

AII

670

Veronica Fragnito

La sindrome di Down



Copyright © MMXI
ARACNE editrice S.r.l.

www.aracneeditrice.it
info@aracneeditrice.it

via Raffaele Garofalo, 133/A-B
00173 Roma
(06) 93781065

ISBN 978-88-548-4539-8

*I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica,
di riproduzione e di adattamento anche parziale,
con qualsiasi mezzo, sono riservati per tutti i Paesi.*

*Non sono assolutamente consentite le fotocopie
senza il permesso scritto dell'Editore.*

I edizione: gennaio 2012

INDICE

PRESENTAZIONE	7
INTRODUZIONE	11
I CAPITOLO	
LA SINDROME DI DOWN	
1.1 Cenni storici.....	13
1.2 Il bambino con sindrome di Down	16
1.3 Caratteristiche e diagnosi prenatale.....	22
II CAPITOLO	
IL BAMBINO CON SVILUPPO TIPICO E CON SINDROME DI DOWN	
2.1 Lo sviluppo cognitivo e sociale	29
2.2 Lo sviluppo fisico e motorio.....	53
2.3 Lo sviluppo del linguaggio e della comunicazione	57
III CAPITOLO	
L'INTERAZIONE MADRE-BAMBINO DOWN E IL RUOLO DELLA FAMIGLIA	
3.1 Stile comunicativo materno ed effetti situazionali	69
3.2 Il gioco e l'interazione madre-bambino Down.....	89
3.3 Il legame di attaccamento	92
3.4 L'adattamento e l'accettazione	121
BIBLIOGRAFIA.....	130

PRESENTAZIONE

La ricerca scientifica in campo educativo tra i suoi diversi scopi tenta di fornire risposte adeguate ai bisogni educativi speciali, individuando ed analizzando quelle disabilità che rischiano di limitare l'*attività* e la *partecipazione sociale* qualora non supportate da adeguati interventi di carattere culturale, sociale e formativo.

In questa prospettiva, lo studio di una disabilità non può prescindere dall'analisi delle sue possibili implicazioni nell'area corporea, cognitiva, affettiva e socio-relazionale, evitando facili semplificazioni descrittive che spesso rischiano di imbrigliare la persona disabile in categorie nosografiche che conducono a pericolose generalizzazioni. Inoltre nella ricerca educativa l'analisi del deficit non può ridursi ad una mera esercitazione diagnostica, ma deve rappresentare il presupposto di una efficace azione didattica che sappia raccogliere preliminarmente i tratti identificativi di una specifica patologia, contestualizzandoli e armonizzandoli criticamente con le caratteristiche del soggetto e del contesto.

L'efficacia dell'azione didattica si traduce, quindi, in una costante capacità di tessere metodologicamente, nelle attività che precedono e accompagnano il processo di insegnamento-apprendimento, le caratteristiche del soggetto disabile e le conoscenze generali sul deficit.

Il conseguimento di tali obiettivi ha indotto negli ultimi decenni la ricerca pedagogica ad accogliere le suggestioni emergenti da altri domini scientifici per favorire lo sviluppo di

un approccio interdisciplinare che fosse in grado di restituire la complessità insita nella soggettività delle manifestazioni che rappresentano gli elementi identitari dell'individuo. Nello specifico è stata assunta una prospettiva pedagogica che, guardando alla diversità come valore, ha posto al centro delle proprie riflessioni il rispetto della persona e la valorizzazione delle potenzialità insite nella eterogeneità delle risorse di cui dispone. Infatti la presa in carico del valore della diversità e la ricchezza di significati che essa può assumere sul piano scientifico, ha indotto la ricerca educativa a valorizzare la prospettiva espressa dalle posizioni della psico-pedagogia americana che, negli ultimi decenni, ha sollecitato nuove riflessioni sulla possibile esistenza e coesistenza di stili cognitivi differenziati, la cui originalità conferisce caratteristiche di unicità alla persona.

