

**Paola Francesca Ajmone, Claudia Rigamonti, Francesca Dall'Ara,
Maria Antonella Costantino, Emanuele Basile, Carla Leonardi,
Anna Cereda, Benedetta Bianchi Janetti, Federica Doniselli e Angelo Selicorni**

Sindrome di Cornelia de Lange

*Raccomandazioni a operatori e famiglie
per una buona valutazione e presa in carico
neuropsichiatrica e riabilitativa*



**Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange**

Sindrome di Cornelia de Lange

Raccomandazioni a operatori e famiglie

per una buona presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa

© 2019 Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange Onlus

Progetto grafico, impaginazione e copertina di Alessandro Ancarani

ISBN: 978-88-944310-0-1

Prima edizione marzo 2019
Stampato presso UniversalBook srl, Cosenza

Il percorso che ha portato alla redazione di questo libro nasce nel 2014 durante il congresso nazionale della Associazione Nazionale Cornelia de Lange.

Tra gli obiettivi che noi genitori, insieme ai medici del comitato scientifico, allora ci eravamo posti, c'era quello di fare il punto della situazione sullo stato della riabilitazione in Italia. D'altra parte, sono sempre state tante le domande e le insicurezze delle famiglie dei professionisti, sul percorso riabilitativo dei propri figli. Tutto ciò è sicuramente dovuto alla rarità della sindrome, e alla diversità di percorso dei ragazzi con la Cornelia in forma classica e in forma lieve.

La situazione riferita era eterogenea e difficilmente inquadrabile mentre l'obiettivo era invece piuttosto ambizioso. L'obiettivo dichiarato era infatti quello di rispondere in un unico documento alle domande dei genitori e contestualmente anche dare indicazioni utili ai professionisti della riabilitazione e alle persone che a vario titolo si occupano dei nostri ragazzi.

Per far questo i medici del comitato scientifico hanno deciso di raccogliere tutti i professionisti che in Italia avessero maggiore esperienza scientifica e clinica sulla sindrome di Cornelia de Lange e hanno chiesto a due genitori di fare parte del gruppo di lavoro.

I due genitori sono stati scelti sulla base della complessità dell'intervento riabilitativo: un genitore con figlio con una disabilità più complessa ed un genitore con una figlia con una disabilità più lieve e con problematiche diverse.

Al punto di partenza sembrava un lavoro immenso, un viaggio lungo mille miglia. Ma come dice il filosofo cinese Lao-Tze, "un viaggio lungo mille miglia inizia con il primo passo" e così riunione dopo riunione, dopo 4 anni di lavoro è nato questo documento unico nel suo genere.

Unico perché è stato redatto da specialisti medici e della riabilitazione con il preciso intento di fare un documento consultabile da chiunque: genitori, pediatri, neuropsichiatri, logopedisti, fisiatristi, fisioterapisti, docenti e altri figure che a vario titolo si prendono cura dei nostri ragazzi.

Unico perché rappresenta una prima esperienza di trattare la riabi-

litazione nella sua completezza prendendo in esame diversi aspetti e riportandoli per anni di età e per tipologia di complessità.

Unico perché è un documento che cerca di stabilire una linea di condotta che superi le diversità territoriali e infrastrutturali della nostra penisola, ma che riporti casi di buona pratica da applicare dovunque e da chiunque.

Unico, infine, perché è il primo documento redatto esclusivamente sulla riabilitazione di carattere principalmente clinico, basato cioè sull'osservazione e sulla presa in carico di bambini con la sindrome di Cornelia de Lange.

Il risultato di tutto il lavoro è un documento che secondo noi può essere utile non soltanto per noi genitori e per i professionisti che si occupano di bambini e ragazzi con Cornelia de Lange, ma per tutti quei genitori e quei professionisti che si occupano di bambini con disabilità complesse in genere. Almeno questa è la nostra speranza.

Speriamo che da adesso in poi un qualunque genitore, una volta elaborato lo shock della comunicazione della diagnosi del proprio figlio con disabilità, quando si porrà la classica domanda "E ora che faccio?", abbia uno strumento utile, un libro che accompagni il percorso di crescita del ragazzo, insomma un documento da consultare condividere con il neuropsicologo, il pediatra di famiglia, la terapeuta o il centro di riabilitazione.

In ultimo, ma non per ultimo, lasciateci ringraziare ancora una volta i nostri fantastici professionisti che hanno messo la loro competenza, la loro professionalità e il loro tempo a nostro servizio con umiltà e generosità. Senza di loro questo documento non poteva nascere e sicuramente non poteva raggiungere la qualità che secondo noi ha.

Questo è il nostro modo di essere famiglia.

*Ulla Mugler, Sauro Filippeschi
Associazione Nazionale di Volontariato
Cornelia De Lange ONLUS*

Indice

INTRODUZIONE	7
di Paola Francesca Ajmone	
1 - SINDROME DI CORNELIA DE LANGE: ASPETTI CLINICO-GENETICI	17
di Angelo Selicorni, Anna Cereda e Milena Mariani	
2 - GENITORIALITÀ ED ESPERIENZA FAMILIARE	27
di Emanuele Basile	
3 - LA REGOLAZIONE	43
di Paola Francesca Ajmone, Francesca Dall'Ara e Claudia Rigamonti	
4- SVILUPPO MOTORIO E DELLE FUNZIONI ORALI	71
di Paola Francesca Ajmone, Carla Leonardi	
5 - COMUNICAZIONE E LINGUAGGIO	93
di Maria Antonella Costantino, Benedetta Bianchi Janetti e Federica Doniselli	
6 - CARATTERISTICHE FUNZIONALI E PROFILO COMPORTAMENTALE	131
di Emanuele Basile	
7 - ADATTAMENTO AL CONTESTO E AUTONOMIE	157
di Francesca Dall'Ara	
8 - SVILUPPO COGNITIVO E NEUROPSICOLOGICO	183
di Claudia Rigamonti	
Autori	200
Ringraziamenti	205

INTRODUZIONE

Paola Francesca Ajmone

Questo libro è frutto del lavoro d'equipe tra il team multidisciplinare di specialisti (medici, psicologi e terapisti della riabilitazione) che da anni si occupano di bambini/ragazzi affetti da Sindrome di Cornelia de Lange (CDLS) e l'Associazione Italiana delle famiglie.

Nasce dal desiderio di definire un insieme di raccomandazioni per la valutazione, la presa in carico e i piani di intervento riabilitativo con la speranza che possa fungere da guida agli operatori che, a vario titolo e con ruoli diversi, si trovano a lavorare con bambini e ragazzi con CDLS.

Questa condizione, rara e complessa, infatti, presenta caratteristiche eterogenee tali da porre il clinico davanti a profili di sviluppo non sempre facili da valutare per via della contemporanea presenza di compromissioni in molteplici funzioni e ambiti della crescita, le quali rendono difficile sia trovare lo strumento "di misurazione" adatto alla valutazione, sia definire quali possano essere le aree prioritarie da monitorare o sulle quali intervenire nelle diverse epoche di vita.

Nonostante ciò negli ultimi anni le conoscenze sulla storia naturale dei bambini e ragazzi con CDLS sono incrementate grazie ai passi avanti delle tecniche genetiche e alle maggiori esperienze cliniche e di ricerca.

Sono state infatti pubblicate linee guida internazionali, frutto del lavoro di un ampio gruppo di clinici e ricercatori che per la prima volta hanno unito le singole

8

conoscenze per definire un documento unico riguardo ai diversi aspetti di diagnosi e cura di questa condizione, al fine di poter offrire una presa in carico completa ed efficace a tutti i ragazzi e alle loro famiglie. Inoltre hanno identificato dei criteri omogenei per la diagnosi clinica e genetica della condizione e hanno stabilito delle indicazioni comuni per il follow up pediatrico e i tipi di intervento/terapia possibili, offerto la possibilità di una maggiore omogeneità dal punto di vista genetico e pediatrico riguardo alla diagnosi, alla programmazione dei follow-up, ai tipi di intervento/terapia possibili e ai tempi in cui attuarli.

Dal punto di vista neuropsichiatrico e riabilitativo, però, l'esperienza dei diversi paesi si differenzia maggiormente, a partire dal concetto stesso di "riabilitazione".

Il "*Manifesto per la riabilitazione del bambino*" (2000) definisce la riabilitazione:

"Il processo complesso teso a promuovere nel bambino e nella sua famiglia la migliore qualità di vita possibile. Con azioni dirette ed indirette, essa si interessa dell'individuo nella sua globalità fisica, mentale, affettiva, comunicativa e relazionale (carattere olistico), coinvolgendo il suo contesto familiare, sociale ed ambientale (carattere ecologico). La riabilitazione si compone di interventi integrati di rieducazione, educazione ed assistenza".

Consapevoli che il progetto riabilitativo debba necessariamente:

- essere specifico e su misura per il bambino e la famiglia,
- basarsi sui punti di forza (potenziale) e di debolezza individuali,

- considerare le priorità di intervento in base a ciò che si conosce della storia naturale della sindrome, è nata l'idea di scrivere delle "buone pratiche" riabilitative, che permettessero di raggiungere sul territorio nazionale una maggiore omogeneità dei percorsi di cura e che garantissero un livello assistenziale adeguato e su misura per questi bambini e le loro famiglie.

Auspichiamo che il nostro modello di lavoro possa essere utilizzabile ed esportabile anche per altre condizioni genetiche rare al fine di garantire sia buone pratiche valutative e riabilitative trasversali e generalizzabili ad altre situazioni, sia un approccio sempre più specifico e su misura del fenotipo comportamentale di una determinata condizione genetica.

Obiettivi

In un'ottica Family Centered, questo libro vuole essere fruibile e condivisibile non solo con i clinici che a vario titolo seguono il paziente, ma anche con le famiglie, considerate interlocutori primari e "collaboratori alle cure", con le quali è fondamentale definire e discutere il piano riabilitativo.

Si struttura quindi sull'individuazione delle priorità valutative al fine di pianificare piani di trattamento ad hoc in ottica di prevenzione, che tengano conto del fenotipo comportamentale della sindrome (tipici punti di forza e di debolezza dei fenotipi mild e classical), senza dimenticare la variabilità individuale del singolo bambino/ragazzo e del suo contesto di vita (familiare, scolastico, sociale). L'obiettivo appare quindi duplice:

- da un lato, quello di poter offrire al paziente e alla sua famiglia un intervento precoce e mirato e una

presa in carico che sia la migliore possibile nel loro territorio di residenza;

- dall'altro, quello di formare e guidare i clinici fornendo loro uno "strumento" facilmente condivisibile, fruibile e applicabile nella pratica clinica che permetta di individuare con maggior precisione le finestre riabilitative tipiche di questa condizione e intervenire in termini preventivi sull'emergere di possibili disturbi.

Metodo

L'evoluzione delle conoscenze cliniche o molecolari in relazione alla sindrome di Cornelia de Lange è stata riassunta, nella recente pubblicazione delle linee guida internazionali, nell'identificazione di un cosiddetto "Spettro CdLS" comprendente sia "quadri classici" sia quadri "meno classici". Tale definizione necessaria per metter ordine in un ambito assai complesso, non correla né descrive in alcun modo con la maggiore o minore "severità" del fenotipo. È peraltro ben noto che una proporzione significativa di bambini CdLS (20-30% circa) mostra un quadro clinico più sfumato che comporta una prognosi clinica ed evolutiva migliore e che impone un percorso riabilitativo mirato e differente da coloro che mostrano un quadro più severo definito nella vecchia classificazione "classico".

In funzione di questa considerazione nella stesura delle raccomandazioni relative alla valutazione neuro evolutiva abbiamo fatto riferimento a due categorie, "Mild" e "Classical" appunto, ad indicare una maggiore o minore compromissione funzionale del bambino. Le raccomandazioni seguono quindi un'impostazione

che differenzia i piccoli pazienti a seconda del livello di compromissione neuropsichiatrica fornendo di conseguenza specifiche indicazioni valutative e riabilitative.

È però importante a questo punto ricordare che, salvo situazioni abbastanza particolari, non è sempre immediato, nelle prime settimane/mesi di vita, giungere ad una classificazione così dettagliata del fenotipo comportamentale dal momento che la distinzione tra i due quadri non è così netta e dicotomica come potrebbe sembrare. Per tale motivo, nei primi due anni di vita, la definizione di un fenotipo Mild o Classical dovrebbe essere effettuata con estrema cautela e si suggerisce, in modo più funzionale e prudente, di seguire le indicazioni di priorità valutative e riabilitative di entrambe le forme modulandole sulle specifiche caratteristiche del piccolo paziente.

Il libro contiene raccomandazioni a due livelli diversi:

- uno più generale che fotografa le diverse fasce di età e le due forme (Mild e Classical) rispetto a vaste aree di funzionamento (macroaree) come per esempio la comunicazione, il comportamento, etc.;
- un altro in cui le macroaree vengono approfondite in modo più dettagliato e più vicino ai bisogni degli operatori, per aiutarli a decidere quali aspetti specifici valutare a seconda delle priorità nelle varie fasi della vita del bambino/ragazzo. Partendo da un livello più generale presentato in questo capitolo, ogni macroarea viene poi approfondita in un capitolo dedicato.

In entrambi i casi, il ragionamento clinico viene riassunto in una tabella che descrive le priorità valutative e riabilitative di alcuni aspetti specifici dello sviluppo che possono variare nelle due diverse forme (Mild e Classical) e nelle diverse età. Le macroaree di funzionamento individuate sono le seguenti:

- contesto familiare;
- regolazione;
- sviluppo motorio e delle funzioni orali;
- comunicazione;
- comportamento;
- adattamento al contesto e autonomie;
- livello intellettivo e sviluppo intellettivo e neuropsicologico.

La suddivisione in fasce di età risponde ad una necessità riabilitativa (finestre riabilitative conosciute) e non è necessariamente sovrapponibile con il timing di follow up pediatrico.

Le tabelle contengono indicazioni a partire dalle prime epoche di vita fino alla maggiore età e permettono una lettura rapida di quelle che sono le aree importanti da valutare nelle diverse fasce di età, e su cui porre poi l'accento in termini riabilitativi secondo un'ottica di prevenzione.

Questo implica che, se la diagnosi e la presa in carico non avvengono alla nascita ma in epoca più tardiva, sarà necessario considerare e approfondire in che modo sono state affrontate tutte le aree indicate come prioritarie dai primi mesi di vita al momento della conoscenza del bambino. Più in generale, ciò implica che in tutte le aree e fasce di età vada sempre valutato se permane il

problema evidenziato nella fascia di età precedente.

Per rendere le tabelle di più immediata lettura, è stata utilizzata una grafica che si basa sull'uso di simboli e colori secondo questa legenda:

13

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

Tabella riassuntiva delle macroaree e delle fasce di età

Motorio e funzioni orali	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento e autonomie	Sviluppo intellettivo e neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++				
6-11 mesi	++++	++++	++++	+++			
12-23 mesi	+	+++	++++	++++	++		+
24-35 mesi	+	+	+++	++++	++++	++	+
3-5 anni	+++		+++	++++	++++	+++	++
6-10 anni	+		++	+++	++	++++	++
11-13 anni	++		+	++	++++	++++	+++
14-18 anni	++			++	++	+++	++

Mild	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Livello di sviluppo/ intellettivo/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++	+			
6-11 mesi	++++	++++	++++	++++	++		+
12-23 mesi	+	++	++++	++++	+++		++
24-35 mesi	++	+	++	++++	++++	+++	++
3-5 anni	+++		+	++++	+++	++++	+++
6-10 anni	++			++	++	+++	++++
11-13 anni	+++			+	+++	+++	++++
14-18 anni	+++			+	++++	+++	++

Prendendo in considerazione le diverse macroaree, come si evince dall'osservazione delle tabelle, le priorità diagnostiche e riabilitative per questi pazienti partono dalle prime epoche di vita con un intervento massiccio sul contesto familiare, fortemente bisognoso di sostegno: emotivo per l'accettazione della diagnosi e organizzativo per la gestione degli aspetti dello sviluppo del bambino e degli interventi riabilitativi. Il lavoro con la famiglia, che comincia nelle prime epoche di vita come priorità maggiore, prosegue per tutta la durata della presa in carico del bambino, essendo i genitori interlocutori primari e "collaboratori alle cure" in un'ottica Family Centered.

