G.F.

Tramite un'**intervista alla madre** del piccolo G.F. è stato possibile ricostruire il contesto familiare e le tappe fondamentali della gravidanza: il nucleo familiare al momento del concepimento era composto dai due genitori di 35 anni, da una sorella maggiore di 9 anni, e un fratello minore di 7 anni. Un'ulteriore gravidanza non era programmata. La famiglia era residente nel comune di Bologna e aveva da 2 anni traslocato in una nuova casa più grande da ristrutturare, investendo (sia economicamente che energeticamente) nel sistemare e gestire il nuovo immobile. La professione della madre era impiegata part-time, il padre era docente di cucina in una cooperativa sociale full-time, lavorando su turni anche serali. La scoperta dell'arrivo del terzo figlio è stata a febbraio 2020, vissuta come una sorpresa per tutti. A causa della pandemia Covid-19, a marzo 2020 tutti gli accessi alle visite ospedaliere del Sistema Sanitario Nazionale durante le gravidanze sono stati ristretti (i tempi tecnici per prenotare le visite si sono allungati molto). La madre aveva un fibroma benigno di 8,5 cm all'utero e necessitava di frequenti controlli, quindi nei primi 3 mesi di gravidanza ha dovuto effettuare visite ginecologiche privatamente; sempre privatamente incontrava già da 3 anni, una volta ogni 2 settimane, una psicologa che l'aiutava a gestire la complessa routine familiare. Alla 7° settimana della gravidanza sono iniziate delle perdite di sangue, alla 13° settimana è stato effettuato privatamente presso il ginecologo di fiducia l'esame NEOBONA (test del DNA fetale tramite il prelievo sanguigno della madre, il cui esito è clinicamente più preciso rispetto all'esame classico BI-TEST) da cui è risultata un'alta probabilità che il feto avesse la sindrome di Down. La madre ha contattato subito l'ospedale Sant'Orsola di Bologna per effettuare l'amniocentesi, le sono state fornite tutte le informazioni

cliniche utili per comprendere i rischi di un simile esame invasivo, ma i tempi tecnici ospedalieri erano rallentati a causa della pandemia, e hanno portato a effettuare l'amniocentesi alla 16° settimana. L'esito dell'esame è stato dato ai genitori alla 18° settimana di gravidanza e ha confermato cariotipo maschile con trisomia 21 libera e omogenea (formula cromosomica 47,XY,+21). I genitori per la prima volta sono stati presenti in ospedale entrambi, poiché per l'emergenza sanitaria in corso erano interdetti all'accesso tutti gli accompagnatori del paziente: hanno ricevuto la diagnosi dall'Unità Operativa Genetica Medica dell'ospedale Sant'Orsola ed è stata presentata loro l'ipotesi di interrompere la gravidanza (non era presente alcuna figura di supporto psicologico in quel momento); i genitori hanno deciso di portare avanti la gravidanza (il bambino ormai era già alla 18° settimana). Lo shock per la diagnosi ricevuta è stato molto forte, i genitori hanno chiesto aiuto psicologico privatamente, rivolgendosi alla professionista che già seguiva la madre e ad altre figure di supporto (come un'educatrice dell'Associazione CEPS di Bologna) con un calendario di incontri settimanali fino alla nascita del bambino. Con cadenza mensile è stata effettuata al bambino l'ecografia morfologica fino alla nascita, non rilevando alcuna malformazione. La madre ha avuto il diabete gestazionale durante gli ultimi 4 mesi di gravidanza.

Per permettere una comprensione completa dello sviluppo del piccolo G.F. e per garantire la correttezza dei dati clinici necessari alla ricostruzione del singolo caso, ove sia possibile, riporto brevi estratti dei **referti medici specialistici**, suddivisi per **fascia di età** del bambino, con alcune parole di analisi (in caso sia necessario).

REFERTO NASCITA: *“Il bambino è nato nel (...) 2020, di 38 settimane, da taglio Cesareo urgente per doppler ombelicale alterato in presentazione podalica, peso 2770 gr, Apgar 9/10, confermata Trisomia 21. Ricoverato in neonatologia all'ospedale Sant'Orsola di Bologna in seconda giornata per riscontro di DIV perimembranoso di 3,5 mm non restrittivo”, (il difetto cardiaco non era stato osservato in nessuna delle precedenti ecografie morfologiche), il motivo del ricovero in incubatrice è anche il riscontro di iperbilirubinemia (ittero).*

CONSULENZA LOGOPEDICA (post-nascita): “[...] *Per allattamento al seno difficoltoso, si è resa necessaria da subito integrazione attraverso biberon di latte artificiale, l’iniziale fatica al momento dei pasti è legata principalmente alla cardiopatia, in quanto il bambino presenta un buon sigillo labiale e la lingua è posizionata correttamente all’interno del cavo orale.*” Questa informazione è utile per comprendere la modalità iniziale di alimentazione del bambino.

CONSULENZA FISIATRICA (post-nascita): “[...] *ha evidenziato ipotonia assiale e lassità, atteggiamento in supinazione del piede sinistro riducibile manualmente e varismo del metatarso.*” Viene segnalata l’esigenza che il bambino venga preso in carico dalla *Fisioterapista Territoriale*, coordinata dalla *Neuropsichiatria Infantile del Territorio* per il monitoraggio dello **sviluppo neuro-comportamentale** (prassi comune per bambini SD) ed è **affidato al genitore il compito di prenotare la prima visita**. In seguito sarà il *Servizio Sanitario Nazionale* a definire appuntamenti costanti.

CONSULENZA PEDIATRICA: (post-nascita) viene segnalata l’esigenza che il bambino venga preso in carico dalla *Neuropsichiatria Infantile del Territorio* (in quanto prassi comune per bambini SD) ed è **affidato al genitore il compito di prenotare la prima visita**. Viene prescritto l’utilizzo di un diuretico (Lasix) con somministrazione quotidiana, legato al difetto cardiaco. Definito un protocollo vaccinale con il SYNAGIS (farmaco utile nella prevenzione delle gravi affezioni del tratto respiratorio inferiore, che richiedono ospedalizzazione, provocate dal virus respiratorio sinciziale (VRS) in bambini ad alto rischio di malattia VRS che hanno sotto i 2 anni di età e una malattia cardiaca congenita emodinamicamente significativa). In media vengono acquisite 5 dosi durante una stagione.

2.2. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 0 a 3 mesi

CONCETTI CHIAVE: In questa fase dello sviluppo del piccolo G.F., è possibile rilevare, tramite i numerosi referti rilasciati dagli operatori, importanti difficoltà tecniche nell’eseguire visite mediche durante la pandemia Covid-19, tenendo

conto che il soggetto faceva parte delle categorie a rischio di infezioni del sistema respiratorio (il bambino effettuava quindi le somministrazioni del farmaco vaccinale SYNAGIS). Si osservano sviluppi nel campo del **comportamento** con il passaggio dal movimento oculare (nel neonato) alla regolazione del comportamento (nel bambino di 3 mesi), quest'ultimo valutato "ottimo" nel referto della neuropsichiatria infantile, che segnala anche la comparsa del sorriso e dei primi vocalizzi. E' presente un miglioramento costante della **suzione**, una buona crescita; anche la **motricità** globale passa da "moderatamente disorganizzata con ipotonia generalizzata", ad una condizione di "ipotonia meno evidente negli arti inferiori"; sotto l'aspetto **uditivo** vengono compiute indagini, e al controllo audiologico il bambino risulta nella norma.

CONSULENZA NEUROPSICHIATRICA: (1° mese) *"[...] a causa della pandemia per COVID-19, la prima visita è stata effettuata telefonicamente, e sono stati inviati dei video che riprendevano il neonato durante scene di vita quotidiana nel contesto familiare. Il bambino ha allattamento misto, suzione valida e accrescimento buono. Il ritmo sonno-veglia è regolare. In alcuni momenti di veglia **cerca il contatto oculare**. Viene effettuata un'analisi dello sviluppo motorio del bambino in collaborazione con la fisioterapista. Viene contattata telefonicamente la pediatra di base del bambino che conferma la buona salute del piccolo G.F. [...]"* Come si evince dal referto la condizione di emergenza sanitaria per la pandemia ha reso necessario effettuare la visita medica online, in quanto il neonato era soggetto potenzialmente a rischio di infezione virus COVID-19. Si può inferire che il neonato ricerchi già contatti sociali tramite il movimento oculare.

CONSULENZA FISIATRICA: (1° mese) *"[...] La motricità globale è ancora moderatamente disorganizzata, la testa è prevalentemente girata a sinistra. Si evidenzia inoltre un atteggiamento di supinazione del piede sinistro. Si consiglia cura posturale: **iniziare subito fisioterapia 1 volta a settimana**. La madre sta già effettuando massaggio infantile."* Il bambino riceve quindi cure materne contenitive di contatto costanti, utili per l'integrazione del proprio corpo, e necessita di esercizi mirati per lo sviluppo del giusto tono muscolare.

SOMMINISTRAZIONE VACCINAZIONE SYNAGIS (1° mese)

CONSULENZA SPECIALISTICA FOLLOW-UP TRISOMIA 21 (Ambulatorio Auxologia Ospedale Sant'Orsola): (2° mese) “[...] effettuato esame ecocardiogramma e confermata la necessità di somministrare il diuretico a stesso dosaggio; effettuato **controllo audiologico ed è risultato nella norma**. Riferito benessere a domicilio. Cute rosea e ben perfusa. Obiettività cardiaca: soffio diastolico e sistolico. [...] Effettuata visita pediatrica ed esami ematici.” Importante osservare che è stato verificato l’udito del piccolo ed è stata esclusa una disfunzione, in quanto molte difficoltà sociali e comportamentali nello sviluppo possono essere legate proprio a questo deficit (vedi pag.14).

SOMMINISTRAZIONE VACCINAZIONE SYNAGIS (2° mese)

CONSULENZA NEUROPSICHIATRICA: (3° mese) “[...] ritmo sonno-veglia regolare, 6 pasti al giorno, suzione valida, peso 5 Kg, conferma del fatto che effettua fisioterapia 1 volta a settimana. **Il bambino è partecipativo, sorride e vocalizza con piacere. Ottima la regolazione del comportamento.** I genitori riferiscono che in casa è molto stimolato per la presenza dei 2 fratelli maggiori. In previsione di un futuro inserimento al nido (quando il bambino avrà 1 anno) viene richiesto Certificazione per l’Integrazione Scolastica.” Si può quindi inferire che il bambino abbia ricevuto sufficienti stimoli dall’ambiente familiare per progredire nel suo sviluppo sociale, è già presente il sorriso, e primi esperimenti di utilizzo, percezione e modulazione della propria voce.