In particolare gli studi di Howard Gardner¹ hanno sollecitato interessanti considerazioni, aprendo nuove piste per la ricerca sulle modalità alternative offerte dalle abilità residue di cui il soggetto diversamente abile dispone e mette in gioco per la soluzione di situazioni problematiche. In linea con tali acquisizioni scientifiche si è affermata la valenza di un nuovo lessico che induce a riflettere sui significati di cui è portatore; le variazioni semantiche infatti sono state il frutto di una vera rivoluzione culturale, coinvolgendo anche l'Organizzazione Mondiale della Sanità che ha proposto un nuova classificazione² in cui emerge la positività del nuovo approccio e l'evidenza delle potenzialità piuttosto che la limitazione emergente dal deficit.

¹ Gardner H., *Formae mentis. Saggio sulla pluralità della intelligenza*, Feltrinelli, Milano 2003.

² World Health Organization, *ICF: International Classification of Functioning, Disability and Health*. Geneva, Switzerland, 2001.

L'*International Classification of Functioning, Disability and Health* del 2001 cambia, anche attraverso un nuovo inventario terminologico, l'approccio al problema della disabilità, che non è più una limitazione propria di un gruppo minoritario ma una condizione che può essere sperimentata da chiunque in un determinato periodo della propria esistenza quando non è più in grado di offrire prestazioni adeguate a quanto richiesto dall'ambiente³.

In base a tali innovazioni, si è realizzato un cambiamento sostanziale dell'approccio ai problemi connessi alla disabilità, sottolineando il ruolo fondamentale esercitato dall'ambiente nel determinare condizioni di facilitazione alla partecipazione dell'individuo e alla sua piena realizzazione.

In questo senso la *mission* della pedagogia speciale ha allargato le proprie prospettive, sia in riferimento al campo di indagine, che alle possibili linee di sviluppo, coinvolgendo necessariamente nel suo ambito di studi gli elementi contestuali e relazionali responsabili della realizzazione di un progetto di vita⁴ che garantisca la qualità dell'esistenza a *tutti e ciascuno*.

Sul piano euristico questo approccio richiede di analizzare il soggetto sul piano delle potenzialità inesprese, evidenziando le diverse modalità di utilizzazione delle risorse personali e le differenti capacità della persona. Nello stesso tempo la ricerca non può prescindere dallo studio del modello di autonomia

³ Schneidert M., Hurst R., Miller J. & Üstün B. "The role of Environment in the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)" *Disability and Rehabilitation*, 2003, Vol. 25, No. 11-12, pp. 588-595; Üstün T.B., Chatterji S., Bickenbach J., Kostanjsek N. and Schneidert M. "The International Classification of Functioning, Disability and Health: a new tool for understanding disability and health". *Disability and Rehabilitation*, 2003, Vol. 25, No. 11-12, pp. 565-571.

⁴ Ianes D., Cramerotti S., "Gli alunni con bisogni educativi speciali dal piano educativo individualizzato al Progetto di vita". *L'integrazione scolastica e sociale*, n. 4/2003, pp. 395-419.

personale richiesto dal contesto sociale, evidenziando il costante rischio rappresentato da barriere culturali che impediscono i processi di inclusione.

Lo studio della dott.ssa Veronica Fragnito delle caratteristiche che accomunano i bambini con sindrome di Down si inserisce in questo orizzonte euristico, cercando di sviluppare una riflessione che coinvolga gli aspetti educativi e la dimensione formativa

L'approccio interdisciplinare scelto per lo sviluppo del lavoro si è avvalso delle suggestioni emergenti dalle scienze mediche e psico-pedagogiche a fronte degli elementi di complessità derivanti dallo studio del contesto familiare e in particolare dalle dinamiche relazionali di attaccamento tra madre a figlio con sindrome di Down.

Il lavoro proposto, oltre a svolgere una interessante azione divulgativa, contribuisce al confronto scientifico sulla diversità, estendendo ad ulteriori significati il concetto di disabilità e favorendone la crescita di significati indispensabili alla progettazione di interventi didattici finalizzati ad una piena integrazione familiare, scolastica e sociale.

Maurizio Sibilio

Professore Ordinario di Didattica e Pedagogia Speciale
Università degli Studi di Salerno

INTRODUZIONE

Il presente lavoro intende indagare gli elementi costitutivi del legame di attaccamento e di affiliazione che si crea naturalmente tra madre e figlio Down.