Gli ambiti di sviluppo che più precocemente vengono affrontati sono poi quelli relativi alla regolazione e agli aspetti motori, essendo i primi 2 anni di vita del bambino la finestra riabilitativa migliore per intervenire e sostenere lo sviluppo di queste aree.

La conoscenza del fenotipo comportamentale della sindrome ci aiuta, inoltre, nell'individuare l'area comunicativa e del comportamento come i due ambiti di maggior fragilità di questi bambini e preoccupazione per le famiglie.

A partire dal 2 anno fino al 5 anno di vita, sia per le forme più lievi che per le forme classical, il ragionamento clinico ci guida a definire prioritaria la valutazione e l'intervento costante e intensivo sugli aspetti comunicativi sia in comprensione che in espressione, essendo questo un prerequisito indispensabile per la prevenzione dei comportamenti problema e per l'adattamento e l'integrazione al contesto di vita.

L'area delle autonomie personali e sociali rappresen-

ta un importante ambito di valutazione e intervento al crescere dell'età cronologica e a seconda del livello di funzionamento raggiunto da ciascun bambino.

Principi fondamentali con cui leggere il libro

Nella lettura e nell'uso di queste raccomandazioni ricordiamo di considerare sempre i principi fondamentali con cui sono state create.

L'intervento valutativo e riabilitativo si basa necessariamente su:

- un approccio Family Centered;
- un lavoro di rete multiprofessionale;
- un'ottica di prevenzione;
- il fenotipo comportamentale della sindrome (tipici punti di forza e di debolezza delle forme mild e classical), ma anche la variabilità individuale del singolo bambino/ragazzo e del suo contesto di vita (familiare, scolastico, sociale).

Andiamo ora a declinare in modo più dettagliato, in ogni capitolo, le macroaree individuate, approfondendo i singoli aspetti che le compongono.

1 - SINDROME DI CORNELIA DE LANGE: ASPETTI CLINICO-GENETICI

Angelo Selicorni, Anna Cereda e Milena Mariani

La sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) è una sindrome malformativa discretamente nota con una incidenza di 1/10-30000 nati. È caratterizzata da ritardo di accrescimento pre e post natale, irsutismo, tratti somatici peculiari, ritardo psicomotorio e disabilità intellettiva di grado variabile, mani e piedi piccoli, difetto in riduzione a carico degli arti superiori in 1/3 dei pazienti con interessamento prevalente dei raggi di derivazione ulnare. Malformazioni maggiori degli organi interni (cuore, apparato genito-urinario, palato, sistema nervoso centrale etc.) sono osservate in una percentuale variabile di pazienti senza però che nessuna di esse rappresenti una conditio sine qua non per porre la diagnosi clinica.

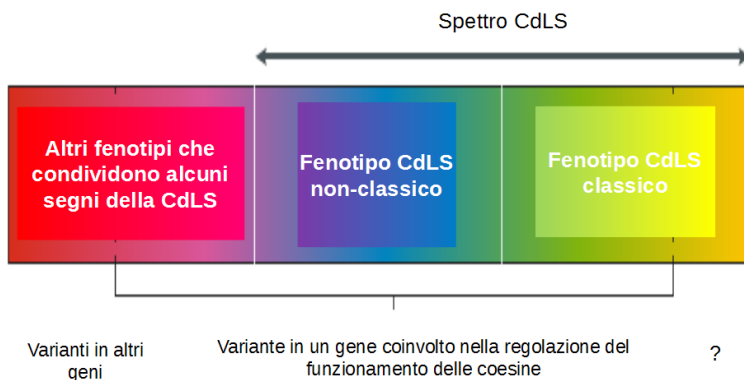
La diagnosi, inizialmente clinica, può essere confermata mediante l'esecuzione di test genetici. La scoperta delle basi molecolari della condizione ha mostrato da un lato la presenza di una chiara eterogeneità genetica (tanti geni differenti concorrono a causare il medesimo fenotipo) ma dall'altro anche una notevole eterogeneità clinica (molti pazienti mostrano una sovrapposizione clinica solo parziale al quadro classico).

Classificazione clinica

Recentemente un ampio gruppo di esperti internazionali ha prodotto un importante lavoro di revisione in relazione alla CdLS (Kline et al., Diagnosis and management of **Cornelia de Lange syndrome**: first international consensus statement. Nat Rev Genet. 2018 Oct;19(10):649-666).

In riferimento alla classificazione clinica e all'eterogeneità clinica, è stata proposta la definizione di un cosiddetto "Spettro CdLS" che riunisce sia i quadri classici sia i quadri meno classici associati a mutazioni di geni di proteine codificanti per il gruppo delle coesine (da cui il nome di coesinopatie).

La figura n. 1 riassume questo concetto



Al fine di fornire una indicazione precisa per l'inquadramento diagnostico lo stesso lavoro ha proposto un algoritmo a punteggio basato sulla presenza / assenza di alcune caratteristiche essenziali (cardinali) o evocative (suggestive). A seconda del punteggio raggiunto il paziente potrà essere classificato come "CdLS classica",

"CdLS non classica", "fenotipo per il quale è indicato lo studio dei geni delle coesine" o "fenotipo non riconducibile al capitolo delle coesinopatie". Le figure 2 e 3 descrivono questo algoritmo .

Figura 2

Caratteristiche cliniche della Sindrome di Cornelia de Lange

Caratteristiche cardinali (2 punti ciascuna se presenti)

Sinofria (HP0000664) e/o sopracciglia folte(HP0000574)

- Naso piccolo (HP0003196) radice nasale concava (HP0011120) e/o narici anteverse (HP0000463)
- Filtro lungo (HP0000343) e/o piatto (HP0000319)
- Labbro superiore sottile (HP0000219) e/o angoli della bocca rivolti verso il basso (HP0000192)
- Oligodattilia (HP0001180) e/o adattilia alle mani (HP0009776)
- Ernia diaframmatica congenita (HP0000776)

Caratteristiche suggestive (1 punto ciascuna se presenti)

Ritardo globale di sviluppo(HP0001263) e/o disabilità intellettiva (HP0001249)

- Ritardo di crescita prenatale (<2SD) (HP0001511)
- Ritardo di crescita postnatale (<2SD) (HP0008897)
- Microcefalia (pre- e/o post-natale) (HP0000252)
- Mani piccole (HP0200055) e/o piedi piccoli (HP0001773)
- Brevità del V dito (HP0009237)
- Irsutismo (HP0001007)

Figura 3 ***Punteggio clinico***

≥11 punti di cui almeno 3 cardinali: CdLS classica

- 9 o 10 punti di cui almeno 2 cardinali: CdLS non-classica
- 4-8 punti di cui almeno 1 cardinale: sono indicati test molecolari per CdLS
- <4 punti: insufficiente per indicare test molecolari per CdLS

Nell'ottica dell'uso di questo opuscolo è importante sottolineare che la definizione di "CdLS classica" e "non classica" recentemente proposta da questa nuova classificazione non coincide con il concetto di "fenotipo classico e mild" precedentemente in uso ed utilizzata nella stesura di queste raccomandazioni. In passato, infatti, è stata riconosciuta l'esistenza di una quota numericamente importante di pazienti de Lange (20-30% circa) definiti con fenotipo "mild" che mostrano una espressione più sfumata delle problematiche mediche principali (ritardo di accrescimento, ritardo di sviluppo psicomotorio, disabilità intellettiva, note dismorfiche) e, pertanto, una prognosi decisamente più favorevole rispetto ai pazienti con quadro più "classico". Solitamente, la presenza di malformazioni a carico degli arti superiori correla con un quadro ritenuto "classico" quindi più severo.

Difetto molecolare

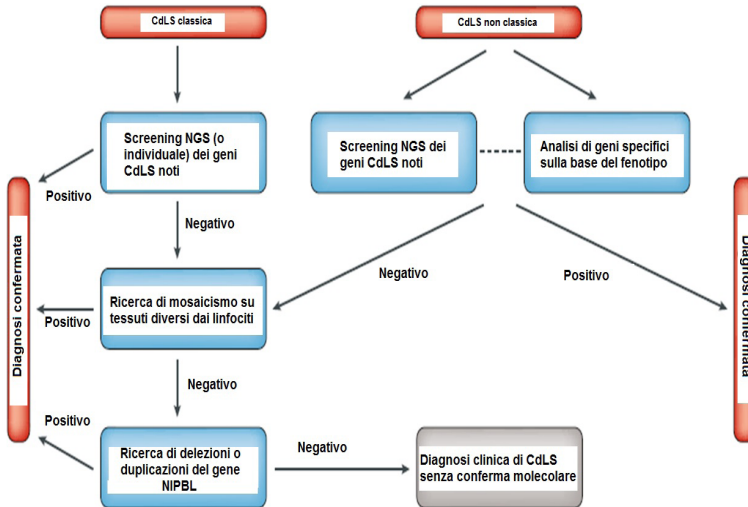
Come detto, lo "Spettro CdLS" è caratterizzato da una notevole eterogeneità genetica. I geni le cui mutazioni sono state correlate al quadro CdLS via via identificati nel corso degli anni sono numerosi (NIPBL, SMC1A, SMC3, HDAC8, RAD21) e tutti codificano per proteine coinvolte nel complesso coesinico. Più recentemente mutazioni in altri geni sono state associate a fenotipi variamente correlabili alla CdLS: ANKRD11, EP300, AFF4, TAF6, KMT2A, BRD4, NAA10.

Un'altra caratteristica genetica importante della CdLS è rappresentata dal cosiddetto mosaicismismo somatico. È stato dimostrato che una proporzione variabile di persone con CdLS può avere un esame genetico eseguito su prelievo ematico del tutto normale ma mostrare una mutazione di un gene legato a CdLS (soprattutto NIPBL) se il test è eseguito su cellule di sfaldamento della mucosa buccale raccolte mediante tampone (brush buccale) o su fibroblasti cutanei.

Nell'insieme i test molecolari ad oggi disponibili sono in grado di identificare la causa molecolare della condizione nell'80-85% dei casi circa. La definizione genetica è importante per la valutazione del rischio riproduttivo e per il counselling genetico familiare. Nel caso di una persona affetta con conferma molecolare di una mutazione insorta casualmente nel suo patrimonio genetico (test genetico eseguito anche nei genitori e risultato negativo) il rischio di ricorrenza deve essere considerato pari allo 0.9%; nel caso di diagnosi solo clinica di un paziente nato da genitori clinicamente sani tale rischio è stimabile pari all'1,5%. La definizione molecolare del quadro non fornisce significative indicazioni

prognostiche per il paziente ma fornisce uno strumento per effettuare una diagnosi prenatale mirata, se richiesta, in caso di successiva gravidanza.

La figura n. 4 descrive la flow chart diagnostica molecolare da attuare di fronte ad un paziente che rientra clinicamente nello spettro CdLS.



Complicanze mediche

Tra le complicanze mediche facenti parte della storia naturale della CdLS la malattia da reflusso gastro esofageo rappresenta certamente la problematica di maggiore rilievo. Crisi convulsive (solitamente ben responsive alla terapia farmacologica), ipoacusia neurosensoriale o, più frequentemente, mista, otite media effusiva, blefariti, anomalie del visus, scoliosi, differenza di lunghezza tra gli arti inferiori, problematiche odontoiatriche, e disturbi del sonno rappresentano altre problematiche

mediche da considerare con attenzione e monitorare periodicamente. Altre problematiche tipiche della storia naturale della CdLS che meritano una costante attenzione sono le problematiche alimentari e gastrointestinali e le possibili manifestazioni del dolore. Infatti non è infrequente osservare, nei primi mesi di vita, una importante difficoltà alimentare tanto che quasi la metà dei bambini può necessitare di un supporto alimentare o di una nutrizione esclusiva mediante sondino naso-gastrico e/o gastrostomia. È importante però sottolineare che nella quasi totalità dei casi questo problema viene nel tempo completamente risolto e quasi tutti i bambini acquistano una capacità di alimentazione orale assolutamente normale. Se nei primi mesi/anni di vita queste problematiche alimentari possono condizionare uno scarso accrescimento ponderale, dall'età pre adolescenziale circa un terzo dei soggetti tende a sviluppare sovrappeso o franca obesità.

In analogia a molte altre situazioni di disabilità intellettiva le persone con CdLS possono sperimentare dolore per cause mediche non immediatamente e facilmente identificabili (reflusso gastro esofageo, otite, dolore alle anche, ai denti etc.) che determina una risposta di tipo comportamentale (iperattività, auto/etero aggressività). È quindi indispensabile, che nell'inquadramento di una problematica comportamentale, magari di nuova insorgenza, venga effettuato un attento screening medico internistico per escludere una condizione patologica fisica trattabile/risolvibile farmacologicamente. Inoltre, sempre in quest'ottica, il medico che segue questi pazienti e gli stessi genitori/caregivers, devono essere abituati a oggettivare lo stato di dolore del paziente con

l'utilizzo di semplici scale per la valutazione del dolore in pazienti con difficoltà comunicative

La tabella n. 1 mostra la scala più frequentemente utilizzata: la FLACC-R.

Face (viso)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Non espressioni particolari o sorriso 2. Occasionale espressione corrucciata, appartato, disinteressato 3. Frequente o costante tremolio del mento, mascella serrata
Legs (gambe)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Posizione normale o rilassata 2. Inquiete, senza riposo, tese 3. Scalciare o gambe stese
Activity (attività)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Sdraiato tranquillo, posizione normale, movimenti disinvolti 2. Posizione contorta, dondolare avanti e indietro, teso 3. Inarcato, rigido o con movimenti a scatti
Cry (pianto)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Non piange (sveglio o addormentato) 2. Gemiti o piagnucolii; si lamenta occasionalmente 3. Pianto costante, urla o singhiozzi, si lamenta spesso
Consolability (consolabilità)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Contento, rilassato 2. Rassicurato dal contatto occasionale, dagli abbracci o dalle parole, distraibile 3. Difficile da consolare o confortare

Come già segnalato, i pazienti con CdLS mostrano una elevata prevalenza di malattia da reflusso gastroesofageo che va fortemente sospettata e trattata inizialmente in modo conservativo (dieta e trattamento farmacologico con inibitori di pompa) e, in casi particolari non responsivi, con un approccio chirurgico. Infezioni polmonari ricorrenti possono essere la spia di episodi ricorrenti di inalazione/ab ingestis.

Non bisogna dimenticare inoltre che una minoranza di questi bambini/ragazzi può avere una malrota-

zione intestinale che rappresenta un fattore anatomico predisponente lo sviluppo di quadri di occlusione/sub occlusione intestinale. L'indice di sospetto verso questa condizione deve essere sempre molto elevato in quanto i quadri occlusivi intestinali rappresentano la causa di morte più frequente a partire dal 2 anno di vita, insieme, appunto, alle "polmoniti ab ingestis".

Come per tutte le condizioni sindromiche complesse il follow-up clinico internistico, che si interseca con il percorso riabilitativo, deve prevedere controlli clinici, valutazioni specialistiche e strumentali periodiche. La tabella seguente evidenzia le attenzioni prioritarie da riservare alle diverse tematiche a seconda dell'età del bambino. A differenza del percorso valutativo neuro evolutivo non vi sono differenze molto significative tra i bambini con quadro più "classico" e quadro "mild". L'unica eccezione riguarda la tematica alimentare e l'uso di device (sondino naso gastrico, gastrostomia) che rappresenta una possibilità quasi esclusivamente riferita ai pazienti con forma "Classica".