CONSULENZA FISIATRICA: (3° mese) “[...] è presente **ipotonia generalizzata** ma meno evidente agli arti inferiori, dove si apprezza un repertorio motorio funzionalmente rappresentato. Agli arti superiori persiste lo schema estensorio, cosa che non facilita portare le mani alla mediana e afferrare gli oggetti. Non è frequente la protrusione della lingua, tuttavia sembra indicata una consulenza presso l’ambulatorio disfagia presso l’Ospedale Maggiore per i consigli del caso. Continua fisioterapia 1 volta a settimana con progetto abilitativo mirato.”

CONSULENZA LOGOPEDICA: (3° mese) Prima visita. “[...] Vengono **definiti gli obiettivi** al momento della presa in carico iniziale del bambino, tra cui il monitoraggio ed educazione delle funzioni orali (respirazione, deglutizione e masticazione); la stimolazione dei prerequisiti della comunicazione; la sensibilizzazione all’ascolto, e prime imitazioni al fine di stimolare la produzione spontanea dei primi suoni di linguaggio. [...]” Le visite con la logopedista sono state poi effettuate 2 volte al mese.

SOMMINISTRAZIONE VACCINAZIONE SYNAGIS (3° mese)

2.3. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 3 a 6 mesi

CONCETTI CHIAVE: Dai 3 ai 6 mesi al piccolo G.F. vengono somministrate altre dosi del farmaco vaccinale per i soggetti a rischio infezioni respiratorie (sono le ultime dosi necessarie fino al momento dell’intervento al cuore). Lo sviluppo del **linguaggio** procede con riproduzione autonoma di melodie: la logopedista riferisce che il bambino cerca di “riprodurre giochi fonici in autonomia”, trovando conferma nelle parole della mamma che osserva nel bambino la produzione serale spontanea di *ninne-nanne*. Riguardo lo sviluppo dal punto di vista **comportamentale**, secondo il referto della logopedista, il piccolo G.F. risulta “sempre molto sorridente”, “collaborante”, ha “un buon aggancio allo sguardo” e “compaiono le prime imitazioni”; secondo il referto della neuropsichiatria infantile il piccolo si mostra inizialmente tranquillo, ma poi “mostra significativa irritabilità” (questa descrizione è confermata dalla fisioterapista). Da queste analisi comportamentali così differenti possiamo inferire che il piccolo G.F., dal punto di vista dello **sviluppo sociale e cognitivo**, ha acquisito una chiara capacità di distinguere l’oggetto di attaccamento (la mamma) dalle altre persone intorno a lui: è quindi già in grado di fare distinzioni.

SOMMINISTRAZIONE VACCINAZIONE SYNAGIS (4° mese)

SOMMINISTRAZIONE VACCINAZIONE SYNAGIS (5° mese) Questa è l’ultima vaccinazione che viene somministrata al bambino, in quanto dopo aver subito

l'intervento al cuore non sarà più a rischio di malattia VRS, infatti l'intervento è risolutivo.

CONSULENZA LOGOPEDICA: (5° mese) “[...] G.F. giunge in ambulatorio sempre molto sorridente e disponibile ricerca il contatto delle mani per la riproduzione delle melodie e in autonomia prova a riprodurre molti dei giochi fonici presentati; è accompagnato dalla mamma talvolta dal papà, che restano in stanza con noi durante le attività. La presenza delle figure genitoriali non rappresenta ostacolo o fonte di distrazione, intervengono se richiesto nel gioco e nelle attività strutturate. Il piccolo appare sempre molto collaborante, attento alle stimolazioni proposte, presenta un **buon aggancio dello sguardo**, osserva con molto interesse movimenti sia corporei che articolatori del linguaggio. Iniziano a comparire le **prime imitazioni** [...]” La mamma riferisce che il bambino a 5 mesi emetteva suoni precisi in una modalità quasi cantilenante nel momento in cui doveva fare la nanna la sera (come se chiamasse gli adulti per essere messo a letto), prassi che divenne un’abitudine quotidiana.

CONSULENZA CARDIOLOGICA: (6° mese) “*DIV subaortico ad impatto emodinamico in piccolo con sindrome di Down. Il caso verrà inoltre discusso al meeting multidisciplinare e le decisioni comunicate.*” Pochi giorni dopo questo referto è stata comunicata “*la **necessità di intervento chirurgico per la presenza di piccola comunicazione a livello del setto interatriale con shunt esclusivamente sinistro-destro.***” Il bambino è stato inserito nella lista d’attesa per intervento cardiaco.

CONSULENZA SPECIALISTICA FOLLOW-UP TRISOMIA 21 (Ambulatorio Auxologia Ospedale Sant’Orsola): (6° mese) “[...] *crescita saturo ponderale armonica, ma rallentata. Assume 7 poppate al dì con latte artificiale. Una poppata è stata aggiunta da poco come conseguenza della **crescita ponderale rallentata.*** [...] *si consiglia una riflessione anche con la pediatra e una visita presso l’ambulatorio disfagia dell’Ospedale Maggiore*”. Il bambino non cresce di peso con il giusto ritmo atteso, si cerca di indagare sulle possibili cause.

CONSULENZA NEUROPSICHIATRICA: (6° mese) “[...] *il bambino dopo il risveglio si mostra tranquillo per la prima parte della visita, in cui è possibile*

*apprezzare quanto già evidenziato [...] nella seconda parte della visita il piccolo mostra significativa **irritabilità**, ciò viene anche confermato dalla terapeuta che non sempre riesce a portare a termine la seduta di trattamento abilitativo. I genitori riferiscono la prassi di accudimento a casa, e la necessità di tenere il piccolo in braccio anche solo per alimentarlo. Sembra quindi indicato effettuare nel prossimo futuro una valutazione attenta (eventualmente anche con sopralluogo da parte della fisioterapeuta) del contesto e delle possibilità di agevolare le condizioni quotidiane di contenimento posturale e comportamentale.”* La madre riferisce che nel corso della visita era emerso che il bambino piangeva perché vedeva persone sconosciute con la mascherina chirurgica (obbligatoria per pandemia COVID-19) in un posto sconosciuto, quindi la possibilità di incontrare la fisioterapeuta in un’ambiente conosciuto e familiare come casa propria avrebbe forse favorito il trattamento abilitativo (cosa che in effetti si è poi verificata). Inoltre così facendo la fisioterapeuta avrebbe avuto l’occasione di insegnare alla madre esercizi da praticare quotidianamente a casa per il bambino.

CONSULENZA FISIATRICA: (6° mese) *“[...] la condizione di ipotonia generalizzata più evidente agli arti superiori. In posizione supina si conferma la difficoltà a portare le mani alla mediana. Seduto sostenuto **segue con lo sguardo, sorride** e porta le mani alla bocca. La tendenza alla protrusione della lingua sembra limitata a brevissimi istanti. [...]”* Il bambino interagisce e si mostra interessato alla figura umana, che è l’oggetto prediletto di attenzione per il neonato nel suo sviluppo sociale.

CONSULENZA LOGOPEDICA: (6° mese) *“[...] in attesa dell’intervento, abbiamo avviato un percorso di **stimolazione del cavo orale** consigliando alla famiglia norme di igiene e attività che potessero migliorare gli aspetti percettivi e motori a livello orale.”* Alla famiglia vengono fornite informazioni utili per poter assistere il bambino in questo difficile momento di ospedalizzazione.

2.4. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 6 a 9 mesi

CONCETTI CHIAVE: Dai 6 ai 9 mesi il piccolo G.F. compie notevoli passi avanti nel suo **sviluppo motorio**, nonostante i 40 giorni di immobilizzazione forzata conseguenti all'intervento al cuore: acquisisce la capacità di ruotare da supino a prono, il controllo del capo e in seguito del tronco, sa portare le mani alla mediana; ha buone competenze di inseguimento visivo. Ha iniziato lo **svezzamento**, accetta il cucchiaino e la posizione seduta nel seggiolone con sostegni laterali. Inizia ad assumere un farmaco per il corretto funzionamento della tiroide.

CONSULENZA AMBULATORIO DISFAGIA: (7° mese) “[...] il piccolo è stato inviato per valutazione deglutologica in previsione di inizio svezzamento. (...) riferita crescita lenta ma regolare. (...) Alla valutazione il piccolo appare facilmente irritabile e poco disponibile. E’ presente **controllo del capo**, non è raggiunta la postura seduta autonoma. Alla somministrazione del pasto a scopo terapeutico, il bambino viene seduto su seggiolone. Viene proposto omogenizzato di mela con cucchiaino piatto posto lateralmente. Il bambino alla proposta è stato poco disponibile, pertanto non è stato possibile osservare attivazione della bocca. [...]”. Da osservare che il bambino ha acquisito il controllo del capo, ma ancora **non siede autonomamente**, come invece fanno a 6 mesi i bambini normodotati, ma che, come abbiamo visto nel capitolo precedente per i bambini con SD, ciò avviene con mesi di ritardo.

I genitori avevano iniziato ad utilizzare il cucchiaino proponendogli frutta frullata da appena una settimana, e il bambino veniva collocato seduto in un apposito seggiolone reclinabile che gli offriva sostegno per la testa, quando l’ospedale ha comunicato alla famiglia il ricovero per **l’intervento al cuore**. Il bambino aveva 7 mesi.

REFERTO CARDIOCHIRURGIA PEDIATRICA: (7° mese) “Diagnosi di dimissione ed interventi – Ampio difetto interventricolare subaortico con lieve estensione posteriore, trisomia 21. Eseguito intervento correttivo di chiusura DIV.” La madre riferisce che le indicazioni date alla famiglia al momento delle

dimissioni del piccolo G.F. erano di tenere il bambino **sdraiato in posizione supina per 40 giorni** circa, in modo da favorire la cicatrizzazione della ferita. Questo ha rallentato i progressi nel campo della fisioterapia poiché la posizione sdraiata non permetteva alcun tipo di movimento se non la ginnastica passiva; era consentito, solo dopo 10 giorni dalle dimissioni ospedaliere, stare sdraiato sul lato e svolgere piccoli esercizi con braccia e gambe. La madre racconta che il bambino appena tornato a casa, dopo il periodo di degenza ospedaliera, aveva iniziato a girarsi da sdraiato (cambiando posizione da supino a prono) e a rotolare: stava acquisendo schemi di movimento nuovi, che però erano incompatibili con le indicazioni date dai medici ai genitori.