Lo studio in oggetto prende inizio da un *excursus* storico relativo alla scoperta della sindrome e alle ricerche sia in campo genetico che psicopedagogico.

Allo stato attuale, l'inserimento e soprattutto l'integrazione delle persone Down all'interno del tessuto sociale desta notevole attenzione ed interesse, non solo per l'ampliamento delle aspettative di vita, piuttosto per la qualità dell'esistenza e delle risorse investite.

Lo studio in esame tenta di fornire un quadro fisiologico e biologico dell'insorgenza della sindrome, prestando attenzione all'importanza di una diagnosi prenatale, alle caratteristiche psicofisiche del bambino Down, alle sue fasi di sviluppo e alle diverse forme di manifestazione.

A seguire, l'attenzione è stata focalizzata sulla comparazione tra le diverse aree di sviluppo nel bambino normodotato e nel bambino Down, in particolare l'analisi ha coinvolto le aree: cognitiva, motoria, linguistica e comunicativa.

Il parallelismo ha, inoltre, incluso gli elementi riguardanti lo sviluppo sociale unitamente a ciò che costituisce la dimensione emotiva dell'individuo.

L'analisi di tale problematica ha considerato le dinamiche relazionali di attaccamento tra madre e figlio con sindrome di Down e l'eventuale insorgenza di problematiche di carattere

psicopedagogico. Ciò è stato possibile grazie ai preziosi contributi teorico-scientifici relativi alle peculiarità dell'interazione tra madre e figlio Down come, per citarne alcuni, il possibile grado di intrusività o lo stile comunicativo, le peculiarità cognitive, l'eventuale impoverimento lessicale, il comportamento nelle situazioni di gioco e lo scarso contatto visivo.

Il contesto familiare e la dimensione socio-affettiva costituiscono, inoltre, elementi secondari ma altrettanto importanti per l'instaurarsi del legame.

Nell'accostarsi alla dimensione genitoriale, si è cercato di cogliere fino in fondo quali possano essere quei particolari aspetti della nascita del proprio figlio Down che rendono la percezione della propria vita come improvvisamente mutata in maniera radicale ed alle volte drammatica, e quali potrebbero essere, invece, quegli accadimenti, quegli attimi grazie ai quali il dramma e la paura svaniranno per lasciare spazio all'accettazione, all'amore incondizionato per il proprio bambino, che, nella maggioranza dei casi, seppure nei propri tempi e con le relative difficoltà, sarà perfettamente in grado di mostrare il proprio attaccamento, il proprio legame familiare nella sua unicità.

La serenità e l'amore con i quali queste relazioni si realizzano, contribuiranno a fare del bambino Down l'adolescente e l'adulto consapevole di essere amato, accettato e, di conseguenza, impegnato a realizzare le sue potenzialità.

I CAPITOLO

LA SINDROME DI DOWN

1.1 Cenni storici

Le peculiarità fondamentali della sindrome di Down sono state individuate per la prima volta nel 1862 dal medico inglese John Langdon Haydon Down che all'epoca esercitava la sua professione in un istituto per individui con ritardo mentale a E-arlswood, nella contea del Surrey, in Inghilterra.

In seguito al rilievo di determinate similitudini nei tratti somatici di alcuni soggetti affetti da ritardo mentale ed individui di razza asiatica, il dottor Down fu in grado di individuare le caratteristiche comuni presenti in tutti i bambini affetti da questa sindrome, che in un primo momento venne definita “mongolismo”.

Le caratteristiche fisiche comuni osservabili erano capelli lisci, naso piccolo, viso largo ed occhi a mandorla. È in un articolo del 1866, intitolato *Observations on an ethnic classification of idiots*⁵, che il dottor Down effettuò un riferimento specifico alla presenza di altri caratteri tipici: pieghe epicantali intorno agli occhi, lingua grossa, difficoltà linguistiche accompagnate da discrete capacità imitative e la presenza di una componente umorale abbastanza variabile ed imprevedibile.

⁵ Down J.L.H., *Observations on an Ethnic Classification of Idiots*, in London Hospital Reports, London 1866, n. 3, pp. 259-262.

