



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione

Corso di laurea magistrale in Psicologia Clinica dello Sviluppo

Tesi di Laurea Magistrale

**SINDROME DI DOWN E APPRENDIMENTO DI UNA
GRAMMATICA ARTIFICIALE NELLA PRIMA INFANZIA**

**Down Syndrome and the learning of an artificial grammar in Early
Childhood**

Relatrice

Prof.ssa Silvia Lanfranchi

Correlatrice

Dott.ssa Sara Onnivello

Laureanda: Adriana Maria Iannolo

Matricola: 2085698

Anno Accademico 2023/2024

Indice:

Introduzione:	5
Capitolo 1: la Sindrome di Down	9
1.1 Introduzione e cenni storici	9
1.2 Origine genetica e nuovi screening precoci	11
1.3 Profilo cognitivo.....	16
1.3.1 <i>Le funzioni esecutive</i>	18
1.3.2 <i>Attenzione ed elaborazione visuospaziale</i>	20
1.3.3 <i>Velocità di elaborazione</i>	21
1.3.4 <i>Aspetti emotivi e comportamentali</i>	22
1.4 Profilo adattivo	24
Capitolo 2: Il linguaggio	28
2.1 Introduzione	28
2.2 Sviluppo del linguaggio	29
2.2.1 <i>Modelli teorici</i>	30
2.2.2 <i>Predisposizioni innate e influenze ambientali</i>	31
2.2.3 <i>Traiettorie evolutive tipiche</i>	33
2.2.4 <i>Acquisizione dell'ordine delle parole</i>	36
2.3 Sviluppo del linguaggio e traiettorie evolutive atipiche nella Sindrome di Down	38

2.3.1	<i>Tappe di acquisizione del linguaggio</i>	39
2.3.2	<i>Teorie empiriche e fattori di influenza</i>	41
Capitolo 3: Metodo	45
3.1	Introduzione e obiettivi di ricerca.....	45
3.2	Partecipanti	47
3.3	Strumenti.....	50
3.3.1	<i>DP-4 (Alpern, 2020)</i>	50
3.3.2	<i>MacArthur Gesti e parole e Parole e frasi (Caselli, 2002)</i>	53
3.3.3	<i>Paradigma sperimentale con una grammatica artificiale (Gervain et al., 2008)</i>	56
3.3.4	<i>Questionario anamnestico</i>	60
3.4	Procedura	61
3.5	Piano d'analisi	63
CAPITOLO 4: Risultati	64
4.1	Statistiche descrittive del campione	64
4.2	Risultati del paradigma sperimentale	68
4.3	Correlazioni tra le variabili misurate	69
4.4	Analisi qualitative	73
CAPITOLO 5: Discussione	77
5.1	Interpretazione dei risultati	77
5.2	Limiti della ricerca	80

5.3 Prospettive future	82
5.4 Conclusioni.....	84
Bibliografia:	85

Introduzione:

La Sindrome di Down (SD) rappresenta la principale causa genetica di disabilità intellettiva a livello mondiale (Pulsifer, 1996), con una prevalenza di circa un bambino su 800 (Bull, 2020). Questa condizione è caratterizzata dalla presenza di una copia aggiuntiva del cromosoma 21 (Lejeune et al., 1959), spesso dovuta ad un'anomalia nel processo di divisione cellulare durante lo sviluppo dei gameti o dell'embrione (Karmiloff-Smith et al., 2016). Si distinguono tre tipologie di mutazione genetica associate a questa sindrome: mutazione completa, mosaicismo e traslocazione non bilanciata. Queste anomalie genetiche comportano espressioni fenotipiche variabili, sia a livello anatomico-strutturale che a livello cognitivo. Le manifestazioni anatomiche includono dismorfie cranio-facciali, ipotonia muscolare, lingua pronunciata, faccia proporzionalmente grande e pieghe epicantali. Rispetto al funzionamento cognitivo vi sono compromissioni a livello globale, con un livello di Quoziente Intellettivo medio pari a circa 50; tuttavia il profilo cognitivo non è omogeneo ma presenta specifici punti di forza e di debolezza. Ad esempio, le abilità di tipo verbale sono maggiormente compromesse rispetto a quelle visuospaziale, che sono maggiormente preservate (S. Lanfranchi et al., 2022). Tra i deficit principali delle funzioni cognitive specifiche si osservano disfunzioni a carico dell'attenzione sostenuta uditiva e selettiva visiva (Grieco et al., 2015), nei processi di elaborazione visuospaziale di tipo locale, nello sviluppo linguistico, nella velocità di elaborazione e nelle funzioni esecutive (S. Lanfranchi et al., 2010), tra cui inibizione, flessibilità cognitiva e memoria di lavoro (Miyake et al., 2000). A queste problematiche cognitive si associano difficoltà sul piano comportamentale ed emotivo, come comportamenti

oppositivo-provocatori, non conformi alle regole sociali, iperattività, ansia e depressione, che si manifestano attraverso passività, apatia o mutismo (Vicari, 2017).

Per poter formulare una diagnosi di disabilità intellettiva è fondamentale verificare la presenza di un deficit generalizzato e precoce in tutti i domini del funzionamento adattivo (Will et al., 2018).

Nel presente lavoro di tesi si è scelto di porre maggiore attenzione verso le abilità verbali deficitarie in individui con SD. In letteratura il linguaggio viene infatti spesso considerato come il dominio maggiormente compromesso in questo quadro sindromico, con una significativa variabilità nelle traiettorie di sviluppo (Karmiloff-Smith et al., 2016). Inoltre, vi sono differenze specifiche all'interno di questa stessa funzione, come una minore compromissione del linguaggio recettivo rispetto a quello produttivo (Dykens, 2000); più precisamente, vi è una minore compromissione della comunicazione non verbale e dell'uso sociale della comunicazione rispetto alle abilità legate più strettamente alla produzione fonologica e al rispetto della grammatica e della sintassi (S. Lanfranchi et al., 2022).

A partire da queste informazioni ricavate dalla letteratura, il presente studio ha indagato lo sviluppo del linguaggio nella prima infanzia, analizzando in particolare il processo di acquisizione dell'ordine delle parole nella lingua italiana in bambini con Sindrome di Down di età compresa tra i 7 e i 36 mesi. Si assume che vi sia uno stretto legame tra l'acquisizione lessicale e quella grammaticale, concependo quest'ultima come una forma di conoscenza implicita relativa all'ordine delle parole della propria lingua madre (de la Cruz-Pavia et al., 2021). Studi precedenti hanno dimostrato che i bambini a sviluppo tipico sono in grado di riconoscere l'ordine delle parole della

propria lingua a partire dagli otto mesi di vita. Nella presente ricerca sono stati reclutati tredici bambini con Trisomia 21, di cui quattro maschi e nove femmine, provenienti da diverse regioni dell'Italia. Gli strumenti utilizzati sono: il *Developmental profile – 4* o DP-4, i due questionari *MacArthur Gesti e parole* e *Parole e frasi* (che includono anche una scheda che indaga informazioni di natura anamnestica e socioculturale), e il paradigma sperimentale. Quest'ultimo, creato ed utilizzato in un precedente studio su bambini a sviluppo tipico (Gervain et al., 2008), consiste nella presentazione di stringhe di stimoli uditivi che costituiscono una grammatica artificiale. Durante la fase di familiarizzazione i suoni sono presentati con una frequenza nove volte superiore rispetto agli altri, per una durata complessiva di quattro minuti. Successivamente, nella fase test, composta da otto trial differenti (quattro dei quali nella condizione *frequent initial* e gli altri quattro *frequent final*), vengono registrati il volto e le reazioni del bambino, codificate basandosi sul paradigma dell'*Head-turn preference* (HPP) (Deborah G. Kemler Nelson, 1995). L'attenzione che il bambino orienta verso lo stimolo viene misurata attraverso i "looking times" cioè i tempi di fissazione, calcolati inizialmente per ogni singolo trial e successivamente associati alla condizione sperimentale corrispondente, calcolando la media per ciascuna di queste. I risultati ottenuti sono stati analizzati e confrontati con quelli di studi precedenti su bambini a sviluppo tipico; inoltre, è stata condotta un'analisi correlazionale rispetto a variabili quali età cronologica, età mentale e livello di sviluppo linguistico. I risultati ottenuti sono di seguito descritti e discussi.

CAPITOLO 1: LA SINDROME DI DOWN

1.1 Introduzione e cenni storici

Il termine “Trisomia 21” o “Sindrome di Down” (SD) definisce una patologia di origine genetica caratterizzata dalla presenza di una copia in eccesso, parziale o totale, del cromosoma numero 21, che determina manifestazioni fenotipiche varie, tra cui disabilità intellettiva. In particolare, la SD è considerata la causa genetica principale di disabilità intellettiva a livello mondiale (Pulsifer, 1996). Attualmente non esistono testimonianze scritte che facciano riferimento esplicito alla SD prima del XIX secolo; infatti, questa non è stata descritta come entità clinica fino al 1866. Tuttavia, alcune scoperte archeologiche risalenti a più di 1000 anni fa hanno segnalato ipotetici casi di Trisomia 21, sebbene la diagnosi resti incerta e basata puramente sull’osservazione di tratti tipici. In aggiunta, sono state studiate numerose raffigurazioni artistiche della Sindrome, a partire dal mondo greco-romano, che rappresentano prove ulteriori della diffusione di questa prima degli studi scientifici noti, anche se la reale connessione tra questi reperti e la SD è ancora oggi oggetto di dibattito. Tra i dipinti europei che secondo alcuni studiosi raffigurano persone con la SD si possono citare “La Madonna e il Bambino” di un seguace del noto artista europeo Andrea Mantegna (1431 – 1506) e “*Lady Cockburn and Her Three Eldest Sons*” del pittore inglese Joshua Reynolds (1723 – 1792); in entrambi i quadri vengono raffigurati bambini con caratteristiche del volto associabili alle manifestazioni fenotipiche tipiche della SD (Berg et al., 2001).

La SD prende il nome dal medico britannico John Langdon Down, il quale fu il primo a descriverne le caratteristiche principali nel 1866, attraverso una pubblicazione scientifica "*Observations on an Ethnic Classification of Idiots*" (Zaman et al., 2022).

Tra le manifestazioni sintomatologiche da lui descritte citiamo: faccia ampia, lingua pronunciata, pieghe epicantali, difficoltà nel linguaggio e un'aspettativa di vita ridotta rispetto ai soggetti a sviluppo tipico (Grzybowski et al., 2021).

John Langdon Down lavorò attivamente nel campo delle disabilità all'interno dell'istituto "*Royal Earlswood Asylum for Idiots*" e cercò di classificare i vari disturbi osservati nei pazienti sulla base di tratti somatici specifici, compromissioni cognitive e comportamentali ad essi legati ("mongolian characteristics"), studiando in particolare modo soggetti con un profilo che oggi viene descritto con il suo nome ma che al tempo stesso viene descritto dallo studioso con il termine "mongolismo" da lui coniato (Down, 1995).

Un decennio dopo, nel 1876, Fraser e Mitchell condussero uno studio sulla SD, e osservarono un declino funzionale in età adulta, descrivendo un invecchiamento precoce in persone con questo quadro diagnostico (Akhtar et al., 2024).

Nel 1959 il dottor Jérôme Lejeune e i suoi collaboratori presso l'Università di Parigi identificarono la mutazione del cromosoma 21 come origine genetica della SD, attribuendo a quest'ultima il termine "Trisomia 21" (Lejeune et al., 1959). Oggi Lejeune viene riconosciuto come il fondatore della genetica moderna (Karamanou et al., 2012).

1.2 Origine genetica e nuovi screening precoci

La Sindrome di Down ad oggi è considerata come la principale causa genetica di disabilità intellettiva nel mondo (Abukhaled et al., 2024) e mostra una prevalenza alla nascita di circa 1 bambino su 800 (Bull, 2020).

L'origine multifattoriale di questa condizione spiegherebbe la sua elevata variabilità nelle manifestazioni cliniche e nella gravità di queste ultime (Blanco-Montano et al., 2023).

La SD deriva dalla presenza di tre copie del cromosoma 21 (HC21). In particolare, si tratta di una anomalia cromosomica dovuta ad un processo disfunzionale nella divisione cellulare che determina la presenza di materiale genetico aggiuntivo, che consiste in una doppia copia del cromosoma 21 all'interno del gamete, che normalmente ne conterrebbe una soltanto. È stato inoltre studiato che la prevalenza dei casi di SD, in particolare circa l'88% dei casi, ha un'origine non ereditaria ma legata ad errori nel processo di divisione cellulare durante lo sviluppo dei gameti o dell'embrione (Karmiloff-Smith et al., 2016). Questo errato processo nel corso della divisione cellulare viene chiamato non-disgiunzione cromosomica ("*nondisjunction*") in quanto corrisponde ad un'inefficace separazione cromosomica della coppia HC21 durante la meiosi che comporta la presenza di due cromosomi in una delle due cellule riproduttive (Antonarakis, 1991). Nonostante questo evento possa verificarsi durante la formazione di entrambe le cellule riproduttive, nella maggior parte dei casi la mutazione è presente nell'ovulo.

Numerosi studi hanno indagato sull'influenza genetica della non disgiunzione ma i risultati ottenuti sono stati discrepanti in base agli strumenti di ricerca utilizzati: studi

che hanno sfruttato l'analisi citogenetica (o "mappa cromosomica") dimostrano una prevalenza di familiarità materna nella SD pari a circa l'80% dei casi; diversamente, studi che utilizzano i polimorfismi del DNA come marcatori dimostrano che in circa il 95% dei casi la mutazione genetica è di origine materna e solo la parte restante di origine paterna.

Le cause specifiche di questa anomalia genetica non sono del tutto note e risultano imprevedibili, ma sono state studiate ed analizzate numerose variabili che possono quindi incrementare, in ottica probabilistica, la possibilità che un bambino nasca con Trisomia 21 (Strippoli, 2019). Tra i fattori di rischio studiati negli ultimi anni, il principale è l'età materna avanzata (Huete-Garcia et al., 2021)

Il fenotipo specifico della SD è generato da una trascrizione alterata dei geni sul cromosoma 21, che è a sua volta responsabile di una serie di manifestazioni cliniche che interessano più distretti dell'organismo.

In letteratura sono descritte tre differenti forme di mutazione genetica alla base della SD: Trisomia 21 completa, Mosaico e Traslocazione non bilanciata. La forma completa o "piena" definisce una condizione in cui si osserva la mutazione genetica in tutte le cellule dell'organismo ed è la condizione più frequente: circa il 92-95% dei casi di SD deriva da una mutazione cromosomica completa ("Trisomia 21 completa").

Le forme di mosaicismo della Trisomia 21 si associano ad una mutazione diffusa solo parzialmente nelle cellule del corpo dell'individuo; parte delle cellule dell'organismo ha infatti una disposizione cromosomica tipica. Questa forma ha un'incidenza minore rispetto alla mutazione completa, compresa approssimativamente tra l'1,3% e il 5% e può determinare compromissioni fenotipiche spesso di intensità ridotta, motivo per

cui possono essere meno evidenti attraverso gli screening prenatali o valutazioni cliniche. Le compromissioni cliniche legate al mosaicismo sono molto variabili, passando da un complesso di tratti sovrapponibili a quello della Trisomia 21 nella forma completa a un fenotipo paragonabile a quello dello sviluppo tipico (si ipotizza che questa elevata variabilità possa derivare dal numero di cellule trisomiche presenti nel singolo individuo) (Papavassiliou et al., 2015).

La forma con traslocazione non bilanciata è infine caratterizzata, come definisce il termine stesso, dalla traslocazione di una parte del cromosoma che si unisce ad un cromosoma diverso.

In genere quest'ultima mutazione avviene nel genitore spesso in maniera asintomatica e viene definita "traslocazione bilanciata" e può essere trasmessa al figlio determinando il quadro complesso di manifestazioni della Sindrome di Down.

Attualmente esistono strumenti di screening prenatali che permettono di monitorare il grado di rischio che il feto possa presentare delle patologie genetiche.

L'amniocentesi è il primo test di screening prenatale, è stato ideato e diffuso negli anni 70, consentendo di diagnosticare la SD con buone probabilità; fu utilizzata e si diffuse nei vari sistemi sanitari.

Questo strumento permette di indagare numerosi fattori legati allo sviluppo e alla salute del feto, tra cui: lo studio genetico prenatale, lo stato di maturità polmonare fetale, l'analisi di eventuali infezioni o difetti sanguigni (come anemia) o del tubo neurale.

Una metanalisi della letteratura relativa ai rischi dell'utilizzo dell'amniocentesi come screening in gravidanza ha concluso che questa possa portare a complicanze

rilevanti, come la perdita di liquido amniotico o il sanguinamento dopo la procedura medica, la rottura della membrana, infezioni e danni fetali sia diretti che indiretti; queste complicanze sono tali da aumentare l'incidenza di aborti spontanei (Tara et al., 2016).

In seguito, questi strumenti hanno subito un notevole avanzamento, e specialmente negli ultimi 30 anni sia gli screening prenatali che i test diagnostici hanno fatto grandi progressi grazie a numerose ricerche scientifiche, riducendo i rischi per la gravidanza e aumentando l'efficacia di questi e di conseguenza anche la loro diffusione nei vari paesi. Quanto riportato ha quindi permesso a coppie in attesa di ottenere informazioni dettagliate rispetto a potenziali anomalie nel feto già nei periodi iniziali di gestazione e di limitare l'utilizzo di strumenti di indagine maggiormente invasivi come l'amniocentesi o la villocentesi (Wilmot et al., 2023).

Originariamente i test prenatali diffusi monitoravano prevalentemente la presenza di Trisomia 21 nel feto, diversamente dall'epoca attuale in cui è possibile monitorare il rischio per un ampio spettro di disturbi genetici, tra cui: SD, Sindrome di Edwards e la Sindrome di Patau (queste ultime sono ormai parte dei test di screening combinati per il primo trimestre di gravidanza).