Durante l'ottavo mese del piccolo G. F., i genitori hanno iniziato lo **svezzamento**: nonostante la posizione seduta non fosse applicabile per la ferita, tenevano il bambino semidisteso, (seguendo i recenti consigli ricevuti *dall'Ambulatorio Disfagia dell'Ospedale Maggiore*), proponendo una pappa al giorno per una settimana, passando poi a 2 pappe al giorno, con buona risposta nella deglutizione.

CONSULENZA NEUROPSICHIATRICA: (8° mese) “[...] *Alla visita si conferma ipotonìa generalizzata. Scarsa regolazione del comportamento nel corso delle sedute fisioterapiche. **Buone le competenze di inseguimento visivo.** Consigli posturali.*” Alla madre viene comunicata l'ipotesi che il bambino pianga durante le visite mediche anche in seguito all'esperienza dell'ospedalizzazione.

CONSULENZA SPECIALISTICA FOLLOW-UP TRISOMIA 21 (Ambulatorio Auxologia Ospedale Sant'Orsola): (8° mese) “[...] *Cute rosea, ben perfusa. Fontanella anteriore lievemente aperta. Congiuntivite occhio sinistro data da ostruzione del condotto lacrimale da curare con collirio Nettacin. Faringe roseo, MMTT indenni. Toni cardiaci validi, non soffi patologici. MV normotrasmesso, bilateralmente, non rumori patologici. Addome trattabile, non organomegalie, peristalsi valida. Tono e reattività adeguati per l'età. Segue calendario vaccinale come da programma [...].*” Il referto in questione presenta un lungo elenco in cui sono presenti **tutte le visite effettuate con i vari specialisti** dal bambino fino a questo momento, e la presenza o meno del referto, e l'esito in breve di ognuna

di queste visite. Inoltre si conclude il documento con **la lista delle prossime visite** che è necessario effettuare con i vari specialisti, e già le indicazioni delle date prenotate. Questo documento **riassume un quadro completo ed esaustivo della storia clinica del bambino**, del suo stato attuale di salute, e delle visite da fare come prevenzione nel futuro più prossimo. A questo referto è stata allegata postuma una nota integrativa legata all'esito degli esami del sangue: “[...] *valore di TSH aumentato per cui (...) si consiglia di intraprendere terapia con Eutirox ½ compressa da 25 microg. ogni mattina, mezz’ora prima di colazione. Si prenota ecografia tiroide [...].*” Si evince quindi che dopo l'intervento al cuore il bambino ha necessità di una terapia specifica per ipotiroidismo.

CONSULENZA NEUROPSICHIATRICA: (9° mese) *“Peso Kg 6,8. Alimentazione da semidivezzo: pappe con creme di riso, etc.. e omogenizzati. Pasti con biberon di latte e biscotti 2-3 volte al dì. Con il biberon accetta anche l’acqua. Appetito buono. Ritmo sonno veglia regolare. Ancora difficoltà nel corso delle sedute fisioterapiche. Utilizza a casa sistema di postura per un maggiore contenimento posturale. Assume i pasti sul seggiolone. Rotola da supino a prono. La madre riferisce che afferra i piedi e si guarda le mani. Riferisce che ha ancora difficoltà ad afferrare gli oggetti. Alla vista: segue con lo sguardo (lievissimo deficit di fissazione convergenza a sn, consigliato visita oculistica), attirato da oggetti con contrasto di colori (bianco e nero). [...] A controllo NPI previ accordi. [...].”* Questa visita neuropsichiatrica è stata l’ultima effettuata dal piccolo G.F.

CONSULENZA FISIATRICA: (9° mese) “[...] *Supino **porta le mani alla mediana e alla bocca**, resta ancora un poco difficoltosa la presa dell’oggetto. Ipotonia generalizzata ad oggi più evidente agli arti superiori con tendenza all’estensione del cingolo. **Movimenti più armonici** agli arti inferiori dove si apprezza tono più sostenuto. La posizione sul fianco non sempre è accettata, il rotolo è possibile ma è ancora necessario contrastare lo schema estensorio per completare la manovra. Prosegue trattamento fisioterapico. Consiglio nel periodo estivo, anche in considerazione del ridotto adattamento alle manipolazioni del fisioterapista, di procedure volte ad un **affiancamento del caregiver** per “tutoraggio e addestramento” e così diminuire le sedute fisioterapiche senza tralasciare stimoli*

*abilitativi ludici che potranno essere proposti anche a casa (genitori nonni). Consiglio **piscina** per ambientamento in acqua, ciò anche in considerazione del periodo estivo. Consiglio **stimolazioni percettivo-motorie** in tutti i distretti corporei nei settori distali (mani e piedi). Consiglio di utilizzare **sedile per bambino tipo “BUMBO” con e senza vassoio e tavola attività**. [...]” Si possono osservare significativi miglioramenti nello sviluppo motorio del bambino, che ora riesce a compiere azioni nuove. Poiché il bambino, nonostante siano passati vari mesi, continua a non gradire la manipolazione da parte della fisioterapista (che il bambino non riconosce come persona familiare in quanto la continua vedere con il volto coperto dalla mascherina per la pandemia COVID-19 ancora in corso), viene proposta una soluzione che coinvolge il genitore nell’esercitare la manipolazione fisioterapica. Vengono proposti nuovi stimoli, come la piscina, e viene incoraggiata la posizione seduta, tramite un ausilio specifico.*

2.5. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 9 a 12 mesi

CONCETTI CHIAVE: Lo sviluppo del piccolo G.F. dai 9 ai 12 mesi vede il **consolidarsi delle abilità** precedentemente acquisite: il bambino ha compiuto lo svezzamento, è in grado di stare seduto sul seggiolone o sul sedile BUMBO consigliato dalla fisioterapista. Nello **sviluppo linguistico** la madre riferisce che è stata pronunciata la prima parola (mamma), è presente la lallazione. Il piccolo G.F. ha iniziato a frequentare con piacere l’asilo nido, mentre piange alle visite neuropsichiatriche, fisioterapiche e deglutologiche: continua a manifestare preferenze riguardo alle persone con cui interagisce, in modo coerente e costante nel tempo, validando le inferenze precedentemente espresse riguardo il suo precoce **sviluppo cognitivo e sociale**.

Durante il periodo estivo del 10° mese, la mamma riferisce che il piccolo G.F. ha prodotto nuovi suoni e nuove lallazioni, alcuni suoni potevano essere interpretabili come la parola “*mamma*”.

Il piccolo G.F. a 11 mesi inizia la frequenza all’**asilo nido** di quartiere, sezione lattanti, con un’educatrice personale, che parteciperà alle riunioni del *gruppo operativo* (partecipanti: l’educatrice personale del nido, la pedagoga, la

fisioterapista, la logopedista, la neuropsichiatra e i genitori) ed essendo lei la persona che si occuperà della somministrazione dei pasti al bambino al nido, sarà presente alle visite presso *l'Ambulatorio Disfagia dell'Ospedale Maggiore*.

CONSULENZA CARDIOCHIRURGIA PEDIATRICA: (11° mese) *“Ottimo risultato dell'intervento chirurgico correttivo in paziente con DIV. Normale accrescimento e compenso cardiocircolatorio. [...]”* Ben riuscito l'intervento al cuore del piccolo G.F.

CONSULENZA SPECIALISTICA FOLLOW-UP TRISOMIA 21 (Ambulatorio Auxologia Ospedale Sant'Orsola): (11° mese) *“[...] Riferito benessere a domicilio. Sonno regolare, occasionali russamenti. Esegue lavaggi nasali con fisiologica tutte le mattine. **Ha compiuto lo svezzamento**, mangia due pappe al giorno con carne/pesce/formaggio. Fa due spuntini con frutta o yogurt e due biberon da 210 ml di latte formulato di tipo 2. Alvo e diuresi regolari. (...) **Non mantiene al momento la posizione seduta**. E' presente **lallazione**, utilizza entrambe **le manine per giocare**. (...) Cute rosea, ben perfusa. Fontanella anteriore piccola e normotesa. Faringe roseo, MMTT non ben visualizzabili per presenza di cerume. Toni cardiaci validi, **non soffi patologici**. MV normotrasmesso, bilateralmente, non rumori patologici. Addome trattabile, non organomegalie, peristalsi valida. Testicoli in sede.”* Sono già stati effettuati importanti step di crescita: il bambino è svezzato, ha quindi accettato il cucchiaino e il passaggio a cibi di consistenza differente, cremosi. Per quanto riguarda lo sviluppo motorio ancora non ha raggiunto la posizione seduta. Per lo sviluppo verbale, è presente la lallazione.

CONSULENZA AMBULATORIO DISFAGIA: (12° mese) *“[...] in terapia con Eutirox per **ipotiroidismo** (...). Al momento mangia cibi di consistenza cremosa, tollera poco, presentando conati di vomito, la presenza di cibi di consistenza aumentata. **Frequenta il nido con piacere** fino al primo pomeriggio (consuma pranzo e merenda) (...) Alla valutazione il piccolo appare facilmente irritabile e poco disponibile. Si visionano video registrati a casa ed a scuola da cui si osserva che il bambino assume la pappa di consistenza cremosa senza difficoltà. Il cucchiaino è posto lateralmente, a volte al centro della bocca e causa il riflesso*

del morso. Quando posto lateralmente si osserva buona attivazione ed una deglutizione valida. Il cucchiaino utilizzato è in silicone morbido e viene spesso addentato da Gabriele. L'educatrice comunica che a scuola viene utilizzato con successo bicchiere con incavo per bere i liquidi, a casa la mamma utilizza ancora il biberon. Si alimenta su seggiolone del commercio e presenta un **buon controllo del capo ed un iniziale controllo del tronco**. Alla somministrazione del pasto per scopo terapeutico il bambino viene seduto sul seggiolone, ma non è stato possibile osservare attivazione della bocca per indisponibilità e pianto continuo. Si osserva buon sigillo labiale e la lingua è posizionata correttamente all'interno del cavo orale. [...]” Seguono consigli tecnici per aiutare la deglutizione. Importante osservare che ha raggiunto con successo alcune tappe del suo sviluppo, ha probabilmente sviluppato un attaccamento sicuro verso la madre (in quanto in solo 1 mese di frequenza al nido si è già ambientato “con piacere” riuscendo a superare l'ansia da separazione materna, tenendo conto che la figura di riferimento all'interno del nido è un'educatrice personale che può quindi fungere da sostituto materno), ha acquisito il controllo del capo e sta acquisendo quello del tronco, schemi di controllo muscolari che gli consentono di mantenere la posizione seduta. Inoltre è già svezzato, mangia pappe cremose con il cucchiaino. Tutti questi passaggi di crescita vanno visti in un contesto complesso, in cui le figure adulte intorno al bambino indossano la mascherina chirurgica per via delle norme igieniche pandemia COVID-19, per il bambino può risultare difficile distinguere i volti.