		Bambini <2 anni	Bambini 2-12 anni	Bambini >12 anni
Valutazione clinica generale		Ogni 2 mesi fino ai 6 mesi, poi ogni 3 mesi	Ogni anno	Ogni 2 anni
Problemi medici da valutare	Crescita	+++	+++	++
	Problemi alimentari	+++	+++	++
	Problemi GI	+++	+++	+++
	Problemi ORL	++	++	+
	Problemi oculistici	++	++	+
	Problemi uditivi	+++	++	+
	Problemi odontoiatrici	+	++	++
	Problemi muscolo-scheletrici	++	++	++
	Problemi cardiaci	++	+	+
	Problemi genito-urinari	++	+	+
	Fonti di dolore	+++	+++	+++
	Infezioni ricorrenti	+	+	+
	Sonno	++	++	+
	Problemi neurologici	++	++	+
	Sviluppo psicomotorio, sviluppo cognitive, comunicazione e comportamento	+++	+++	+++
Supporto alla famiglia	+++	+++	+++	

2 - GENITORIALITÀ ED ESPERIENZA FAMILIARE

Emanuele Basile

La nascita di un bambino affetto dalla Sindrome di Cornelia de Lange (CDLS) rappresenta sempre un evento traumatico importante nella vita dei genitori e della famiglia con inevitabili ripercussioni sui genitori, le relazioni e l'organizzazione familiare.

La nascita patologica del bambino attiva un lungo processo di adattamento il cui esito dipende dall'interazione di più variabili, alcune più direttamente connesse alle caratteristiche del bambino (problematiche cliniche e funzionali), altre alle risorse personali, relazionali, familiari e sociali dei genitori, altre ancora alla modalità in cui i genitori gestiscono i tanti problemi associati alle problematiche del bambino e alla sua disabilità. In letteratura sono stati pubblicati pochi studi sull'esperienza dei genitori di soggetti affetti dalla CDLS. Gli studi presenti in letteratura hanno posto l'attenzione ai possibili livelli di distress associati alle problematiche cliniche, comportamentali, comunicative del bambino confermando il peso di tali variabili nell'esperienza dei genitori. Le indicazioni e i suggerimenti di seguito riportati nelle linee guida prendono pertanto spunto dall'esperienza clinica e dalla letteratura riguardante genitori di bambini affetti da disabilità congenite, sindromi e deficit intellettivi.

L'esperienza clinica e la letteratura scientifica mettono in evidenza l'importanza di interventi precoci a sostegno dei genitori e della famiglia sin dalle prime fasi della loro esperienza che inizia con la nascita patologica del bambino, continua con la comunicazione della diagnosi e si concretizza nel tempo nella consapevolezza delle specificità delle sue problematiche e nella gestione della disabilità associata ai tanti deficit funzionali che i soggetti affetti dalla CDLS presentano. La precocità del/degli interventi sui genitori, oltre a sostenerli nella fase di grande criticità e disorientamento in epoca neonatale, supporta il loro bisogno di essere orientati nella complessità delle problematiche cliniche e accuditive che i bambini affetti dalla CDLS presentano. L'esperienza dei genitori e della famiglia deve essere vista come un lungo e continuo processo di adattamento correlabile ai cicli di vita del figlio e della famiglia. La valutazione e il monitoraggio dell'esperienza dei genitori e della famiglia pertanto devono rappresentare uno degli obiettivi della presa in carico che, in un'ottica sistemica, non può riguardare unicamente il soggetto affetto dalla sindrome ma anche il suo contesto familiare.

In quest'ottica si pongono le linee guida riguardanti la valutazione e l'intervento sui genitori e la famiglia di bambini affetti dalla CDLS. Vista la variabilità delle esperienze dei genitori e delle famiglie, le linee guida sono state stilate tenendo in considerazione le aree di maggiore criticità emerse dall'esperienza clinica e dalla letteratura riguardante genitori e famiglie con bambini affetti da patologie congenite e sindromi genetiche - malformative con l'obiettivo di fornire una possibile traccia orientativa nella presa in carico.

La valutazione delle dinamiche familiari e i conseguenti interventi di supporto ai genitori e alla famiglia, oltre a tenere in considerazione le diverse tappe evolutive del soggetto, si declina alla luce di alcuni aspetti caratterizzanti la CDLS quali: la natura congenita e la rarità della sindrome (difetto del patrimonio genetico) e la sua visibilità sociale (ad es. facies, dismorfismi e malformazioni); i deficit funzionali associati alla sindrome (intellettivo, comportamentali, abilità adattive, comunicativi, etc.) e le possibili traiettorie evolutive; la riorganizzazione e il funzionamento familiare in termini di sostenibilità nel tempo. Tali aspetti sono declinati, nelle tabelle 1 e 2, in specifiche criticità frequentemente riscontrate nell'esperienza clinica e riportate in letteratura che, oltre a rappresentare possibili fattori di rischio per l'adattamento dei genitori alle problematiche del figlio affetto da CDLS, si traducono in possibili focus d'intervento divenendo in tal modo fattori protettivi favorevoli l'adattamento e la qualità di vita dei genitori e della famiglia. Tra questi: la gestione dell'evento critico (nascita, comunicazione della diagnosi e gestione degli effetti emotivo-relazionali); il processo di adattamento dei genitori e della famiglia alle problematiche del bambino (livelli di stress, strategie di gestione e di riorganizzazione della vita familiare) e sostegno alle competenze genitoriali (acquisizione di strategie di educazione speciale).

Operatori coinvolti: genetista clinico, neuropsichiatra infantile, pediatra di base, neonatologo, psicologo clinico (relazionale e cognitivo-comportamentale), infermiere (nursing neonatale), assistente sociale.

0 – 23 mesi (Forma Classica e Mild)

Fare attenzione a:

In questa fase la rarità della sindrome deve rappresentare il focus valutativo e di intervento a sostegno dei genitori per entrambi i fenotipi clinici. La visibilità delle problematiche del bambino (dismorfismi e malformazioni) e la natura congenita della disabilità (alterazione patrimonio genetico) rappresentano importanti fattori di rischio con inevitabili ripercussioni psicologiche, emotive e relazionali che interessano la coppia e le famiglie allargate. In particolare, la valutazione e il supporto devono orientarsi prioritariamente su due aspetti:

- comunicazione della diagnosi (assimilazione del contenuto diagnostico e ricadute psicologico-relazionali nella coppia);
- monitoraggio e supporto all'integrazione delle problematiche del bambino nella vita dei genitori e della famiglia.

Obiettivi:

- favorire la comprensione della natura congenita del difetto di base;
- favorire la comprensione delle problematiche clinico-sanitarie;
- favorire l'acquisizione di strategie di accudimento primario associate alle problematiche cliniche;
- favorire la comprensione e condivisione nella coppia genitoriale delle cause eziologiche e delle problematiche cliniche funzionali del bambino;
- monitorare le ripercussioni psicologiche ed emo-

- tive delle problematiche del bambino sui genitori e il caregiver (figura materna);
- favorire il self-control genitoriale attraverso l'identificazione delle risorse clinico-riabilitative assistenziali e la programmazione degli interventi e i follow-up.

Interventi:

- colloqui con il genetista clinico e pediatra di base;
- percorsi di parent training per l'acquisizione di strategie accuditive specifiche alla complessità delle problematiche clinico-sanitarie;
- breve percorso di counseling psicologico post diagnosi (in collaborazione con gli specialisti) e programmatico (verifica delle risorse, utilizzo e strategie di coping di tipo orientativo-prescrittivo).

24 – 35 mesi (Forma Classica e Mild)

In questa fascia d'età l'attenzione deve essere posta sulle inevitabili ripercussioni della presenza del bambino nella vita familiare con particolare attenzione alla riorganizzazione della stessa quale possibile indicatore della qualità del processo di adattamento dei genitori e della famiglia ai bisogni e alle problematiche cliniche, assistenziali, riabilitative ed educative del bambino. La valutazione e il monitoraggio dell'organizzazione delle risorse rappresenta un fattore protettivo importante per la sostenibilità dell'esperienza familiare nel tempo.

Fare attenzione a:

Tra le aree su cui porre maggiore attenzione:

- monitoraggio e supporto all'integrazione delle problematiche del bambino nella vita dei genitori e della famiglia;
- supporto alle normative e ai servizi (sanitari, assistenziali, educativi, riabilitativi, etc.) presenti sul territorio;
- sostegno al processo adattivo dei genitori e della famiglia (fratelli sani, dinamiche con le famiglie d'origine e rete sociale).

Obiettivi:

- supportare e stabilizzare le competenze genitoriali di accudimento primario;
- favorire dinamiche relazionali (bambino-genitori) funzionali all'attaccamento attraverso strategie di educazione speciale;
- favorire la conoscenza delle risorse formali e del-

- le normative (servizi dedicati, legge 104, assegno di accompagnamento, etc.);
- favorire la riorganizzazione delle risorse familiari che tenga conto dei bisogni del bambino con CDLS e delle esigenze personali, relazionali e sociali degli altri membri della famiglia;
 - monitorare la qualità dell'esperienza sociale dei genitori e della famiglia in rapporto ai contesti di appartenenza e alla rete informale (amici, famiglie d'origine, etc.).

Interventi:

- incontri di follow-up specialistico sulle strategie di accudimento primario;
- percorsi di sostegno psicoeducativo a supporto della genitorialità;
- consulenza di orientamento sociale (assistente sociale).

3 – 5 anni / 6 – 10 anni / 11 – 13 anni (Forma Classica e Mild)

In queste fasce d'età il focus viene posto su due aspetti: il primo più direttamente connesso alla maggiore visibilità dei deficit funzionali e alle traiettorie di sviluppo del bambino; il secondo sulla qualità del funzionamento familiare, e le ripercussioni delle problematiche del bambino sul benessere dei singoli membri e sulle relazioni (fratelli sani, figura materna, relazione di coppia, etc.). Le criticità maggiormente riscontrabili riguardano le problematiche cliniche, assistenziali ed educative dei soggetti affetti dalla sindrome.

Fare attenzione a:

Le aree di maggiore criticità per i genitori e la famiglia riguardano:

- sostegno psicoeducativo ai genitori (parent training sulle strategie educative);
- sostegno informativo sulle tipologie di servizi educativi, riabilitativi, assistenziali, ricreativi, etc.;
- valutazione e sostegno alla qualità delle relazioni familiari (coppia, sibling, famiglie d'origine);
- valutazione e supporto all'integrazione nella rete informale (risorse amicali e sociali).

Obiettivi:

- favorire la comprensione e gestione dei deficit funzionali associati alla sindrome;
- favorire strategie e scelte di inclusione sociale (contesto scolastico, ricreativo, sociale, comunitario, etc.);
- monitorare la qualità della relazione genitoriale e

del clima familiare;

- monitorare la qualità di vita dei membri della famiglia nucleare (coppia e fratelli);
- monitorare la qualità dell'esperienza sociale dei genitori e della famiglia in riferimento ai contesti di appartenenza e alla rete informale (amici, famiglie d'origine, etc.);
- favorire una riorganizzazione delle risorse familiari che tenga conto dei bisogni del bambino con CDLS e delle esigenze personali, relazionali e sociali degli altri membri della famiglia;
- favorire la qualità di vita dei membri della famiglia nucleare (fratelli).

Interventi:

- counseling psicoeducativo a supporto della genitorialità (condivisione delle problematiche del bambino, stili educativi genitoriali, strategie condivise, etc.);
- percorsi di parent training educativo di tipo cognitivo-comportamentale sulle problematiche comportamentali e acquisizione delle competenze adattive (autonomie personali, abilità sociali, autonomie legate alla vita comunitaria, etc.);
- percorsi di sostegno ai sibling (fratelli);
- interventi a sostegno dell'esperienza sociale dei genitori e della famiglia rispetto ai contesti di appartenenza e alla rete informale (babysitter educativo, servizi di respiro, centro estivi per soggetti con disabilità, vacanze estive, progetti di autonomizzazione, etc.).

14 – 18 anni (Forma Classica e Mild)

Questa fase evolutiva rappresenta una delle fasce d'età più critiche dell'esperienza dei genitori. Tale criticità è in parte dovuta alla riduzione dei margini di sviluppo, alla cronicità delle problematiche funzionali e alla fase di passaggio (dall'età pediatrica a quella adulta) a cui frequentemente si associa la riduzione dei possibili interventi (riabilitativi ed educativi) e dei contesti e/o servizi dedicati. I bisogni dei genitori e delle famiglie risentono delle capacità acquisite dal figlio e dalle sue problematiche che, vista la complessità della sindrome, interessano diversi ambiti: da quello strettamente clinico (persistenza o insorgenza di problemi di salute e la conseguente medicalizzazione del tempo dei genitori) ai livelli di competenze adattive (autonomie personali, comunitarie, domestiche, etc.) che, se fortemente deficitarie, si traducono in ridotta autonomia e conseguente prolungamento del ruolo genitoriale attivo, fino ai livelli di inclusione professionale e sociale. Tali aspetti si differenziano nell'esperienza dei genitori di soggetti affetti dalla CDLS in termini di gravità, urgenza e fase evolutiva poiché correlate alle caratteristiche funzionali dei fenotipi clinici (Mild e Classical). In tal senso devono essere differenziati gli obiettivi e gli interventi a sostegno dei genitori e della famiglia di seguito suggeriti che, seppure validi per entrambi i fenotipi, si presentano in termini di bisogni di supporto in fasi diverse dell'esperienza familiare.

Fare attenzione a:

Le aree di maggiore criticità per i genitori e la famiglia riguardano:

- sostegno informativo sulle tipologie di servizi educativi, riabilitativi, assistenziali, ricreativi, etc.;
- sostegno e orientamento scelte operative future (residenzialità, "dopo di noi", centri diurni, percorsi di formazione professionale, etc.).

Obiettivi:

- favorire la conoscenza e accesso alla rete dei servizi pubblici e privati (educativi, sociali, assistenziali, residenziali, professionali, etc.);
- favorire strategie e scelte di inclusione sociale (contesto sociale, ricreativo, professionale, assistenziale, educativo, etc.);
- favorire la qualità della relazione genitoriale e il clima familiare;
- favorire la qualità di vita dei membri della famiglia nucleare (con particolare attenzione al caregiver principale e ai fratelli normotipici);
- favorire la qualità dell'esperienza sociale dei genitori e della famiglia rispetto ai contesti di appartenenza e alla rete informale (amici, famiglie d'origine, etc.);
- favorire scelte condivise tenendo conto delle problematiche e dei bisogni del soggetto, della sua fase evolutiva e della qualità di vita dei genitori e della famiglia in termini di sostenibilità nel tempo.

Interventi:

- percorso di orientamento sociale ed educativo (assistente sociale);
- gruppi di mutuo aiuto;
- counseling psicologico-educativo di accompagnamento alle scelte genitoriali e familiari.

In sintesi

Tabella 1: focus Forma Classica

Classica	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Sostegno psicologico alla comunicazione della diagnosi	++++	+++	++	+	-	-	-	-
Supporto all'integrazione delle problematiche del bambino nella vita personale, sociale e familiare	+	+	++	+++	+++	++	++	++
Sostegno delle relazioni sociali e familiari	+	+	++	+++	+++	++	++	++
Deficit funzionali e traiettorie di sviluppo del bambino								
Sostegno psicoeducativo (Parent Training) sulle strategie di educazione speciale	-	-	+	+++	+++	++	++	+
Sostegno informativo sulle tipologie di servizio e normative	+	++	++	+++	+++	++	+	+++
Funzionamento familiare e sostenibilità								
Sostegno psicologico al processo di adattamento	-	++	+++	+++	+++	++	++	+
Sostegno e verifica dell'integrazione nella rete informale (risorse amicali e sociali)	-	-	+	++	+++	++	++	++
Sostegno e verifica del funzionamento familiare (coppia, sibling, famiglie d'origine, etc.)	-	-	++	+++	+++	+++	+	+
Sostegno e orientamento delle scelte operative (fasi di passaggio evolutivo, residenzialità, dopo di noi, etc.)	+	+	+	++	++	+	+++	++++

Tabella 2: focus Forma Mild

Classica	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Sostegno psicologico alla comunicazione della diagnosi	++++	+++	++	+	-			-
Supporto all'integrazione delle problematiche del bambino nella vita personale, sociale e familiare	+	+	++	+++	+++	++	++	
Sostegno delle relazioni sociali e familiari	+	+	++	++	+++	+++	++	+
Deficit funzionali e traiettorie di sviluppo del bambino								
Sostegno psicoeducativo (parent training) sulle strategie di educazione speciale	-	-	++	++	+++	+++	+++	+
Sostegno delle conoscenze riguardanti tipologie di servizio e normative	+	+++	++	++	++	+	+	+++
Funzionamento familiare e sostenibilità								
Sostegno psicologico al processo di adattamento	-	+	+++	+++	++	++	+	+
Sostegno e verifica dell'integrazione nella rete informale (risorse amicali e sociali)	-	-	++	++	+++	++	+	+
Sostegno e verifica del funzionamento familiare (coppia, sibling, famiglie d'origine, etc.)	-	-	++	++	+++	+++	++	+
Sostegno e orientamento delle scelte operative (fasi di passaggio evolutivo, residenzialità, "dopo di noi", etc.)	+	+	+	++	+++	++	++	+++

Legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Sarimski K. Communication, social-emotional development and parenting stress in Cornelia-de-Lange syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1997; 41:70-75.