Si ritiene che i genitori che intraprendono una gravidanza, indipendentemente dall'età, dovrebbero essere adeguatamente informati rispetto alle possibilità di effettuare screening prenatali e percorsi di *follow up* durante il periodo gestazionale (Gordon et al., 2024).

Nel 1984 l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha raccomandato di effettuare test diagnostici a tutte le famiglie a rischio e dal 2011 sono state sviluppati strumenti per

test prenatali funzionali e non invasivi, riducendo di conseguenza il rischio di un'interruzione della gravidanza e perdita del feto (Huete-Garcia et al., 2021).

Vi sono numerosi fattori che possono influenzare la scelta dei genitori di effettuare o meno screening prenatali, tra cui: storie precedenti di gravidanze e storia familiare, fattori di natura culturale, etnica e religiosa, età gestazionale al momento della prima visita specialistica, possibilità economiche, costo, desiderio di intraprendere cure o di avere più informazioni sul nascituro, desiderio di ricevere rassicurazioni rispetto alla salute del feto e processi decisionali utilizzati dalle donne rispetto agli screening.

Non tutti i genitori in attesa, difatti, scelgono di effettuare screening per la SD durante la gravidanza e talvolta dopo un esito positivo allo screening alcuni genitori decidono di non procedere con il test diagnostico; in circa il 90% dei casi in cui il test diagnostico risulta positivo viene presa la decisione di interrompere la gravidanza (Bryant, 2022).

Esistono varie procedure di screening individuale diffuse che dipendono dall'età gestazionale del feto e dai rischi specifici correlati all'anamnesi della coppia.

Tra i vantaggi nell'identificare precocemente anomalie o patologie genetiche nel feto individuiamo: la possibilità per i genitori di esplorare tutte le opzioni possibili, con l'affiancamento di esperti, di prepararsi sia emotivamente che fisicamente alla nascita del bambino e di adattare l'ambiente ospedaliero in base alle possibili necessità, riducendo i rischi del parto (come per la possibilità di una nascita prematura o difficoltà cardiovascolari e respiratorie nel nascituro).

È tuttavia opportuno considerare la possibilità che l'ideazione e la diffusione degli strumenti di screening e diagnostici, avvenute negli ultimi 50 anni, possano aver innescato una significativa mutazione della prevalenza della SD sulla popolazione.

Alcuni studi dimostrano la presenza di una evidente correlazione tra strumenti di diagnosi prenatale e calo della prevalenza della SD tale da spiegare il calo delle nascite. Vi sono, tuttavia, da considerare numerosi fattori che influenzano la possibilità di comprendere in quale misura l'evoluzione di questi strumenti abbia determinato una riduzione della prevalenza della SD, e tra questi citiamo: il calo generale delle nascite in alcuni paesi, l'avanzamento dell'età materna che incrementerebbe il rischio di anomalie genetiche legate alla SD, aumento della sopravvivenza dei bambini nati con SD in relazione ai miglioramenti dell'assistenza sanitaria e agli sviluppi della medicina, un utilizzo non adeguato di registri specifici dei difetti congeniti alla nascita, ipotetiche influenze di variabili socio-culturali e territoriali.

1.3 Profilo cognitivo

La SD è ampiamente descritta in letteratura con maggiore attenzione alle caratteristiche comuni, come disabilità intellettiva (DI) e compromissione dello sviluppo linguistico e dismorfie cranio-facciali, ipotonia muscolare e lingua proporzionalmente grande, rispetto alle caratteristiche anatomiche e strutturali. Sebbene la sindrome sia associata a specifici profili neurocognitivi e neurocomportamentali, vi sono una serie di altre caratteristiche, su più livelli del funzionamento, che si possono manifestare con un elevato grado di variabilità individuale, che è due o tre volte maggiore rispetto alla variabilità osservata all'interno dello sviluppo tipico (Karmiloff-Smith et al., 2016). Si evince quindi che è opportuno

studiare la Trisomia 21 non solo come un quadro clinico omogeneo, ma prendendo in considerazione la variabilità interindividuale.

Le differenze individuali nelle funzioni cognitive di base come attenzione, memoria e velocità di elaborazione, influenzano le traiettorie evolutive dei pazienti con SD.

Il profilo cognitivo globale degli individui con Trisomia 21 mostra una disabilità intellettiva, con un QI medio di circa 50, ma presenta specifici punti di forza e di debolezza. In particolare, si riscontrano discrepanze significative tra le abilità di natura visuospatiale e le competenze verbali: le prime sono inficcate in misura minore, rispetto alle abilità di natura verbale che rappresentano un importante punto di debolezza (S. Lanfranchi et al., 2022). Esistono inoltre specifiche discrepanze all'interno di ognuno di questi stessi domini, come una ridotta compromissione del linguaggio ricettivo rispetto a quello produttivo (Dykens, 2000) e una migliore capacità di elaborazione globale delle informazioni rispetto ad una elaborazione locale (Bihrlé et al., 1989). Inoltre, l'abilità di memoria di lavoro verbale è spesso più deficitaria rispetto alla memoria di lavoro visuospatiale, che è meno compromessa (S. Lanfranchi et al., 2004).

Tali caratteristiche mostrano una notevole variabilità tra gli individui, che spiega le differenze nei vari risultati di ricerca. Alcuni studi evidenziano un'elevata omogeneità nel profilo di funzionamento cognitivo, e in particolare tra le abilità verbali e non verbali, mentre altri evidenziano un profilo più eterogeneo. Queste discrepanze nei risultati possono essere spiegate sia in relazione ai grandi cambiamenti individuali che si osservano, che in base agli strumenti di valutazione utilizzati nelle ricerche stesse (Onnivello et al., 2022).

Durante lo sviluppo, i bambini con SD mostrano differenti gradi di compromissione delle funzioni cognitive: prima dei 12 mesi non si evidenziano marcate deviazioni nello sviluppo cognitivo rispetto ai coetanei con sviluppo tipico; diversamente in età scolare, in cui i deficit risultano più evidenti. Con l'avanzare dell'età le abilità intellettive, quantificate in termini di Quoziente Intellettivo, mostrano un rallentamento significativo. Ricerche longitudinali precedenti avevano già dimostrato in questo indice la presenza di continui declini legati all'aumentare dell'età nei punteggi dei test (Dameron, 1963).

Oltre alle funzioni cognitive più generali, vi sono anche atipie nello sviluppo di funzioni cognitive più specifiche, tra cui abilità visuospatiali, attenzione, memoria e funzioni esecutive, spesso associate a compromissioni a livello emotivo e comportamentale.

1.3.1 Le funzioni esecutive

Le funzioni esecutive (FE) sono funzioni cognitive, dominio generali e di ordine superiore che permettono il raggiungimento di obiettivi prefissati. Secondo il modello di Miyake le principali FE includono inibizione, flessibilità cognitiva e memoria di lavoro (Miyake et al., 2000). Numerosi studi hanno documentato la presenza di atipie in queste tre componenti in individui con SD, alcuni dei quali riportano diversi livelli di compromissione tra di esse. Queste funzioni sono di tipo dominio generale, applicabili nei diversi compiti quotidiani e nella varietà dei contesti; per tale motivo correlano in maniera significativa con il comportamento adattivo, le abilità sociali e il successo scolastico o professionale.

La memoria di lavoro (WM) è stata definita da Baddeley come un sistema complesso che consente di mantenere in memoria le informazioni necessarie per compiti cognitivi complessi, come l'apprendimento e il linguaggio (Baddeley, 1992). Numerosi studi hanno dimostrato che questa funzione è deficitaria in individui con Trisomia 21. Sono state inoltre indagate le differenze specifiche legate a questo quadro diagnostico tra WM verbale e quella visuospaziale, attraverso l'utilizzo di strumenti come il *digit span* e il *Corsi span*. Dai risultati emergono profili di funzionamento non omogenei: la WM visuospaziale risulta essere maggiormente preservata rispetto alla WM di tipo verbale. Queste abilità sono state inoltre scomposte nuovamente e misurate; da questo si è potuto osservare un'ulteriore discrepanza tra le abilità di WM visuospaziale di tipo sequenziale e spaziale simultanea, quest'ultima maggiormente compromessa (Carretti et al., 2022). Vi sono infatti debolezze a carico dell'elaborazione simultanea e successiva degli stimoli. Le compromissioni cognitive tipiche della Trisomia 21 si associano non solo ad un deficit nella WM ma più in generale al funzionamento esecutivo (S. Lanfranchi et al., 2010).

L'inibizione riguarda l'insieme di funzioni richieste per inibire le risposte cognitive o comportamentali automatiche, al fine di completare un compito. Già nei bambini piccoli con SD si osserva un deficit nell'inibire l'elaborazione delle informazioni poco salienti per focalizzare le proprie risorse su uno specifico target/compito/attività; questo deficit è più evidente nei compiti di inibizione verbale rispetto a compiti visuospatiali (Grieco et al., 2015). Questo deficit può compromettere in individui con Trisomia 21 il successo accademico o lavorativo, l'adattamento sociale e il funzionamento nei contesti di vita quotidiani (Fontana et al., 2021).

La flessibilità cognitiva, o “*shifting*” è una funzione esecutiva che consente il passaggio da una strategia o un compito specifico ad un altro: permette di riconfigurare velocemente il proprio setting mentale al fine di raggiungere un obiettivo. Viene utilizzata quindi per risolvere i problemi, per cambiare punto di vista (passando dal proprio a quello altrui), per cambiare strategia in caso di inadeguatezza di questa, o per spostare il focus attentivo verso altri stimoli. Questa funzione è stata ampiamente studiata in individui con SD, utilizzando strumenti di misurazione quali: il paradigma del *rule-shifting* (o “*task switching*”), in cui vi sono delle regole da applicare che cambiano nel corso della prova, o il paradigma del *sorting*, applicato ad esempio nel *Wisconsin Card Sorting Test* (WCST), in cui è richiesto di ordinare le carte sulla base di criteri differenti nel corso del test (Schworer et al., 2023). Per individui con SD modificare il setting mentale risulta essere un compito molto difficile, e le difficoltà sono maggiori se i compiti sono mediati verbalmente (S. Lanfranchi et al., 2010). Studi pilota hanno identificato il deficit nel dominio verbale dell'intelligenza come un fattore chiave che influisce sulla flessibilità (Campbell et al., 2013) .

Ricerche longitudinali hanno analizzato le traiettorie di sviluppo delle funzioni esecutive, identificando discrepanze con specifici punti di forza e debolezza che evolvono fino all'età adulta (Loveall et al., 2017).

1.3.2 Attenzione ed elaborazione visuospatiale

Nel profilo cognitivo tipico della SD si osservano anomalie nei processi di elaborazione visuospatiale, con una prevalenza per l'elaborazione di tipo configurazionale rispetto a quella di tipo locale. Gli individui con sviluppo tipico

tendono anch'essi ad avere una preferenza verso le informazioni di natura globale, ma senza compromettere l'elaborazione visuospatiale di tipo locale.

Per indagare l'elaborazione visuospatiale si utilizzano spesso prove di disegno o compiti di attenzione, come la ricerca visiva, o stimoli percettivi gerarchici che hanno forma locale e globale differenti o congruenti, come il test di Navon in cui sono presenti due diverse lettere a livello locale e globale e si chiede di identificarle. Alcuni studi suggeriscono che alla base di queste difficoltà vi sia un *bias* attentivo verso l'elaborazione selettiva di stimoli locali. Più in generale si osserva un deficit a carico dell'attenzione in associazione alla Trisomia 21 (Porter et al., 2006).

Queste atipie nell'attenzione sono presenti durante l'infanzia ma tendono a diventare più pronunciati nel corso dello sviluppo. In particolare, riguardano compromissioni dell'attenzione sostenuta uditiva e selettiva visiva. Tale quadro comporta numerose difficoltà nella vita quotidiana dell'individuo, come nel mantenere la concentrazione su un'attività e nel dare priorità agli stimoli, ostacolando lo sviluppo delle autonomie (Grieco et al., 2015).

1.3.3 Velocità di elaborazione

Numerosi studi hanno evidenziato che la SD correla con una compromissione significativa della velocità di elaborazione, che a sua volta influenza i tempi di reazione. Questi deficit risultano essere più evidenti in età adulta, in relazione alle specifiche richieste ambientali. Con il termine "velocità di elaborazione" si descrive il tempo necessario per completare una prestazione o un compito in maniera accurata; essa è misurabile attraverso prove come compiti di denominazione rapida di stimoli,

prove di cancellazione (come il subtest delle scale Wechsler) e di ricerca visiva (come la prova di attenzione sostenuta della Leiter International Performance Scale) (Rose et al., 2002). Nei neonati la velocità di elaborazione è stata misurata attraverso l'analisi dei tempi di fissazione e preferenza verso stimoli nuovi, stimoli di per sé maggiormente salienti (Rose et al., 2002).

Questa funzione correla ad altri processi cognitivi che richiedono di elaborare informazioni in un tempo limitato, come la memoria di lavoro e l'attenzione, e può influenzarne le prestazioni.

Le ricerche hanno inoltre cercato di comprendere se il deficit nella velocità di elaborazione sia legato alla disabilità intellettiva o se costituisca un fenotipo specificatamente associato alla SD, ma i risultati ottenuti sono spesso discrepanti (Schworer et al., 2023).

1.3.4. Aspetti emotivi e comportamentali

All'interno del profilo tipico legato alla Trisomia 21 si possono osservare alterazioni anche sul piano comportamentale: in generale vengono segnalati comportamenti psicopatologici in circa il 15% dei bambini con SD e in circa il 25% degli adulti con SD. Recenti studi hanno documentato come il rischio di sviluppare quadri psicopatologici sia inferiore per gli individui con SD rispetto ad individui con disabilità intellettiva non legata a questa sindrome (Cornoldi, 2023). È stato dimostrato in letteratura come vi siano variabilità nelle manifestazioni comportamentali, con specifici punti di forza e di debolezza (Grieco et al., 2015).

Nell'infanzia si assiste con maggior frequenza a compromissioni sul piano esternalizzante, come comportamenti di iperattività (che potrebbero essere associati ad un quadro di ADHD) e oppositivo-provocatori o di non conformità; talvolta questi possono diventare problematici. Con l'avanzare dell'età si manifestano, con una prevalenza maggiore, difficoltà sul piano internalizzante, come ansia e disturbi depressivi che spesso si associano a passività, apatia e mutismo, o più strettamente legati a quadri clinici di demenza/deterioramento neurocognitivo, come l'Alzheimer (Vicari, 2017).

All'interno dello spettro dei comportamenti tipicamente associati alla Trisomia 21 rientrano però alcuni aspetti considerati in letteratura dei punti di forza sul piano psicosociale, come comportamenti che favoriscono le relazioni con l'altro (Epstein, 1998). Un esempio di comportamento che rappresenta un punto di forza è il grado con cui individui con SD esprimono affettività positiva all'interno delle relazioni o la modalità adeguata con cui rispondono alla sofferenza altrui fornendo supporto; questo favorisce la qualità del legame (Kasari et al., 2003). La letteratura ha dimostrato inoltre che gli individui con Trisomia 21 adattano funzionalmente il proprio comportamento e l'espressione emozionale alle situazioni sociali che affrontano. Tuttavia, sono talvolta presenti debolezze sul piano sociale, spesso dovute da bassa sicurezza in sé stessi, timidezza o difficoltà di inserimento sociale.

I membri delle famiglie di persone con Trisomia 21 riportano una visione più propositiva e ridotto livello di stress (Grieco et al., 2015); questo avviene perché vivono le interazioni con loro come positive, attribuendogli un ruolo attivo all'interno della famiglia (Dieleman et al., 2018).

1.4 Profilo adattivo

Nell'epoca attuale gli individui con SD in media hanno una vita più sana e produttiva, una migliore qualità di vita rispetto alle epoche precedenti e una prospettiva di vita più lunga. Questi miglioramenti sono stati raggiunti attraverso l'evoluzione della ricerca in campo medico, l'introduzione di una educazione e istruzione maggiormente inclusiva e la strutturazione di nuovi interventi precoci. Ciononostante, persistono le difficoltà legate al funzionamento cognitivo che influenzano le traiettorie evolutive del singolo durante tutto l'arco della vita e nei vari domini di sviluppo, con un importante declino cognitivo spesso legato a quadri di demenza (Lukowski et al., 2019).

Questo comporta degli ostacoli rispetto all'adattamento dell'individuo con SD in ambito sociale, familiare e scolastico, che correlano significativamente con il funzionamento esecutivo (Daunhauer et al., 2014). Ad esempio, perché un individuo possa modulare le proprie risposte emotive e comportamentali in base al contesto e alle regole da rispettare è importante che sia capace di attuare un controllo inibitorio funzionale, oltre che una buona flessibilità cognitiva che consenta di adattarsi alle diverse situazioni.

Con il termine "disabilità intellettiva" si fa riferimento ad una condizione clinica eterogenea e ad esordio precoce, legata a deficit nel funzionamento sul piano sia cognitivo che adattivo, che si riflettono a livello sociale, concettuale e pratico. Uno dei criteri del DSM-5 per formulare questa diagnosi è proprio la compromissione a livello adattivo, che ostacolerebbe il raggiungimento delle autonomie previste in base all'età il contesto socio-culturale (Vicari, 2017).

La Trisomia 21 nello specifico comporta un deficit generalizzato e costante in tutti i domini del funzionamento adattivo, a partire dalla prima infanzia (Will et al., 2018). Se misurati attraverso test come le Vineland Adaptive Behavior Scale (Sparrow et al., 1984) o Adaptive Behavior Assessment System (Patti L. Harrison, 2008). In media si osserva un punteggio pari a due deviazioni standard al di sotto della media di riferimento per età, in almeno due domini. Questi punteggi, tuttavia, variano in base all'individuo, e si ipotizza che questo possa essere legato sia al funzionamento cognitivo che a variabili di natura ambientale, come l'istruzione o le condizioni di vita (Onnivello et al., 2022).

Le abilità adattive sono divisibili nelle seguenti categorie: abilità concettuali, sociali e pratiche, che permetterebbero al singolo di affrontare le necessità quotidiane (Schalock, 2010).