Riguardo alle possibili cause di insorgenza, Langdon attribui eccessiva importanza al fattore TBC, patologia molto diffusa all'epoca, che rendeva le prospettive di vita assai brevi.

Nel 1876, gli studiosi Fraser e Mitchell, nel descrivere gli individui con sindrome di Down, dichiararono: «se li mettessimo tutti insieme, troveremmo che si assomigliano tra loro in modo impressionante. Ma l'aspetto più impressionante è la somiglianza tra di loro per quel che riguarda il carattere, le capacità, i gusti, le abitudini, i difetti, le tendenze [...]»⁶. Tale riflessione è fondamentale per comprendere la tesi sostenuta dalla psicologia dello sviluppo, che tendeva a privilegiare gli aspetti di comunanza e di uniformità a scapito dell'unicità individuale.

Come Fraser e Mitchell, molti studiosi hanno descritto gli individui Down come se appartenessero ad una classe omogenea di persone, obbligate ad un comune destino. Questo problema sembra confermare la consolidata tendenza della psicologia dello sviluppo di cercare conformità, laddove l'unicità di ogni individuo conferma la variabilità e il cambiamento come i tratti predominanti dell'evoluzione individuale.

Come ricorda Anna Zambon Hobart⁷, «[...] è più facile e più rassicurante generalizzare, attribuendo ad un gruppo di persone le stesse caratteristiche, che rendersi conto del fatto che ogni individuo ha degli aspetti particolari che lo rendono unico e diverso da qualunque altro»⁸.

Attualmente, grazie al progresso della ricerca, sappiamo che le ragioni di insorgenza della sindrome non sono attribuibili ad

⁶ Fraser J., Mitchell A., *Kalmuck idiocy: report of a case with autopsy, with notes on sixty-two cases*, Journal of Mental Science, London 1876, n. 22, pp. 169-179.

⁷ Anna Zambon Hobart è psicoterapeuta della Società Italiana di Psicoterapia e Psicoanalisi e consulente presso l'Associazione Italiana Persone Down.

⁸ Zambon Hobart A., *La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia*, Il Pensiero Scientifico Editore, Roma 1996, p. 22.

una specifica patologia, ma coinvolgono ben altre variabili di tipo genetico.

Come ricorda Stefano Vicari⁹, la sindrome di Down non può essere considerata una malattia, perché «la terminologia medica definisce malattia un'alterazione transitoria e reversibile dello stato di benessere di una persona. Risulta, quindi, difficile considerare come una malattia, la sindrome di Down che appare, piuttosto, una condizione genetica particolare caratterizzata da anomalie a carico di alcuni organi più o meno stabili nel tempo»¹⁰.

Da un punto di vista medico-scientifico una notevole svolta avvenne nel 1959, anno in cui il genetista francese Jerome Lejeune scoprì che nelle cellule degli individui Down era presente un cromosoma in più; fu quindi possibile concludere che l'origine del disturbo fosse di tipo genetico, in quanto ulteriori indagini confermarono la presenza di un cromosoma aggiuntivo. Quest'ultimo fu in seguito individuato nel ventunesimo, di qui la definizione della sindrome come “trisomia del cromosoma 21”.

Nel 1961 un gruppo di genetisti suggerì all'*editor* della prestigiosa rivista americana *The Lancet* l'inadeguatezza del termine “mongolismo”, ritenendo che dovesse essere sostituito con la più corretta espressione “sindrome di Down”, ufficializzata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità nel 1965, su richiesta esplicita del delegato della Mongolia.

È opportuno rilevare, pertanto, che ogni persona Down è unica, pertanto la sua crescita e il suo futuro dipendono da numerosi aspetti e dal contesto di appartenenza. Le diversità vengono

⁹ Stefano Vicari è docente di Psicobiologia e Psicologia fisiologica presso la Libera Università Maria SS. Assunta di Roma ed è primario al reparto di Neuropsichiatria infantile all'Ospedale pediatrico Bambin Gesù.

¹⁰ Vicari S., *La sindrome di Down*, Il Mulino, Bologna 2007, p. 29.

a determinarsi soprattutto per via di tutto ciò che costituisce la rete sociale e familiare del soggetto, dalle capacità personali del singolo e dall'efficacia dell'interazione tra queste variabili.