Wulffaert J, van Berckelaer-Onnes I, Kroonenberg P, Scholte E, Bhuiyan Z, Hennekam R. Simultaneous analysis of the behavioral phenotype, physical factors, and parenting stress in people with Cornelia de Lange syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2009; 53:604-619.

Griffith GM, Hastings RP, Oliver C, Howlin P, Moss J, Petty J, Tunnicliffe P. Psychological well-being in parent of children with Angelmann, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *J Intellect Disability* 2011;55:397-410.

3 - LA REGOLAZIONE

**Paola Francesca Ajmone, Francesca Dall'Ara
e Claudia Rigamonti**

Per Regolazione si intende la capacità che il bambino possiede fin dalla nascita di regolare i propri stati fisiologici ed emotivi ed organizzare l'esperienza e le risposte comportamentali adeguate. I disturbi della regolazione riguardano le difficoltà nella regolazione dei processi fisiologici, affettivi, attentivi, sensoriali nell'organizzazione degli stati di coscienza.

Si presentano in cinque forme principali:

- ipersensoriale: il bambino è iper reattivo alle esperienze sensoriali quotidiane, può avere risposte sensoriali abnormi;
- iporeattivo: può essere iporeattivo agli stimoli sensoriali;
- disturbo misto: è un mix dei precedenti disturbi. Presenta deficit di elaborazione motoria, uditiva, verbale, visuo-spaziale, sensoriale, percettivo-motoria;
- disturbi del sonno: difficoltà a regolare il ritmo sonno-veglia ad addormentarsi e/o svegliarsi;
- disturbi dell'alimentazione: difficoltà ad acquisire i giusti ritmi di alimentazione.

I bambini con CDLS possono presentare difficoltà nella regolazione nei vari processi fisiologici. Nello specifico disturbi del sonno sono stati riportati in sog-

getti CDLS sia con varianti NIPBL e SMC1 in frequenza variabile (12-75%). I disturbi variano dall'insonnia, alle apnee notturne e alla sonnolenza e stanchezza diurna [Berney et al., 1999; Hall et al., 2008; Stavinoha et al., 2011; Rajan et al., 2012; Zambrelli et al., 2016.]

Nel 55-56% dei casi sono descritte difficoltà d'addormentamento o nel risvegliarsi: questi disturbi si manifestano precocemente dall'infanzia. Un lavoro effettuato su 46 casi italiani mostra problematiche di russamento nel 17% dei casi [Zambrelli et al., 2016] fino al 63% in un altro lavoro con 22 soggetti [Stavinoha et al., 2011]; queste problematiche spesso si manifestano con conseguente affaticabilità e sonnolenza diurna. Rajan et al. in un lavoro del 2012 segnala inoltre la possibilità di osservare giorni di insonnia notturna. Sebbene non esistano ancora consistenti lavori pubblicati in letteratura, l'esperienza clinica segnala come gli interventi comportamentali e ambientali e la somministrazione di melatonina possano essere utili nella gestione delle difficoltà del sonno di questi bambini (e dei loro genitori!).

In età adulta invece la frequenza delle problematiche del sonno si riduce decisamente [Rajan et al., 2012]; questo indica quindi un miglioramento progressivo con la crescita.

Problemi dell'alimentazione sono sempre presenti nel periodo neonatale e possono rimanere per un prolungato periodo. Non esistono studi specifici in bambini con la CDLS ma come in molti soggetti con disabilità intellettiva, l'alimentazione orale è preferibi-

le solo se sicura, priva di stress e se il tempo del pasto non si prolunga per oltre 30 minuti (od oltre le 3-6 ore per tutti i pasti nell'arco della giornata), altrimenti modalità alternative di alimentazione (enterale, sondino, PEG) sono raccomandate [Romano et al., 2017]. Inoltre, la micrognazia, le malformazioni del palato e il Reflusso gastroesofageo (RGE) possono contribuire alle difficoltà alimentari.

Indipendentemente dalla modalità alimentare utilizzata soprattutto nei primi anni di vita le problematiche alimentari impattano fortemente sulle modalità relazionali e d'attaccamento e sulle capacità di questi bambini a regolare questo bisogno primario.

Per **processamento sensoriale (SP)** si intende la gestione delle informazioni sensoriali (per es. uditive, visive, olfattive e reazione agli stimoli vestibolari) in modo da attivare risposte adattive all'ambiente [Baker et al., 2008]. Difficoltà in questo processamento possono portare a iposensitività, ipersensitività, confusione e fissazione su stimoli sensoriali o reazioni anomale e alterate agli stimoli ambientali [Bogdashina, 2016]. Problematiche somatiche e gastrointestinali possono causare nei soggetti CDLS ansia e disturbi dell'umore fino a comportamenti di autoaggressività [Mazurek et al., 2013; Nelson et al., 2014; Huisman et al., 2017], le problematiche nella regolazione possono impattare e peggiorare queste difficoltà. In letteratura esistono solo pochi studi sulle difficoltà nel processamento sensoriale nei soggetti CDLS e non sembrano segnalare correlazioni con particolari varianti genetiche [Mulder et al 2017]. L'esperienza clinica conferma che tali difficoltà sono indipendenti dal livello di disabilità intel-

lettiva [Engel Yeger et al., 2011]. Nel caso sia presente un disturbo dello spettro autistico sono state osservate risposte esagerate (ipo/iperattivazione) agli stimoli sensoriali o risposte difensive abnormi [Joosten & Bundy, 2010, Cascio et al., 2016].

Tutto ciò enfatizza il chiaro bisogno di un'accurata valutazione e di intervento anche su questi aspetti in modo da migliorare le competenze adattive e la partecipazione alle attività della vita quotidiana, intervento che mai come in questo ambito passa per un'approfondita osservazione atta al sostegno delle relazioni di attaccamento genitore-bambino.

Operatori coinvolti: pediatra, psicologo, neuropsichiatra infantile, terapisti della riabilitazione (TNPEE, logopedisti, psicomotricisti e fisioterapisti dell'età evolutiva), puericultrici, educatori, insegnanti.

Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita

In quest'area le priorità valutative e riabilitative si concentrano soprattutto sulle prime epoche di vita, con un'attenzione prioritaria al contesto familiare proprio per il ruolo primario dei genitori come "collaboratori alle cure".

Le forme Classical e forme Mild sono caratterizzate da una diversa tempistica riguardo al momento più opportuno in cui porre l'attenzione e/o impostare l'intervento riabilitativo, oltre che nel raggiungimento degli obiettivi.

Forma Classical e Mild **Nei primi mesi di vita (0 – 12 mesi)**

Nelle prime epoche di vita ogni bambino presenta fisiologicamente elevati gradi di dipendenza dagli adulti che lo circondano e dai quali dipende per i propri bisogni primari e di regolazione. La soddisfazione dei bisogni primari e affettivi avviene in completa dipendenza dal caregiver. È proprio in questo periodo di vita che nei bambini con CDLS si manifestano le più evidenti "fatiche" determinate soprattutto dalle difficoltà alimentari e del sonno e che necessariamente impattano sul consolidamento di una relazione genitore-bambino di reciproca soddisfazione e di fiducia.

In questa fascia d'età il principale intervento deve essere indirizzato al sostegno delle relazioni precoci con un lavoro sul contesto ambientale e familiare.

Fare attenzione a:

- contesto ambientale e stili educativi riguardo il sonno;
- problematiche alimentari e gestione di devices (sondino, nutrizione enterale) se presenti che possono sostenere l'alimentazione;
- fasi di transizione (es. passaggio al cibo solido, svezzamento).

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo, per evitarne il rifiuto, e delle diverse consistenze;
- favorire una corretta igiene del sonno (regolare il

ritmo sonno-veglia e le modalità di addormentamento e di riposo).

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione dell'alimentazione e delle problematiche correlate (problemi di suzione, deglutizione, masticazione);
- sostenere i genitori in tutte le modalità alimentari del proprio bambino (se enterale, PEG, sondino, etc.);
- sostenere i genitori nella regolazione del ritmo sonno-veglia;
- intervenire sul sonno con modalità comportamentali o farmacologiche (melatonina) se necessario.

Forma Classical

12 – 24 mesi

Fare attenzione a:

- contesto ambientale e stili educativi riguardo l'igiene del sonno;
- qualità del sonno e durata;
- problematiche alimentari: accettazione delle diverse consistenze, durata del pasto, modalità d'alimentazione, rifiuto del cibo o delle consistenze, alimentazione selettiva (gusto, aspetto e consistenza);
- iniziale regolazione emotiva (reazione agli stimoli sensoriali, presenza o meno di ansia di separazione dalla figura affettiva di riferimento, etc.).

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo, per evitarne il rifiuto, e delle diverse consistenze;
- favorire delle piccole iniziative e autonomie nel cibo (es. portare il cibo alla bocca con le mani);
- favorire una corretta igiene del sonno (regolare il ritmo sonno-veglia e le modalità di addormentamento e di riposo);
- favorire una regolazione emotiva e sensoriale.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione dell'alimentazione e delle problematiche correlate (problemi di suzione, deglutizione, masticazione, alimentazione selettiva, rifiuto delle consistenze);

- sostenere i genitori nella gestione dell'alimentazione con devices se presenti;
- sostenere i genitori nella regolazione del ritmo sonno-veglia e sulla qualità del riposo;
- intervenire sul sonno con modalità comportamentali o farmacologiche (melatonina) se necessario;
- interventi ambientali per favorire una regolazione emotiva e sensoriale.

Forma Classical

24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- consolidamento degli stili educativi riguardo l'igiene del sonno;
- qualità del sonno e durata;
- problematiche alimentari: accettazione delle diverse consistenze, durata del pasto, modalità d'alimentazione, rifiuto del cibo o delle consistenze, alimentazione selettiva;
- intenzionalità al raggiungimento di piccole autonomie alimentari (bere dal biberon da solo, approcciare con modalità esplorative il cucchiaino);
- regolazione emotiva (reazione agli stimoli sensoriali, ansia di separazione dalla figura affettiva di riferimento).

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo, per evitarne il rifiuto, e delle diverse consistenze;
- favorire una corretta igiene del sonno (regolare il ritmo sonno-veglia e le modalità di addormentamento e di riposo);
- favorire una regolazione sensoriale ed emotiva nei confronti dell'ambiente di vita.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione dell'alimentazione e delle problematiche correlate (problemi

- di suzione, deglutizione, masticazione);
- sostenere i genitori nel consolidare le buone pratiche acquisite nella regolazione del ritmo sonno-veglia;
 - intervenire sul sonno con modalità comportamentali o farmacologiche (melatonina) se ancora necessario e dopo averne discusso con il medico;
 - interventi ambientali per favorire una regolazione emotiva e sensoriale;
 - intervento psicomotorio con particolare attenzione alla relazione caregiver-bambino.

Forma Classical

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- consolidamento degli stili educativi riguardo l'igiene del sonno;
- problematiche alimentari: accettazione delle diverse consistenze, durata del pasto, modalità d'alimentazione, rifiuto del cibo o delle consistenze, alimentazione selettiva;
- controllo degli impulsi, tolleranza alla frustrazione, reazioni alla separazione dalla figura di attaccamento;
- reazioni ai cambiamenti delle routine e all'inserimento in ambienti nuovi;
- iniziali segnali legati al controllo sfinterico.

Obiettivi riabilitativi:

- consolidare l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo, per evitarne il rifiuto, e delle diverse consistenze;
- favorire delle piccole iniziative e autonomie nel cibo (es. portare il cibo alla bocca con le mani, iniziare ad utilizzare il cucchiaio);
- consolidare la corretta igiene del sonno (regolare il ritmo sonno-veglia e le modalità di addormentamento e di riposo);
- favorire la regolazione emotiva e sensoriale;
- favorire la regolazione emotiva nella relazione con i pari.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione delle reazioni emotive dei bambini e nei momenti di scarso controllo degli impulsi, ipereccitabilità o ipoeccitabilità;
- favorire delle routine e intervento ambientale sul contesto di vita (scuola materna, casa, ambienti di gioco);
- intervento psicomotorio con particolare attenzione alla relazione caregiver-bambino;
- sostenere i genitori a consolidare le buone pratiche acquisite nella regolazione del ritmo sonno-veglia e sulla qualità del riposo.

Forma Classical

6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- segnali di autoregolazione legati al controllo sfinterico;
- controllo degli impulsi, tolleranza alla frustrazione e alle regole;
- reazioni ai cambiamenti delle routine e all'inserimento in ambienti nuovi (inserimento alla scuola primaria);
- consolidamento delle autonomie alimentari e del sonno.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire la regolazione emotiva e sensoriale e la gestione delle novità;
- favorire la regolazione emotiva nella relazione con i pari lavorando quindi sulla capacità di riconoscere le proprie emozioni, capacità di riconoscere le emozioni altrui, capacità di stare nel gruppo;
- favorire la capacità di rispettare le regole domestiche e scolastiche;
- favorire la regolazione dei bisogni primari e il raggiungimento del controllo sfinterico.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione delle reazioni emotive dei bambini e nei momenti di scarso controllo della frustrazione e degli impulsi, ipereccitabilità o ipoeccitabilità;

- favorire delle routine e intervento ambientale sul contesto di vita (scuola, casa, ambienti di gioco);
- intervento psicomotorio;
- intervento educativo nella gestione dei comportamenti problema;
- sostenere i genitori e i caregiver nel raggiungimento del controllo sfinterico e della consapevolezza del bambino di un suo controllo;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui.

Forma Classical

11 – 13 anni

Fare attenzione a:

- consolidamento dell'autoregolazione del controllo sfinterico;
- controllo degli impulsi, tolleranza alla frustrazione e alle regole;
- reazioni ai cambiamenti delle routine e all'inserimento in ambienti nuovi (inserimento alla scuola secondaria).

Obiettivi riabilitativi:

- favorire la regolazione emotiva e sensoriale e la gestione delle novità;
- favorire la regolazione emotiva nella relazione con i pari lavorando quindi sulla capacità di riconoscere le proprie emozioni, capacità di riconoscere le emozioni altrui, capacità di stare nel gruppo;
- favorire la capacità di rispettare le regole domestiche e scolastiche.

Intervento:

- favorire delle routine e intervento ambientale sul contesto di vita (scuola, casa, ambienti di gioco);
- intervento educativo nella gestione dei comportamenti problema;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari e lavorare sulla capacità di stare nel gruppo;

- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui e la gestione delle proprie pulsioni affettive;
- consolidare la capacità di rispettare le regole domestiche, scolastiche e della comunità.

Forma Classical

14 – 18 anni

Questa fascia d'età è un momento di consolidamento delle competenze acquisite. È necessario aumentare l'impegno e l'attenzione a quanto accade fuori dall'ambito familiare in un'ottica di transizione verso l'età adulta.

Una particolare attenzione merita l'osservazione della regolazione degli impulsi legati all'affettività e alla sessualità. Questo tipo di intervento passa attraverso il sostegno e la mediazione di operatori specializzati, come gli educatori, sia in contesto scolastico che familiare.

Forma Mild

12 – 24 mesi

Fare attenzione a:

- contesto ambientale e stili educativi riguardo l'igiene del sonno;
- qualità del sonno e durata;
- problematiche alimentari: accettazione delle diverse consistenze, durata del pasto, modalità d'alimentazione, rifiuto del cibo o delle consistenze, alimentazione selettiva;
- regolazione emotiva (reazione agli stimoli sensoriali, presenza o meno di ansia di separazione dalla figura affettiva di riferimento, etc.).