Si definisce "comportamento adattivo" l'insieme delle abilità di natura sociale, concettuali e pratiche che consentono all'individuo di sviluppare un buon funzionamento nella vita quotidiana, e di rispondere alle richieste dell'ambiente (Schalock, 2010); è stato descritto come il grado di efficacia con cui l'individuo soddisfa gli standard sociali di indipendenza e di responsabilità (Grossman, 1977).

Avere un buon funzionamento adattivo è alla base dei successi nelle attività quotidiane, influenzando positivamente il rendimento accademico e la salute mentale (Racz et al., 2017). Le attività scolastiche richiedono l'utilizzo di abilità specifiche da parte dello studente, in relazione alla gestione dei materiali scolastici, alla capacità di gestire la propria cura personale e rispondere ai propri bisogni fisiologici con un certo grado di autonomia e alla modulazione del proprio comportamento in relazione al

contesto scolastico (Daunhauer et al., 2014). A questo si aggiungono gli aspetti legati più strettamente al rendimento scolastico, come abilità attentive ed esecutive, di memoria e velocità di elaborazione, deficitarie nella SD come ampiamente descritto nel precedente paragrafo.

Anche il raggiungimento dell'indipendenza e la stabilità professionale dipendono dallo sviluppo adattivo (Woolf et al., 2010). Individui adulti con SD attualmente riescono ad avere un'occupazione professionale, spesso questo dipende dal livello di autonomie raggiunte e dal funzionamento esecutivo; molti studi suggeriscono inoltre l'importanza di fornire dei programmi di lavoro adeguati oltre che la necessità di stilare delle linee guida rispetto al supporto necessario all'interno del contesto lavorativo, in base alle debolezze tipiche del profilo cognitivo, come ad esempio fornire liste materiali delle mansioni da svolgere per compensare il deficit a carico della memoria di lavoro (Tomaszewski et al., 2018).

Tra i comportamenti adattivi si considera la cura personale, la gestione del tempo, gli apprendimenti scolastici, le abilità di comunicazione e di socializzazione, rispettare le regole, adempiere ai compiti sulla base del ruolo e l'utilizzo della tecnologia.

Alcune delle manifestazioni tipiche associate alla SD, come abilità di socializzazione e una espressione emotiva di valenza positiva (o "allegra"), rappresentano importanti punti di forza per gli individui con SD rispetto allo sviluppo del funzionamento adattivo; a fronte di importanti punti di debolezza legati alla comunicazione verbale e alla vita quotidiana (Schworer et al., 2022). Questo favorisce la costruzione di relazioni positive, riducendo il rischio di psicopatologia, diversamente da altri individui con disabilità intellettiva non legata a questo specifico quadro sindromico/genetico.

Alla luce di quanto sopra esposto si può quindi affermare che gli individui con Trisomia 21 possiedono molteplici punti di forza e di debolezza unici, questo dovrebbe invitare clinici e ricercatori a focalizzarsi e lavorare su entrambe le aree.

CAPITOLO 2: IL LINGUAGGIO

2.1 Introduzione

“Il linguaggio verbale è il mezzo di comunicazione necessario, uno strumento indispensabile per creare legami, senza il quale non sarebbe possibile un’azione sociale unificata” (Malinowski, 1966).

Il linguaggio è concepito come un sistema simbolico, un codice composto da gesti, suoni o segni grafici che permettono di esprimersi all’interno di un gruppo sociale. L’apprendimento di una lingua implica l’acquisizione di una competenza che consente all’individuo di trasmettere informazioni all’interno di una specifica comunità. Queste abilità sono evolucionisticamente importanti per la sopravvivenza della specie; difatti l’uomo è da sempre un essere sociale.

La natura del linguaggio è stata studiata per molti anni da diverse discipline letterarie, artistiche e scientifiche. Attualmente il linguaggio viene considerato come un sistema suddivisibile in più sottocomponenti, tra cui quella comunicativa e simbolica. L’aspetto comunicativo riguarda la funzione del linguaggio più strettamente legata all’espressione e alla condivisione di contenuti ed informazioni con altri individui. La componente simbolica del linguaggio definisce l’insieme di suoni che, strutturati in modo sistematico, costituiscono le parole e le frasi, rispettando le regole sintattiche della lingua utilizzata (Marini, 2022).

In altre parole, esistono più livelli di organizzazione del linguaggio, tra cui fonologico, morfologico, lessicale o semantico, sintattico, e pragmatico. Il livello fonologico consiste nella capacità di produrre e riconoscere diversi suoni linguistici e le loro

possibili combinazioni; i suoni, posti in relazione tra loro, consentono la costruzione delle parole. La fonologia è quella branca della linguistica che studia i fonemi, cioè l'insieme di quei suoni che acquisiscono significati specifici in base alla lingua. La componente morfologica del linguaggio analizza la struttura delle parole, ovvero come i morfemi (unità minime dotate di significato) possono essere combinati tra loro formando le parole stesse. Il livello lessicale o semantico descrive i contenuti e i significati che le parole veicolano. La sintassi riguarda l'insieme di regole grammaticali, in base alle quali le parole vengono combinate per formare sintagmi o frasi. Infine, la pragmatica si riferisce all'insieme di regole sociali che influenzano e modulano il linguaggio in relazione al contesto in cui si manifesta e alla cultura (Galliani, 2000) (Santrock et al., 2017).

2.2 Sviluppo del linguaggio

Il linguaggio rappresenta una delle principali funzioni evolutive che inizia a svilupparsi a partire dalla prima infanzia, generalmente senza grandi ostacoli o insegnamenti specifici, e con una rapidità tale da suscitare lo stupore e l'attenzione dei familiari che lo osservano in prima persona, così come degli studiosi che, per anni, hanno tentato di comprenderne e spiegarne le modalità specifiche (Gervain, 2020). Da anni i ricercatori hanno indagato e descritto le tappe specifiche che tipicamente si osservano nei primi anni di vita (Guo et al., 2023).

2.2.1 Modelli teorici

Uno dei quesiti che ha suscitato maggiore interesse negli anni riguarda la possibilità che il linguaggio sia una funzione predeterminata, legata a meccanismi innati negli esseri umani, o se sia il risultato dell'esperienza che gli individui acquisiscono nel corso dei primi anni di vita. Noam Chomsky ha formulato la teoria innatista, sostenendo che il linguaggio sia una competenza geneticamente innata e universale; gli esseri umani sarebbero quindi predisposti ad apprenderlo, all'interno di tempistiche e modalità definite e tutto questo avverrebbe attraverso il "*Language Acquisition Device*" o "LAD" (sistema innato che consente di apprendere il linguaggio). Egli parla inoltre di "grammatica universale" descrivendo le regole alla base del funzionamento di tutte le lingue che il bambino possiede sin dalla nascita; questa rappresenta infatti una predisposizione innata per lo sviluppo linguistico. Anche Pinker descrive lo sviluppo linguistico come un fenomeno innato, affermando che gli esseri umani siano destinati a parlare come i ragni lo sono nel tessere le ragnatele (Guo et al., 2023).

Esiste inoltre la teoria dell'apprendimento, secondo cui il linguaggio viene concepito interamente come l'esito di un processo di apprendimento, basato sull'osservazione e modulato dalle risposte ambientali. Infine, la teoria Interazionista adotta un approccio maggiormente integrato, sostenendo che il linguaggio sia il risultato dell'interazione tra fattori di natura ambientale e predisposizioni innate. Ne deriva che il contesto fornisce il supporto di base necessario per lo sviluppo di questa competenza. Bruner, in particolare, teorizza il cosiddetto "sistema di supporto per l'acquisizione del linguaggio" sottolineando l'importanza del ruolo che i genitori e gli

insegnanti rivestono nello sviluppo del linguaggio attraverso le interazioni sociali e comunicative che avvengono continuamente (Santrock et al., 2017).

2.2.2 Predisposizioni innate e influenze ambientali

Uno dei principali meccanismi innati alla base dell'apprendimento del linguaggio è lo *Statistical Learning* (Saffran et al., 1996), un processo automatico di apprendimento che avviene con l'esposizione a sequenze di stimoli. I bambini apprendono il linguaggio estraendo regolarità statistica tra i suoni e gli stimoli a questi associati, sviluppando così la componente lessicale (Romberg et al., 2010).

Un ulteriore importante vincolo innato per lo sviluppo linguistico è il *Rule Learning*, che permette di estrarre e generalizzare regole astratte, all'interno di una sequenza di elementi, acquisendo le regole grammaticali alla base del linguaggio (Bulf et al., 2021). Vi sono inoltre predisposizioni innate che agiscono al fine di orientare l'attenzione del bambino verso stimoli che vengono percepiti come maggiormente salienti, come una preferenza per il volto umano rispetto ad altri stimoli visivi, per la voce umana rispetto ad altri stimoli uditivi e per la voce materna rispetto ad altre femminili. Infine, i bambini mostrano una preferenza verso i fonemi della loro lingua nativa rispetto a quelli di altre lingue (Gervain et al., 2010). Questi *bias* attentivi facilitano sia lo sviluppo delle competenze linguistiche del bambino che la costruzione di una relazione con i genitori; questi due aspetti hanno un'influenza reciproca nei primi anni di vita. Un'altra variabile rilevante è la presenza di comportamenti istintivi e naturali nel genitore, come il *baby talk*, che catturano l'attenzione del bambino e facilitano l'apprendimento del linguaggio (Venuti, 2018).

Vi sono inoltre studi che hanno dimostrato come i bambini, già in epoca preverbale, siano in grado di discriminare i suoni e le regole sintattiche della propria lingua nativa rispetto ad altre. Una nota ricerca ha dimostrato che i bambini fino ai sei mesi di vita sono in grado di riconoscere i contrasti fonetici di tutte le lingue, ma successivamente tendono a specializzarsi, riconoscendo solo i cambiamenti di suoni della loro lingua primaria (Kuhl, 1992). Inoltre, bambini di otto mesi, se esposti ad una grammatica artificiale, mostrando una preferenza per gli stimoli che rispettano le regole grammaticali della lingua a cui sono abitualmente esposti (Gervain et al., 2008).

In sintesi, esistono numerosi meccanismi di base, legati alla percezione uditiva e del parlato, che permettono agli esseri umani di apprendere il linguaggio dall'ambiente circostante (Gervain, 2020).

Per imparare a comprendere e comunicare, i bambini devono essere in grado di segmentare le parole dal flusso continuo del parlato ("segmentazione fonemica"), apprendere il significato delle parole associandole agli input che osservano, attraverso meccanismi come prova ed errore. Tutto questo è supportato nel tempo dallo sviluppo cognitivo, che consente di comprendere, memorizzare e produrre aspetti sempre più complessi del linguaggio. Tra le funzioni cognitive implicate nello sviluppo linguistico vi sono la memoria, l'attenzione, la velocità di elaborazione e le funzioni esecutive (Marini, 2022).

Un altro aspetto di influenza per lo sviluppo linguistico è il contesto in cui il bambino cresce. È stato dimostrato che le interazioni verbali dirette favoriscono l'acquisizione del linguaggio, più dell'esposizione passiva ad esso. Numerose ricerche hanno messo in luce come i principali fattori di influenza sociale nello sviluppo linguistico siano lo status socioeconomico e l'educazione genitoriale (Carvalho Ade et al., 2016).

È inoltre importante che i genitori siano in grado di fornire rinforzi ai tentativi di espressione verbale del bambino in maniera contingente (Elsabbagh et al., 2013).

Difatti alcuni trattamenti per lo sviluppo linguistico si basano su un lavoro mediato dai genitori; si tratta di interventi *di parent training* che mirano a fornire ai genitori strategie di supporto per sostenere la comunicazione recettiva ed espressiva (Roberts et al., 2019).

Si evince, quindi, che lo sviluppo linguistico subisce l'influenza di tutte le variabili menzionate; alterazioni in queste possono determinare traiettorie evolutive atipiche.

2.2.3 Traiettorie evolutive tipiche

I bambini a sviluppo tipico, nei primi due mesi di vita, producono solo suoni di tipo vegetativo, come il pianto o lo sbadiglio, che veicolano messaggi che i genitori cercano di comprendere per rispondere ai bisogni del figlio; tale meccanismo è innato e legato alla sopravvivenza (Venuti, 2018). Ad esempio, il bambino piange istintivamente a causa di un disagio legato alla fame, e il genitore cerca di comprendere il significato di questa espressione e di rispondere in maniera appropriata alle sue necessità. Il pianto è definibile come una sequenza di contrazioni muscolari iscrivibili in uno script e di espressioni facciali associate (Venuti, 2018); tipicamente segnala sofferenza, sia emotiva che fisica, ed è anch'esso un meccanismo innato, primitivo ed universale che consente al bambino istintivamente di segnalare un bisogno di cura e conforto (Tambelli, 2017). Atipie nel pianto possono essere importanti indicatori di sviluppo atipico, che potrebbero alterare sin dai primi mesi di vita la costruzione della relazione con il genitore, come nel caso di bambini

con disturbo dello spettro autistico, che mostrano un pianto anomalo nei primi mesi di vita, suscitando nel genitore un senso di angoscia legato ad una difficoltà nel comprenderne il messaggio sottostante (Hochmann et al., 2011).

Tornando allo sviluppo tipico, intorno ai due mesi circa emerge il sorriso sociale, un'espressione facciale di affettività positiva in risposta al volto altrui (Wormann et al., 2012). A partire dai quattro mesi si osservano nel bambino cambiamenti del suo apparato fonatorio, come allargamento della cavità orale e abbassamento della laringe che gli consentono di controllare la pressione dell'aria, permettendogli di produrre le prime vocalizzazioni o "*cooing*". Tra i sei e gli otto mesi circa il bambino inizia ad apprendere le prime parole attraverso l'associazione tra suono e stimolo, sviluppando la capacità di produrre suoni simili alle parole, come la lallazione o "*babbling*", considerata la prima forma di comunicazione linguistica basata sulla produzione di vocalizzazioni più complesse. Intorno ai sei mesi di vita emergono anche le "protoconversazioni", ossia la capacità da parte del neonato di impegnarsi in scambi comunicativi verbali con un altro individuo; queste conversazioni preverbali sono prive di contenuti ma si basano sul rispetto dei turni di parola (Nguyen et al., 2023).

Un'altra tappa evolutiva importante è lo sviluppo dell'intenzionalità comunicativa, che consiste nella capacità del neonato di comunicare attraverso suoni o gesti con l'intenzione di veicolare un messaggio verso altri. Si può parlare di intenzionalità comunicativa solo quando il bambino è in grado di emettere un messaggio in maniera finalizzata e controllata. Questa competenza si sviluppa tipicamente intorno agli otto mesi ed è un importante prerequisito per lo sviluppo linguistico; un esempio è il

bambino che piange, non solo come reazione istintiva ad uno stato fisiologico come la fame, ma per comunicare all'adulto il suo bisogno specifico.

Nello sviluppo tipico si distinguono due forme di lallazione: quella canonica, che consiste nella ripetizione della stessa sillaba, e quella variata, in cui il bambino ripete sillabe diverse all'interno di una sequenza. Intorno ai dodici mesi di vita il bambino inizia a produrre le prime parole, che possono includere anche "protoparole" (parole inventate, non esistenti nella sua lingua madre) (Guasti, 2007).

La produzione della prima parola avviene tipicamente intorno ai dodici mesi e rappresenta semanticamente persone, luoghi o oggetti a cui il bambino è frequentemente esposto; tuttavia, il vocabolario recettivo in questa fase è molto più ampio rispetto a quello espressivo. A circa sedici mesi emergono combinazioni transmodali nella comunicazione del bambino, ossia associazioni tra la produzione di parole a quello di gesti per esprimere lo stesso contenuto o contenuti complementari o supplementari.

A diciotto mesi, il bambino produce circa una decina di parole e tra i diciotto mesi e i due anni si assiste al passaggio da una produzione verbale olofrastica, in cui il bambino si esprime attraverso frasi composte da una singola parola, ad una produzione di frasi composte da due o più parole. Le prime frasi prodotte sono composte da parole brevi e senza elementi connettivi, creando un linguaggio definito "telegrafico", per poi evolversi tra il secondo e il terzo anno di vita in frasi grammaticalmente più complesse (Santrock et al., 2017).

Oltre alla produzione di tipo verbale, il bambino sviluppa modalità di comunicazione basate sul canale non verbale, come i gesti comunicativi, utilizzati con intenzionalità

comunicativa, tra cui i gesti deittici per riferirsi a situazioni o oggetti esterni. A queste competenze si associa lo sviluppo di due specifiche abilità: l'attenzione condivisa o "*joint attention*" e il *pointing*. L'attenzione condivisa si sviluppa tipicamente a partire dai sei mesi di vita (Hahn et al., 2018), mentre il *pointing* intorno ai dodici mesi (Luke et al., 2017). Queste abilità permettono al bambino di orientare l'attenzione di un altro individuo verso uno stimolo specifico, passando da un livello di interazione diadico a uno triadico, e implicano lo sviluppo della consapevolezza che le esperienze possano essere condivise (Seager et al., 2018). Il *pointing* può essere utilizzato con due distinte funzioni: richiestiva, attraverso cui il bambino comunica all'adulto ciò che desidera o di cui ha bisogno, e la funzione dichiarativa, per orientare l'adulto verso uno stimolo (Santrock et al., 2017).

Diversi studi hanno analizzato queste componenti dimostrandone il valore predittivo rispetto al successivo sviluppo linguistico, in misura maggiore per il linguaggio espressivo rispetto a quello recettivo (Delgado et al., 2002) (Seager et al., 2018).

Tra le traiettorie evolutive del linguaggio si evidenzia una spiccata variabilità individuale, maggiormente evidente nei primi anni di vita. Talvolta alcuni bambini mostrano una competenza di produzione linguistica tardiva, ma una buona parte colma questa discrepanza rispetto alla media nel corso dei primi tre anni di vita (Marini, 2022).