In seguito alla scoperta di Lejeune ed ai continui progressi tecnologici in genetica è stato possibile individuare diverse forme di trisomia 21, come si vedrà nel prossimo paragrafo.

Attualmente, la ricerca è orientata verso la comprensione delle modalità attraverso le quali quel cromosoma in più possa costituire la causa dell'insorgenza della sindrome; l'obiettivo è individuare il gene responsabile in modo da poterne codificare il processo biochimico. Tuttavia, ad oggi non esiste una cura vera e propria che possa far pensare ad una "guarigione"; sarà bene, quindi, diffidare da eventuali interventi "miracolosi".

1.2 Il bambino con sindrome di Down

Per comprendere quali siano le motivazioni per le quali un bambino nasce con la sindrome di Down è necessario approfondire l'eziologia genetica.

«Molti genitori si domandano perché il loro bambino è nato con la sindrome Down. Alcuni possono pensare, in modo più o meno esplicito, di essere in qualche modo responsabili di questa nascita. Spesso dicono, come a volersi "giustificare" di non avere in famiglia nessun caso del genere, o di non aver fatto nulla di "sbagliato" durante la gravidanza. Certamente nulla di quello che i genitori hanno o non hanno fatto prima o dopo la gravidanza può esserne la causa. L'origine è genetica e questo signi-

fica che la sindrome Down insorge al momento del concepimento»¹¹.

La genetica studia i fenomeni dell'eredità biologica dell'individuo e delle sue possibili variabili, ovvero tutto ciò che rende l'essere umano simile ma allo stesso tempo unico rispetto agli altri.

L'organismo di ogni soggetto è composto da milioni di microscopiche cellule che a loro volta sono costituite da sottostrutture che si chiamano cromosomi all'interno dei quali vengono custoditi i tratti che ci distinguono dal resto della nostra specie (es. colore degli occhi, il timbro vocale, ecc.) ovvero i geni.

Questa architettura così gerarchizzata definisce il nostro personale codice genetico, una combinazione unica originatasi dal patrimonio cromosomico paterno e materno ed è anche il principio che garantisce la sopravvivenza della specie. Alcuni dei tratti somatici presenti in un individuo potranno risultare dominanti rispetto ad altri e ciò dipenderà da una prevalenza o meno di geni provenienti dall'uno o dall'altro genitore.

Al momento del concepimento, in condizioni di normalità, le cellule uovo materne ed i gameti paterni si uniscono plasmando un unico uovo formato da 46 cromosomi a loro volta divisi in 23 coppie. All'interno di ogni coppia, un cromosoma proviene dalla madre ed uno dal padre; il fenomeno che avviene successivamente è quello della meiosi ovvero della moltiplicazione delle cellule sessuali. L'ovocita fertilizzato si dividerà a metà raddoppiando il materiale genetico, in modo che ogni nuova cellula si dividerà in due, poi in quattro, successivamente in otto e così via¹².

¹¹ Ivi, p. 23.

¹² Cfr. Zambon Hobart A., *La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia*, op. cit.

Accade in qualche caso, per motivazioni ancora ignote, che la meiosi non segua il suo regolare processo dando luogo ad una mancata disgiunzione cromosomica. Appare, quindi, un quarantasettesimo cromosoma che originerà una cellula contenente tre cromosomi anziché due. Di conseguenza, tutto l'equilibrio genetico ne risulterà alterato; la presenza di tale tipo di anomalia è molto più frequente di quanto in realtà si sappia.

Nel caso specifico della sindrome di Down, il cromosoma in più si trova all'interno della ventunesima coppia; da qui la denominazione di trisomia 21. Tra le anomalie genetiche è senza dubbio la più comune e, al contrario delle altre, consente all'embrione di svilupparsi nonostante l'alta percentuale statistica di aborti spontanei.