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo, per evitarne il rifiuto, e delle diverse consistenze;
- favorire delle piccole iniziative e autonomie nel cibo (es. portare il cibo alla bocca con le mani, iniziare ad utilizzare le posate);
- favorire una corretta igiene del sonno (regolare il ritmo sonno-veglia e le modalità di addormentamento e di riposo);
- favorire la regolazione emotiva e sensoriale.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione dell'alimentazione e delle problematiche correlate (problemi di masticazione, alimentazione selettiva, rifiuto delle consistenze);

- sostenere i genitori nella regolazione del ritmo sonno-veglia e sulla qualità del riposo;
- intervenire sul sonno con modalità comportamentali o farmacologiche (melatonina) se necessario;
- interventi ambientali per favorire una regolazione emotiva e sensoriale.

Forma Mild

24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- consolidamento degli stili educativi riguardo l'igiene del sonno;
- qualità del sonno e durata;
- problematiche alimentari: accettazione delle diverse consistenze, durata del pasto, modalità d'alimentazione, alimentazione selettiva;
- consolidamento delle autonomie alimentari (mangiare da soli);
- regolazione emotiva (reazione agli stimoli sensoriali, ansia di separazione dalla figura affettiva di riferimento);
- reazioni ai cambiamenti delle routine e all'inserimento in ambienti nuovi (inserimento al nido e alla scuola dell'infanzia);
- iniziali segnali legati al controllo sfinterico.

Obiettivi riabilitativi:

- consolidare l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo, per evitarne il rifiuto, e delle diverse consistenze;
- consolidare le autonomie nel cibo (mangiare da soli);
- consolidare la corretta igiene del sonno (regolare il ritmo sonno-veglia e le modalità di addormentamento e di riposo);
- favorire la regolazione emotiva e sensoriale;
- favorire la regolazione emotiva nella relazione con i pari;
- favorire l'adattamento alle nuove regole routine.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione delle reazioni emotive dei bambini e nei momenti di scarso controllo degli impulsi, ipereccitabilità o ipoeccitabilità;
- favorire delle routine e intervento ambientale sul contesto di vita (nido, casa, ambienti di gioco);
- intervento psicomotorio con particolare attenzione alla relazione caregiver-bambino se necessario;
- sostenere i genitori a consolidare le buone pratiche acquisite nella regolazione del ritmo sonno-veglia e sulla qualità del riposo.

Forma Mild

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- segnali di autoregolazione legati al controllo sfinterico;
- controllo degli impulsi, tolleranza alla frustrazione e alle regole;
- reazioni ai cambiamenti delle routine e all'inserimento in ambienti nuovi (inserimento alla scuola dell'infanzia);
- reazioni alla relazione con i pari e capacità di autoregolazione;
- consolidamento delle autonomie alimentari e del sonno.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire la regolazione emotiva e sensoriale e la gestione delle novità;
- favorire la regolazione emotiva nella relazione con i pari lavorando quindi sulla capacità di riconoscere le proprie emozioni, capacità di riconoscere le emozioni altrui, capacità di stare nel gruppo;
- favorire la capacità di rispettare le regole domestiche e scolastiche;
- favorire la regolazione dei bisogni primari e il raggiungimento del controllo sfinterico.

Intervento:

- sostenere i genitori nella gestione delle reazioni emotive dei bambini e nei momenti di scarso controllo degli impulsi, ipereccitabilità o ipoeccitabilità;

- favorire delle routine e intervento ambientale sul contesto di vita (scuola, casa, ambienti di gioco);
- intervento psicomotorio se necessario;
- intervento educativo nella gestione dei comportamenti problema;
- sostenere i genitori e i caregiver nel raggiungimento del controllo sfinterico e della consapevolezza del bambino di un suo controllo;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui.

Forma Mild

6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- reazioni ai cambiamenti delle routine e all'inserimento in ambienti nuovi (inserimento alla scuola primaria);
- consolidamento delle autonomie nel controllo sfinterico.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire la regolazione emotiva e sensoriale e la gestione delle novità;
- favorire la regolazione emotiva nella relazione con i pari lavorando quindi sulla capacità di riconoscere le proprie emozioni, capacità di riconoscere le emozioni altrui, capacità di stare nel gruppo;
- favorire la capacità di rispettare le regole domestiche e scolastiche.

Intervento:

- favorire delle routine e intervento ambientale sul contesto di vita (scuola, casa, ambienti di gioco);
- intervento educativo nella gestione dei comportamenti problema;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari e lavorare sulla capacità di stare nel gruppo;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui e la gestione delle proprie pulsioni affettive;
- consolidare la capacità di rispettare le regole domestiche, scolastiche e della comunità.

Forma Mild

11 – 13 anni e 14 – 18 anni

In queste fasce d'età avviene il consolidamento delle competenze acquisite. Una particolare attenzione merita l'osservazione della regolazione degli impulsi legati all'affettività e alla sessualità per passare dall'adolescenza verso l'età adulta.

In sintesi

Regolazione	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Classical								
Sonno								
Addormentamento	++++	++++	+++	++	+	+	+	+
Ritmo sonno-veglia	++++	+++	++	+	+	+	+	+
Qualità del sonno	+++	++++	+++	++	++	++	++	++
Alimentazione								
Svezzamento Periodo di transizione		++++	+++	+				
Rifiuto del cibo	++++	++++	+++	+++	+++	++	++	++
Rifiuto delle diverse consistenze dei cibi			+++	+++	+++			
Alimentazione selettiva		+	++	++++	+++			
Autonomie: uso degli utensili (biberon, cucchiaino, forchetta, bicchiere)			+++	+++	++	+	+	
Durata del pasto (>20<45')	+	+	+	+	+			
Controllo sfinterico								
Richiesta attenzione pulizia						+	+	+
Controllo urina						+++	++	+
Controllo feci						+++	++	+
Diurno						+	+	+
Notturmo						+	+	+
Regolazione emotiva								
Controllo impulsi				++	++++	+++	++	++++
Autocontenimento			+	+++	++++	+++	+++	++++
Capacità di separazione dalle figure di riferimento	+		++	+++	++++	+++		

Mild	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Sonno								
Addormentamento	++++	++++	+++	++				
Ritmo sonno-veglia	++++	+++	++	+	+	+	+	+
Qualità del sonno	+++	++++	+++	++	+	+	+	+
Alimentazione								
Svezzamento Periodo di transizione		++++	++	+				
Rifiuto del cibo	++++	++++	+++	++	+	+	+	+
Rifiuto delle diverse consistenze dei cibi		++	++++	+++	++			
Alimentazione selettiva		++	+++	++	+			
Autonomie: uso degli utensili (biberon, cucchiaino, forchetta, bicchiere)		+++	++++	+++	++	+		
Durata del pasto (>20<45')	+	+	+	+	+			
Controllo sfinterico								
Richiesta attenzione pulizia					+	+	+	+
Controllo urina				++++	++++	++		
Controllo feci				++++	++++	++		
Diurno				++++	+++	++		
Notturmo				+++	++++	++		
Regolazione emotiva								
Controllo impulsi			++	+++	++++	+++	+++	+++
Autocontenimento	+	+	++	++++	+++	++	++	++
Capacità di separazione dalle figure di riferimento	++	+++	++++	++++	+++			

Legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Baker AEZ, Lane A, Angley MT, Young RL. The relationship between Sensory processing patterns and behavioral responsiveness in autistic disorder: A pilot study. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 867-875.

Bogdashina O. *Sensory perceptual issues in autism and Asperger syndrome: Different sensory experiences - different perceptual worlds*. London: Jessica Kingsley Publ, 2016 (2nd Ed).

Cascio CJ, Lorenzi J, Baranek GT. Self-reported pleasantness ratings and examiner-coded defensiveness in response to touch in children with ASD : Effects of stimulus material and bodily location. *J Autism Dev Disord* 2016 : 46 : 1528-1537.

Engel-Yeger B, Hardal-Nasser R, Gal E. Sensory processing dysfunctions as expressed among children with different severities of intellectual developmental disabilities. *Res Dev Disabil* 2011 ; 32 : 1770-1775.

Huisman SA, Mulder PA, Kuijk J, Kerstholt M, van Eeghen A, Leenders A, van Balkom IDC, Oliver C, Piening S, Hennekam RC. Self-injurious behavior. *Neurosci Biobehav Rev* 2018 ; 84 : 483-491.

Joosten AV, Bundy AC. Sensory processing and stereotypical and repetitive behaviour in children with autism and intellectual disability. *Austr Occup Ther J* 2010 ; 57 : 366-372.

Mazurek MO, Vasa RA, Kalb LG, Kanne SM, Rosenberg D, Keefer A, Lowery LA. Anxiety, sensory over-responsivity, and gastrointestinal problems in children with autism spectrum disorders. *J Abn Child Psychol* 2013 ; 41 : 165-176.

Nelson L, Moss J, Oliver CA. Longitudinal follow-up study of affect in children and adults with Cornelia de Lange syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2014 ; 119 : 235-252.

Romano C, van Wynckel M, Hulst J, Broekaert I, Bronsky J, Dall'Oglio L, Mis NF, Hojsak I, Orel R, Papadopoulou A, Schaeppi M, Thapar N, Wilschanski M, Sullivan P, Gottrand F. European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Neurological Impairment. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2017 ; 65 : 242-264.

Rajan R, Benke JR, Kline AD, Levy HP, Kimball A, Mettel TL, Boss EF, Ishman SL. Insomnia in Cornelia de Lange syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2012; 76(7): 972-975.

Stavinoha RC, Kline AD, Levy HP, Kimball A, Mettel TL, Ishman SL. Characterization of sleep disturbance in Cornelia de Lange Syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2011; 75(2): 215-218.

Zambrelli E, Fossati C, Turner K, Taiana M, Vignoli A, Gervasini C, Russo S, Furia F, Masciadri M, Ajmone P, Kulman G, Canevini MP, Selicorni A. Sleep disorders in Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2016; 172: 214-221.

4- SVILUPPO MOTORIO E DELLE FUNZIONI ORALI

**Paola Francesca Ajmone,
Carla Leonardi**

I bambini affetti da sindrome di CDLS presentano tappe motorie che si discostano dallo sviluppo dei bambini non affetti: così come crescono diversamente (curve di crescita) possiamo dire che anche il loro profilo di sviluppo psicomotorio segue tempi diversi:

Tappe	CDLS	Non affetti
rotolare	7 - 24 mesi	4 -5 mesi
posizione seduta	9 - 20 mesi	6-7 mesi
afferrare	9 - 18 mesi	5-6 mesi
gattonare	12 - 30 mesi	9-10 mesi
camminare	18 - 42 mesi	12-18 mesi

Kline 1993, 2007

Inoltre, in circa il 50% dei bambini/ragazzi con CDLS sono presenti problematiche ortopediche:

- le anomalie muscolo-scheletriche sono comuni in tutti i bambini/ragazzi;
- possono essere presenti anomalie maggiori degli arti (più frequenti negli arti superiori con assenza di radio/ulna, oligodattilia, anomalia del carpo, segnalati casi anche di assenza di tibia e fibula) o

minori (mani o piedi piccoli, clinodattilia del 5° dito, deviazione dei pollici o degli alluci, sindattilia, alluce valgo).

- le anomalie maggiori degli arti sono spesso correlate ad una maggior compromissione cognitiva e comportamentale;
- le anomalie degli arti sono più frequenti in soggetti con mutazione NIPBL (25%) mentre sono infrequenti in quelli con mutazione (SMC3; HDAC8; RAD21) o addirittura assenti (SMC1A);
- malformazioni della colonna sono rare e generalmente asintomatiche, sono stati segnalati alcuni casi di anomalie della colonna cervicale in soggetti con mutazione NIPBL;
- può essere presente scoliosi che generalmente esordisce nei primi anni di vita (6-8%) e tende ad incrementare con l'età soprattutto nei soggetti con ridotta mobilità.

Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita

Le priorità valutative e riabilitative partono dalle prime epoche di vita e proseguono per tutta la durata della presa in carico del bambino, con un'attenzione prioritaria al contesto familiare essendo i genitori interlocutori primari e "collaboratori alle cure".

Una delle criticità ricorrenti nel bambino con CDLS è lo sviluppo della funzionalità orale che si lega all'alimentazione e risente delle alterazioni anatomo-funzionali della struttura orofaringea e dell'apparato digerente.

- La peculiare conformazione della struttura oro-facciale determina squilibri funzionali e necessari di trattamento, quasi sempre riabilitativo, che dovrà essere necessariamente precoce. Esso

sarà rivolto allo sviluppo di abilità senso-motorie orali, come la gestione di gusti e consistenze diverse, la funzionalità masticatoria e la messa in sicurezza nella deglutizione dei liquidi.

- Nel caso di presenza di palatoschisi (20% dei casi) è necessario anche intervenire chirurgicamente.

I primi due anni di vita del bambino con CDLS sono fondamentali per riabilitare i disordini di alimentazione e/o di deglutizione presenti in un elevato numero di bambini/ragazzi.

La precocità dell'intervento permette inoltre di prevenire l'instaurarsi di problematiche alimentari legate agli aspetti emotivo relazionali. Per questi motivi l'intervento prevede una presa in carico genitoriale, con valutazioni e counseling regolari, piuttosto che un trattamento diretto del bambino ad alta frequenza. Le scelte vengono concordate con i genitori, che mantengono un ruolo primario nella gestione del piccolo.

I bambini/ragazzi con forma Classical si differenziano da quelli con forma Mild per una più lenta maturazione delle competenze (shifting evolutivo tra i 6 e i 12 mesi per lo svezzamento, fino a 18-24 per lo sviluppo di autonomie), mentre le difficoltà di alimentazione si evidenziano più precocemente nelle forme Classical, e tendono a cronicizzare rendendo necessarie scelte di alimentazione alternativa.

La stretta collaborazione tra logopedista, fisioterapista o neuropsicomotricista, ottimizza le risposte rispetto al piano di trattamento, che nel tempo andrà sempre più a diversificare gli ambiti di intervento, con una presa in carico logopedica ambulatoriale a maggiore frequenza e contenuti più aderenti agli ambiti della

comunicazione e del linguaggio, secondo le risorse e necessità del bambino emerse dalla valutazione. L'intervento deve garantire il continuo sostegno al genitore nella gestione quotidiana del bambino e del suo sviluppo. All'interno del setting riabilitativo il terapista deve modulare le indicazioni riabilitative tenuto conto dello stile familiare e del contesto di vita.

Operatori coinvolti: fisioterapista dell'età evolutiva, psicomotricista, terapista della neuropsicomotricità, logopedista, neuropsichiatra infantile, pediatra, medico ortopedico, fisiatra, tecnico ortopedico, chirurgo maxillo facciale.

0 – 5 mesi

Fare attenzione a:

- ipotono assiale e ipertono distale;
- passaggi posturali;
- sviluppo della funzionalità orale;
- graduale superamento dei pattern motori primari orali (succhiare, mordere, riflesso faringeo);
- nutrizione artificiale (enterale, sondino, biberon, etc.);
- presenza di reazioni frequenti (tosse, vomito, rigurgito, gorgoglio...). Da segnalare la frequenza, l'intensità, la ricorrenza temporale rispetto al pasto;
- durata del pasto.

Obiettivi riabilitativi:

- sostenere attaccamento e relazione genitore-bambino;

- promozione del controllo dell'asse e dell'organizzazione sulla linea mediana;
- prevenire la desensibilizzazione delle estremità mani/piedi e favorire il loro uso funzionale;
- prevenire gli accorciamenti muscolari;
- favorire le esperienze sensomotorie e oro-buccali;
- favorire una graduale organizzazione motoria della funzionalità orale;
- rimozione dei fattori che causano disagio nel bambino alimentato artificialmente (inadeguatezza degli utensili, durezza, forma e grandezza delle tette), iperreattività alle sollecitazioni sensoriali;
- nei bambini che vengono nutriti attraverso il sondino naso-gastrico, può essere necessario passare ad una alimentazione più naturale e matura, per OS (orale). Qualora vi siano indicazioni cliniche, il trattamento ambulatoriale attraverso valutazione e counseling permette la rimozione del sondino e la prosecuzione verso biberon e/o cucchiaino.