2.2.4 Acquisizione dell'ordine delle parole

Come precedentemente descritto, i bambini a sviluppo tipico già in epoca preverbale mostrano competenze innate che predispongono verso la specializzazione

nell'elaborazione dei suoni (Kuhl, 1992) e l'apprendimento delle regole grammaticali e sintattiche della lingua a cui sono abitualmente esposti (Gervain et al., 2010).

Quando si parla di acquisizione della grammatica nella prima infanzia si definisce lo sviluppo di una conoscenza implicita relativa all'ordine delle parole della propria lingua. Si sottolinea pertanto che l'ordine delle parole è una caratteristica fondamentale e variabile tra le lingue. Inoltre, tale competenza è legata allo sviluppo del linguaggio parlato nel bambino (de la Cruz-Pavia et al., 2021).

Più in particolare, precedenti studi che hanno analizzato questa competenza su bambini con traiettorie evolutive tipiche, hanno considerato due categorie specifiche: parole funtore e parole contenuto. Le parole funtore sono dei termini che esprimono relazioni tra le parole presenti all'interno della frase, tra cui: preposizioni semplici e articolate, articoli, pronomi e congiunzioni. Queste parole vengono utilizzate più frequentemente nel linguaggio parlato, rappresentando anche per il bambino nei primi mesi di vita uno stimolo implicitamente etichettabile come ad alta frequenza e spesso noto. Le parole contenuto, invece, veicolano concetti semantici, e sono parole che hanno bassa frequenza rispetto ai funtori, rappresentando spesso stimoli nuovi per il bambino (escludendo le parole di utilizzo quotidiano, come "mamma" "pappa" ecc.) (Gervain et al., 2008).

In molte lingue, come l'italiano e l'inglese, i funtori precedono le parole contenuto (ad esempio "nella casa" o "in the house"), mentre in altre lingue come il turco e il basco i funtori seguono sempre le parole contenuto ("evde" o "etxean" che letteralmente si traduce in "casa nella").

De la Cruz e collaboratori (de la Cruz-Pavia et al., 2021) hanno recentemente teorizzato che l'acquisizione dell'ordine delle parole sia un aspetto fondamentale e che inizi intorno al primo anno di vita, poiché i bambini scoprono la posizione relativa ai funtori e alle parole contenuto (de la Cruz-Pavia et al., 2021). Studi empirici osservano che i bambini già nei primi otto mesi di vita siano capaci di distinguere tra funtori e parole contenuto e di discriminare l'ordine di questi nella propria lingua madre (Gervain et al., 2008). In particolare, se esposti a stimoli uditivi artificiali, alcuni dei quali presentati con un'elevata frequenza, come i funtori, ed altri con una bassa frequenza, come le parole contenuto, gli infanti, durante la presentazione dei vari trial, tendono ad orientare la loro attenzione verso l'insieme di suoni che rispetta l'ordine della lingua a cui sono abitualmente esposti. Gli esseri umani sono quindi in grado di creare rappresentazioni mentali astratte relative alle regole alla base del linguaggio, ancor prima di aver appreso la comunicazione verbale.

2.3 Sviluppo del linguaggio e traiettorie evolutive atipiche nella Sindrome di Down

I bambini con diagnosi di disabilità intellettiva tendenzialmente manifestano un ritardo più o meno significativo nell'acquisizione del linguaggio produttivo e recettivo, oltre che alterazioni nello sviluppo motorio, nell'interazione sociale e negli apprendimenti.

La Trisomia 21 è universalmente descritta come una sindrome genetica caratterizzata da un fenotipo comportamentale variabile tra gli individui, ma che impatta in maniera significativa lo sviluppo linguistico, rispetto a traiettorie evolutive

tipiche, e in misura minore le abilità di natura visuo-spaziale. Il linguaggio, in particolare, è considerato la principale area di vulnerabilità all'interno del profilo tipico della Sindrome di Down, poiché le competenze che si raggiungono sono inferiori rispetto a quelle attese per il livello di sviluppo cognitivo globale (Vicari, 2017).

Si evidenziano discrepanze specifiche tra le abilità legate al linguaggio recettivo, maggiormente preservate, e la produzione verbale. In particolare, si osserva un utilizzo sociale e intenzionale della comunicazione e dei gesti più funzionale rispetto alle competenze più strettamente legate al rispetto delle regole fonologiche, grammaticali e sintattiche (S. Lanfranchi et al., 2022).

2.3.1 Tappe di acquisizione del linguaggio

I bambini con SD tipicamente iniziano a sviluppare il *babbling* intorno ai quindici mesi di vita e producono le prime parole a circa ventuno mesi, con una variabilità individuale pari a circa dieci mesi (Locatelli et al., 2021); manifestano alterazioni e livello fonologico e articolatorio che rendono complessa la comprensione da parte del genitore. Si osserva inoltre una fase prelinguistica con una durata maggiore rispetto allo sviluppo tipico, e con una maggiore produzione di gesti comunicativi rispetto alle parole (Marini, 2022). Si parla di un vantaggio gestuale rispetto al verbale, con frequenti gesti sia deittici che rappresentativi; la frequenza è maggiore rispetto ad individui con sviluppo tipico che hanno lo stesso livello di competenze linguistiche verbali. Una possibile interpretazione di questo maggiore utilizzo del canale non verbale è che questo miri a compensare i domini maggiormente deficitari, come le abilità cognitive, articolatorie e di produzione e comprensione verbale. Se il legame

tra significato della parola e suono è instabile, il bambino utilizza i gesti come strategia compensativa (Vicari, 2017).

Anche la componente pragmatica della comunicazione verbale presenta delle alterazioni in individui con Trisomia 21. Si evidenziano, infatti, compromissioni significative nella capacità di adattare il linguaggio alle regole specifiche del contesto in cui avviene la comunicazione. Le prestazioni risultano deficitarie rispetto a quelle di bambini a sviluppo tipico, anche se associati per età mentale; questo può influire nell'adattamento del singolo ai nuovi contesti in cui si trova, come per l'ingresso a scuola in cui il bambino deve rispondere a nuove richieste, o nell'interazione sociale con il gruppo dei pari o con nuove persone. La componente pragmatica della comunicazione non verbale risulta anch'essa deficitaria, seppur in misura ridotta rispetto a quella verbale (Smith et al., 2017).

E' stato dimostrato che nei bambini con Sindrome di Down le abilità di elaborare stimoli di tipo verbale, oltre che visivo, che veicolano informazioni legate alle emozioni primarie, sono simili a quelle che si osservano nelle traiettorie evolutive tipiche (Roch et al., 2020). È possibile, inoltre, parlare di linguaggio relativo agli stati mentali, facendo riferimento ad un tipo di comunicazione legata all'espressione verbale di emozioni, pensieri ed intenzione proprie e altrui. La produzione relativa agli stati mentali subisce l'influenza di specifiche competenze, come la conoscenza delle emozioni, la morfosintassi e l'ampiezza del vocabolario espressivo; questi ultimi due aspetti risultano essere maggiormente deficitari nel fenotipo legato alla Sindrome di Down, spiegando un ritardo che si osserva in età scolare in questa competenza, valutabile attraverso la narrazione (Channell, 2020). Alcuni studi suggeriscono inoltre la possibilità di supportare lo sviluppo della comunicazione verbale degli stati mentali

e il vocabolario recettivo attraverso la narrazione stessa; questo tipo di attività potrebbe essere svolta in contesto domestico sfruttando libri illustrati all'interno di attività di lettura condivise con i genitori (Dulin et al., 2023) (Channell, 2020).

Nelle fasi più precoci dello sviluppo, I bambini con Trisomia 21 mostrano delle competenze linguistiche qualitativamente più simili ai bambini con sviluppo tipico, ma progressivamente le differenze tra queste due categorie diventano più significative. Inoltre, si osserva un progressivo indebolimento a carico delle abilità di comprensione verbale nel corso dello sviluppo (Vicari, 2017).

2.3.2 Teorie empiriche e fattori di influenza

Le alterazioni nello sviluppo linguistico in individui con SD sono state studiate per anni, portando a risultati che sono stati interpretati diversamente tra i vari studi. Vi sono due principali posizioni teoriche divergenti: la prima descrive uno sviluppo linguistico nella Sindrome di Down in ritardo, concependo quindi delle traiettorie evolutive parallele allo sviluppo tipico ma con tappe di acquisizione raggiunte in età più tardiva (Contardi et al., 1994).

La seconda posizione teorica, attualmente maggiormente condivisa, considera lo sviluppo del linguaggio caratterizzato da traiettorie evolutive divergenti rispetto alle caratteristiche tipiche, mostrando punti di forza e di debolezza che variano in maniera interindividuale (Moraleda-Sepulveda et al., 2022). Le alterazioni nel linguaggio rappresentano comunque un fattore di rischio, poiché le abilità comunicative influenzano le prestazioni negli apprendimenti specifici, già deficitarie a causa di una disabilità intellettiva, come per le competenze di lettura e scrittura, portando ad un

successivo rendimento scolastico negativo e ad insuccessi accademici (Filipe et al., 2022). Al fine di comprendere meglio i meccanismi specifici alla base di queste atipie nella comunicazione e poter intervenire su di essi, limitandone i rischi a carico degli altri domini di sviluppo, numerosi studi hanno indagato i precursori specifici dello sviluppo linguistico. Tra le variabili che incidono maggiormente vi sono il genere maschile, il parto prematuro e basso peso corporeo e fattori ecologici, come il livello di istruzione nei genitori, il reddito e la cultura di appartenenza (Filipe et al., 2022).

Rispetto al contesto, come per le traiettorie evolutive tipiche, uno delle principali caratteristiche che può rappresentare un punto di forza per lo sviluppo delle competenze comunicative nei bambini con Trisomia 21 sono le cure genitoriali. Per tale ragione, molti progetti di intervento precoce sul linguaggio nei bambini con SD mirano a lavorare sul contesto di sviluppo, intervenendo principalmente mediante le figure genitoriali per supportare lo sviluppo della comunicazione (O'Toole, 2018). Questi interventi potrebbero promuovere anche un aumento nella responsività parentale e di comportamenti di socializzazione nei bambini (Ferrario, 2020).

Tra le possibili cause che sono state individuate per i deficit nello sviluppo linguistico in questa sindrome si riscontrano manifestazioni fenotipiche specifiche a livello cognitivo, come una memoria di lavoro fonologica deficitaria rispetto alla memoria di lavoro di tipo visuo-spaziale (Marini, 2022) e nell'attenzione sia visiva che uditiva (Karmiloff-Smith et al., 2016). Anomalie individuali a carico di queste competenze possono essere alla base di alterazioni nel linguaggio e potrebbero altresì spiegare le differenze individuali che si osservano nello sviluppo comunicativo (Karmiloff-Smith et al., 2016). È stato dimostrato come le abilità di comprensione orale abbiano una relazione diretta con le abilità mnestiche nei bambini con Trisomia 21 in età

prescolare; il funzionamento della memoria, infatti, influenzerebbe considerevolmente la comprensione da ascolto, spiegando circa il 10% della variabilità individuale nelle prestazioni in compiti che richiedono questa competenza (Florit et al., 2009).

Anche l'attenzione condivisa correla significativamente con lo sviluppo linguistico sia nei bambini con sviluppo tipico che con SD, rappresentando un importante prerequisito rispetto a questa funzione. Per tali fattori molti studi suggeriscono l'importanza di lavorare precocemente sulle componenti attentive per supportare il successivo sviluppo linguistico in questa popolazione (Seager et al., 2018). Tuttavia, altri studi descrivono l'attenzione condivisa come un punto di forza più che una debolezza all'interno del profilo cognitivo tipico nella Trisomia 21; ciononostante, il supporto di questa abilità può comunque determinare effetti positivi sulle competenze comunicative (Angulo-Chavira et al., 2022).

Oltre a ciò, si evidenziano caratteristiche anatomiche strutturali, come la conformazione tipica della cavità orale, che presenta una lingua pronunciata e sporgente, dentatura irregolare, palato stretto e profondo e ipotonia muscolare; queste caratteristiche incrementano le difficoltà nello sviluppo della produzione verbale in bambini con SD (Marini, 2022).

Ricerche pregresse hanno inoltre evidenziato l'influenza tra gli altri domini dello sviluppo e l'acquisizione del linguaggio. Ad esempio, è stato dimostrato che nello sviluppo tipico il vocabolario espressivo e recettivo aumenti considerevolmente in seguito all'acquisizione della capacità di camminare autonomamente (Walle et al., 2014) e che nei bambini con Sindrome di Down lo sviluppo motorio nei primi mesi di

vita correli significativamente con il successivo sviluppo linguistico tra il primo e il terzo anno di vita.

L'età di sviluppo della posizione seduta può predire lo sviluppo delle successive competenze comunicative, come l'emergere del *babbling*. Questi risultati possono essere spiegati dal fatto che i bambini che mantengono la posizione seduta, diversamente da quella supina, possono respirare più profondamente e mantenere la lingua in una posizione più funzionale per la produzione verbale (Locatelli et al., 2021).

Un'altra possibile spiegazione è data dal fatto che i bambini che riescono a camminare possono sfruttare la possibilità di esplorare il contesto, di raggiungere oggetti per loro interessanti, ampliando la variabilità degli stimoli a cui sono esposti (Yamauchi et al., 2019). Inoltre, quanto descritto aumenterebbe le possibilità di condividere l'esperienza con l'adulto, intensificando gli scambi verbali, attraverso l'attenzione condivisa, funzione che viene a sua volta supportata e che è un importante precursore per lo sviluppo delle competenze comunicative (Locatelli et al., 2021).

CAPITOLO 3: METODO

3.1 Introduzione e obiettivi di ricerca

L'analisi dei risultati sperimentali disponibili in letteratura, in aggiunta alle conoscenze derivanti dall'osservazione e dalla valutazione clinica, hanno permesso di descrivere come lo sviluppo del linguaggio in pazienti con Trisomia 21 presenti delle caratteristiche specifiche. In particolare, si assiste ad una compromissione maggiore a carico della espressione verbale, e delle regole fonologiche, grammaticali e sintattiche (Vicari, 2017). Tra i punti di forza nel profilo tipico della SD vi sono l'ampiezza del vocabolario ricettivo, l'utilizzo sociale del linguaggio e la produzione non verbale di gesti comunicativi sia di tipo deittico che rappresentativo (S. Lanfranchi et al., 2022). È stato inoltre evidenziato come difficoltà nel linguaggio possano essere un predittore rispetto all'emergere di possibili problematiche sociali (Naess et al., 2017), e di autoregolazione emotiva (Griffiths et al., 2021), nonché difficoltà specifiche a carico degli apprendimenti scolastici e conseguenti insuccessi (Filipe et al., 2022).

Più in generale, queste difficoltà rappresentano un aspetto cruciale per lo sviluppo dell'indipendenza e del benessere, sottolineando l'importanza di un intervento precoce al fine di promuovere lo sviluppo adattivo del singolo (Schworer et al., 2022). Si evince pertanto l'importanza di comprendere al meglio come si sviluppi il linguaggio in bambini con Trisomia 21, con l'obiettivo di sviluppare poi tecniche specifiche per poter intervenire e supportare questo dominio dello sviluppo.

Al fine di indagare precocemente l'acquisizione del linguaggio è essenziale comprendere i meccanismi specifici ad esso legati, i suoi prerequisiti e i fattori che

potrebbero influenzarne gli esiti evolutivi. In particolare, uno dei meccanismi specifici su cui il presente studio si è focalizzato è la comprensione della posizione delle parole all'interno delle frasi, estraendo regolarità dal flusso continuo del parlato.

L'età di acquisizione delle regole grammaticali relative all'ordine delle parole è nota per lo sviluppo tipico, ma non si hanno informazioni per quanto riguarda tale abilità nella Sindrome di Down. Pertanto, l'obiettivo del presente studio è quello di comprendere l'età di acquisizione in cui bambini con sindrome di Down riconoscano l'ordine delle parole nella propria lingua. Prendendo in esame il profilo linguistico e comunicativo che si manifesta a partire dalla prima infanzia nella SD, e considerando che lo sviluppo di tali abilità si osserva più avanti rispetto ai coetanei a sviluppo tipico, si ipotizza che anche l'apprendimento implicito dell'ordine delle parole possa emergere più tardi, in particolare dopo gli 8 mesi d'età identificati da Gervain e colleghi (2008).

Inoltre, un ulteriore scopo del presente lavoro è quello di investigare associazioni tra l'abilità in oggetto ed età cronologica, età di sviluppo, vocabolario recettivo ed espressivo. Studi precedenti hanno mostrato che vi è una relazione tra l'acquisizione lessicale, intesa come sviluppo del linguaggio parlato nel bambino, e acquisizione della grammatica legata alla lingua a cui si è maggiormente esposti durante i primi anni di vita; in particolare queste due componenti si svilupperebbero parallelamente in un continuo processo di apprendimento interattivo (de la Cruz-Pavia et al., 2021). Pertanto, si ipotizza di trovare associazioni tra competenze linguistiche e grammatica anche nel presente lavoro. Questo studio mira ad approfondire le conoscenze empiriche rispetto ai meccanismi primitivi di acquisizione del linguaggio in bambini con Sindrome di Down, con il fine ultimo di fornire utili punti di partenza per poter

strutturare specifici iter di intervento precoci e supportare l'acquisizione del linguaggio nelle tappe evolutive successive, riducendo i rischi sui vari domini dello sviluppo e promuovendo il benessere individuale.

3.2 Partecipanti

La raccolta dati del presente progetto di ricerca è stata svolta unitamente da due studentesse laureande dell'Università di Padova, nel periodo compreso tra gennaio e aprile 2024. I criteri di inclusione dei partecipanti sono: diagnosi di Trisomia 21 e un'età compresa tra i 6 e i 36 mesi.

I soggetti reclutati sono tredici bambini con Sindrome di Down, di età compresa tra i 7 e i 36 mesi, di cui quattro maschi e nove femmine. L'età cronologica media del campione totale è pari a 23.07 mesi (DS = 9.49); di cui l'età media dei maschi è di 22.75 mesi e quella delle femmine è di 23.22 mesi.