ECOGRAFIA TIROIDE: (12° mese) “Tiroide in sede, di regolare morfologia ma di dimensioni inferiori alla norma: il diametro AP è di circa 9 - 10 mm per ciascun lobo. Omogenea l'ecostruttura parenchimale, in assenza di lesioni nodulari solide o fluide. Non valutabile il segnale vascolare allo studio ECD per il **pianto continuo del piccolo**.” Questo referto permette ancora una volta di osservare la difficoltà del bambino di interagire con estranei (ricordiamo che a causa della pandemia COVID-19 tutti gli operatori indossano la mascherina chirurgica sul viso e il bambino inoltre è stato ospedalizzato) e di essere manipolato da persone sconosciute, pur in presenza di un genitore.

La madre riferisce che la **prima parola** “*mamma*” è stata pronunciata a 12 mesi (udita chiaramente mentre il bambino piangeva nella stanza a fianco e proprio con l'intento di chiamarla nel pianto diceva “*mamma*”).

2.6. Lo sviluppo del piccolo G.F. da 12 a 18 mesi

CONCETTI CHIAVE: Nello **sviluppo motorio**, dai 12 ai 18 mesi, il piccolo G.F. ha acquisito la posizione seduta, utilizza entrambe le mani per giocare, ha acquisito i primi rudimenti del *gattonamento* con l'abilità dello *strisciare*. In merito allo **sviluppo del linguaggio**, la mamma riferisce che ha pronunciato la parola “papà”, procedono lallazioni e imitazioni fonetiche prive di senso compiuto. Dal punto di vista dello **sviluppo sociale e cognitivo** il bambino ha dato segni, in ambito scolastico, di aver compreso quale sia il momento del distacco dalla madre, e il significato di molti comportamenti attuati dagli altri bambini, (non manifestando più il pianto come reazione a questi), anche il suo tempo di gioco si è allungato. E' **svezzato**, mangia alimenti di consistenza solido-morbida, gestisce bene il cibo. C'è stato un aumento dei processi infiammatori delle alte vie aeree: il piccolo G.F. è spesso raffreddato. Il bambino ha avuto il covid con sintomi lievi. Alla visita uditiva non vengono riscontrate anomalie.

GRUPPO OPERATIVO ASILO NIDO: (15° mese) A causa dell'assenza di un documento ufficiale, riporto una breve intervista alla madre, che ha trascritto le informazioni riguardo questa riunione multidisciplinare, ed un estratto della logopedista. L'educatrice scolastica riferisce che l'inserimento del bambino a 12 mesi nell'asilo nido è stato armonico, le sue difficoltà erano legate ai rumori forti (essendo in una sezione lattanti spesso molti bambini piangevano contemporaneamente) e all'avvicinarsi improvviso degli altri bambini (il piccolo G.F. si spaventava e piangeva). Al momento il bambino non ha più difficoltà con l'avvicinarsi improvviso degli altri bambini e il suo tempo di gioco si è allungato. All'età di 12 mesi non piangeva nel momento della separazione dalla mamma, a 15 mesi invece ha cominciato a piangere nel momento della separazione. L'educatrice riferisce questo cambiamento come un maggior sviluppo cognitivo

del bambino, che ora è in grado di comprendere il contesto e la nuova abitudine scolastica inserita. La **fisioterapista** sta osservando i primi movimenti rudimentali per il **gattonamento**: striscia a terra prono per raggiungere un gioco luminoso colorato (ama questo tipo di giochi), si stanca facilmente e impiega molto tempo a coprire una piccola distanza. La **logopedista**: “[...] *Gradualmente, quando il bambino G.F. si è mostrato attratto dagli oggetti e interessato alla loro manipolazione, i suoni di linguaggio proposti all’interno del bagno sonoro sono stati rafforzati con giochi fonici e movimenti. Attraverso l’utilizzo anche dei giochi fonici è stato possibile stimolare la **produzione di molti suoni di linguaggio**. (...) I mezzi principali utilizzati sono la voce cantata modulata e parlata e i giochi fonici associati alle proposte vocali. Le stimolazioni vengono presentate sia all’interno dell’ambulatorio ma soprattutto a casa; viene consigliato infatti di sfruttare tutte le situazioni concrete di comunicazione cariche di affettività: il bagnetto, la pappa, la passeggiata, il cambio, la preparazione della nanna; queste stimolazioni devono essere ridondanti, in questo modo si permette al bambino di fare esperienza di uno stesso ritmo linguistico in più occasioni e, di conseguenza, di stabilizzarlo a livello centrale. [...]*”

CONSULENZA AMBULATORIO DISFAGIA: (15° mese) “[...] *mangia sia a casa che a scuola cibi di consistenza solido/morbida attivando **atti masticatori validi e gestendo adeguatamente il bolo**. Frequenta il nido con piacere fino al primo pomeriggio. Beve dal bicchiere con incavo o con il biberon. Manipola gli alimenti con fatica e li porta raramente alla bocca. Si alimenta su seggiolone del commercio e presenta un **buon controllo del capo ed un completo controllo del tronco**. (...) Alla valutazione il piccolo appare **sorridente, disponibile e molto vivace**. In condizioni di riposo si osserva buon sigillo labiale e la lingua è posizionata correttamente all’interno del cavo orale. Assenza di scialorrea. Si visionano video registrati a casa ed a scuola da cui si osserva che il bambino **gestisce bene il pasto**. Alla somministrazione del pasto a scopo terapeutico, il bambino viene seduto su seggiolone e consuma il pasto solido/morbido attivando movimenti di masticazione adeguati senza interposizione della lingua. Quando mangia la purea di frutta tende a gestirla con movimenti di simil suzione con interposizione della lingua. [...]*” Il piccolo G.F. ha raggiunto il controllo del capo

e del tronco, riesce quindi a raggiungere la posizione seduta sul seggiolone, cosa molto importante perché possa esplorare il mondo attorno a sé e manipolare ed afferrare i giochi o gli oggetti. Lo svezzamento prosegue con il giusto ritmo di cambio di consistenze alimentari, in base allo sviluppo delle sue abilità masticatorie. Il bambino è cresciuto: ora ha buone competenze sociali, pur essendo in presenza di adulti sconosciuti che indossano la mascherina chirurgica (quindi con il volto in parte coperto), non piange più, ma è sorridente e disponibile, ciò indica un'evoluzione nel comportamento sociale, dovuta a un maggior sviluppo cognitivo.

CONSULENZA LOGOPEDICA: (15° mese) “[...] *Dal punto di vista delle funzioni orali del piccolo G.F. riferita **respirazione principalmente orale**, da quando frequenta il nido i processi infiammatori delle alte vie sono aumentati e il piccolo G.F. è spesso raffreddato; masticazione e deglutizione al momento adeguate rispetto alle consistenze proposte; permane in alcuni momenti posizione linguale a riposo interlabiale con **difficoltà di controllo del granding mandibolare**. Seguito mediante Follow-Up di controllo anche dalle colleghe dell’ambulatorio di Disfagia dell’Ospedale Maggiore che, con cadenza trimestrale, hanno potuto verificare i miglioramenti del piccolo: il controllo effettuato (...) aveva infatti rilevato miglioramenti durante l’assunzione della pappa cremosa, buona attivazione alla vista del cucchiaio e deglutizione valida. Migliorato in concomitanza anche il controllo di capo e tronco. L’ultimo controllo (...) rilevava ottimale gestione del pasto con attivazione di movimenti di masticazione adeguati senza interposizione linguale; presenti ancora difficoltà nell’assunzione dell’acqua attraverso il bicchiere.” Il bambino respira principalmente dalla bocca per via del raffreddore, situazione tipica per i bambini che frequentano contesti sociali al chiuso specie nella stagione invernale, inoltre questo è legato all’anatomia del bambino con SD (vedi pagina 7) ed in alcuni momenti è visibile la lingua protrusa.*

CONSULENZA OCULISTICA: (15° mese) “Oggi **catarro nelle ciglia** in OS. Epifora OS. Leggerissima PAC ruotato a sinistra. Nistagmo a scosse fini e irregolari OOMOE: non alterazioni evidenti, lieve asimmetria del viso e palpebra

sinistri (più piccoli di OD) R c.l. apparentemente centrali. Stereopsi non interessato al Lang Test delle 4dp. Risposte inc. (...) Ripetere visita ORL [...] segue CONSULENZA ORTOTTICA: *“Oggi **catarro nelle ciglia** in OS, Epifora OS. Leggerissima PAC ruotato a sinistra. Nistagmo a scosse fini e irregolari OO. MOE: non alterazioni evidenti, lieve asimmetria del viso e palpebra sinistri (più piccoli di OD). [...]* La presenza del catarro nelle ciglia è legata alla chiusura del dotto lacrimale dell’occhio sinistro, i dottori parlano di un possibile **piccolo intervento** per risolvere il problema, ciò è riscontrabile nel referto redatto a posteriori dall’ambulatorio specialistico follow-up trisomia 21 che riassume in questo modo: *“[...] si rileva OS ostruzione del dotto nasolacrimale per il quale si consiglia sondaggio del dotto entro l’estate”.*

La mamma riferisce che la parola “*papà*” è stata pronunciata dal piccolo G.F. per la prima volta a 16 mesi.

CONSULENZA Uditiva: (18° mese) *“Funzione uditiva globale valutata con COR nella **norma** per età e comunque **sufficiente per l’ascolto del linguaggio parlato**. OAEs pass bilateralmente.”* Si conferma l’esito delle visite precedenti: il bambino non ha deficit uditivi, dato molto importante per il suo corretto sviluppo cognitivo (vedi in questo testo pagina 14).

CONSULENZA SPECIALISTICA FOLLOW-UP TRISOMIA 21 (Ambulatorio Auxologia Ospedale Sant’Orsola): (18° mese) *“[...] Accesso al PS il (...) per difficoltà respiratorie associate a faringodinia e rantoli. Ha avuto il Covid dal (...) con sintomi lievi (raffreddore). Presente mughetto al momento della visita. Sonno regolare, occasionali russamenti probabilmente dovuti al raffreddamento. Eseguo lavaggi nasali con fisiologica tutte le mattine. Dieta varia e regolare. Alvo tendenzialmente diarroico (...). Pratica fisioterapia 1 vv alla settimana e logopedia con il progetto *Guarda come cresco* (1vv/2 settimane). (...) E’ presente lallazione, utilizza entrambe le manine per giocare. (...) visita gastroenterologica prenotata [...].”* Il bambino riesce a giocare usando entrambe le mani, quindi ha ottenuto il traguardo di riuscire a portare le mani alla mediana per afferrare gli oggetti posti davanti a lui. Viene consigliata una visita gastroenterologica per diarrea.