Intervento:

- promozione dello sviluppo con condivisione con i genitori di tecniche di handling and holding;
- tecniche di massaggio infantile, stretching e mobilizzazione articolare;
- adeguamento degli strumenti secondo le esigenze anatomico-funzionali/orali del bambino:
 1. riduzione delle dimensioni della tettarella;
 2. adattamento dei fori per il controllo del flusso;
 3. successiva verifica dell'efficacia funzionale della suzione e dei tempi necessari al completamento del pasto;

- counseling genitoriale per facilitare lo sviluppo senso-percettivo del distretto oro-facciale e l'aumento della tolleranza alle sollecitazioni sensoriali;
- rilassamento, dialogo-tonico, nei momenti di sazietà del bambino;
- procedure per il trattamento nello svezzamento da sondino naso-gastrico.

6 – 11 mesi

Fare attenzione a:

- ipotono assiale e ipertono distale;
- passaggi posturali;
- eventuale necessità di ausili e/o ortesi;
- prassie oro-buccali e sviluppo della funzionalità orale;
- dal punto di vista delle funzioni oroalimentari valgono tutte le avvertenze segnalate nella fascia di età precedente (con particolare attenzione alla adeguatezza degli strumenti utilizzati durante l'alimentazione assistita, alla motivazione e partecipazione alla nutrizione);

Obiettivi riabilitativi:

- promozione del controllo dell'asse e dell'organizzazione sulla linea mediana;
- prevenire la desensibilizzazione delle estremità mani/piedi e favorire il loro uso funzionale;
- prevenire gli accorciamenti muscolari;
- favorire i primi spostamenti orizzontali (posizione di fianco, il rotolo, lo striscio, etc.) ed eventuali passaggi posturali;

- favorire le esperienze sensomotorie e oro-buccali;
- dal punto di vista delle funzioni oroalimentari valgono tutti gli obiettivi segnalati nella fascia di età precedente (con particolare attenzione alla modifica degli utensili per lo svezzamento);
- inibizione dei fattori che causano disagio e reazioni eccessive da parte del bambino (eccessiva dominanza dei pattern motori patologici orali, iperreattività sensoriale, graduale adattamento e regolazione della durata del pasto);
- sviluppo delle prime forme di partecipazione attiva e motivata alla nutrizione attraverso posture adeguate e utilizzo degli apparati sensoriali (udito, vista, tatto, gusto, etc.) coordinati con i primi movimenti attivi del distretto oro-facciale e degli arti superiori.

Intervento:

- promozione di strategie motorie (rotolo, posizione prona, pivoting, inizio dello striscio, posizione quadrupedica) e posturali (raggiungimento della posizione seduta...) attraverso attività di gioco motivanti;
 - tecniche di stretching e mobilizzazione articolare;
 - counseling genitoriale per facilitare lo sviluppo senso-percettivo del distretto oro-facciale e l'aumento della tolleranza alle sollecitazioni sensoriali e introduzione di sapori e diverse consistenze:
1. tutti gli interventi previsti nella fascia di età precedente, secondo le necessità emerse nella valutazione;
 2. adeguamento degli utensili, durante lo svezzamento, secondo le indicazioni dietetiche (es. fa-

vorire l'adattamento iniziale attraverso l'uso di cucchiaini morbidi al silicone, gradualmente sostituiti con quelli più rigidi, evitando così reazioni di disagio da parte del bambino);

3. adeguamento graduale delle prime consistenze e differenziazione di alcuni alimenti, con proposte motivanti e facilitanti l'attenzione e la propriocezione del bambino;
 - counseling genitoriale per facilitare l'utilizzo degli apparati sensoriali (udito, tatto, gusto, vista) coordinati con i primi movimenti degli arti superiori e del distretto oro-facciale (coordinazione occhio-mano-cibo);
 - rilassamento, dialogo-tonico, nei momenti di sazietà del bambino;
 - procedure per il trattamento nello svezzamento da sondino naso-gastrico.

12 – 23 mesi

Fare attenzione a:

- passaggi posturali;
 - coordinazione occhio-mano;
 - eventuale necessità di supporti ortesici e/o ausili;
 - sviluppo della funzionalità orale:
1. tutte le avvertenze segnalate nella fascia di età precedente (con particolare attenzione alla adeguatezza degli utensili utilizzati durante l'alimentazione assistita, alla motivazione e partecipazione alla nutrizione, alla accettazione o selettività/rifiuto eccessivo nei confronti di cibi di gusto e consistenza diversi, alla presenza di reazioni problematiche indicatori di rischio, come tosse, vomito, rigurgito, gorgolio frequenti);
 2. valutazione del livello di tolleranza alle sollecitazioni sensoriali (in particolare rispetto all'igiene orale e al contatto attivo con il cibo);
 3. osservazione della qualità della regolazione nella relazione madre-bambino durante il pasto.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire i passaggi posturali e i raddrizzamenti;
 - promuovere la coordinazione occhio-mano, le prese e le prassie;
 - prevenire gli accorciamenti muscolari;
 - favorire le esperienze alimentari, la gestione delle diverse consistenze e la masticazione:
1. tutti gli obiettivi segnalati nella fascia d'età precedente;
 2. favorire lo sviluppo di semplici autonomie nell'approccio con gli alimenti;
 3. favorire l'igiene orale.

Intervento:

- promozione di strategie motorie (posizione quadrupedica, stazione eretta, passaggi di carico) e posturali attraverso attività di gioco motivanti;
 - tecniche di stretching e mobilizzazione articolare;
 - tecniche di feeding (gestione dei pasti a casa):
1. scelta graduale di cucchiaio e forchetta in metallo, bicchiere in plastica senza beccuccio con manici; partecipazione attiva al pranzo/cena con i familiari;
 2. facilitazioni per lo sviluppo di semplici autonomie alimentari, (mano-bocca) attraverso proposte di cibo con caratteristiche senso-percettive motivanti (visive, gustative, tattili), iniziando da quelle preferite dal bambino;
 3. eventuale trattamento delle problematiche disfasiche, svezzamento dalla alimentazione enterale, secondo le indicazioni cliniche;
 4. counseling genitoriale per facilitare l'utilizzo di strumenti adeguati all'igiene orale del bambino, proposte motivanti ludiformi e consegne verbali per sollecitare l'esecuzione di prassie oro-facciali semplici (apri, chiudi la bocca, etc.);
 5. counseling genitoriale per sviluppare e sostenere la qualità della relazione durante il pasto. Sollecitare l'emergere delle prime forme di intenzionalità comunicativa attraverso l'utilizzo dei sistemi più conservati e disponibili (mimico-gestuale, vocale, emotivo; con cibi proposti attraverso una scelta binaria, es. "vuoi ancora pasta o formaggio?").

24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- passaggi posturali e cammino;
 - coordinazione occhio-mano e prassie;
 - lunghezze muscolari e asimmetrie;
 - eventuale necessità di supporti ortesici e/o ausili;
 - sviluppo della funzionalità orale:
1. tutte le avvertenze segnalate nella fascia di età precedente;
 2. valutazione dei comportamenti attivati dal bambino nei confronti del cibo, indicatori di rischio per l'instaurarsi di un disturbo dell'alimentazione su base psicologica e relazionale.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire i passaggi posturali e il cammino autonomo;
- promuovere la coordinazione occhio-mano, le prese fini e le prassie;
- prevenire gli accorciamenti muscolari;
- sostenere le esperienze alimentari acquisite;
- compensare e rimuovere all'origine, le manifestazioni che determinano difficoltà nella gestione dei pasti;
- consolidare le autonomie alimentari acquisite;
- cura e mantenimento dell'igiene orale.

Intervento:

- lavoro specifico in stazione eretta sul carico, l'equilibrio e la gestione del baricentro;

- promozione di strategie motorie e posturali attraverso attività di gioco motivanti;
- monitoraggio ortesico;
- monitoraggio delle esperienze alimentari;
- counseling familiare per stabilizzare le autonomie alimentari attraverso la scelta di utensili adeguati (metallici, di ridotte dimensioni, etc.);
- counseling familiare per la cura dell'aspetto comunicativo intenzionale durante il momento del pasto (richieste verbali con scelta binaria, offerta del cibo, attraverso la descrizione con voce modulata e motivante, del colore, forma, gusto, etc.).

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- sviluppo grossomotorio;
- sviluppo della motricità fine;
- aspetti grafomotori;
- eventuale necessità di inoculazione tossina botulinica, supporti ortesici e/o ausili (da valutare in bambini con evidente ipertono, accorciamento lunghezze muscolari soprattutto arti inferiori);
- eventuali problematiche alimentari (emergenti o conseguenti l'assenza di trattamento nei tempi indicati).

Obiettivi riabilitativi:

- cammino autonomo;
- favorire le autonomie motorie e l'autodeterminazione;
- promuovere la coordinazione occhio-mano e le prassie;
- promuovere l'approccio al tratto grafico;
- prevenire gli accorciamenti muscolari;
- rimozione/compensazione delle difficoltà alimentari emerse dalla valutazione.

Intervento:

- lavoro specifico sul "balance", riduzione della base d'appoggio, innalzamento del baricentro, paracaduti, equilibrio;
- promozione di strategie motorie, posturali e dello schema corporeo attraverso attività di gioco;

- promozione dello sviluppo della motricità fine e degli aspetti grafomotori;
- monitoraggio ortesico ed eventuale intervento riabilitativo intensivo post inoculazione tossina botulinica.

6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- sviluppo grossomotorio;
- sviluppo della motricità fine;
- aspetti grafomotori.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire le autonomie motorie e prassiche;
- promuovere la rappresentazione grafica.

Intevento:

- lavoro specifico sulla qualità e la programmazione prassica;
- lavoro specifico sul tratto grafico.

11 – 13 anni

Fare attenzione a:

- utilizzo funzionale delle prassie e delle autonomie motorie acquisite;
- aspetti grafomotori.

Obiettivi riabilitativi:

- sostenere le autonomie motorie e prassiche;
- sostenere la rappresentazione grafica.

Intervento:

- lavoro sulla qualità e la generalizzazione delle autonomie acquisite.

14 – 18 anni

Follow up per eventuali bisogni (ortopedici, funzionali, attività della vita quotidiana). A seconda del bisogno emergente verranno definiti gli obiettivi e le modalità dell'intervento.

In sintesi

Sia in bambini/ragazzi con forma mild che classical il lavoro motorio è sicuramente una priorità principale su cui intervenire sin dalle prime fasi di vita.

Nella forma classical il lavoro riabilitativo di sostegno alle abilità motorie si protrae più a lungo e rimane prioritario almeno fino alla fine della scuola primaria, nelle forme mild la minor compromissione del grosso-motorio permette di dedicarsi più precocemente agli aspetti della manualità fine e grafomotori. Di particola-

re importanza appare infine un'attenta valutazione dei comportamenti attivati dal bambino nei confronti del cibo che sono indicatori di rischio per possibili:

1. difficoltà di alimentazione dovute al ritardo di sviluppo;
2. disfagia/disturbo funzionale come esito di alterazioni anatomico-funzionali della struttura orofaringea e dell'apparato digerente;
3. disturbo alimentare, in cui prevale la componente psico-relazionale sulla comparsa e stabilizzazione di comportamenti-problema.

Una corretta valutazione permette infatti di definire quale delle 3 condizioni corrisponde al comportamento osservato nel bambino o a quale di esse attribuire maggiore influenza in condizioni di comorbidità (ad es. un iniziale disturbo funzionale di lieve entità non trattato può aggravarsi con comportamenti selettivi e oppositivi nei confronti del cibo, trasformandosi in un disturbo alimentare).

In sintesi

Motorio	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Classical								
Valutazione lunghezze muscolari	+++	++++	++++	+++	++			
Tono muscolare (ipertono, ipotono)	++++	++++	++++	+++	++	+		
Raddrizzamenti, passaggi posturali	+++	++++	++++	++++	+++	++		
Impaccio psicomotorio			+	+++	++++	+++	++	+
Prassie fini e coordinazione occhio-mano		++	+++	+++	++++	++++	+++	++
Ausili strumenti di postura	+++	++++	++++	+++	++	+		
Mild								
Valutazione lunghezze muscolari	+++	++++	++++	+++	+			
Tono muscolare (ipertono, ipotono)	++++	++++	+++	++	+			
Raddrizzamenti, passaggi posturali	+++	++++	+++	++	+			
Impaccio psicomotorio			+	+++	+++	++	+	+
Prassie fini e coordinazione occhio-mano	+	++	+++		++++	+++	++	+
Ausili strumenti di postura	+++	++++	+++		+			

Valutazione funzionalità orale non verbale: Alimentazione

Classical	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Postura e precauzioni per la messa in sicurezza durante il pasto	++++	++++	++++	+++	+			
Dominanza di pattern motori primari (succhiare, mordere, riflesso faringeo)	++++	++++	++	+				
Presenza di reazioni frequenti (tosse, gorgoglio, cianosi, vomito) in associazione al pasto	+++	+++	+++	+	+	+		
Svezzamento periodo di transizione		++++	+++	+				
Maturazione delle funzioni masticatoria e deglutitoria (con aumento delle consistenze e gestione dei liquidi)		++++	++++	+++	+			
Autonomie e uso degli utensili (cucchiaino, forchetta e bicchiere)			++++	+++	++	+		
Durata del pasto (<20, >45)	+	+	+	+	+	+	+	+
Mild	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Postura e precauzioni per la messa in sicurezza durante il pasto	++++	++++	+++	+				
Dominanza di pattern motori primari (succhiare, mordere, riflesso faringeo)	++++	++						
Presenza di reazioni frequenti (tosse, gorgoglio, cianosi, vomito) in associazione al pasto	+++	+++	++	++	+			
Svezzamento periodo di transizione	++++	++	+					
Maturazione delle funzioni masticatoria e deglutitoria (con aumento delle consistenze e gestione dei liquidi)		++++	++	+	+			
Autonomie e uso degli utensili (cucchiaino, forchetta e bicchiere)			+++	++	+			
Durata del pasto (<20, >45)	+	+	+	+	+	+	+	+

Legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Baquero-Montoya C, Gil-Rodríguez MC, Hernández-Marcos M, Teresa-Rodrigo ME, Vicente-Gabas A, Bernal ML, Casale CH, Bueno-Lozano G, Bueno-Martínez I, Queralt E, Villa O, Hernando-Davalillo C, Armengol L, Gómez-Puertas P, Puisac B, Selicorni A, Ramos FJ, Pié J. Involvement in a Cornelia de Lange patient with a novel NIPBL mutation. *Eur J Med Genet* 2014;57(9):503-509.

Barboni C, Cereda A, Mariani M, Gervasini C, Ajmone P, Biondi A, Selicorni A. A new report "Cornelia de Lange syndrome associated with split hand and feet". *Am J Med Genet A* 2012;158A (11):2953-2955.

Bettini LR, Locatelli L, Mariani M, Cianci P, Giussani C, Canonico F, Cereda A, Russo S, Gervasini C, Biondi A, Selicorni A. A report of three patients. *Am J Med Genet A*. 2014;164A(6):1520-1524.

Bhuiyan ZA, Klein M, Hammond P, van Haeringen A, Mannens MM, Van Berckelaer-Onnes I, Hennekam RC. Genotype-phenotype correlations of 39 patients with Cornelia de Lange syndrome: the Dutch experience. *J Med Genet*. 2006;43(7):568-575.

Dogan DG, Dogan M, Aslan M, Karabiber H. Bilateral split feet: a new finding in Cornelia de Lange syndrome. *Genet Couns* 2010;21(2):221-224.

Gillis LA, McCallum J, Kaur M, Descipio C, Yaeger D, Mariani A, Kline AD, Li HH, Devoto M, Jackson LG, Krantz ID. NIPBL mutational analysis in 120 individuals with Cornelia de Lange syndrome and evaluation of genotype-phenotype correlations. *Am J Hum Genet* 2004;75(4):610-623.