Per raccogliere dati sullo sviluppo in modo indiretto, sono stati coinvolti i genitori dei bambini partecipanti al progetto, specificatamente le madri su libera scelta da parte della famiglia, per un totale di tredici donne partecipanti al progetto.

Riportiamo sinteticamente le informazioni sui partecipanti nella tabella 3.1.

Sesso	Età	Media	lingua madre	Peso alla nascita	terapie avviate	Nascita a termine	Ordine di nascita	Provenienza
	mesi			kg			figli	Città
F	9	23.07	italiano	2,825	Logopedia e fisioterapia	Si	1°	Milano
F	19		italiano	4	Logopedia e fisioterapia	Si	2°	Monza
F	20		italiano	2,25	Logopedia e fisioterapia	No	2°	Milano
M	26		Italiano	3,17	Logopedia e fisioterapia	Si	4°	Monza
F	29		Italiano	2,72	Logopedia	No	1°	Borgo Chie
F	36		Italiano	3,8	Logopedia	Si	3°	Este
F	27		Italiano	2,520	Logopedia	Si	1°	Brusimpiano
F	25		Italiano e Tedesco	1,9	Logopedia	No	3°	Laion
F	32		Italiano	2,9	Logopedia e fisioterapia	Si	3°	Oristano
M	36		Italiano	2,750	Logopedia	Si	2°	Bologna
M	22		Italiano	3,280	Logopedia	No	3°	Belluno
M	7		Italiano e spagnolo	2,680	Fisioterapia	No	1°	Peschiera del Garda
F	12		Italiano e Tedesco	3,460	Logopedia	Si	2°	Bolzano

tabella 3.1: Informazioni socio-demografiche relative ai partecipanti

È possibile osservare che nessuno dei soggetti ha fratelli con Trisomia 21. Le madri di otto di questi hanno dichiarato di aver avuto un parto a termine mentre le restanti cinque no; inoltre, rispetto all'ordine di nascita, quattro partecipanti sono primogeniti, cinque secondogeniti, tre terzogeniti e uno quartogenito.

La provenienza dei partecipanti è stata categorizzata in base alle regioni di appartenenza, con la seguente suddivisione: tre partecipanti provenienti dal Veneto, cinque dalla Lombardia, tre dal Trentino-Alto-Adige, uno dalla Sardegna e uno dall'Emilia Romagna.

Si precisa inoltre che, tra questi partecipanti, dieci sono esposti quotidianamente solo alla lingua italiana, uno sia alla lingua italiana che tedesca, uno sia alla lingua italiana che spagnola, e uno è esposto unicamente alla lingua tedesca.

Un altro dato interessante emerso nel corso della raccolta dati è che, su tredici partecipanti, dodici hanno avviato un percorso di logopedia, anche se molti di loro solo da un tempo esiguo.

Per quanto riguarda i dati demografici dei genitori che hanno partecipato al progetto, si registra un'età media di circa 38 anni per le madri e di circa 44 anni per i padri. Nove genitori su tredici riferiscono di essere sposati, mentre i restanti quattro dichiarano di essere conviventi. Inoltre, si rileva un livello di scolarizzazione medio più elevato nelle madri, pari a circa 17 anni, rispetto ai padri, con una media di 13 anni di istruzione.

Si precisa, infine, che nell'analisi di ricerca è stato escluso un partecipante, in quanto i dati relativi al paradigma sperimentale risultavano poco attendibili e non è stato possibile effettuare una seconda somministrazione dello stesso, ottenendo un numero complessivo di partecipanti pari a dodici. In una successiva revisione, il campione utilizzato per l'analisi è stato ulteriormente ridotto ad undici partecipanti, escludendo un soggetto che in sette dei trial sperimentali, tendeva ad avere un punteggio di *looking times* superiore alla durata degli stimoli, che corrisponde a 21 secondi. Tale dato è stato interpretato come indicativo di una mancata focalizzazione ed elaborazione dello stimolo presentato, rendendo i risultati poco attendibili ai fini di ricerca. Il campione finale è quindi costituito da 11 partecipanti con un'età media di 21.54 mesi (DS = 9.35)

3.3 Strumenti

Per la raccolta dei dati, si è scelto di utilizzare i seguenti strumenti: il *DP-4*, i due questionari *MacArthur Gestii e parole* e *Parole e frasi*, un questionario per le informazioni socio-demografiche e il paradigma sperimentale, che consente di approfondire l'acquisizione delle regole implicite alla base del linguaggio, attraverso la presentazione di una grammatica artificiale.

3.3.1 DP-4 (Alpern, 2020)

Il DP - 4 "*Developmental profile – 4*" è uno strumento che permette di effettuare una valutazione indiretta dello sviluppo di bambini e ragazzi, dalla nascita fino ai 21 anni e 11 mesi di vita (Alpern, 2020). È stato sviluppato con gli obiettivi di effettuare screening rispetto a possibili ritardi in età evolutiva, di evidenziare punti di forza e di debolezza al fine di strutturare interventi individuali specifici, monitorare i cambiamenti nel corso dello sviluppo e risulta essere uno strumento utile anche in ambito di ricerca; in sintesi può essere applicato in tutti i contesti in cui è necessaria una misura globale dello sviluppo del bambino.

Esistono quattro diverse versioni del DP-4: intervista ai genitori, questionario per i genitori, questionario per gli insegnanti e questionario per i clinici. Nel presente studio sono state utilizzate la versione questionario e intervista per i genitori. In particolare, metà delle famiglie ha svolto l'intervista, metà ha compilato il questionario, inviato attraverso la piattaforma *Qualtrics*. Le due versioni mostrano buone correlazioni tra loro (Lanfranchi & Scrimin, in via di pubblicazione). Da un lato, l'intervista richiede un tempo maggiore di somministrazione (tra i 20 e i 40 minuti) ma permette di avere un

maggiore controllo dell'attendibilità delle risposte, di acquisire informazioni aggiuntive, di fondare le basi per una buona alleanza educativa o terapeutica (nel caso in cui venga utilizzato in ambito clinico), e di rispettare i criteri di soglia base e di interruzione nella somministrazione stessa. Dall'altro, la modalità questionario permette di ridurre il tempo necessario per la somministrazione ma, al contempo, si riduce l'attendibilità delle risposte e si elimina la possibilità di utilizzare i criteri di soglia base e soglia di interruzione.

Il DP-4 è composto da 5 subscale che indagano le differenti aree di sviluppo, ed in ognuna di queste vi sono item (presentati con un ordine di grado di difficoltà crescente), con due opzioni di risposta per ciascuno (SI – NO). Le aree indagate sono le seguenti: area motoria, dei comportamenti adattivi, socio-emotiva, cognitiva e della comunicazione. La scala motoria comprende 37 item che indagano le abilità fini e grosso-motorie, focalizzandosi sulle capacità del bambino di svolgere azioni o giochi nella sua quotidianità. Un esempio di item per la scala è il seguente: *“Sale le scale in piedi (non a gattoni) attaccandosi al muro, al corrimano o dando la mano a qualcuno? Va bene anche se mette entrambi i piedi su ogni gradino”* (item M12); il quale indaga le abilità di coordinazione motoria e di organizzazione dei movimenti sequenziali.

La seconda scala è quella dei comportamenti adattivi, si compone di 41 item che indagano la capacità del singolo di sviluppare, nel corso dello sviluppo, la propria autonomia adattandosi ai propri bisogni e alle richieste del contesto. Questa seconda scala indaga quindi la capacità del bambino di svolgere compiti in maniera indipendente, legati a più dimensioni come la cura del sé o le abilità di autoregolazione (citiamo come modello l'item A10: *“Usa una forchetta per mangiare cibo solido?”*). La scala socio-emotiva indaga le modalità di interazione del bambino

con il gruppo dei pari e con gli adulti, di modulazione del comportamento sulla base del contesto e la sensibilità sociale ed emotiva, attraverso 36 item (esempio: *“Saluta con la mano facendo “ciao ciao”, al momento giusto?”*; item S8). La scala cognitiva è la quarta scala del DP – 4, è costituita da 42 item che valutano lo sviluppo delle abilità di base, e dei prerequisiti di queste, che consentono all’individuo di sviluppare un buon funzionamento intellettuale e scolastico (si cita l’item G10: *“Usa matite o pastelli nel chiaro tentativo di lasciare segni su una qualsiasi superficie scrivibile?”*).

L’ultima scala è quella della comunicazione, composta da 34 item che indagano lo sviluppo delle abilità di comunicazione verbale che non verbale (sia espressiva che recettiva), e di usare efficacemente strumenti di comunicazione, come il telefono il linguaggio scritto (ad esempio: *“Qualche volta fa dei vocalizzi che sembrano parole, tipo “ma-ma”, “pa-pa”?”*; item C7).

Lo scoring dei risultati acquisiti attraverso l’intervista è stato svolto, rispettando il manuale, attribuendo un punteggio pari ad uno per ogni risposta affermativa e pari a zero per ogni risposta negativa, sommando i punteggi per scala in modo da avere un punteggio specifico in base alle aree di sviluppo, e sommando il punteggio delle varie scale per avere una misura quantitativa complessiva. Il punteggio grezzo finale, sia complessivo che per singola scala, è stato in seguito convertito in punteggi ponderati in base alla standardizzazione italiana del test. In particolare, questo strumento consente di misurare l’età di sviluppo, calcolando, in primo luogo, i punteggi per scala e poi il punteggio grezzo totale, che è stato in seguito convertito in punteggi standardizzati che rappresentano “l’età equivalente” (o età di sviluppo), attraverso le norme italiane in nostro possesso. Ai fini dell’analisi dei dati si è scelto di ricavare da questo strumento non solo l’età equivalente globale ma anche il punteggio relativo

alla scala comunicativa come indice del livello di sviluppo linguistico raggiunto per ogni partecipante.

3.3.2 *MacArthur Gestii e parole e Parole e frasi (Caselli, 2002)*

Distinguiamo due questionari specifici per il linguaggio utilizzati nel presente progetto di ricerca: il MacArthur Gestii e parole, che indaga lo sviluppo del linguaggio nel bambino partendo dalle primissime parole che il bambino impara a comprendere e produrre ed i gesti non verbali (per bambini tra gli 8 e i 17 mesi), e il MacArthur Parole e frasi, creato per una fascia di età maggiore rispetto al precedente (compresa tra i 18 e i 30 mesi), che indaga la capacità di comprendere e produrre parole e frasi nel bambino (Caselli, 2002).

Per entrambe le forme è presente una scheda informativa che ci ha consentito di raccogliere dati anamnestici e socioculturali relativi al bambino e ad i suoi genitori. Nello studio presentato si è scelto di modificare, in misura ridotta, alcuni item nella scheda conclusiva per poter acquisire informazioni mirate rispetto agli scopi di ricerca.

Il MacArthur in generale è uno strumento creato con l'obiettivo di acquisire informazioni circa lo sviluppo del linguaggio nel bambino. Si parte dall'indagine indiretta sui primi segnali non verbali nel bambino, per passare poi all'espansione del vocabolario e all'emergere della grammatica e delle prime combinazioni.

Il primo questionario Gestii e parole è suddiviso in tre parti, le prime di queste comprendono delle rispettive sezioni distinte: A e B (per la prima), C e D (per la seconda).

La prima sezione comprende solo tre quesiti volti a capire se il bambino stia mostrando i primi segnali sulla comprensione della comunicazione verbale. La sezione B contiene 28 frasi utilizzate frequentemente da parte degli adulti nell'eloquio con i bambini piccoli, e si chiede se il bambino sia in grado di comprenderle.

La sezione C della seconda parte comprende due domande, una relativa alle abilità imitative, e la seconda relativa alle prime denominazioni nel bambino. La sezione D contiene una lista di parole, divise in 19 categorie semantiche differenti (come animali, parti del corpo, abbigliamento, preposizioni e aggettivi), dove per ogni item vi sono due colonne per la risposta: "Dice" che indaga la capacità del bambino di produrre quella parola, e "Capisce" che indaga la capacità del bambino di comprendere quella parola (il compilatore può quindi scegliere una, entrambe le opzioni o nessuna di queste). La terza parte dello strumento è definita "Azioni e gesti" e indaga le competenze relative alla comunicazione non verbale nel bambino, tra cui: gesti deittici e gesti comunicativi convenzionali.

Il secondo questionario MacArthur "parole e frasi" serve ad indagare lo sviluppo del linguaggio verbale in bambini di età compresa tra i 18 e i 30 mesi; si compone di tre parti. La prima parte comprende una lista di 23 categorie di parole (che includono quella del questionario "Gesti e parole", precedentemente descritto, più altre di carattere più specifico, come posti dove andare, verbi ausiliari e modali, congiunzioni, avverbi ed espressioni di luogo). La seconda parte indaga la capacità dei bambini di "utilizzare la grammatica" (quindi la morfologia legata all'utilizzo delle forme singolari o plurali dei termini). La terza parte indaga l'utilizzo delle frasi da parte del bambino, divisibili sulla base del grado di complessità in: frasi nucleari, frasi complesse e frasi binucleari.

Il tempo complessivo per la compilazione di un questionario MacArthur è pari, in media, a circa 20-40 minuti.

Al termine della compilazione viene fatto lo scoring dei punteggi ottenuti ed è possibile confrontare le prestazioni linguistiche del bambino con i dati normativi di riferimento, presenti nel manuale. In conclusione, lo strumento consente di comprendere se il bambino mostri uno sviluppo comunicativo e linguistico adeguato rispetto alla sua età cronologica o mentale, o se si osservino delle traiettorie evolutive atipiche rispetto a questa funzione. Il manuale suggerisce di descrivere un profilo linguistico in “ritardo” o “a rischio” se i punteggi si collocano al di sotto del decimo percentile rispetto alla distribuzione normale o al di sotto del valore corrispondente alla media meno una deviazione standard; è altresì possibile confrontare la presenza/assenza di una determinata competenza in relazione alla percentuale di bambini della stessa età che l’hanno sviluppata.

Per ottenere dei risultati attendibili ed indicativi rispetto alle reali competenze del bambino è importante chiedere ai genitori (o chi compila per il bambino, che sia una persona che passa molto tempo con lui), qualche giorno prima della compilazione del questionario, di osservare il figlio con attenzione e i comportamenti che mette in atto.

Il manuale suggerisce inoltre la possibilità, in caso di un profilo di disabilità intellettiva, di applicare il criterio di corrispondenza fra età mentale del bambino ed età consigliata per il test.

Si precisa che nella ricerca in questione il questionario *Parole e frasi* non è stato somministrato ai partecipanti con meno di 18 mesi o a coloro per cui, dai dati acquisiti attraverso la somministrazione del *DP-4* e del *MacArthur Gestii e parole*, il

questionario non risultava adatto all'età di sviluppo, ottenendo un numero complessivo di compilazioni pari ad otto.

Per l'analisi è stata utilizzata la variabile relativa allo sviluppo linguistico, calcolando il numero di parole e gesti o parole e frasi che il singolo partecipante è in grado di comprendere o di produrre.

3.3.3 Paradigma sperimentale con una grammatica artificiale (Gervain et al., 2008)

L'ultimo strumento utilizzato per la raccolta dati nel presente progetto di ricerca riguarda un particolare paradigma sperimentale, creato con l'obiettivo iniziale di comprendere se i bambini distinguono l'ordine delle parole della propria lingua da un ordine differente, attraverso l'analisi dei tempi di fissazione dello stimolo.

Questo strumento è stato creato ed utilizzato nello studio di Gervain e collaboratori del 2008, su un campione di soggetti a sviluppo tipico, divisi in due categorie: italiani e giapponesi (Gervain et al., 2008).

Il paradigma si basa sulla presentazione di stimoli uditivi, che sommandosi tra loro costituiscono una "grammatica artificiale", rispettando un ordine specifico di somministrazione. La fase iniziale del test comprende una tappa di familiarizzazione, che ha una durata di quattro minuti, in cui si presentano le "stringhe" di suoni. Il bambino, durante questa prima fase, è esposto ad alcuni suoni (come "FI" e "GE") ben nove volte in più rispetto ad altri stimoli, che sono quindi implicitamente etichettabili come "a bassa frequenza" (tra i quali: "FO", "KU" e "NA"). In seguito a questa prima fase vi è la fase del test effettivo, diviso in otto trial, quattro dei quali

rispettano l'ordine grammaticale della lingua italiana (suono più frequente, seguito da suono meno frequente), e quattro in cui l'ordine è invertito (stimoli meno frequente, seguito da stimolo più frequente). Facendo riferimento alla figura 1 riportata nel testo i suoni "frequent initial", che rispettano quindi l'italiano, sono inseriti nella condizione "a", mentre i suoni "frequent final" sono riportati nella condizione "b"; queste due differenti condizioni sperimentali vengono presentate ad ogni partecipante (quattro trial per la condizione *a* e quattro per la condizione *b*).



Figura 1: descrizione schematica della struttura della grammatica artificiale ideata da Gervain e collaboratori nel 2008 (Gervain et al., 2008) e riproposta nel presente progetto di ricerca. Si osserva come i suoni come “FI” e “GE” vengano presentati nella fase di familiarizzazione con elevata frequenza. Le fasi test, che sono otto in totale, si distinguono nelle due condizioni: frequent initial (condizione a) e frequent final (condizione b)

Per comprendere se il bambino distingue le due condizioni è stata analizzata la preferenza visiva, ossia l'attenzione che egli orienta verso una categoria di stimoli piuttosto che un'altra. Più in particolare, per quantificare la variabile della preferenza visiva, e quindi la salienza dello stimolo, si utilizza il paradigma dell'*Head-tourn preference* (HPP) (Deborah G. Kemler Nelson, 1995). Questo paradigma si basa

sulla tendenza nei bambini ad orientare il proprio volto verso la fonte dello stimolo uditivo su cui prestano attenzione. Questo paradigma è applicabile, secondo l'articolo citato, per comprendere se i neonati preferiscano un determinato tipo di stimoli uditivi rispetto ad altri. L'attenzione che il bambino orienta verso uno stimolo può essere valutata misurando la durata del tempo in cui gira la testa verso il suono (Deborah G. Kemler Nelson, 1995). Si parla in particolare di *looking times*, ovvero il tempo di fissazione dello stimolo, che nel caso del presente lavoro è stato calcolato per le otto fasi del test. I *looking times* sono stati in seguito associati ad una delle due condizioni sperimentale (condizione *a* "frequent initial" e *b* "frequent final"); in base alla categoria i *looking times* sono stati raggruppati e per ciascuna condizione è stata calcolata la media, ottenendo quindi due tempi medi di fissazione degli stimoli per ogni partecipante.