CONSULENZA GASTROENTEROLOGICA: (18° mese) “[...] *conclusioni diagnostiche: diarrea cronica benigna (Toddler Diarrhoea).*” Non risultano quindi disturbi rilevanti.

Capitolo 3

Gli operatori e il modello integrato di intervento precoce

3.1. Consulenza medica specialistica follow-up Trisomia 21 (il “Direttore d’Orchestra” degli interventi)

Presso il Policlinico Sant’Orsola-Malpighi di Bologna, da molti anni è presente un ambulatorio dedicato alla presa in carico dei bambini che nascono con Trisomia 21 (Ambulatorio Auxologia Ospedale Sant’Orsola – Unità Operativa di Neonatologia). Il professor Guido Cocchi, la dottoressa Chiara Locatelli e tutti gli altri professionisti che vi lavorano, ogni anno rappresentano un punto di riferimento per tantissimi bambini e le loro famiglie, di cui la metà provenienti da fuori provincia. Il ruolo della Dottoressa Locatelli è centrale: è una pediatra neonatologa, che si occupa di Bambini con sindrome di Down e di bambini con altre condizioni genetiche o malattie rare. A seguire riporto brevi parti dell’intervista alla Dottoressa Locatelli.

Tempistiche del Follow-Up: *“I piccoli vengono seguiti dalla nascita (se è possibile persino prima, già durante la vita prenatale) fino al compimento del loro sviluppo di crescita, quindi all’età adulta (18-20 anni). I bambini dalla nascita vengono inseriti in un follow-up che ha questa cadenza: nel primo anno di vita del bambino è prevista una visita ogni 3 mesi, nel secondo anno invece ogni 6 mesi, e da dopo i 3 anni la visita è prevista 1 volta all’anno. L’ambulatorio si occupa di seguire 650 bambini all’anno (questo numero è variabile, dipende dal numero di nascite) **prendendoli in carico dal punto di vista clinico** e l’agenda degli appuntamenti è quotidianamente piena.”*

Personale di aiuto per il benessere psicologico: *“Purtroppo tra il personale attivo in ambulatorio non è presente alcuna figura di supporto psicologico né per i genitori dei piccoli pazienti, né per il*

*personale medico. In questo ambulatorio sarebbero fondamentali varie figure professionali di aiuto psicologico, per poter aiutare gli utenti da tutti i punti di vista: sia uno psicologo che abbia le competenze per eseguire i test neuropsicologici (ad esempio di valutazione cognitiva), sia uno psicologo che possa seguire la famiglia durante lo sviluppo del bambino: una figura che affianchi i genitori dall'epoca prenatale e li accompagni durante gli step di crescita del bambino (che possa quindi sostenere la famiglia e il bambino anche in eventuali situazioni di manifestazioni di disturbi del comportamento); inoltre sarebbe utile la presenza di un neuropsichiatra che graviti in ambulatorio per occuparsi dei casi specifici dei disturbi del comportamento. Durante la pandemia COVID-19 la Fondazione Sant'Orsola ha finanziato momentaneamente le ore di lavoro di una psicologa, che potesse sostenere le famiglie in difficoltà con colloqui online: l'isolamento aveva portato ad un peggioramento del comportamento di alcuni bambini (proprio legato all'aumento delle paure dovuto all'emergenza sanitaria) rendendo difficile la quotidianità in famiglia. Per fornire quindi un **servizio completo**, sarebbe necessario che nell'ambulatorio lavori quotidianamente anche uno **psicologo**, che possa incontrare **continuativamente** e in presenza le famiglie (già durante il percorso prenatale); andrebbe garantito un servizio per cui, quando una famiglia viene in ambulatorio per una visita di Follow-Up, possa essere accompagnata presso "una sorta di sportello di aiuto psicologico", in cui il professionista possa **conoscere le famiglie e il bambino nel tempo**, offrendo un percorso di **sostegno per la crescita**." Al momento è solo la Dottoressa Locatelli a fornire in questo ambulatorio un percorso longitudinale di sostegno costante nel tempo per queste famiglie e i loro piccoli.*

Collaborazione con la Neuropsichiatria Territoriale: *"Sia se il bambino viene ricoverato in neonatologia, sia nella situazione di dimissioni dal reparto neonatologia, informiamo le famiglie sul fatto che è necessario contattare la Neuropsichiatria Territoriale per la presa in*

carico del bambino. Per i casi più complessi viene effettuata una riunione di confronto tra il nostro ambulatorio e quello della Neuropsichiatria Territoriale ogni 2 mesi (ovviamente questo è più facile che avvenga per i casi di Bologna, per i casi fuori dal territorio è più difficile). Lo scopo è la creazione di una rete pro bambino, in cui vari operatori differenti operino sotto lo sguardo attento di un “direttore d’orchestra”, che guidi ognuno nei tempi giusti d’intervento legati alle caratteristiche individuali del bambino in questione.”

Ruolo di sostegno alla famiglia: *“Le famiglie hanno bisogno di condividere le preoccupazioni che sorgono durante il processo di crescita del bambino, di avere un operatore che rappresenti un punto di riferimento stabile lungo la strada; già per questa funzione di condivisione il nostro ambulatorio è utile. Ricordo un episodio preciso in cui ho ricevuto un feedback importante: una volta mi scrisse una mail un fratello grande di una bambina piccola che era molto peggiorata negli ultimi mesi sotto l’aspetto del comportamento. Lui scriveva: “Grazie, perché so che il vostro lavoro non è una soluzione alla situazione, ma condividere insieme questa fatica è stato comunque un sostegno.” Inoltre, per poter offrire un servizio più completo, sarebbe utile che i ginecologici mettessero la famiglia in contatto con il nostro ambulatorio (cosa che purtroppo ancora non avviene) già durante la gravidanza. Questo per favorire una presa in carico più strutturata che permetta al pediatra di poter seguire il bambino già dall’epoca prenatale.”*

Altre realtà cliniche simili in Italia: *“Sul territorio italiano sono a conoscenza di solo pochissimi ambulatori che svolgono la nostra stessa funzione (prendere in carico i pazienti di malattie rare dal punto di vista clinico), in quanto pazienti da tutta Italia vengono inviati qui a Bologna all’Ambulatorio Trisomia 21 e Malattie Rare, all’Ospedale Sant’Orsola. Le visite nel nostro ambulatorio sono a carico del Sistema Sanitario Nazionale, mentre la logopedia 0-3 anni all’interno del*

progetto “Guarda Come Cresco” è finanziata dalla Fondazione Sant’Orsola di Bologna. In altre realtà territoriali la logopedia 0-3 anni è invece a carico dell’utente.”

Iter di sviluppo del piccolo G.F.: *“Il piccolo G.F. (rispetto al confronto con altri casi) ha intanto avuto il vantaggio di avere una famiglia molto presente, stimolante, che non ha difficoltà sociali, e che ha accettato l’arrivo di un bambino con SD. Nell’ambito del progetto della Fondazione Sant’Orsola “Guarda Come Cresco”, nel quale avviene la presa in carico precoce (prima dell’anno di vita) del bambino con SD dal punto di vista di trattamenti di logopedia, il piccolo G.F. ha potuto implementare le proprie possibilità di linguaggio: certamente il bambino ha una propria capacità istintiva comunicativa, e chiaramente come bambino di 3-9 mesi all’inizio del suo sviluppo emette principalmente gorgheggi. Quindi qual è il vantaggio aggiunto che ottiene il piccolo G.F. svolgendo questo percorso di logopedia? Vi è un aumento delle capacità relazionali, in quanto il piccolo si ritrova a essere inserito in un contesto sociale davvero precocemente, ciò a mio parere è importante in quanto implementa l’aspetto cognitivo. I feedback riportati in ambulatorio dalla mamma del piccolo G.F. hanno reso evidente come questo progetto di logopedia sia stato indirettamente un sostegno anche per lei: infatti nel primo anno di vita del bambino le domande che i genitori si pongono sul futuro sono tante, come anche le fatiche e le preoccupazioni, ed avere una figura che sia possibile incontrare spesso e che possa portare un supporto in modo specifico (anche se non come aiuto psicologico per l’adulto) offre al genitore un importante sollievo, una sorta di leggerezza. Inoltre guardare come il proprio figlio risponde in modo positivo a questa terapia, che durante i trattamenti il bambino è solare, che per lui è un’esperienza piacevole, ciò porta un grande feedback positivo al genitore. Il compito degli operatori è di porsi davanti alle difficoltà dei bambini con delle ipotesi di percorsi per migliorare (piuttosto che sottolineare le difficoltà),*

suggerendo un percorso differente; non è funzionale porre ad un genitore un problema senza dargli un percorso risolutivo alternativo.”

3.2. Modello di intervento logopedico nella fascia 0-3 anni

La Dottoressa Caterina Cataldi, Logopedista e Deglutologa, Dottoressa Magistrale in Scienze Riabilitative delle Professioni Sanitarie, si è occupata dello sviluppo della produzione del linguaggio e delle capacità comunicative del piccolo G.F. dal suo 3° mese di vita. Riporto a seguire brevi estratti descrittivi del suo intervento, raccolti tramite intervista.

*“Il piccolo G.F. è stato inserito all’interno del progetto **“Guarda Come Cresco”** sostenuto dalla Fondazione Sant’Orsola in collaborazione con il Prof.re G. Cocchi e la Dott.ssa C. Locatelli dell’ambulatorio trisomia 21 e malattie rare (Pad. 13) del Policlinico Sant’Orsola Malpighi; (...) esclusi i momenti di criticità sanitaria legati alla pandemia e i periodi di interruzione festività, il piccolo G.F. ha effettuato in media 2 sedute di abilitazione/riabilitazione logopedica al mese (1 ogni 15 giorni). Il bambino è seguito mediante Follow-Up di controllo anche dalle colleghe dell’ambulatorio di Disfagia dell’Ospedale Maggiore, che con cadenza trimestrale hanno potuto verificare i miglioramenti del piccolo. (...)”*

La scelta del metodo stimolativo riabilitativo: *“Il metodo utilizzato all’interno del progetto, principalmente nella **fascia 0-3 anni**, è il **metodo creativo stimolativo riabilitativo della comunicazione orale e scritta con le strutture musicali**. Il metodo fu ideato dalla professoressa Zora Drežančić per la presa in carico dei bambini audiolesi, ma si presta bene all’applicazione in bambini con altre difficoltà di linguaggio. Perché la scelta di questo metodo? E’ applicabile fin dai primi mesi di vita e permette di offrire ai bambini stimoli adeguati all’attivazione fisiologica di tutte le vie nervose necessarie per lo sviluppo del linguaggio, e funzionali, sia ad un’impostazione naturale della voce, sia alle prime acquisizioni linguistiche. La stimolazione proposta è una **stimolazione globale**, cioè una stimolazione sia delle **funzioni psichiche** (attenzione, percezione, memoria,*

motivazione, interesse, affettività), sia dei **processi mentali** (imitazione, associazione, evocazione, riconoscimento). Un clima emotivo ed affettivo, caldo e coinvolgente durante gli incontri, è prerequisito fondamentale; questo consente di attirare l'attenzione dei nostri bambini, di motivarli e di renderli attenti e partecipi.”