Halal F, Preus M. The hand profile on de Lange syndrome: diagnostic criteria. *Am J Med Genet* 1979;3(4):317-323. Huisman SA et al. *Am J Med Genet* 2017 in the press.

Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kleiwer M, Jackson LD, Fitzpatrick DR, Levin AV, Selicorni A. 2007. Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *Am J Med Genet A*; 143A:1287-1296

Mariani M, Decimi V, Bettini LR, Maitz S, Gervasini C, Masciadri M, Ajmone P, Kullman G, Dinelli M, Panceri R, Cereda A, Selicorni A. Adolescents and adults affected by Cornelia de Lange syndrome A report of 73 Italian patients. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2016;172(2):206-213.

Mehta D, Vergano SA, Deardorff M, Aggarwal S, Barot A, Johnson DM, Miller NF, Noon SE, Kaur M, Jackson L, Krantz ID. Characterization of limb differences in children with Cornelia de Lange Syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2016;172(2):155-162.

Oliosio G, Passarini A, Atzeri F, Milani D, Cereda A, Cerutti M, Maitz N, Menni F, Selicorni A. Clinical problems and everyday abilities of Italian adolescent and young

adults with Cornelia de Lange Syndrome. *Am J Med Genet A* 2009;149A(11):2532-2537.

Pfeiffer RA, Correll J: Hemimelia in Brachman de Lange Syndrome (BLDS), a patient with severe deficiency of the upper and lower limbs. *Am J Med Genet* 1993;47:1014-1017.

Roposch A, Bhaskar AR, Lee F, Adedapo S, Mousny M, Alman BA. Orthopaedic manifestations of Brachmann-de Lange syndrome: a report of 34 patients. *J Pediatr Orthop B* 2004;13(2):118-122.

Selicorni A, Russo S, Gervasisni C, Castronovo P, Milani D, Cavalleri F, Bentivegna A, Masciadri M, Domi A, Divizia MT, Sforzini C, Tarantino E, Memo L, Scarano G, Larizza L. Clinical score of 62 Italian patients with Cornelia de Lange syndrome and correlations with the presence and type of NIPBL mutation. *Clin Genet* 2007;72(2):98-108.

Yan J, Saifi GM, Wierzba TH, Withers M, Bien-Willner GA, Limon J, Stankiewicz P, Lupski JR, Wierzba J. Mutation-al and genotype-phenotype correlation analyses in 28 Polish patients with Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet A*. 2006;140(14):1531-154.

Janek KC¹, Smith DF², Kline AD³, Benke JR⁴, Chen ML⁵, Kimball A³, Ishman SL⁶. Improvement in hearing loss over time in Cornelia de Lange syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2016 Aug; 87:203-7. doi: 10.1016/j.ijporl.2016.06.032. Epub 2016 Jun 13.

Hamilton J, Clement W, Kubba H. G103(P) Airway Problems in Cornelia de Lange Syndrome. *Archives of Disease in Childhood* 2014;99: A44.

Hamilton J, Clement W, Kubba H. Otolaryngological presentation of Cornelia de Lange syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*; 2014; 78:1548-1550

Oliosio G, Passarini A, Atzeri F, Milani D, Cereda A, Cerutti M, Maitz S, Menni F, Selicorni A. 2009. Clinical problems and everyday abilities of a group of Italian adolescent and young adults with Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet Part A* 149A:2532-2537

Mikołajewska E. Interdisciplinary Therapy in Cornelia de Lange Syndrome - Review of the Literature. *Advances in Clinical and Experimental Medicine*, 2013; 22(4): 571-577

Goodban M. Communication Development and Characteristics comprehensive outline presentation at the Arizona Connections meeting on June 24, 2000.

Cheri S. Carrico, Ph.D., CCC-SLP, Feeding Issues in Individuals with CdLS CdLS Foundation, 2014.

5 - COMUNICAZIONE E LINGUAGGIO

**Maria Antonella Costantino, Benedetta Bianchi Janetti,
Federica Doniselli**

Comunicazione e linguaggio sono uno degli ambiti prioritari per l'intervento nei bambini e ragazzi affetti da CDLS.

Le persone con CDLS mostrano difficoltà nella comunicazione e nel linguaggio, con caratteristiche variabili che vanno dalla presenza del linguaggio verbale in alcune forme mild alla completa assenza del linguaggio verbale [Goodban 1993; Sarimski 2002; Lorusso et al., 2007]. Quando il linguaggio verbale è presente, spesso si evidenziano difficoltà in ambito morfosintattico [Ajmone et al., 2014] e difficoltà nel suo uso appropriato (in genere inibizione e difficoltà ad iniziare la conversazione, con frasi semplificate, o a volte disinibizione ed eccesso di conversazione anche disordinata). La letteratura scientifica evidenzia però come nella maggior parte dei soggetti il linguaggio verbale non si sviluppi o sia molto limitato, con la presenza di difficoltà di comunicazione e frequenti difficoltà nella comprensione linguistica, oltre che nell'espressione linguistica [Goodban 1993; Sarimski 2002; Lorusso et al., 2007]. La comprensione contestuale e in situazioni note è maggiore della comprensione esclusivamente linguistica, e questo rappresenta un importante punto di forza per l'intervento [Ajmone et al., 2014].

La presenza di difficoltà d'udito e le malformazioni di palato, mandibola e dell'articolazione temporo-mandibolare possono rappresentare elementi peggiorativi per le difficoltà di linguaggio e comunicazione esistenti, e vanno quindi sempre valutati e, per quanto possibile, corretti.

Anche il funzionamento cognitivo può rappresentare un fattore peggiorativo rispetto alla comunicazione e alla comprensione verbale [Mulder et al., 2016].

Esistono recenti studi sulla relazione tra funzionamento intellettuale, comportamento e abilità comunicative; in particolare, in uno studio italiano, si è osservato che la comprensione linguistica è più compromessa delle abilità cognitive, con deficit specifici nelle competenze morfosintattiche [Ajmone et al., 2014].

Il fatto che il linguaggio espressivo e la comprensione linguistica (soprattutto morfosintattica) siano limitati a prescindere dal livello cognitivo evidenzia la necessità di porre, in modo tempestivo, grande attenzione alle difficoltà di comunicazione negli individui con CDLS, anche nei soggetti mild e con un buon livello di funzionamento. Ciò risulta ancora più importante nei soggetti con forma classica e con disabilità intellettiva rilevante, per i quali la comunicazione è altamente dipendente dalla capacità di riconoscimento e di risposta da parte del contesto di vita, i segnali comunicativi sono spesso limitati, non facili da decodificare e spesso non riconosciuti. Inoltre, vi sono aspetti sociali che hanno un impatto rilevante sulle interazioni comunicative, ed in particolare la reciprocità, le difficoltà nelle relazioni sociali e l'ansia, molto comuni nelle persone con CDLS, possono peggiorare ulterior-

mente le abilità comunicative e ridurre le interazioni comunicative rispetto ad individui con lo stesso livello intellettivo ma senza difficoltà di relazioni sociali [Ajmone et al., 2014; Sarimski 2002].

La conoscenza di alcune criticità e punti di forza dello sviluppo comunicativo e linguistico nelle forme classica e mild consente di mirare meglio il follow up, prestando attenzione specifica e differenziata a seconda delle età alla funzionalità uditiva, all'aggancio e alla presenza di segnali comunicativi, alle facilitazioni e barriere nel contesto, alla presenza di intenzionalità comunicativa, alla comprensione contestuale, alla comprensione lessicale, morfosintattica, pragmatica, alla comunicazione in uscita e alla produzione linguistica.

Dal momento che le abilità di comunicazione verbale e non verbale possono migliorare in modo significativo la qualità di vita degli utenti e dei familiari, gli interventi di comunicazione aumentativa (CAA) sono fortemente raccomandati e dovrebbero essere implementati fin dai primi mesi di vita in tutti i soggetti con CDLS indipendentemente dalla forma, in modo mirato [Ajmone et al., 2014; Ronski et al., 2010; Wilkinson et al., 2007].

Gli interventi precoci di comunicazione aumentativa hanno innanzitutto l'obiettivo di sostenere la comprensione del linguaggio e della comunicazione, consentendo ai bambini con CDLS di comprendere meglio le comunicazioni del contesto che li circonda, di diminuire l'ansia conseguente all'imprevedibilità dell'ambiente e di migliorare le interazioni con i coetanei e la partecipazione.

Il secondo obiettivo, strettamente collegato al primo, è ridurre il rischio di comparsa di problemi di comportamento, che sono frequentemente conseguenti alle difficoltà di comunicazione esistenti.

Il terzo obiettivo è garantire la possibilità di utilizzo di strumenti di comunicazione aumentativa in uscita, strumenti cioè che consentono ai bambini di far capire a coloro che li circondano le proprie scelte, i propri interessi, i propri pensieri ed emozioni.

Gli strumenti utilizzabili in comunicazione aumentativa sono moltissimi (libri in simboli, etichettatura, strisce delle attività, tabelle, strumenti tecnologici etc.), ma strumenti e obiettivi devono essere personalizzati per ciascun bambino, in base al suo funzionamento, ai suoi bisogni e a quelli della sua famiglia e del suo contesto di vita.

Normalmente i genitori sono molto esperti nel comprendere i segnali comunicativi del loro bambino, ed è indispensabile che condividano con i logopedisti, gli altri operatori e le figure che fanno parte della vita del bambino l'esperienza che hanno acquisito. Il riconoscimento e l'identificazione dei piccoli segnali comunicativi degli individui con CDLS, la consapevolezza delle proprie reazioni e la comprensione del loro significato, facilita lo sviluppo di una comunicazione efficace e rappresenta un continuo stimolo all'intenzionalità comunicativa.

Particolarmente rilevanti sono gli interventi di formazione e sensibilizzazione per le famiglie e per il contesto (scuola, ambienti di vita), che consentono di introdurre tempestivamente modificazioni nell'ambiente perché possa essere in grado di supportare na-

turalmente la comunicazione. È infatti stato evidenziato come i bambini con bisogni comunicativi complessi, come i bambini CDLS, hanno minori occasioni di partecipazione e socializzazione (Raghavedra et al., 2011), per questo motivo è importante che gli interventi siano diretti a tutti i contesti di vita del bambino (Batorowicz et al., 2014). È necessaria, in questo senso, una stretta collaborazione tra tutti i professionisti che seguono il bambino nelle diverse fasi del suo percorso di sviluppo (neuropsichiatra infantile, psicologo, logopedista, equipe audiologica, educatore, assistente alla comunicazione) e la famiglia.

Deve inoltre essere prestata attenzione specifica ai momenti critici dello sviluppo, con un approccio che tenda ad affrontare in modo anticipatorio i passaggi più delicati.

L'ansia sociale in preadolescenza e adolescenza può ad esempio essere prevenuta e diminuita attraverso l'introduzione tempestiva di strumenti di comunicazione aumentativa che consentano ai ragazzi di avere una maggiore prevedibilità e controllo sulle sequenze delle attività della giornata, ed in particolare su quelle che possono essere sentite come particolarmente ansiogene.

Operatori coinvolti: pediatra, neuropsichiatra infantile, psicologo, fisioterapista dell'età evolutiva, terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, logopedista, insegnanti ed educatori.

Forma Mild 0 – 5 mesi

Fare attenzione a:

- funzionalità uditiva;
- aggancio relazionale e primi segnali comunicativi;
- possibili facilitazioni e barriere comunicative nel contesto;
- primi segnali di comprensione contestuale.

Obiettivi:

- garantire una adeguata funzionalità uditiva che supporti lo sviluppo del linguaggio;
- favorire nei caregiver la lettura dei segnali comunicativi espressi dal bambino;
- favorire aperture relazionali e intenzionalità comunicativa.

Interventi:

- valutazione da parte dell'audiologo del deficit uditivo, se presente, e del possibile e adeguato sussidio uditivo da utilizzare;
- supporto ai genitori nel facilitare il bambino all'ascolto e favorire momenti di stimolazione uditiva;
- supporto ai genitori nella individuazione di possibili segnali comunicativi del bambino;
- supporto ai genitori nella strutturazione di un ambiente facilitante le interazioni e la comunicazione.

Forma Mild 6 – 11 mesi

Fare attenzione a:

- funzionalità uditiva;
- aggancio motivazionale e relazionale e primi segnali comunicativi;
- facilitazioni e barriere comunicative del contesto;
- capacità di comprensione contestuale.

Iniziare a monitorare l'intenzionalità comunicativa

Obiettivi:

- favorire lo sviluppo di una adeguata funzionalità uditiva che supporti lo sviluppo del linguaggio;
- sviluppare interesse, curiosità e motivazione nel bambino;
- favorire la strutturazione di un ambiente che faciliti la comunicazione sia verbale che non verbale;
- ampliare la capacità dei caregiver di leggere i segnali comunicativi, verbali o non verbali, espressi dal bambino;
- favorire nei bambini la comprensione della comunicazione, verbale e non verbale.

Interventi:

- supporto ai genitori nel facilitare il bambino all'ascolto (musica, suoni, rumori, linguaggio, etc.);
- supporto ai genitori nell'individuazione degli agganci motivazionali per il bambino;
- supporto ai genitori per introdurre giochi di tur-

no e attività che favoriscano interazione e relazione;

- supporto ai genitori nella strutturazione di un ambiente facilitante le interazioni e la comunicazione;
- supporto ai genitori nella individuazione di possibili segnali comunicativi del bambino;
- supporto ai genitori nell'utilizzo di strategie che favoriscano la comprensione contestuale nei bambini;
- introduzione dei primi strumenti di Comunicazione Aumentativa a partire da libri in simboli semplici e personalizzati, e da strumenti che rendano meglio interpretabile il contesto;
- introduzione delle prime scelte;
- nel caso sia presente un ausilio uditivo (impianto, protesi acustica) monitoraggio dell'evoluzione delle abilità percettive e linguistiche dei bambini e rilevazione di eventuali problematiche che necessitino variazioni protesiche e/o riabilitative.

Forma Mild

12 – 23 mesi

Fare attenzione a:

- aggancio motivazionale e relazionale e segnali comunicativi;
- facilitazioni e barriere comunicative nel contesto;
- intenzionalità comunicativa;
- capacità di comprensione contestuale;
- comunicazione in uscita.

Obiettivi:

- implementare e generalizzare nei caregiver la lettura dei segnali comunicativi, verbali o non verbali espressi dal bambino;
- favorire, in tutti i contesti di vita frequentati dal bambino, la strutturazione di un ambiente che faciliti la comunicazione e la comprensione linguistica;
- favorire l'espressione dei bisogni comunicativi del bambino;
- supportare il bambino nell'uso di elementi del contesto a supporto della comprensione comunicativa e linguistica;
- prevenire la comparsa di problemi di comportamento.

Interventi:

- sviluppare giochi di turno che favoriscano occasioni comunicative e potenziare le attività motivanti in tutti i contesti (es. lettura di libretti ad

alta voce, canzoncine etc.);

- supporto all'intenzionalità comunicativa in tutti i contesti;
- strutturazione di ambienti e situazioni che facilitino la comunicazione in tutti i contesti di vita frequentati dal bambino;
- individuazione, ampliamento e generalizzazione di segnali comunicativi verbali e non verbali;
- individuazione e rimozione delle possibili barriere comunicative;
- introduzione e implementazione di strumenti di CAA in entrata, a partire da libri in simboli semplici e via via maggiormente complessi in base agli interessi del bambino;
- introduzione di etichettatura in simboli e strisce e sequenze che rendano l'ambiente e la giornata maggiormente prevedibili;
- ampliamento delle scelte e generalizzazione in tutti i contesti.

Forma Mild

24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- facilitazioni e barriere comunicative nel contesto;
- intenzionalità comunicativa;
- comprensione nel contesto;
- comprensione lessicale, morfosintattica e pragmatica;
- modalità di comunicazione in uscita (produzione di segnali comunicativi verbali e non come indicare, utilizzo della mimica, produzione di parole e frasi intenzionali che esprimono un significato).

Obiettivi:

- ampliare la comprensione del bambino;
- prevenire la comparsa di problemi di comportamento;
- favorire la comprensione dei segnali comunicativi del bambino da parte di tutte le persone presenti nel suo contesto di vita;
- favorire l'espressione dei bisogni comunicativi in tutti i contesti di vita;
- favorire un'adeguata funzionalità e generalizzazione degli strumenti di comunicazione aumentativa utilizzati;
- supportare l'ampliamento del vocabolario interno.