Nel complesso, il paradigma ha una durata di dieci minuti; si richiede alla famiglia di accedere alla piattaforma attraverso la condivisione di un link e di rispettare una serie di indicazioni presentate dallo sperimentatore, come l'orientare la telecamera del computer verso il volto del bambino e non interagire con lui durante la sperimentazione limitando eventuali distrazioni esterne, impostare un volume alto nel dispositivo, completare il paradigma interamente senza fare pause durante la sessione o, nel caso di disagi manifestati dal bambino, interrompere per procedere con una nuova somministrazione in un momento più adeguato. Queste indicazioni sono state precedentemente espresse a voce alle famiglie aderenti al progetto, e in seguito inviate via mail per fornire un supporto ulteriore, oltre alla disponibilità continua da parte dello sperimentatore di essere contattato telefonicamente per risolvere eventuali difficoltà.

Infine, per il calcolo delle variabili in esame è stata effettuata una selezione dei *looking times* per ciascun trial, escludendo tutti quei valori superiori alla durata complessiva di ogni video, pari a 21 secondi, e quelli inferiori a 960 millisecondi. Tale scelta è stata motivata dall'ipotesi che i bambini che fissavano lo schermo per un tempo maggiore rispetto alla durata dello stimolo o per un tempo eccessivamente ridotto, non stiano realmente elaborando le informazioni trasmesse. In base a questa direttiva teorica, sono stati esclusi numerosi *looking times* relativi ad un partecipante, il quale è stato escluso dall'analisi. Pertanto, il numero complessivo di partecipanti presente in questa analisi corrisponde ad undici.

3.3.4 Questionario anamnestico

L'ultima fase della raccolta dei dati prevede la somministrazione di un questionario anamnestico, compilato da un genitore dei partecipanti, che consente di acquisire informazioni dettagliate riguardanti sia il bambino che il contesto di sviluppo. Lo strumento esplora vari aspetti relativi alla nascita, come peso corporeo, mese di gestazione ed eventuali complicanze durante il parto. Inoltre, si esaminano le principali tappe evolutive nel bambino, come l'età di acquisizione della posizione seduta, della produzione di vocalizzazioni e delle prime parole.

Si indagano inoltre condizioni cliniche nel bambino, inclusi episodi di otiti di lunga durata che potrebbero influenzare le sue capacità di elaborare stimoli uditivi, quadri di familiarità psicopatologica e l'avvio di terapie specialistiche.

Per quanto riguarda il contesto ambientale di sviluppo, vengono approfonditi aspetti relativi al genitore, come l'età, l'impiego professionale e livello di istruzione. Inoltre, si

richiede se il bambino frequenti il nido e per quanto tempo, e se sia esposto quotidianamente a lingue diverse dall'italiano.

Ai fini dell'analisi correlazionale, è stata utilizzata esclusivamente l'età anagrafica in mesi, mediante la registrazione della data di nascita dei partecipanti e della data di somministrazione degli strumenti. Le informazioni qualitative indagate sono state successivamente utilizzate per effettuare un'analisi descrittiva.

3.4 Procedura

Ai fini della ricerca, per il reclutamento del campione si è scelto di contattare direttamente le numerose associazioni sulla Sindrome di Down presenti sul territorio nazionale, tramite telefono o via mail. È stata redatta una lettera specifica di presentazione del progetto, rivolta alle associazioni e alle famiglie, con l'obiettivo di illustrare a questi le finalità della ricerca e le modalità di attuazione; è stata inoltre ideata una locandina riassuntiva del progetto, per facilitarne la condivisione.

Il campione descritto è stato quindi ottenuto grazie alla collaborazione di alcune di queste associazioni, attraverso la condivisione dei materiali da noi inviati con i rispettivi soci, le cui caratteristiche rientravano nei criteri di selezione per la ricerca. Le famiglie interessate a partecipare potevano contattare direttamente gli sperimentatori per dichiarare la loro adesione.

Gli strumenti *DP-4*, *MacArthur Gest* e *parole e Parole e frasi* sono stati somministrati durante un'intervista organizzata in modalità telematica con un solo genitore (attraverso una videochiamata Zoom), cercando di selezionare uno spazio di circa

un'ora per il colloquio, in cui non ci siano fonti di distrazione esterna (è stato quindi necessario adattare gli orari della raccolta dati agli impegni delle famiglie).

La somministrazione del paradigma sperimentale è avvenuta attraverso l'utilizzo della piattaforma *LabAdvanced* che ha permesso di raccogliere questi dati. Questa piattaforma consente di registrare il trial, suddividendo la sperimentazione in nove parti (lo sperimentatore ha quindi accesso a nove distinti video per partecipante).

Si è scelto di svolgere questa fase interamente da remoto per numerose motivazioni, che riportiamo schematicamente di seguito:

- facilitare il reclutamento, eliminando il limite legato alla provenienza dei partecipanti, molti dei quali non avrebbero potuto recarsi presso i laboratori dell'università di Padova;
- consentire alle famiglie di selezionare il momento più opportuno in cui eseguire la prova, in cui il bambino sia tranquillo, con l'obiettivo di eliminare le variabili legate a sonno, fame, contesto nuovo o altri potenziali disagi sperimentati.

Si sottolinea inoltre che gli sperimentatori hanno provveduto a fornire a tutte le famiglie partecipanti al progetto il supporto necessario, risolvendo eventuali difficoltà o problematiche tecniche e spiegando la procedura in modo dettagliato.

Infine, per garantire una maggiore oggettività della misurazione, ed evitare il *bias* dell'osservatore, gli otto trial sono stati somministrati in ordine casuale e l'esaminatore, nella fase coding di questi, è all'oscuro della corrispondenza tra le due condizioni.

3.5 Piano d'analisi

Con l'obiettivo di rispondere alle domande di ricerca presentate sono state svolte delle analisi di tipo statistico, descrittivo e qualitativo. In primo luogo, è stata effettuata la codifica del paradigma sperimentale calcolando le medie dei looking times per le due condizioni sperimentali per ciascun partecipante.

Questi due valori sono stati confrontati tramite il *test t*, un'analisi statistica che mira a confrontare due distribuzioni e verificare se i valori medi di queste si discostino tra loro in maniera significativa o meno. L'utilizzo di questa procedura mira a verificare se nella fascia di età considerata, compresa tra i 7 e i 36 mesi, in bambini con la Sindrome di Down si osservi una effettiva preferenza verso una delle due condizioni sperimentali.

Le variabili del *looking times*, che comprendono le medie per le due condizioni sperimentali e il delta di queste, sono state inoltre correlate ad i seguenti fattori: età anagrafica, età di sviluppo linguistico. La correlazione statistica tra queste variabili mira a comprendere se vi sia una effettiva relazione tra l'acquisizione o la mancata acquisizione della competenza linguistica indagata, con l'età anagrafica, misurata in mesi, l'età di sviluppo globale, ottenuta attraverso il *DP-4*, e il livello di sviluppo linguistico raggiunto, indagato attraverso i questionari *McArthur* e la scala comunicativa del *DP-4*.

CAPITOLO 4: RISULTATI

Nel presente capitolo saranno illustrati e descritti nel dettaglio i risultati delle analisi condotte sui dati raccolti nel corso della ricerca. In primo luogo, verranno presentate le analisi descrittive del campione di riferimento, che hanno permesso di approfondire le informazioni relative ai partecipanti. Verranno inoltre descritti i risultati ottenuti dal paradigma sperimentale con una grammatica artificiale e, successivamente, le analisi di tipo correlazionale tra questo e alcune variabili di sviluppo misurate e raccolte durante il progetto. Infine, saranno esposti i risultati delle valutazioni di tipo qualitativo.

4.1 Statistiche descrittive del campione

Sono state calcolate le statistiche descrittive relative ai dati raccolti attraverso il paradigma sperimentale. Nella tabella 4.1 sono riportati i valori di media, deviazione standard, minimo e massimo, per le medie dei *looking times* nelle due condizioni sperimentali (M Lt 1 = *frequent initial*, che rappresenta l'ordine delle parole nella lingua italiana, con gli stimoli ad elevata frequenza posti all'inizio; M Lt 2 = *frequent final*, che rappresenta l'ordine delle parole in cui i suoni ad elevata frequenza sono posti alla fine).

	media	deviazione standard	minimo	massimo
M Lt 1	8336.227	3392.852	1674.500	13021.750
M Lt 2	11122.871	2946.552	6295.250	14656.750

Tabella 4.1: medie, deviazioni standard e i valori minimi e massimi per la media dei *looking times* nella prima (M Lt 1 = frequent initial) e seconda condizione sperimentale (M Lt 2 = frequent final).

Successivamente, sono state condotte delle analisi descrittive sul campione complessivo, di numerosità pari a tredici, riguardanti i risultati ottenuti dalla somministrazione del *DP-4* e del *MacArthur Gesti e parole e Parole e frasi*.

Per descrivere il campione, sono stati esaminati i punteggi età equivalente ottenuti dal test *DP-4*, che vengono riportati nella tabella 4.2.

	media	deviazione standard	minimo	massimo
Età anagrafica (in mesi)	21.545	9.353	7.00	36.0
E.E. motoria	15.846	7.723	4.0	27.0
E.E comportamenti adattivi	15.385	7.932	5.0	29.0
E.E. socioemotiva	17.077	5.155	10.0	27.0
E.E. cognitiva	14.846	6.283	8.0	25.0
E.E. comunicativa	16.462	6.753	10.0	30.0
E. E. globale	15.923	6.177	7.60	26.80

Tabella 4.2: *media, deviazione standard, minimo e massimo per età anagrafica ed i risultati standardizzati ed espressi in età equivalenti della scala motoria, dei comportamenti adattivi, socioemotiva, cognitiva e comunicativa e punteggio globale del DP-4.*

La tabella 4.3 presenta i dati descrittivi relativi ai punteggi ottenuti attraverso la somministrazione del questionario *MacArthur Gesti e parole*.

	media	deviazione standard	minimo	massimo
Parole comprese	40.69	29.55	1.0	87.0
Parole prodotte	7.54	13.245	0	44.0
Gesti appresi	17.69	9.827	0	33.0

Tabella 4.3 media, deviazione standard, minimo e massimo rispetto al numero di parole comprese, prodotte e al numero di gesti comunicativi appresi (*Mac Arthur gesti e parole*).

Inoltre, sono state eseguite analisi descrittive sui risultati del questionario *Mac Arthur Parole e frasi*, somministrato ad un sottogruppo composto da otto partecipanti, a causa di limitazioni legate all'età. I risultati di questa analisi sono riportati nella tabella 4.4.

	media	deviazione standard	minimo	massimo
Parole comprese	37.87	31.69	3.0	80.0
Parole prodotte	7.125	8.560	0	24.0
Frase prodotte	0	0	0	0

Tabella 4.4: media, deviazione standard, minimo e massimo rispetto al numero di parole comprese, numero di parole e frasi prodotte (Mac Arthur Parole e frasi).

4.2 Risultati del paradigma sperimentale

Per verificare se ci fosse una differenza tra le medie delle due condizioni è stato condotto un t-test a campioni appaiati. Dall'analisi emerge che c'è una differenza tra le medie ($t=2.93$ $p=0.015$ $d=0.88$), con punteggi superiori di *looking times* per la condizione *frequent final* (FF). Il delta medio tra le due medie è pari a - 2786.6 (DS=3157.349).

4.3 Correlazioni tra le variabili misurate

Per indagare la relazione tra la preferenza a uno specifico ordine delle parole e variabili di sviluppo sono state condotte delle correlazioni. In particolare, la differenza tra *i looking times* nelle due condizioni sperimentali è stata correlata con età anagrafica, età equivalente o livello di sviluppo globale, età equivalente per lo sviluppo linguistico, numero di parole comprese e prodotte dal bambino e numero di gesti comunicativi. L'obiettivo di questa analisi correlazionale è verificare se la preferenza verso l'elaborazione degli stimoli uditivi tra le due categorie sia associata a questi fattori presi in considerazione.

I risultati di queste analisi, effettuate attraverso correlazioni di *Pearson*, sono riportati nella tabella 4.6.

		M Lt 1 – M Lt 2
Età anagrafica (in mesi)	Pearson' r	0.056
	p-value	0.869
E.E. globale	Pearson' r	0.187
	p-value	0.582
E.E comunicativa	Pearson' r	0.324
	p-value	0.331
Parole comprese	Pearson' r	0.135
	p-value	0.692
Parole prodotte	Pearson' r	- 0.339
	p-value	0.307
Gesti appresi	Pearson' r	0.022
	p-value	0.949

Tabella 4.6: si riportano i risultati dei punteggi di p-value e di correlazione di Pearson tra le differenze nei valori di media dei looking times delle due condizioni sperimentali (M Lt 1 e M Lt 2) e le variabili quantitative esaminate.

Si osservano correlazioni positive moderate tra la differenza delle medie e l'età globale di sviluppo ricavata dal *DP-4*. Inoltre, si evidenziano correlazioni negative moderate tra le differenze tra le medie e il numero di parole che il bambino produce, ottenuto dal *MacArthur Gestis e parole*. Tuttavia, per queste due correlazioni descritte, il *p value* risulta essere maggiore di 0.05.

Sono state successivamente condotte analisi correlazionali più specifiche tra le singole medie dei tempi di fissazione di ciascun soggetto nelle due condizioni sperimentali e le variabili precedentemente elencate. Dai risultati emergono relazioni di tipo lineare non perfette e positive, con una forza variabile, tra le due medie e tutte le variabili prese in esame; questi risultati sono riportati nella tabella 4.7.

		M Lt 1	M Lt 2
Età anagrafica (in mesi)	Pearson' r	0.421	0.424
	p-value	0.198	0.194
E.E. globale	Pearson' r	0.630	0.525
	p-value	0.038	0.097
E.E. comunicativa	Pearson' r	0.589	0.331
	p-value	0.057	0.321

Parole comprese	Pearson' r	0.398	0.314
	p-value	0.225	0.347
Parole prodotte	Pearson' r	0.102	0.481
	p-value	0.765	0.134
Gesti appresi	Pearson' r	0.496	0.548
	p-value	0.120	0.081

Tabella 4.7: punteggi *r* di Pearson tra i valori di media dei *looking times* per le condizioni sperimentali *frequent initial* (M Lt 1) e *frequent final* (M Lt 2) e le altre variabili indagate.

Partendo dalle correlazioni tra le medie dei *looking times* per la prima condizione (*frequent initial*; M Lt 1) si osserva una correlazione più forte con l'età equivalente globale, ottenuta dal punteggio complessivo standardizzato del test *DP-4*, con un coefficiente di *Pearson* pari a 0.630 e un *p value* inferiore a 0.05.

Analogamente, è possibile osservare correlazioni positive e moderate tra la media dei *looking times* per la condizione sperimentale FI e le seguenti variabili: età equivalente per la scala comunicativa del *MacArthur Gest* e *parole*, età anagrafica

espressa in mesi, numero di parole comprese e numero di gesti appresi. Tuttavia, per queste correlazioni, si ottiene un *p value* superiore a 0.05.

La media dei *looking times* per la seconda condizione sperimentale (*frequent final*, M Lt 2) mostra anch'essa correlazioni positive moderate per le variabili di età equivalente globale e comunicativa, età anagrafica, numero di parole comprese e prodotte e numero di gesti appresi; anche in questo caso, le correlazioni non sono significative.

4.4 Analisi qualitative

A conclusione dell'analisi dei dati, sono state svolte indagini di natura qualitativa. Sono riportate in tabella per ogni bambino le differenze tra Lt 1 e Lt 2, dove un valore positivo indica una misura di *looking times* maggiore per la prima condizione sperimentale *frequent initial* (FI), mentre un valore negativo indica una misura di *looking times* più elevata per la seconda condizione sperimentale *frequent final* (FF).

Inoltre, sono descritte per ogni partecipante le informazioni riguardanti le variabili evolutive indagate nel corso della ricerca, ed in particolare l'età anagrafica in mesi, l'età equivalente globale e l'età equivalente relativa allo sviluppo comunicativo (ottenute attraverso la standardizzazione dei punteggi del DP-4), ed infine il numero di parole che il bambino è in grado di comprendere e di produrre e il numero di gesti che ha appreso (relative ai risultati del questionario Mac Arthur Gesti e parole) .

I risultati sono esposti nella tabella 4.8, in cui i partecipanti sono discriminati per colore in base alla valenza del risultato che si ottiene dalla differenza tra le medie dei Lt 1 e Lt 2. Nello specifico, sono evidenziati in blu i partecipanti in cui si ottiene un

valore negativo (che hanno quindi un valore di media di looking maggiore per la condizione *frequent final*, e quindi una preferenza per gli stimoli uditivi con il suono ad elevata frequenza alla fine, diversamente da quanto avviene nella lingua italiana) e in giallo i partecipanti in cui si ottiene un valore positivo (che indica una preferenza verso l'elaborazione degli stimoli nella condizione *frequent initial*, che rispecchia le regole sintattiche presenti nella lingua italiana).

partecipanti	M Lt 1 – M Lt 2 (in millisecondi)	Età anagrafica (in mesi)	E.E. globale	E.E. per la scala comunicativa	Nr. parole comprese	Nr. parole prodotte	Nr. di gesti appresi
N1	-5579,5	9	7,6	10	4	0	0
N2	-455	19	11,4	13	20	0	16
N3	-1379	20	10,8	10	16	0	18
N4	1853	26	18,6	16	44	1	19
N5	-7407,25	29	17	11	61	19	25
N6	-1477,75	36	19,2	18	31	0	15
N7	-5675,667	25	11,6	12	23	0	14
N8	-2319	32	20,2	24	86	17	33
N9	-4871,25	22	17,4	16	36	1	21
N10	-5169,41667	7	8,8	12	1	0	5
N11	1827,75	12	11,8	14	41	0	7

Tabella 4.8: si riportano nella prima colonna i valori relativi alle differenze tra le medie dei looking times per la prima condizione sperimentale FI seconda condizione sperimentale FF (M Lt 1 – M Lt 2). Nelle colonne successive sono riportati i dati relativi alle variabili evolutive.