Tipologia di intervento applicata al piccolo G.F.: “Dei 4 programmi che costituiscono il metodo Drežančić con G.F. abbiamo attuato il primo programma; tale programma è stato così denominato poiché comprende strutture che sollecitano la fonazione e la sensibilizzazione all’ascolto, che attivano il controllo visivo e che rendono consapevoli i bambini dei movimenti del proprio corpo anche in relazione alle diverse abilità prassiche e di coordinazione motoria (lo scopo di questa prima sezione della pedagogia è quello di avviare il prima possibile i processi necessari per l’acquisizione del linguaggio orale presentando stimoli sonori ben programmati). I modelli proposti sono, infatti, multicanale: l’informazione viene presentata nei suoi aspetti **acustici** (la stimolazione è emessa in forma verbale), **motori** (la stimolazione è accompagnata da movimenti) e **visivi** (il bambino osserva il modello presentatogli dall’adulto).”

Obiettivi del lavoro con il piccolo G.F.: “Gli obiettivi di questi mesi sono stati quindi: sensibilizzare all’**ascolto** (una buona sonorizzazione della voce consente una buona articolazione), provocare le prime **imitazioni** (Il bambino, dopo aver ascoltato il modello vocale, imita quanto proposto), favorire processi di **associazione, memorizzazione, evocazione**, (se il bambino è in grado di evocare correttamente il suono di linguaggio associato ad un oggetto e lo fa senza il nostro modello vocale, possiamo essere certi che è stato in grado di immagazzinare uno stimolo acustico e potrà quindi essere libero di farne uso ogni volta che sarà necessario) e favorire il **riconoscimento uditivo**. Obiettivo a medio e lungo termine sarà quello di arricchire con la parte linguistica i giochi fonici e i suoni di linguaggio prodotti. Essi, infatti, permettono di ottenere gli elementi per la **preparazione dei primi vocaboli** e di introdurre la funzione semantica del **linguaggio**”

Il vantaggio di una presa in carico precoce: *“Possiamo sintetizzare tre punti principali della logopedia condivisi all'interno del progetto “guarda come cresco”:* l'importanza dell'**intervento precoce**, la **famiglia** al centro del progetto abilitativo riabilitativo e la costruzione di una **rete pro-bambino**. L'obiettivo dell'intervento precoce, è sia quello di creare delle basi per una comunicazione e un'interazione efficace, che quello di monitorare (e se necessario intervenire) lo sviluppo delle funzioni orali, in quanto per le caratteristiche tipiche della Trisomia 21, possono risultare alterate o difficoltose. La possibilità di seguire i bambini fin dalle prime fasi di sviluppo è un tassello importante di questo percorso di accompagnamento, sia per gli specialisti che per i piccoli pazienti e le loro famiglie che, ricevendo un supporto e potendo confrontarsi con noi, evitano di procedere, come spesso accade, per tentativi ed errori. Talvolta le famiglie ci riportano timori legati alla sensazione di non sapere come sostenere e stimolare in maniera adeguata il proprio bambino; sia dal punto di vista comunicativo-relazionale, che dal punto di vista alimentare, riguardo quindi le abilità orali. La paura di non agire in modo efficace spesso crea le basi per una comunicazione non funzionale e per un'alimentazione non fisiologica.”

L'alleanza con la famiglia: *“La presa in carico precoce deve, infatti, abbracciare tutti i bisogni di sviluppo del bambino, ponendo particolare attenzione alla famiglia e all'ambiente sociale in cui vive. Per questo motivo, uno dei punti chiave del progetto, è la scelta di rendere il caregiver parte integrante del percorso abilitativo-riabilitativo. I genitori sono sempre presenti all'interno del setting, sia durante le sedute di osservazione che durante quelle di trattamento; tale presenza è volta non solo ad insegnare loro compiti specifici da riproporre in ambiente domestico, ma è finalizzata a sostenere (e alle volte ad attivare) la loro capacità di cogliere ciò che il bambino fa, come cambia, cosa preferisce, come manda i suoi segnali di stanchezza e soddisfazione, e come sia possibile per loro fattivamente arricchire l'interazione con lui. Lo spazio e il tempo dedicato ai genitori rappresentano una dimensione che necessariamente dobbiamo prendere in considerazione, per instaurare con essi una solida e precoce alleanza terapeutica, che permetta loro di partecipare in modo attivo e propositivo al percorso riabilitativo, e che li aiuti a riconoscere i bisogni, le difficoltà, ma*

soprattutto le potenzialità, del loro bambino. Possono quindi riappropriarsi delle competenze genitoriali, che spesso, almeno nelle prime fasi, sono sommerse dalle preoccupazioni e dalle difficoltà. In questo modo possiamo essere di supporto ai genitori perché essi a loro volta possano esserlo con il proprio bambino.”

3.3. Modello di intervento fisioterapico per bambino con SD da 0 a 18 mesi

La Dottoressa Silvia Lambertini è la fisioterapista che si è occupata del percorso abilitativo motorio del piccolo G.F.; a seguire alcune parti dell'intervista.

L'intervento del fisioterapista: *“Nel caso dei bambini con SD l'intervento del fisioterapista non è riguardo a una riabilitazione, ma verte soprattutto su una abilitazione, in quanto le tempistiche del bambino con SD nel raggiungimento delle tappe motorie sono differenti rispetto a quelle di un bambino normodotato. Il fisioterapista stimola, accompagna l'acquisizione delle tappe motorie, assicurandosi che non avvengano in maniera errata, che non vi siano mal posizionamenti degli arti, o abitudini motorie sbagliate. E' un accompagnamento nella crescita per un bambino che è più lento nel suo sviluppo motorio rispetto agli altri, ma che comunque raggiungerà le stesse tappe degli altri bambini normodotati, quindi si lavora proprio sulle stesse tappe dei bambini normodotati: raggiungere il controllo del capo, del tronco, il rotolare, la posizione seduta, lo strisciare, il gattonare, etc...; la differenza sta nel fatto che mentre il bambino normodotato quando riceve stimoli tende ad attraversare le varie tappe in autonomia, il bambino con SD quando riceve stimoli non risponde nello stesso modo. Il fisioterapista offre quindi una situazione mirata affinché il bambino con SD possa cogliere questi stimoli. Tramite la Neuropsichiatria Territoriale, il fisioterapista inizia a lavorare con il neonato al momento della presa in carico, quando il bambino è appena uscito dall'ospedale; da quel momento questa figura professionale affianca la famiglia, con uno o più incontri settimanali di un'ora, in quanto c'è una certificazione del ritardo motorio nello sviluppo. Le famiglie che hanno un bambino con SD, già in ospedale alla nascita incontrano il fisioterapista*

che fornisce indicazioni di base su come contenere il neonato e indicazioni posturali.”

Stimoli per il piccolo G.F. nel periodo 0-3 mesi: *“Si lavora su come può avvenire il contenimento da parte dei genitori, sulla linea mediana, sullo stare su un fianco, sulle posture, sulla chiusura del cingolo scapolare perché i bambini con SD hanno una tendenza all’ipotonia, (significa che hanno la tendenza ad assumere una posizione molto aperta, a non stare raccolti). Aiutiamo il neonato con i **giochi ad alto contrasto**, bianchi e neri, magari montati su palestrine. Questo tipo di giochi serve per offrire uno stimolo oculare in modo da ottenere una risposta visuo-motoria, per vedere se il bambino ha un buon **aggancio allo sguardo**: muovendo l’oggetto davanti al bambino si può osservare se segue con lo sguardo, e magari anche con il capo, lo stimolo proposto. Queste sono facilitazioni proposte al bambino, per migliorare la qualità delle risposte visuo-motorie e i tempi di risposta agli stimoli. Alla fine del 3° mese si osserva se il bambino, una volta lasciato in posizione aperta, cerca ancora il contenimento, oppure se questo non è più necessario.”*

Stimoli per il piccolo G.F. nel periodo 3-6 mesi: *“Il piccolo G.F. piangeva molto. Era complesso fare il trattamento fisioterapico, il bambino non gradiva essere manipolato. Accettava le proposte motorie solo da in braccio alla mamma. L’ambiente delle sedute era l’ambulatorio, a causa del pianto continuo abbiamo provato anche a svolgere i trattamenti a domicilio, avendo come risultato una lieve diminuzione del pianto. Provata la **posizione prona** a 6 mesi, e lo stimolo al rotolamento (anche detto stimolo ai rotoli).”*

Stimoli per il piccolo G.F. nel periodo 6-9 mesi: *“L’ipotonia generalizzata rendeva faticoso il controllo del tronco e del capo, inoltre il bambino era stato ospedalizzato per l’operazione al cuore, quindi le sedute di fisioterapia sono state effettuate per 1 mese e mezzo solo per verificare quale tipo di **ginnastica passiva** il caregiver potesse effettuare a domicilio per il bambino. La posizione prona era interdetta per il bambino in questo momento.”*

Stimoli per il piccolo G.F. nel periodo 12-18 mesi: *“Al compimento dei 12 mesi, con l’inizio del nido, il bambino ha smesso di piangere durante i trattamenti.*

Cercava comunque sempre la figura di riferimento, che era la mamma, ma era più disponibile al contatto, **interagiva con l'operatore**, lo riconosceva, sorrideva. Questo è stato il momento preciso in cui è stato possibile individuare un grande cambiamento di atteggiamento del bambino. Raggiunto il **controllo del capo**, si cerca di lavorare sulla posizione seduta lavorando sui **paracaduti laterali** (il bambino sta seduto ma non riesce a controllare la posizione): con l'ausilio del sedile BUMBO è possibile fornire un adeguato sostegno al tronco, le gambe vengono contenute in modo stabile (aiutando nel controllo basso del bacino) e la parte alta del tronco è lasciata libera di muoversi, quindi lavorando sugli arti superiori è possibile stimolare la posizione seduta. Ho dato indicazioni all'educatrice dell'asilo nido del piccolo G.F. affinché potesse stare seduto con determinate accortezze legate al contesto specifico, fornendo anche un altro sistema chiamato SQUIGGLE (è un supporto posturale con diversi elementi per assumere le differenti posizioni in modo facilitato) da tenere a scuola. Ho accompagnato il bambino anche all'ambulatorio Disfagia dell'Ospedale Maggiore - era presente anche la mamma - per poter poi coordinare la famiglia nei trattamenti a casa, facendo in modo che le indicazioni specifiche date dalla deglutologa potessero essere applicate. Come accade spesso con i bambini con SD, anche se la mamma aveva già avuto 2 figli prima dell'arrivo del piccolo G.F., il genitore si trova ad affrontare la pratica dello svezzamento come se fosse per lui la prima volta, in quanto è presente l'**ipotonia di tutto il cavo orale** del bambino, e può essere di grande aiuto il supporto di un operatore.