Benché sia nota l'origine genetica del disturbo, risultano ancora ignote le motivazioni esatte della mancata disgiunzione cromosomica. Attualmente, siamo soltanto in grado di identificarla attraverso lo studio del cariotipo, ovvero della mappa cromosomica della persona. È di opinione diffusa l'esistenza di alcune variabili che potenzialmente creano le condizioni favorevoli all'insorgere della patologia come ad esempio l'età della madre al momento del concepimento (CFR. TAB.1). Tuttavia, attuali statistiche suggeriscono come, recentemente, si sia verificato un aumento nelle nascite di bambini Down nati da madri molto giovani. Le motivazioni potrebbero attribuirsi ad un incremento nelle misure preventive da parte di gestanti in età avanzata che possono decidere di interrompere la gravidanza.

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
Inferiore ai 30	1/1500
30-34	1/580
35-39	1/280
40-44	1/70
Oltre i 45	1/38

Tabella 1: Frequenza di nascite con sindrome di Down in base all'età materna¹³

Per quanto riguarda le stime in Italia, un bambino su 800 nasce Down, ciò significa che ne nascono in media due al giorno. Sappiamo che è la causa di ritardo mentale più diffusa tra le forme genetiche. Si manifesta in tutte le etnie, e siccome almeno 3 casi su 4 si concludono con un aborto o con un bambino nato morto, l'incidenza tende a diminuire; diversamente potrebbe coincidere con un caso ogni 200¹⁴.

Dagli studi condotti finora, non è stato rilevato alcun nesso di causalità relativamente a variabili di tipo ambientale, a malattie oppure a fattori climatici, si tratta quindi solo di un normale processo di riproduzione, molto frequente nella popolazione umana.

Le anomalie genetiche alla base del disturbo sono identificabili in tre diverse tipologie.

La più comune è definita come “trisomia 21 libera” (92-95% dei casi); in tale circostanza viene a verificarsi una mancata disgiunzione cromosomica all'interno della ventunesima coppia durante il processo di meiosi. Uno dei due genitori nella sua cellula riproduttiva, uovo o spermatozoo, è portatore di due cromosomi anziché uno, generando la formazione di uno zigote con tre cromosomi 21. Si calcola che tale condizione si verifica

¹³ Dati dell'AIPD - Associazione Italiana Persone Down, in Internet URL <http://www.aipd.it>, aggiornati all'anno 2010.

¹⁴ Dati a cura del Ministero del lavoro e delle politiche sociali e dell'ISTAT - Istituto Nazionale di Statistica, in Internet URL <http://www.disabilitaincifre.it>.

nell'88% dei casi di meiosi materna e nell'8% nei casi di meiosi paterna¹⁵.

Nella seconda forma piuttosto rara, la "trisomia 21 da traslocazione", accade che il cromosoma 21 si spezza e nell'atto di "traslocare" si riattacca ad un altro cromosoma di solito al 13, 14 oppure all'altro cromosoma 21. In ogni caso è presente del materiale genetico in più. Approssimativamente due terzi delle traslocazioni avvengono spontaneamente nella fase di fertilizzazione ed un terzo proviene da uno dei due genitori; per tale ragione, questa forma di trisomia è l'unica che presenta una relazione con una disfunzione genetica sia paterna che materna.

In questo caso è consigliabile che i genitori, gli altri figli e i consanguinei facciano la mappa cromosomica. Inoltre è necessario individuare, attraverso il cariotipo del bambino, la presenza della trisomia da traslocazione, in quanto se uno dei genitori si rivela il portatore, è più probabile che in quella famiglia nascano altri bambini con la stessa sindrome.

Nella trisomia 21 da traslocazione rientra anche la "trisomia parziale", notevolmente rara, che si presenta solo nello 0,2% dei casi. Sebbene il patrimonio genetico in eccesso sia considerevolmente ridotto, essendo costituito solo da un frammento del cromosoma 21, causa comunque le manifestazioni tipiche del quadro clinico della sindrome.

Terzo ed ultimo tipo è la "trisomia 21 libera in mosaicismo", poco comune e che colpisce circa il 2% dei casi. Viene a determinarsi a causa di una moltiplicazione cellulare difettosa a seguito della fertilizzazione in particolare dalla seconda o terza meiosi a seguire. Non tutte le cellule embrionali che andranno a costituirsi possiederanno un cromosoma in più, ma il fenomeno si distribuirà a mosaico. Ciò determinerà, a livello somatico e

¹⁵ Vicari S., *La sindrome di Down*, op. cit., p.16.