Si osserva come per nove partecipanti su undici si ottiene un risultato negativo nella differenza tra le medie dei *looking times* tra la prima e la seconda condizione sperimentale (*frequent initial – frequent final*). Da questo dato, oltre che dai risultati ottenuti nelle analisi precedentemente descritte, si evince che il campione mostri una preferenza verso l'elaborazione degli stimoli uditivi che non seguono le regole sintattiche della lingua italiana.

Inoltre, facendo riferimento ai risultati acquisiti dalle analisi descrittive, per i due partecipanti che hanno un valore positivo (N4 e N11; evidenziato in giallo) si osservano valori nell'età equivalente relativa allo sviluppo comunicativo pari o moderatamente inferiore alla media del campione ($M = 16.462$) ma non al di sotto di una deviazione standard ($DS = 6.753$); infine si assiste ad un numero di parole comprese lievemente al di sopra della media del campione ($M = 40.69$).

CAPITOLO 5: DISCUSSIONE

5.1 Interpretazione dei risultati

La prima domanda di ricerca si è concentrata sul verificare se, all'interno del campione di riferimento composto da bambini con Trisomia 21 di età compresa tra i 7 e i 36 mesi, si osservi una discrepanza tra le due condizioni sperimentali che espongono stimoli uditivi associati ad una grammatica artificiale in cui viene rispettato l'ordine *frequent final* o *frequent initial*.

Sulla base di ricerche esaminate e discusse nel presente lavoro di tesi, è stato ipotizzato che i partecipanti non avrebbero mostrato tale discrepanza, in relazione ad un mancato apprendimento delle regole sintattiche implicite della propria lingua madre, o che avrebbero manifestato questa competenza in età più tardiva rispetto allo sviluppo tipico. Secondo questa ipotesi i risultati avrebbero dovuto mostrare un'assenza di significatività statistica tra i *looking times* nelle due condizioni sperimentali, oppure una significatività in favore della condizione sperimentale *frequent initial*, in quanto caratteristica della lingua italiana

Tuttavia, i dati raccolti hanno sorprendentemente evidenziato una discrepanza rilevante in favore della seconda condizione sperimentale (*frequent final*), in cui i suoni presentati con maggiore frequenza sono posti alla fine; questo ordine è in opposizione rispetto alle regole relative all'ordine delle parole nella lingua italiana. Tale risultato è divergente rispetto ai dati presenti in letteratura per individui a sviluppo tipico e potrebbe indicare una predisposizione intrinseca nei bambini con Sindrome di Down verso l'elaborazione di stimoli uditivi organizzati in *frequent final*, associata ad una mancata conoscenza dell'ordine delle parole nella propria lingua.

Tuttavia, al momento non sono stati individuati in letteratura studi che dimostrino una predisposizione negli esseri umani, così come negli animali, verso l'elaborazione di stimoli uditivi in cui il suono ad elevata frequenza è posizionato alla fine.

Un'altra ipotesi potrebbe attribuire l'effetto misurato a fattori di *rumors* dovuti ad una esigua numerosità del campione di riferimento e a casualità; tuttavia, si ritiene opportuno tenere in considerazione la misura della significatività statistica che si osserva nella discrepanza tra le due condizioni sperimentali.

Infine, un'ulteriore potenziale interpretazione suggerisce che i bambini con Sindrome di Down che hanno partecipato alla ricerca possano avere acquisito le regole sintattiche implicite che veicolano l'ordine delle parole, ma nonostante questo mostrino una preferenza verso gli stimoli che non seguono tali norme (*frequent final*). In questo caso è probabile che la preferenza non sia più guidata da un effetto di familiarità, come negli studi sul campione a sviluppo tipico (Gervain et al., 2008), bensì da un effetto di novità o "*novelty preference*" (Fantz, 1964). È stato dimostrato che i bambini di circa quattro mesi, se valutati attraverso il paradigma dell'*Head-turn preference* (Deborah G. Kemler Nelson, 1995), mostrano una iniziale preferenza verso l'elaborazione di stimoli familiari; questa preferenza nei mesi successivi tende a modificarsi verso l'elaborazione di stimoli nuovi (Santolin et al., 2021).

Di fatto, l'età media del campione che ha partecipato alla ricerca è significativamente maggiore rispetto ai partecipanti a sviluppo tipico; questa discrepanza potrebbe spiegare l'emergere dell'effetto novità, non evidenziato in precedenza.

Oltre all'età, si possono individuare altre due variabili di influenza: la difficoltà del compito e il contesto in cui avviene la sperimentazione. Se il bambino ha familiarità

con il contesto, come nel caso della presente ricerca, deve elaborare una quantità ridotta di stimoli nuovi e variabili, aumentando la probabilità che si focalizzi maggiormente verso la novità, piuttosto che sugli stimoli familiari (Santolin et al., 2021).

La seconda domanda di ricerca indaga la presenza di eventuali correlazioni tra l'apprendimento dell'ordine delle parole, quantificato in termini di discrepanza tra i *looking times* nelle due condizioni sperimentali, e le variabili quantitative indagate nel corso della ricerca. Le ipotesi iniziali hanno previsto la presenza di correlazioni tra questa competenza e l'età mentale e il livello di sviluppo linguistico; tuttavia, nel complesso le analisi statistiche non hanno mostrato relazioni significative. Tra le possibili interpretazioni di questi risultati identifichiamo la ridotta numerosità dei partecipanti al progetto, tale da non poter osservare correlazioni significative tra le variabili prese in esame.

In ultima analisi, si ritiene importante sottolineare che alcuni genitori hanno manifestato e riportato un disagio percepito, dovuto ad un mancato possesso di informazioni specialistiche sulla Sindrome di Down. A ciò si aggiunge la tendenza da parte di molte famiglie a ricercare supporto sociale, attraverso le associazioni o gruppi di genitori, solo diversi mesi dopo la nascita del bambino con SD.

Si ritiene, pertanto, di fondamentale importanza offrire un supporto tempestivo alle famiglie, a partire dal momento della diagnosi prenatale. Questo permetterebbe ai genitori di acquisire un bagaglio di informazioni utili per poter affrontare e sostenere

lo sviluppo del proprio bambino, avviando precocemente interventi mirati e consentendo un confronto non solo con i professionisti dello sviluppo, ma anche con altre famiglie con bambini e ragazzi con Trisomia 21, in modo da poter condividere le proprie esperienze personali.

5.2 Limiti della ricerca

Il presente studio non è ovviamente esente da limiti.

Il primo limite riguarda la ridotta numerosità del campione, composto da soli 13 partecipanti e solo per 11 dei quali si è in possesso di tutte le informazioni necessarie per l'analisi dei dati. Questo dato ostacolerebbe la possibilità di generalizzare i risultati ottenuti alla popolazione di riferimento, ossia a tutti i bambini con Sindrome di Down appartenenti al range di età indagato. Pertanto, il campione può essere considerato come poco rappresentativo.

Il reclutamento dei partecipanti è stato effettuato creando canali di collaborazione con diverse associazioni, presenti nella nazione, che si occupano di inclusione e supporto di persone con SD e delle loro famiglie. Questo è stato possibile grazie al contributo attivo dei professionisti coinvolti e dei loro membri. Tuttavia, è stato osservato che le famiglie tendano a rivolgersi alle associazioni solo qualche anno dopo la nascita del bambino, poiché nei primi mesi sono spesso impegnate nell'affrontare numerosi cambiamenti e potenziali problematiche di salute fisica nell'infante. Inoltre, è stato segnalato da molte delle associazioni coinvolte il calo delle adesioni negli ultimi anni, attribuito, secondo le loro osservazioni, ad una riduzione delle nascite di individui con Trisomia 21.

Un altro aspetto rilevante riguarda la somministrazione del paradigma sperimentale da remoto. Questo approccio da una parte ha permesso di mantenere un setting tranquillo e familiare per il bambino, limitando un'eccessiva esposizione a stimoli nuovi e consentendo ai genitori di selezionare il momento ideale per il suo coinvolgimento. Tuttavia, tale modalità influenza la raccolta dei dati intensificando le possibili fonti di distrazione, tipicamente presenti all'interno del contesto domestico. Inoltre, nonostante il supporto costante fornito dagli sperimentatori, alcuni genitori hanno riscontrato iniziali difficoltà nell'accedere correttamente al paradigma sperimentale e nell'orientare adeguatamente lo schermo verso il volto del bambino. Queste problematiche di natura tecnica sono strettamente connesse alla somministrazione a distanza. Più in generale è possibile che il funzionamento dello stesso paradigma sperimentale possa presentare stimoli eccessivamente complessi per bambini con Sindrome di Down, creando un effetto di *counfounding* e ottenendo di conseguenza risultati discrepanti, diversamente da quanto si osserva in bambini a sviluppo tipico.

Infine, la valutazione del livello di sviluppo cognitivo globale e linguistico è stata effettuata mediante misurazioni indirette, ossia attraverso interviste e questionari compilati dai genitori sulla base delle abilità che osservano quotidianamente nel proprio figlio. Questo aspetto può comportare delle alterazioni legate al ricordo, da parte di questi, riguardo a come e quando il proprio figlio abbia manifestato o meno determinate competenze.

5.3 Prospettive future

Con l'obiettivo di superare i limiti precedentemente descritti, futuri sviluppi potrebbero prevedere un progetto di reclutamento più esteso, che coinvolga le strutture sanitarie, e più in particolare i reparti di pediatria, al fine di raggiungere un numero di persone maggiore e poter ampliare il campione di riferimento. Tuttavia, per realizzare questo obiettivo sono spesso necessarie approvazioni specifiche, che possono richiedere tempi medio lunghi.

Un campione di un'ampia numerosità pone le basi verso ulteriori miglioramenti, tra cui la possibilità di selezionare partecipanti provenienti dalla città in cui si svolge la raccolta dati o in zone limitrofe. Questo permetterebbe di superare i limiti associati alla somministrazione da remoto del paradigma sperimentale, e di somministrare test specifici per effettuare una valutazione cognitiva diretta, oltre che poter esplorare ulteriori variabili. Tra gli strumenti utilizzabili per la valutazione dell'età equivalente, si segnalano le scale *Griffiths-III*, (Lanfranchi et al., 2017) che possono essere somministrate sin dalla nascita (a partire dai 0 mesi). Questa valutazione consentirebbe di indagare i prerequisiti per gli apprendimenti, per il linguaggio e la comunicazione, la coordinazione oculo-manuale, le competenze personali, sociali ed emotive e le abilità grosso motorie. Tale strumento potrebbe sostituire o affiancare la somministrazione del DP-4, migliorando così l'attendibilità e la comparabilità dei risultati relativi alla valutazione cognitiva per ogni partecipante.

Per quanto riguarda la somministrazione del paradigma sperimentale in presenza, sarebbe opportuno selezionare una stanza all'interno del laboratorio che sia poco luminosa e priva di stimoli uditivi distrattori. La modalità di somministrazione rimarrebbe invariata, con il bambino posto sulle gambe del genitore, a sua volta

seduto su una sedia di fronte allo schermo. La videocamera verrebbe posizionata e regolata dallo sperimentatore sulla base dell'altezza del volto dell'infante.

Considerando anche i limiti dello stesso paradigma sperimentale per la somministrazione a bambini con Sindrome di Down, sarebbe auspicabile identificare e applicare degli strumenti specifici e maggiormente adeguati al campione, per valutare l'interesse da parte del bambino verso l'elaborazione di stimoli uditivi che rispettano o meno le regole sintattiche della propria lingua madre. Questi potrebbero rappresentare uno strumento di supporto che confermi i risultati ottenuti dal paradigma.

Inoltre, una suddivisione per fasce di età del campione potrebbe condurre a risultati interessanti. Ad esempio, una divisione in tre fasce: la prima fino al compimento dei 12 mesi, la seconda fino ai 24 mesi e l'ultima fino ai 36 mesi. Questa indagine consentirebbe di analizzare le medie dei *looking times* nelle due condizioni sperimentali nel corso dello sviluppo, osservando come questa competenza, legata all'acquisizione di una regola sintattica implicita, possa evolversi nel tempo. Infine, sarebbe auspicabile includere un campione di controllo costituito da bambini con sviluppo tipico della stessa età, al fine di evidenziare eventuali discrepanze specifiche.

5.4 Conclusioni

In sintesi, il presente progetto di ricerca ha l'obiettivo di indagare i meccanismi precoci legati allo sviluppo linguistico nei quadri clinici di Disabilità Intellettiva genetica associati alla Sindrome di Down.

I risultati ottenuti nel corso dello studio hanno permesso di definire, rispetto a quanto si osservato nel campione di riferimento, come nella SD vi sia un effettivo apprendimento dell'ordine delle parole della lingua italiana, e di come i bambini tendano ad orientare maggiormente la propria attenzione verso stimoli uditivi che si discostano da queste norme, percepiti come nuovi e quindi secondo l'effetto novità.

Bibliografia:

- Abukhaled, Y., Hatab, K., Awadhalla, M., & Hamdan, H. (2024). Understanding the genetic mechanisms and cognitive impairments in Down syndrome: towards a holistic approach. *J Neurol*, 271(1), 87-104. doi:10.1007/s00415-023-11890-0
- Akhtar, F., & Bokhari, S. R. A. (2024). Down Syndrome *StatPearls*. Treasure Island (FL) ineligible companies. Disclosure: Syed Rizwan Bokhari declares no relevant financial relationships with ineligible companies.
- Alpern, G. D. (2020). *Developmental Profile 4*.
- Angulo-Chavira, A. Q., Castellon-Flores, A. M., Barron-Martinez, J. B., & Arias-Trejo, N. (2022). Word prediction using closely and moderately related verbs in Down syndrome. *Front Psychol*, 13, 934826. doi:10.3389/fpsyg.2022.934826
- Antonarakis, S. E. (1991). Parental origin of the extra chromosome in trisomy 21 as indicated by analysis of DNA polymorphisms. Down Syndrome Collaborative Group. *N Engl J Med*, 324(13), 872-876. doi:10.1056/NEJM199103283241302
- Baddeley, A. (1992). Working memory. *Science*, 255(5044), 556-559. doi:10.1126/science.1736359
- Berg, J. M., & Korossy, M. (2001). Down syndrome before Down: a retrospect. *Am J Med Genet*, 102(2), 205-211. doi:10.1002/1096-8628(20010801)102:2<205::aid-ajmg1454>3.0.co;2-c
- Bihrlé, A. M., Bellugi, U., Delis, D., & Marks, S. (1989). Seeing either the forest or the trees: dissociation in visuospatial processing. *Brain Cogn*, 11(1), 37-49. doi:10.1016/0278-2626(89)90003-1

- Blanco-Montano, A., Ramos-Arenas, M., Yerena-Echevarria, B. A., Miranda-Santizo, L. D., Rios-Celis, A. L., Dorantes-Gomez, A. T., . . . Cardenas-Conejo, A. (2023). [Risk factors in the origin of Down syndrome]. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*, 61(5), 638-644. doi:10.5281/zenodo.8316459
- Bryant, L. (2022). What is so complicated about prenatal testing for Down syndrome? A personal view. *Hum Genet*, 141(5), 1013-1015. doi:10.1007/s00439-021-02292-1
- Bulf, H., Quadrelli, E., Brady, S., Nguyen, B., Macchi Cassia, V., & Johnson, S. P. (2021). Rule learning transfer across linguistic and visual modalities in 7-month-old infants. *Infancy*, 26(3), 442-454. doi:10.1111/infa.12397
- Bull, M. J. (2020). Down Syndrome. *N Engl J Med*, 382(24), 2344-2352. doi:10.1056/NEJMra1706537
- Campbell, C., Landry, O., Russo, N., Flores, H., Jacques, S., & Burack, J. A. (2013). Cognitive flexibility among individuals with Down syndrome: assessing the influence of verbal and nonverbal abilities. *Am J Intellect Dev Disabil*, 118(3), 193-200. doi:10.1352/1944-7558-118.3.193
- Carretti, B., Meneghetti, C., Doerr, E., Toffalini, E., & Lanfranchi, S. (2022). Developmental trajectories of spatial-sequential and spatial-simultaneous working memory in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 66(1-2), 81-93. doi:10.1111/jir.12904
- Carvalho Ade, J., Lemos, S. M., & Goulart, L. M. (2016). Language development and its relation to social behavior and family and school environments: a systematic review. *Codas*, 28(4), 470-479. doi:10.1590/2317-1782/20162015193
- Caselli, M., C.; Casadio, P. (2002). *I Primo Vocabolario del Bambino*.