A 15 mesi il bambino aveva raggiunto la **posizione seduta**. E' stato possibile notare un aumento della **capacità mnemonica** del bambino, in quanto all'arrivo in ambulatorio sapeva orientarsi, mostrava di conoscere i giochi e di cercarli nei luoghi in cui sapeva erano riposti. Riconosceva senza problemi l'operatore, e rideva alle proposte mostrando di gradirle, **interagiva a segno con i suoni** prodotti durante il trattamento creando un vero e proprio **scambio comunicativo** con la fisioterapista.

Ai 18 mesi del piccolo G.F. abbiamo lavorato sulla **ricerca di uno spostamento orizzontale**, sul movimento dello **strisciare**. L'obiettivo è spingere il bambino al movimento (in questo caso appunto lo strisciare) tramite il desiderio di

raggiungere un oggetto. E' presente quindi anche un'integrazione cognitiva nel compito motorio: il pensiero è "mi muovo per raggiungere una determinata cosa". Si stimola il bambino con un gioco che gli possa piacere, posto circa a 1 metro di distanza da lui, e lo si facilita posteriormente spingendolo con le mani sotto ai piedi affinché lui si possa allungare in avanti stendendo le gambe e strisciare. Il bambino deve articolare una sequenza di movimenti abbastanza complessa, che poi deve riproporre più volte, per riuscire a compiere i vari step per arrivare al gioco. Nel caso del piccolo G.F. la difficoltà stava nel fargli mantenere l'interesse verso l'oggetto, perché a volte durante il compito si distraeva e non volgeva il capo verso lo stimolo, poi interrompeva il movimento di striscio. La **motivazione** del soggetto è fondamentale per poter compiere questo tipo di esercizio motorio: per stimolarlo usavo bottiglie bianche e nere (con elementi al loro interno che suonavano), le maracas, o un piccolo pianoforte con i tasti colorati che si illuminavano e che emetteva suoni. Il trattamento iniziava quando il bambino aveva davanti a sé un oggetto che forniva uno **stimolo uditivo e visivo**, e mostrava interesse: a quel punto potevo osservare che, nell'arco della stessa seduta di trattamento, il piccolo G.F. inizialmente strisciava verso l'oggetto in modo incessante e molto convinto, poi (probabilmente con l'aumentare della stanchezza) faceva lunghe pause in posizione prona, fino a non insistere più nel tentare nuovamente il movimento. Lo sforzo motorio compiuto dal bambino con SD nel compiere questi movimenti è molto grande. Altre proposte di attività che ho fatto al piccolo G.F. vertevano sulla manipolazione: lo scopo era iniziare il **passaggio dalla motricità grossolana a quella fine**. Fornivo al bambino una scatola con dentro dei piccoli cubi di legno, con l'intento che lui potesse estrarli e passarli all'operatore, senza limitarsi a guardarli, o a prenderli e lanciarli buttandoli a terra. Questo è uno stimolo anche di **coordinamento socio-relazionale**, si spinge il bambino a orientarsi nello spazio in cui si trova con forme di esplorazione motorie, interagendo però anche con chi è presente."

Conclusioni

Le tappe motorie di sviluppo raggiunte dal piccolo G.F. presentano solo un elemento di anticipo rispetto ai dati riportati riguardo lo sviluppo dei bambini con SD (vedi tabella a pagina 7): il piccolo G.F. rotolava a 7 mesi (mentre i dati in tabella riportano 8 mesi). Sono confermati i tempi standard di sviluppo dei bambini con SD nelle altre tappe motorie anche per il piccolo G.F., questo può far pensare che non abbia molto significato attuare un intervento precoce preventivo, poiché non è visibile una grande variazione nei tempi di raggiungimento delle tappe; tuttavia questa conclusione sarebbe un errore, perché non si tiene conto di diversi aspetti: innanzitutto del fatto che il bambino sia stato ospedalizzato, e che abbia avuto 40 giorni di forzata immobilità post-intervento, subendo quindi un rallentamento nella sua crescita motoria. Inoltre, proprio prima dell'intervento, il bambino aveva iniziato a rotolare, con un mese di anticipo rispetto alla norma per i bambini con SD, e questo permette di inferire che la fisioterapia aveva migliorato la tonicità muscolare del bambino consentendogli maggiori movimenti (tempi di deambulazione differenti nei bambini con cardiopatia associata, vedi pagina 9). Alla luce di questa informazione siamo chiamati a reinterpretare la valutazione temporale di conseguimento delle tappe motorie fisiologiche di sviluppo, e possiamo comprendere come sia quindi fondamentale per un bambino con SD incontrare con costanza fisioterapisti e praticare esercizi a casa. Per quanto riguarda lo **sviluppo cognitivo e l'intelligenza senso-motoria**: secondo la tabella (pagina 10) il bambino con SD compie azioni con intenzionalità sociale a 20 mesi, la fisioterapista riporta che il piccolo G.F. ha iniziato questo tipo di comportamenti a 17 mesi, quindi in anticipo sui tempi riportati in tabella. Per quanto riguarda le **produzioni linguistiche**, la tabella (pagina 13) riporta che le prime parole "*mamma e/o papà*" vengono prodotte da un bambino con SD in media a 22 mesi: su questo abbiamo informazioni discordanti, in quanto secondo la logopedista a 18 mesi in effetti il piccolo G.F. non ha ancora pronunciato le prime parole, ma solo suoni, vocalizzi o gorgheggi (questo confermerebbe la non produzione di parole vere e proprie, vedi pagina 14); secondo la madre invece il bambino già a 5 mesi emetteva suoni precisi in una modalità quasi cantilenante nel momento in

cui doveva fare la nanna la sera (come se chiamasse gli adulti per essere messo a letto) prassi che divenne un'abitudine quotidiana, inoltre la madre riferisce che la prima parola "*mamma*" è stata pronunciata a 12 mesi (udita chiaramente mentre il bambino piangeva nella stanza a fianco e proprio con l'intento di chiamarla nel pianto diceva "*mamma*"), mentre la parola "*papà*" è stata sentita per la prima volta a 16 mesi: questo denoterebbe tempi incredibilmente precoci nella produzione del linguaggio rispetto ai tempi standard dei bambini con SD.

Per quanto riguarda le **abilità sociali**, il piccolo G.F. dimostra secondo i genitori una chiara capacità di distinguere l'oggetto di attaccamento (la mamma) dalle altre persone intorno a lui, già prima dei 6 mesi di vita, **anticipando quindi i tempi standard dei bambini con SD** (pagina 14), inoltre dai referti (pagina 23) possiamo rilevare che rifiutava di essere manipolato da persone che per lui erano estranee, siano esse in ambiente domestico o in ambiente ambulatoriale: questo ci permette di inferire che il piccolo G.F. era già in grado di fare distinzioni. Inoltre la fisioterapista segnala difficoltà di **tipo attentivo** mentre vengono proposti compiti visuo-motori (confermando le caratteristiche della SD descritte a pagina 15 di questo testo).

In conclusione il piccolo G.F. risulta all'interno del range di sviluppo dei bambini con SD nelle sue tappe di crescita fisiologica dal punto di vista dello sviluppo motorio, mentre risulta essere in anticipo dal punto di vista cognitivo e di produzione del linguaggio. Possiamo quindi affermare che, in attesa di verificare le prossime tappe della sua crescita, **l'intervento preventivo precoce sia stato utile.**

Prima di concludere questo elaborato, è importante specificare alcune informazioni: Il modello integrato di intervento precoce per un bambino con SD da 0 a 18 mesi che è appena stato presentato purtroppo va considerato come un "*caso ideale di intervento*", in quanto non è rappresentativo di un tipo di intervento applicabile al giorno d'oggi sull'intera popolazione italiana. La particolarità dell'Ospedale Sant'Orsola di Bologna è che permette a numerosi utenti di beneficiare dell'ambulatorio Trisomia 21 e Malattie Rare, e di usufruire gratuitamente del progetto "Guarda Come Cresco" per la logopedia 0-3 anni; sul

territorio di Bologna è possibile ricevere un servizio di consulenza costante dalla Neuropsichiatria Territoriale (in comunicazione con l'ambulatorio Trisomia 21 e Malattie Rare), e l'attivazione del servizio di fisioterapia post-nascita. Al di fuori del territorio di Bologna questo tipo di servizio, così completo come modello di intervento precoce, viene a mancare. Solo la presa in carico da parte della Neuropsichiatria Territoriale è un servizio garantito per il bambino con SD sul territorio nazionale (e quindi anche la fisioterapia), a patto però che il genitore alla nascita del bambino si iscriva al servizio. Non tutti i potenziali utenti si iscrivono al servizio, rimanendo quindi al di fuori di questa rete pro-bambino (*vedi Vianello a pag. 10 di questo elaborato*). Va inoltre specificato che la logopedia per il bambino 0-3 anni al di fuori del territorio di Bologna non è gratuita, e le famiglie spesso non hanno le possibilità economiche di investire in prevenzione, non conoscendo i benefici che comporta tutto questo specialmente sul piano cognitivo e sociale per il bambino.

Tutti gli operatori intervistati hanno manifestato il desiderio che questo tipo di intervento integrato possa in futuro essere fruibile per ogni bambino con SD.

Riferimenti Bibliografici

Baroff, G. S. (1986). *Mental Retardation: Nature, Cause and management. Second Edition*. U.S.A. Hemisphere Publishing Corporation. (Trad. 1992. *Ritardo mentale: natura, cause e trattamento*. Milano: Juvenilia).

Caselli, M. C., Longobardi, E., Pisaneschi, R. (1997). Gesti e parole in bambini con sindrome di Down. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 1, 45-63.

Cicchetti, D. & Sroufe, L. A. (1976). The relationship between affective and cognitive development in Down syndrome infants. *Child Development*, 47, 920-929.

Di Giacomo, D., De Federicis, L. S., e Passafiume, D. (2001). Competenza relazionale e sindrome di Down. *Ciclo evolutivo e disabilità*, 2, 349-359.

Giorgi, P. L. (2005). Il percorso biologico del bambino Down. In S. Bargagna (a cura di), *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Nuova edizione integrata* (p.p. 15-28). Tirrenia (PI): Edizioni del Cerro.

Guzzetta, A., e Cioni, G. (2019). Biologia e Neurobiologia dello Sviluppo: ruolo di genetica e ambiente nella neuroplasticità. In D. Lucangeli e S. Vicari (a cura di), *Psicologia dello Sviluppo* (pp. 26-40). Mondadori Università.

Källén, B. (1989). Aspetti epidemiologici della Sindrome di Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 7-22). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.

Kasari, C., Mundy, P., Yirmiya, N., & Sigman, M. (1990) Affect and attention by children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 95, 55-67.

Kasari, C., Freeman, S., Mundy, P., & Sigman, M. (1995). Attention regulation by children with Down syndrome: coordinated joint attention and social referencing books. *American Journal on Mental Retardation*, 100, 128-136.

Landry, S., Garner, P., Prieie, D., & Swank, P. (1994). Effects of social context and mothers' requesting strategies on Down's syndrome children's social responsiveness, *Developmental Psychology*, 30, 293-302.

Mandolesi, L., e Molina, P. (2019). Lo sviluppo motorio: tipicità e atipicità. In D. Lucangeli e S. Vicari (a cura di), *Psicologia dello Sviluppo* (pp. 79-104). Mondadori Università.

Mundy, P., Sigman, M., Kasari, C., & Yirmiya, N. (1988). Nonverbal communication skills in Down syndrome children. *Child Development*, 59, 235-249.

Pinter, J. D., Eliez, S., Schmitt, J. E., Capone, G. T., Reiss, A. L., *Neuroanatomy of Down's syndrome: a high-resolution M R I study*, in «*Am J Psychiatry*», CLVIII (2001) 10, pp.1659-1665.

Pizzoli, C., Lami, L., e Stella, G. (2001). Le prime tappe dello sviluppo psicomotorio: aspetti cognitivi. In A. Contardi A. e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 15-27). Milano: Franco Angeli.

Rasore Quartino, A., (1999). Le attuali conoscenze mediche sulla sindrome di Down. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (eds) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp.173-183 della Trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive. Pordenone: ERIP Editrice).

Rondal, J. A., & Cession, (1988). Acquisizione e strutturazione del linguaggio degli handicappati mentali. Il caso della trisomia 21. In C. Cornoldi e R. Vianello (a cura di), *Handicap, comunicazione e linguaggio*. Bergamo: Juvenilia.

Ruskin, E., Kasari, C., Mundy, P., & Sigman, M. (1994). Attention to people and toys during social and object mastery in children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 99, 103-111.

Sechi, E., e Capozzi, F. (2001). Le difficoltà di sviluppo motorio-prassico: disturbo prassico o deficit cognitivo? In A. Contardi A. e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 132-143). Milano: Franco Angeli.

Stefanini, S., Volterra, V. e Caselli, M.C. (2019). Lo sviluppo comunicativo-linguistico 1: dal gesto alla parola nello sviluppo tipico e atipico. In D. Lucangeli e S. Vicari (a cura di), *Psicologia dello Sviluppo* (pp. 136-157). Mondadori Università.

Uzgiris, I. C., e Hunt, I, McV (1979). *La valutazione nella prima infanzia*. La Nuova Italia: Firenze.

Vianello, R., Lanfranchi, S. e Moalli, E. (2006). *La Sindrome di Down – Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile*. DBES4 Disabilità e bisogni educativi speciali (pp. 19-23, 34-42, 52, 64-65, 77, 101-102, 132). Edizioni Junior.

Vinter, S. (2002). Habilitéts phonologiques chez six enfants porteurs d'une trisomie 21 âges de 4 ans, *Journal de la trisomie 21*, 6, 26-41.

Zambon Hobart, A. (2001). *La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia*. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.

Referti specialistici (in ordine cronologico per data di emissione)

Caldana, A., *Consulenza medica in Neuropsichiatria Infantile*, (14-11-2020), Dipartimento Salute Mentale e Dipendenze Patologiche, UOC Neuropsichiatria Infanzia Adolescenza Attività Territoriale, UOS NPIA Bologna Est. Bologna.

Bonetti, S., *Piano terapeutico regionale per la prescrizione di palivizumab (19-11-2020)*. Assessorato Politiche per la salute – Commissione Regionale del Farmaco. Regione Emilia-Romagna. Bologna.

Caldana, A., *Consulenza medica in Neuropsichiatria Infantile*, (03-02-2021), Dipartimento Salute Mentale e Dipendenze Patologiche, UOC Neuropsichiatria Infanzia Adolescenza Attività Territoriale, UOS NPIA Bologna Est. Bologna.

Ciuca, C. e Balducci, A., *referto cardiologico: Ecocardiogramma* (16-03-2021). Dipartimento Cardio Toraco Vascolare - Ambulatorio di cardiologia pediatrica e dell'Età Evolutiva. Centro Regionale per le Cardiopatie Congenite dell'Adulto. Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Caldana, A., *Consulenza medica in Neuropsichiatria Infantile*, (14-04-2021), Dipartimento Salute Mentale e Dipendenze Patologiche, UOC Neuropsichiatria Infanzia Adolescenza Attività Territoriale, UOS NPIA Bologna Est. Bologna.

Ferri, G.G., *Referto visita ORL: Controllo in Trisomia 21. Pass le OAEs neonatali*. (03-05-2021). Unità Operativa di Otorinolaringoiatria. Ambulatorio Divisionale. Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Paone, G., *visita pediatrica, referto Ospedale Maggiore – Amb. Disfagia*, (12-05-2021) Dipartimento dell'Integrazione – Programma Bambino Cronico Complesso – Servizio Sanitario Regionale Emilia-Romagna. Bologna.

Bartolacelli, Y., e Bonetti, S., *Diagnosi di dimissione ed interventi: Ampio difetto interventricolare subaortico con lieve estensione posteriore. Trisomia 21. Eseguito intervento correttivo di chiusura DIV (24/05)*. (01-06-2021). Cardiocirurgia Pediatrica e dell'età Evolutiva – Dipartimento Cardio Toraco Vascolare - Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Caldana, A., *Consulenza medica in Neuropsichiatria Infantile*, (09-06-2021), Dipartimento Salute Mentale e Dipendenze Patologiche, UOC Neuropsichiatria Infanzia Adolescenza Attività Territoriale, UOS NPIA Bologna Est. Bologna.

Angeli, E., *Controllo cardiocirurgico* (15-06-2021). Dipartimento Attività Integrate Cardio-Toraco-Vascolare. Ambulatorio di cardio-chirurgia pediatrica e dell'età evolutiva. - Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Locatelli, C., *Visita di controllo paziente con trisomia 21*, (16-06-2021). Policlinico di Sant'Orsola, Dipartimento Ospedale della donna e del bambino, UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale. Ambulatorio Specialistico e Day Hospital. Servizio Sanitario Regionale Emilia-Romagna. Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Caldana, A., *Consulenza medica in Neuropsichiatria Infantile*, (22-07-2021), Dipartimento Salute Mentale e Dipendenze Patologiche, UOC Neuropsichiatria Infanzia Adolescenza Attività Territoriale, UOS NPIA Bologna Est. Bologna.

Ciuca, C. e Balducci, A., *referto cardiologico: Ecocardiogramma* (01-09-2021). Dipartimento Cardio Toraco Vascolare - Ambulatorio di cardiologia pediatrica e dell'Età Evolutiva. Centro Regionale per le Cardiopatie Congenite dell'Adulto. Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Locatelli, C., *Follow-Up in paziente con trisomia 21*, (22-09-2021). Policlinico di Sant'Orsola, Dipartimento Ospedale della donna e del bambino, UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale. Ambulatorio Specialistico e Day Hospital. Servizio Sanitario Regionale Emilia-Romagna. Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Paone, G., *visita pediatrica, referto Ospedale Maggiore – Amb. Disfagia*, (06-10-2021) Dipartimento dell'Integrazione – Programma Bambino Cronico Complesso – Servizio Sanitario Regionale Emilia-Romagna. Bologna.

Greco, L., *Ecografia tiroide-paratiroidi*, (08-10-2021). Dipartimento delle Radiologie, U.O. RADIOLOGIA, Sezione Radiologia Pediatrica. Bologna.

Fioravanti, F., *Visita Oculistica completa*. (11-01-2022). U.E. Amb. Oftalmologia – Amb. Dedicati – Ciardella. Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Casadei Lelli, N., *Valutazione Ortottica*. (11-01-2022). U.E. Amb. Oftalmologia – Ortottica. Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Paone, G., *visita pediatrica, referto Ospedale Maggiore – Amb. Disfagia*, (19-01-2022) Dipartimento dell'Integrazione – Programma Bambino Cronico Complesso – Servizio Sanitario Regionale Emilia-Romagna. Bologna.

Fioravanti, F., *Visita Oculistica completa*. (08-02-2022). U.E. Amb. Oftalmologia – Amb. Dedicati – Ciardella. Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Mangerini, V.F., *Referto Cardiochirurgia, Ecocardiogramma e RX torace* (01-03-2022). Dipartimento Attività Integrate Cardio-Toraco-Vascolare. Ambulatorio di cardio-chirurgia pediatrica e dell'Età Evolutiva. - Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Locatelli, C., *Follow-Up in paziente con trisomia 21*, (06-04-2022). Policlinico di Sant'Orsola, Dipartimento Ospedale della donna e del bambino, UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale. Ambulatorio Specialistico e Day Hospital. Servizio Sanitario Regionale Emilia-Romagna. Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Alvisi, P., *Referto specialistico gastroenterologia pediatrica*, (28-04-2022). AUSL. Bologna.

Benatti, A., *Referto specialistico: Controllo periodico in Trisomia 21. Screening uditivo neonatale*. (06-06-2022). Policlinico di Sant'Orsola, Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna.

Come unico autore di questa Tesi di Laurea rispondo del contenuto
ai sensi di legge sul diritto d'autore.

Dichiaro di aver elaborato personalmente la suddetta opera
nel rispetto delle vigenti disposizioni sul diritto d'autore e del Codice Civile.