- Channell, M. M. (2020). Cross-Sectional Trajectories of Mental State Language Development in Children With Down Syndrome. *Am J Speech Lang Pathol*, 29(2), 760-775. doi:10.1044/2020_AJSLP-19-00035
- Contardi, A., & Vicari, S. (1994). *Le persone down: aspetti neuropsicologici, educativi e sociali*: Franco Angeli.
- Cornoldi, C. (2023). *I disturbi dell'apprendimento*.
- Dameron, L. E. (1963). Development of intelligence of infants with mongolism. *Child Dev*, 34, 733-738. doi:10.1111/j.1467-8624.1963.tb05961.x
- Daunhauer, L. A., Fidler, D. J., & Will, E. (2014). School function in students with Down syndrome. *Am J Occup Ther*, 68(2), 167-176. doi:10.5014/ajot.2014.009274
- de la Cruz-Pavia, I., Marino, C., & Gervain, J. (2021). Learning word order: early beginnings. *Trends Cogn Sci*, 25(9), 802-812. doi:10.1016/j.tics.2021.04.011
- Deborah G. Kemler Nelson, P. W. J., Denise R. Mandel, James Myers, Alice Turk, Louann Gerken,. (1995). The head-turn preference procedure for testing auditory perception. *Infant Behavior and Development*. doi:10.1016/0163-6383(95)90012-8.
- Delgado, C. E., Peter, M., Crowson, M., Markus, J., Yale, M., & Schwartz, H. (2002). Responding to joint attention and language development: a comparison of target locations. *J Speech Lang Hear Res*, 45(4), 715-719. doi:10.1044/1092-4388(2002/057)
- Dieleman, L. M., De Pauw, S. S. W., Soenens, B., Van Hove, G., & Prinzie, P. (2018). Behavioral Problems and Psychosocial Strengths: Unique Factors

- Contributing to the Behavioral Profile of Youth With Down Syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil*, 123(3), 212-227. doi:10.1352/1944-7558-123.3.212
- Down, J. L. (1995). Observations on an ethnic classification of idiots. 1866. *Ment Retard*, 33(1), 54-56.
- Dulin, M. S., Loveall, S. J., & Mattie, L. J. (2023). Home-literacy environments and language development in toddlers with Down syndrome. *Front Psychol*, 14, 1143369. doi:10.3389/fpsyg.2023.1143369
- Dykens, E. M. H., Robert M. Finucane, Brenda M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*.
- Elsabbagh, M., Hohenberger, A., Campos, R., Van Herwegen, J., Serres, J., De Schonen, S., . . . Karmiloff-Smith, A. (2013). Narrowing perceptual sensitivity to the native language in infancy: exogenous influences on developmental timing. *Behav Sci (Basel)*, 3(1), 120-132. doi:10.3390/bs3010120
- Epstein, M. H. (1998). Strength-based assessment: the Behavioral and Emotional Rating Scale. *Behav Healthc Tomorrow*, 7(3), 46-48.
- Fantz, R. L. (1964). Visual Experience in Infants: Decreased Attention to Familiar Patterns Relative to Novel Ones. *Science*, 146(3644), 668-670. doi:10.1126/science.146.3644.668
- Ferrario, I. (2020). Do parent-mediated interventions improve communication and language development in children with Down syndrome? - A Cochrane Review summary with commentary. *Dev Neurorehabil*, 23(7), 482-484. doi:10.1080/17518423.2020.1826145

- Filipe, M. G., Cruz, S., Veloso, A. S., & Frota, S. (2022). Early predictors of language outcomes in Down syndrome: A mini-review. *Front Psychol*, *13*, 934490. doi:10.3389/fpsyg.2022.934490
- Florit, E., Roch, M., Altoe, G., & Levorato, M. C. (2009). Listening comprehension in preschoolers: the role of memory. *Br J Dev Psychol*, *27*(Pt 4), 935-951. doi:10.1348/026151008x397189
- Fontana, M., Usai, M. C., Toffalini, E., & Passolunghi, M. C. (2021). Meta-analysis on inhibition from childhood to young adulthood in people with Down syndrome. *Res Dev Disabil*, *109*, 103838. doi:10.1016/j.ridd.2020.103838
- Francis, G., & Jakicic, V. (2023). Equivalent statistics for a one-sample t-test. *Behav Res Methods*, *55*(1), 77-84. doi:10.3758/s13428-021-01775-3
- Galliani, L., Felisatti, E., Padoam, I. (2000). *Teorie e tecniche della comunicazione*.
- Gervain, J. (2020). Typical language development. *Handb Clin Neurol*, *173*, 171-183. doi:10.1016/B978-0-444-64150-2.00016-2
- Gervain, J., & Mehler, J. (2010). Speech perception and language acquisition in the first year of life. *Annu Rev Psychol*, *61*, 191-218. doi:10.1146/annurev.psych.093008.100408
- Gervain, J., Nespors, M., Mazuka, R., Horie, R., & Mehler, J. (2008). Bootstrapping word order in prelexical infants: a Japanese-Italian cross-linguistic study. *Cogn Psychol*, *57*(1), 56-74. doi:10.1016/j.cogpsych.2007.12.001
- Gordon, S., Umandap, C., & Langaker, M. D. (2024). Prenatal Genetic Screening *StatPearls*. Treasure Island (FL) ineligible companies. Disclosure: Christine Umandap declares no relevant financial relationships with ineligible

companies. Disclosure: Michelle Langaker declares no relevant financial relationships with ineligible companies.

Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, *169*(2), 135-149. doi:10.1002/ajmg.c.31439

Griffiths, S., Suksasilp, C., Lucas, L., Sebastian, C. L., Norbury, C., & team, S. (2021). Relationship between early language competence and cognitive emotion regulation in adolescence. *R Soc Open Sci*, *8*(10), 210742. doi:10.1098/rsos.210742

Grossman, H. (1977). *Manual on terminology and classification in mental retardation*.

Grzybowski, A., & Zolnierz, J. (2021). John Langdon Haydon Down (1828-1896). *J Neurol*, *268*(11), 4402-4403. doi:10.1007/s00415-021-10601-x

Guasti, M., T., (2007). *L'acquisizione del linguaggio*.

Guo, L. X., Pace, A., Masek, L. R., Golinkoff, R. M., & Hirsh-Pasek, K. (2023). Cascades in language acquisition: Re-thinking the linear model of development. *Adv Child Dev Behav*, *64*, 69-107. doi:10.1016/bs.acdb.2022.11.004

Hahn, L. J., Loveall, S. J., Savoy, M. T., Neumann, A. M., & Ikuta, T. (2018). Joint attention in Down syndrome: A meta-analysis. *Res Dev Disabil*, *78*, 89-102. doi:10.1016/j.ridd.2018.03.013

Hochmann, J. R., Benavides-Varela, S., Nespore, M., & Mehler, J. (2011). Consonants and vowels: different roles in early language acquisition. *Dev Sci*, *14*(6), 1445-1458. doi:10.1111/j.1467-7687.2011.01089.x

- Huete-Garcia, A., & Otaola-Barranquero, M. (2021). Demographic Assessment of Down Syndrome: A Systematic Review. *Int J Environ Res Public Health*, 18(1). doi:10.3390/ijerph18010352
- Karamanou, M., Kanavakis, E., Mavrou, A., Petridou, E., & Androutsos, G. (2012). Jerome Lejeune (1926-1994): father of modern genetics. *Acta Med Hist Adriat*, 10(2), 311-316.
- Karmiloff-Smith, A., Al-Janabi, T., D'Souza, H., Groet, J., Massand, E., Mok, K., . . . Strydom, A. (2016). The importance of understanding individual differences in Down syndrome. *F1000Res*, 5. doi:10.12688/f1000research.7506.1
- Kasari, C., Freeman, S. F., & Bass, W. (2003). Empathy and response to distress in children with Down syndrome. *J Child Psychol Psychiatry*, 44(3), 424-431. doi:10.1111/1469-7610.00132
- Kuhl, P., K. (1992). Infants' perception and representation of speech: development of a new theory. *Science*. doi:10.21437/ICSLP.1992-3
- Lanfranchi, S., Cornoldi, C., & Vianello, R. (2004). Verbal and visuospatial working memory deficits in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard*, 109(6), 456-466. doi:10.1352/0895-8017(2004)109<456:VAVWMD>2.0.CO;2
- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 54(4), 308-319. doi:10.1111/j.1365-2788.2010.01262.x
- Lanfranchi, S., Meneghetti, C., Toffalini, E., & Carretti, B. (2022). Individuals with Down Syndrome: Editorial. *Brain Sci*, 12(3). doi:10.3390/brainsci12030398
- Lanfranchi, S., Rea, M., Vianello, R., & Ferri, R. (2017). *Studio di validazione e standardizzazione italiana delle Griffiths III*.

- Lejeune, J., Turpin, R., & Gautier, M. (1959). [Mongolism; a chromosomal disease (trisomy)]. *Bull Acad Natl Med*, 143(11-12), 256-265.
- Locatelli, C., Onnivello, S., Antonaros, F., Feliciello, A., Filoni, S., Rossi, S., . . . Lanfranchi, S. (2021). Is the Age of Developmental Milestones a Predictor for Future Development in Down Syndrome? *Brain Sci*, 11(5). doi:10.3390/brainsci11050655
- Loveall, S. J., Conners, F. A., Tungate, A. S., Hahn, L. J., & Osso, T. D. (2017). A cross-sectional analysis of executive function in Down syndrome from 2 to 35 years. *J Intellect Disabil Res*, 61(9), 877-887. doi:10.1111/jir.12396
- Luke, C., Ritterfeld, U., Grimminger, A., Liszkowski, U., & Rohlfing, K. J. (2017). Development of Pointing Gestures in Children With Typical and Delayed Language Acquisition. *J Speech Lang Hear Res*, 60(11), 3185-3197. doi:10.1044/2017_JSLHR-L-16-0129
- Lukowski, A. F., Milojevich, H. M., & Eales, L. (2019). Cognitive Functioning in Children with Down Syndrome: Current Knowledge and Future Directions. *Adv Child Dev Behav*, 56, 257-289. doi:10.1016/bs.acdb.2019.01.002
- Malinowski, B. (1966). *Il significato del significato: studio dell'influsso del linguaggio sul pensiero e della scienza del simbolismo*.
- Marini, A., Vicari S. (2022). *I disturbi del linguaggio in età evolutiva*.
- Miyake, A., Friedman, N. P., Emerson, M. J., Witzki, A. H., Howerter, A., & Wager, T. D. (2000). The unity and diversity of executive functions and their contributions to complex "Frontal Lobe" tasks: a latent variable analysis. *Cogn Psychol*, 41(1), 49-100. doi:10.1006/cogp.1999.0734

- Moraleda-Sepulveda, E., Lopez-Resca, P., Pulido-Garcia, N., Delgado-Matute, S., & Simon-Medina, N. (2022). Language Intervention in Down Syndrome: A Systematic Literature Review. *Int J Environ Res Public Health*, 19(10). doi:10.3390/ijerph19106043
- Naess, K. B., Nygaard, E., Ostad, J., Dolva, A. S., & Lyster, S. H. (2017). The profile of social functioning in children with Down syndrome. *Disabil Rehabil*, 39(13), 1320-1331. doi:10.1080/09638288.2016.1194901
- Nguyen, T., Zimmer, L., & Hoehl, S. (2023). Your turn, my turn. Neural synchrony in mother-infant proto-conversation. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci*, 378(1875), 20210488. doi:10.1098/rstb.2021.0488
- O'Toole, C., Lee, A. S., Gibbon, F. E., van Bysterveldt, A. K., & Hart, N. J. . (2018). Parent-mediated interventions for promoting communication and language development in young children with Down syndrome. *The Cochrane database of systematic reviews*. doi:10.1002/14651858.CD012089.pub2
- Onnivello, S., Pulina, F., Locatelli, C., Marcolin, C., Ramacieri, G., Antonaros, F., . . . Lanfranchi, S. (2022). Cognitive profiles in children and adolescents with Down syndrome. *Sci Rep*, 12(1), 1936. doi:10.1038/s41598-022-05825-4
- Papavassiliou, P., Charalsawadi, C., Rafferty, K., & Jackson-Cook, C. (2015). Mosaicism for trisomy 21: a review. *Am J Med Genet A*, 167A(1), 26-39. doi:10.1002/ajmg.a.36861
- Patti L. Harrison, T. O. (2008). *Adaptive Behavior Assessment System – Second Edition*.
- Porter, M. A., & Coltheart, M. (2006). Global and local processing in Williams syndrome, autism, and Down syndrome: perception, attention, and

- construction. *Dev Neuropsychol*, 30(3), 771-789.
doi:10.1207/s15326942dn3003_1
- Pulsifer, M. B. (1996). The neuropsychology of mental retardation. *J Int Neuropsychol Soc*, 2(2), 159-176. doi:10.1017/s1355617700001016
- Racz, S. J., Putnick, D. L., Suwalsky, J. T. D., Hendricks, C., & Bornstein, M. H. (2017). Cognitive Abilities, Social Adaptation, and Externalizing Behavior Problems in Childhood and Adolescence: Specific Cascade Effects Across Development. *J Youth Adolesc*, 46(8), 1688-1701. doi:10.1007/s10964-016-0602-3
- Roberts, M. Y., Curtis, P. R., Sone, B. J., & Hampton, L. H. (2019). Association of Parent Training With Child Language Development: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr*, 173(7), 671-680. doi:10.1001/jamapediatrics.2019.1197
- Roch, M., Pesciarelli, F., & Leo, I. (2020). How Individuals With Down Syndrome Process Faces and Words Conveying Emotions? Evidence From a Priming Paradigm. *Front Psychol*, 11, 692. doi:10.3389/fpsyg.2020.00692
- Romberg, A. R., & Saffran, J. R. (2010). Statistical learning and language acquisition. *Wiley Interdiscip Rev Cogn Sci*, 1(6), 906-914. doi:10.1002/wcs.78
- Rose, S. A., Feldman, J. F., & Jankowski, J. J. (2002). Processing speed in the 1st year of life: a longitudinal study of preterm and full-term infants. *Dev Psychol*, 38(6), 895-902. doi:10.1037//0012-1649.38.6.895
- Saffran, J. R., Aslin, R. N., & Newport, E. L. (1996). Statistical learning by 8-month-old infants. *Science*, 274(5294), 1926-1928. doi:10.1126/science.274.5294.1926

- Santolin, C., Garcia-Castro, G., Zettersten, M., Sebastian-Galles, N., & Saffran, J. R. (2021). Experience with research paradigms relates to infants' direction of preference. *Infancy*, 26(1), 39-46. doi:10.1111/infa.12372
- Santrock, J. W., & Rollo, D. (2017). *Psicologia dello sviluppo*: McGraw-Hill Education.
- Schalock, R. L. (2010). Intellectual disability. *Cross-Cultural Psychology: Contemporary Themes and Perspectives*.
- Schworer, E. K., Esbensen, A. J., Nguyen, V., Bullard, L., Fidler, D. J., Daunhauer, L. A., . . . Thurman, A. J. (2022). Patterns and predictors of adaptive skills in 2- to 7-year-old children with Down syndrome. *J Neurodev Disord*, 14(1), 18. doi:10.1186/s11689-022-09430-4
- Schworer, E. K., Soltani, A., Altaye, M., Fidler, D. J., & Esbensen, A. J. (2023). Cognitive flexibility assessment in youth with Down syndrome: Reliability, practice effects, and validity. *Res Dev Disabil*, 133, 104416. doi:10.1016/j.ridd.2022.104416
- Seager, E., Mason-Apps, E., Stojanovik, V., Norbury, C., Bozicevic, L., & Murray, L. (2018). How do maternal interaction style and joint attention relate to language development in infants with Down syndrome and typically developing infants? *Res Dev Disabil*, 83, 194-205. doi:10.1016/j.ridd.2018.08.011
- Smith, E., Naess, K. B., & Jarrold, C. (2017). Assessing pragmatic communication in children with Down syndrome. *J Commun Disord*, 68, 10-23. doi:10.1016/j.jcomdis.2017.06.003
- Sparrow, S. S., Balla, D. A., & Cicchetti, D. V. (1984). *Vineland Adaptive Behavior Scales: Interview Edition, Survey Form Manual*: American Guidance Service.

- Strippoli, P. P., M., C.; Piovesan, A.; Caracausi, M.; Antonaros, F.; Vitale, L. (2019). Chapter One - Genetics and genomics of Down syndrome. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, 1-39. doi:10.1016/bs.irrdd.2019.06.001.
- Tambelli, R. (2017). *Manuale di psicopatologia dell'infanzia*.
- Tara, F., Lotfalizadeh, M., & Moeindarbari, S. (2016). The effect of diagnostic amniocentesis and its complications on early spontaneous abortion. *Electron Physician*, 8(8), 2787-2792. doi:10.19082/2787
- Tomaszewski, B., Fidler, D., Talapatra, D., & Riley, K. (2018). Adaptive behaviour, executive function and employment in adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 62(1), 41-52. doi:10.1111/jir.12450
- Venuti, P., Simonelli, A., Rigo, P. (2018). *Basi biologiche della funzione genitoriale. Condizioni tipiche e atipiche* (R. C. Editore Ed.).
- Vicari, S. C., M., C. (2017). *Neuropsicologia dell'età evolutiva: Il Mulino*.
- Walle, E. A., & Campos, J. J. (2014). Infant language development is related to the acquisition of walking. *Dev Psychol*, 50(2), 336-348. doi:10.1037/a0033238
- Will, E. A., Caravella, K. E., Hahn, L. J., Fidler, D. J., & Roberts, J. E. (2018). Adaptive behavior in infants and toddlers with Down syndrome and fragile X syndrome. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*, 177(3), 358-368. doi:10.1002/ajmg.b.32619
- Wilmot, H. C., de Graaf, G., van Casteren, P., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2023). Down syndrome screening and diagnosis practices in Europe, United States, Australia, and New Zealand from 1990-2021. *Eur J Hum Genet*, 31(5), 497-503. doi:10.1038/s41431-023-01330-y

- Woolf, S., Woolf, C. M., & Oakland, T. (2010). Adaptive behavior among adults with intellectual disabilities and its relationship to community independence. *Intellect Dev Disabil*, 48(3), 209-215. doi:10.1352/1944-7558-48.3.209
- Wormann, V., Holodynski, M., Kartner, J., & Keller, H. (2012). A cross-cultural comparison of the development of the social smile: a longitudinal study of maternal and infant imitation in 6- and 12-week-old infants. *Infant Behav Dev*, 35(3), 335-347. doi:10.1016/j.infbeh.2012.03.002
- Yamauchi, Y., Aoki, S., Koike, J., Hanzawa, N., & Hashimoto, K. (2019). Motor and cognitive development of children with Down syndrome: The effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities. *Brain Dev*, 41(4), 320-326. doi:10.1016/j.braindev.2018.11.008
- Zaman, S., & Fortea, J. (2022). The crucial history of Down syndrome. *Lancet Neurol*, 21(3), 222. doi:10.1016/S1474-4422(22)00047-3