Interventi:

- estensione degli elementi ambientali che facilitano la comunicazione a tutti i contesti di vita frequentati dal bambino;

- individuazione e rimozione sistematica delle possibili barriere comunicative;
- aggiornamento degli strumenti di comunicazione già in uso tarandoli sui nuovi bisogni, desideri e interessi del bambino;
- diffusione dei libri in simboli in tutti i contesti di vita, aumentandone la varietà e complessità in base all'interesse del bambino (almeno 50);
- estensione dell'etichettatura, delle strisce e delle sequenze per rendere l'ambiente e la giornata sempre più prevedibili;
- ulteriore ampliamento delle scelte e possibile introduzione di tabelle a tema e tabella principale.

Forma Mild

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- facilitazioni e barriere nel contesto (in particolare nell'inserimento alla scuola dell'infanzia);
- comprensione lessicale;
- comprensione morfosintattica;
- comprensione pragmatica;
- iniziare a porre attenzione alla produzione verbale;
- frustrazione comunicativa (se presente).

Obiettivi:

- implementare le interazioni con i pari e l'inclusione;
- implementare ed estendere la capacità di lettura dei segnali comunicativi del bambino da parte di nuovi contesti;
- sostenere lo sviluppo della comprensione lessicale, morfosintattica, pragmatica (messaggi e interazioni contestuali e non contestuali, anche in gruppo);
- ampliare gli strumenti di comunicazione aumentativa e la comunicazione in uscita;
- prevenire i comportamenti problema e trattarli tempestivamente ove necessario.

Interventi:

- introduzione di libri in simboli sempre più complessi in base agli interessi del bambino, e possi-

bilmente strutturazione di una biblioteca di classe in simboli nella scuola dell'infanzia, per favorire la lettura condivisa con altri bambini, migliorare le interazioni, facilitare l'introduzione di altri strumenti di CAA e favorire, in attività ecologiche, l'esposizione ad un lessico sempre più ampio ed elaborato e a strutture morfosintattiche complesse;

- ampliamento degli strumenti di CAA (es. tabelle dinamiche, tabelle di gioco, strisce, calendario delle attività) progressivamente più ricchi dal punto di vista delle possibilità di interazione e comunicazione nonché sul piano lessicale e morfologico;
- introduzione di strumenti ad uscita in voce (es. step by step, voca) che possano favorire la partecipazione e l'inclusione sociale;
- strutturazione e ampliamento di attività in piccolo gruppo che facilitino l'interazione con i pari, le interazioni comunicative, l'utilizzo condiviso di strumenti di CAA e l'inclusione;
- ove stia comparando, supportare lo sviluppo del linguaggio verbale, senza interrompere gli interventi di CAA.

Forma Mild 6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- comprensione lessicale, morfosintattica, pragmatica;
- produzione verbale emergente;
- facilitazioni e barriere nel nuovo contesto scolastico (scuola primaria);
- frustrazione comunicativa (se presente).

Obiettivi:

- sviluppare e consolidare la comprensione comunicativa lessicale, morfosintattica e pragmatica del bambino;
- supportare la famiglia, la scuola e il contesto allargato nell'utilizzo di strategie comunicative adeguate a ottimizzare la comprensione del bambino;
- favorire lo sviluppo di competenze comunicative in uscita adeguate al raggiungimento di autonomie e abilità sociali nei diversi contesti di vita;
- favorire lo sviluppo di competenze di letto-scrittura in simboli e/o alfabetica;
- implementare le relazioni con i pari e l'inclusione.

Interventi:

- strutturare una biblioteca di classe di libri in simboli per favorire la lettura condivisa con altri bambini, migliorare le interazioni, facilitare l'utilizzo di altri strumenti di CAA da parte del contesto, supportare lo sviluppo della letto-scrittura per tutti i bambini;
- introdurre libri in simboli sempre più comples-

si in base allo sviluppo prossimale del bambino, che favoriscano l'esposizione ad un lessico sempre più ampio ed elaborato e a strutture morfosintattiche complesse, e supportino il linguaggio interno e la narrazione;

- ampliare gli strumenti di CAA in uscita (tabelle, voca, etc.) e adattarli allo sviluppo del bambino e ai suoi bisogni in continuo cambiamento, con particolare attenzione a quanto necessario per il raggiungimento di autonomie e abilità sociali nei diversi contesti di vita;
- supportare il contesto scolastico nella strutturazione di attività che facilitino l'interazione tra pari e l'utilizzo condiviso di strumenti di CAA;
- supportare il contesto scolastico nella modificazione delle attività didattiche per consentire la massima partecipazione e inclusione, e nella creazione di materiale didattico in simboli adeguato allo sviluppo prossimale del bambino, che lo supporti nell'apprendimento ed eviti per quanto possibile il rischio di impoverimento dei contenuti;
- favorire lo sviluppo di abilità di letto-scrittura in simboli e, dove opportuno e possibile, favorire lo sviluppo della letto-scrittura alfabetica, anche con programmi di videoscrittura;
- valutare l'opportunità di introdurre ausili tecnologici (es. tablet) da utilizzare come supporto nelle diverse attività scolastiche a seconda delle abilità del singolo bambino;
- supportare lo sviluppo del linguaggio verbale, senza interrompere gli interventi di CAA;
- proporre attività che favoriscano lo sviluppo di

abilità narrative in uscita (es. racconti autobiografici e non autobiografici).

Forma Mild **11 – 13 anni**

Fare attenzione a:

- comunicazione in uscita;
- facilitazioni e barriere nel nuovo contesto scolastico e nei contesti extrascolastici.

Obiettivi:

- consolidare e generalizzare le abilità di comprensione lessicale, morfosintattica e pragmatica;
- consolidare competenze comunicative adeguate al raggiungimento di autonomie e abilità sociali nei diversi contesti di vita e ridurre la frustrazione comunicativa;
- favorire l'utilizzo funzionale delle competenze di letto-scrittura, in simboli o alfabetiche.

Interventi:

- supportare lo sviluppo del linguaggio verbale e della letto-scrittura alfabetica, in genere senza interrompere gli interventi di CAA;
- ampliare gli strumenti di CAA in uscita (tabelle, voca, etc.) e adattarli allo sviluppo del ragazzo e ai suoi bisogni in continuo cambiamento, con particolare attenzione a quanto necessario per il raggiungimento di autonomie e abilità sociali nei diversi contesti di vita;
- supportare il contesto scolastico nella modifica-

zione delle attività didattiche per consentire la massima partecipazione e inclusione, e nella creazione di materiale didattico in simboli adeguato allo sviluppo prossimale del ragazzo, che lo supporti nell' apprendimento ed eviti per quanto possibile il rischio di impoverimento dei contenuti;

- valutare se necessario riprendere e potenziare l'utilizzo di strumenti di comunicazione aumentativa (es. agende, sequenze, etc.) che consentano ai ragazzi di avere una maggiore prevedibilità e controllo sulle sequenze delle attività della giornata per prevenire o diminuire la presenza di ansia sociale.

Forma Mild

14 – 18 anni

Fare attenzione a:

- comunicazione in uscita;
- facilitazioni e barriere nel nuovo contesto scolastico e nei contesti extrascolastici.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire lo sviluppo di competenze comunicative adeguate al raggiungimento di autonomie e abilità sociali nei diversi contesti di vita.

Interventi:

- in queste fasce d'età avviene il consolidamento delle competenze comunicative acquisite. Una particolare attenzione merita l'osservazione delle abilità pragmatiche nelle relazioni sociali con i pari e lo sviluppo di competenze comunicative che supportino il soggetto nei contesti di vita differenti che si troverà ad affrontare.

Forma Classical

0 – 5 mesi

Fare attenzione a:

- funzionalità uditiva;
- possibili facilitazioni e barriere comunicative del contesto;

Obiettivi:

- garantire una adeguata funzionalità uditiva;
- favorire l'aggancio relazionale;
- strutturare un ambiente facilitante le interazioni e la comunicazione.

Interventi:

- valutazione da parte dell'audiologo del deficit uditivo, se presente, e del possibile e adeguato sussidio uditivo da utilizzare;
- supporto ai genitori nel facilitare il bambino all'ascolto e favorire momenti di stimolazione uditiva;
- supporto ai genitori nella strutturazione di un ambiente facilitante le interazioni e la comunicazione;
- supporto ai genitori nella individuazione di possibili segnali comunicativi del bambino.

Forma Classical

6 – 11 mesi

Fare attenzione a:

- funzionalità uditiva;
- aggancio relazionale e primi segnali comunicativi;
- facilitazioni e barriere comunicative del contesto.

Obiettivi:

- favorire lo sviluppo di una adeguata funzionalità uditiva che supporti lo sviluppo del linguaggio;
- strutturare un ambiente che favorisca la comunicazione;
- favorire aperture relazionali e intenzionalità comunicativa;
- individuazione dei primi agganci motivazionali per il bambino;
- individuazione dei possibili segnali comunicativi del bambino.

Interventi:

- supporto ai genitori nel facilitare il bambino all'ascolto e favorire momenti di stimolazione uditiva (linguaggio, musica, ascolto nel rumore, etc.);
- supporto ai genitori nell'individuazione degli agganci motivazionali per il bambino;
- supporto ai genitori nella strutturazione di un ambiente facilitante le interazioni e la comunicazione;
- supporto ai genitori nella individuazione di possibili segnali comunicativi del bambino;

- nel caso sia presente un ausilio uditivo (impianto, protesi acustica) monitoraggio dell'evoluzione delle abilità percettive e linguistiche dei bambini e rilevazione di eventuali problematiche che necessitino variazioni protesiche e/o riabilitative.

Forma Classical

12 – 23 mesi

Fare attenzione a:

- funzionalità uditiva;
- facilitazioni e barriere comunicative del contesto;
- aggancio relazionale e primi segnali comunicativi;
- iniziare a fare attenzione all'intenzionalità comunicativa e alla comprensione contestuale.

Obiettivi:

- strutturare un ambiente che favorisca la comunicazione;
- favorire aperture relazionali e intenzionalità comunicativa;
- favorire nel caregiver la lettura dei segnali comunicativi espressi dal bambino e i suoi agganci motivazionali;
- iniziare a favorire nei bambini la comprensione della comunicazione, verbale e non verbale, legata al contesto e alle routine;
- prevenire la comparsa di problemi di comportamento.

Interventi:

- supporto ai genitori nello sviluppare e ampliare i segnali comunicativi esistenti;
- supporto ai genitori nell'utilizzo di strategie che favoriscano la comprensione contestuale nei bambini;
- introduzione delle prime scelte;

- introduzione dei primi strumenti di Comunicazione Aumentativa a partire da libri in simboli molto semplici e personalizzati, e da strumenti che rendano meglio interpretabile il contesto;
- nel caso sia presente un ausilio uditivo (impianto, protesi acustica) monitoraggio dell'evoluzione delle abilità percettive e linguistiche dei bambini e rilevazione di eventuali problematiche che necessitino variazioni protesiche e/o riabilitative.

Forma Classical

24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- facilitazioni e barriere comunicative nel contesto;
- aggancio motivazionale e relazionale e segnali comunicativi;
- intenzionalità comunicativa;
- comprensione contestuale;
- comunicazione in uscita (produzione di segnali comunicativi attraverso mimica, sguardo e gesti).

Obiettivi:

- favorire la strutturazione di un ambiente adeguatamente prevedibile e che faciliti la comunicazione in tutti i contesti di vita frequentati dal bambino e individuare le possibili barriere comunicative;
- favorire l'individuazione e lo sviluppo dei primi segnali comunicativi del bambino e supportare la comparsa e lo sviluppo dell'intenzionalità comunicativa in tutti i contesti;
- prevenire la comparsa di problemi di comportamento.

Interventi:

- individuazione delle attività maggiormente motivanti in tutti i contesti;
- introduzione e implementazione di strumenti di CAA in entrata, a partire da libri in simboli semplici e via via maggiormente complessi in base all'interesse del bambino;

- introduzione dell'etichettatura e di strisce e sequenze che rendano l'ambiente e la giornata maggiormente prevedibili;
- ampliamento delle scelte.

Forma Classical

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- facilitazioni e barriere comunicative nel contesto;
- intenzionalità comunicativa;
- comprensione contestuale e non;
- comunicazione in uscita;
- frustrazione comunicativa.

Obiettivi:

- favorire la strutturazione di un ambiente che faciliti la comunicazione in tutti i contesti di vita frequentati dal bambino e individuare le possibili barriere comunicative;
- sostenere e sviluppare la comprensione linguistica e comunicativa;
- prevenire la comparsa di disturbi di comportamento;
- sostenere e sviluppare interazioni con i pari;
- potenziare le attività motivanti in tutti i contesti;
- sostenere e sviluppare i segnali comunicativi del bambino e la sua intenzionalità comunicativa in tutti i contesti.

Interventi:

- implementare i libri in simboli in tutti i contesti di vita, aumentandone la varietà e complessità in base all'interesse del bambino e al contesto classe, e possibilmente strutturazione di una biblioteca di classe di libri in simboli per favorire la lettura

condivisa con altri bambini, migliorare le interazioni e facilitare l'introduzione di altri strumenti di CAA;

- estendere etichettatura a strisce e sequenze che rendano l'ambiente e la giornata maggiormente prevedibili;
- ampliare le scelte;
- strutturare attività in piccolo gruppo a supporto dell'interazione tra pari.

Forma Classical

6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- facilitazioni e barriere nel nuovo contesto scolastico (scuola primaria);
- comprensione lessicale, morfosintattica e pragmatica;
- frustrazione comunicativa.

Obiettivi:

- favorire la strutturazione di un ambiente che faciliti la comunicazione in tutti i contesti di vita frequentati dal bambino e individuare le possibili barriere comunicative;
- sostenere e sviluppare la comprensione linguistica e comunicativa;
- prevenire la comparsa di disturbi di comportamento;
- sostenere e sviluppare interazioni con i pari;
- potenziare le attività motivanti in tutti i contesti;
- sostenere e sviluppare i segnali comunicativi del bambino e la sua intenzionalità comunicativa in tutti i contesti.

Interventi:

- introduzione di un numero sempre maggiore di libri in simboli in base agli interessi e allo sviluppo prossimale del bambino, e strutturazione di una biblioteca di classe in simboli nella scuola, per favorire la lettura condivisa con altri bambini,

migliorare le interazioni, facilitare l'introduzione di altri strumenti di CAA e favorire, in attività ecologiche, l'esposizione ad un lessico sempre più ampio ed elaborato e a strutture morfosintattiche complesse;

- utilizzo di strumenti di comunicazione aumentativa (es. agende, sequenze, etc.) che consentano ai bambini di avere una maggiore prevedibilità e controllo sulle sequenze delle attività della giornata, anche per prevenire o diminuire la presenza di ansia sociale;
- strutturare nella scuola attività che facilitino l'interazione tra pari e l'utilizzo condiviso di strumenti di CAA anche in uscita (tabelle, etc.);
- eventuale utilizzo di strumenti ad uscita in voce (es. step by step, voca) che possano favorire la partecipazione e l'inclusione sociale;
- supportare il contesto scolastico nella modificazione delle attività didattiche per consentire la massima partecipazione e inclusione, e nella creazione di materiale didattico in simboli adeguato allo sviluppo prossimale del bambino.

Forma Classical

11 – 13 anni

Fare attenzione a:

- andamento comunicazione in uscita;
- comprensione lessicale, morfosintattica, pragmatica;
- facilitazioni e barriere nel nuovo contesto scolastico;
- frustrazione comunicativa.

Obiettivi:

- mantenere un ambiente che faciliti la comunicazione in tutti i contesti di vita frequentati dal bambino attraverso adeguati strumenti di CAA e individuare le possibili barriere comunicative;
- sostenere e sviluppare la comprensione linguistica e comunicativa;
- prevenire la comparsa di disturbi di comportamento e trattarli ove necessario;
- sostenere e sviluppare interazioni con i pari;
- potenziare le attività motivanti in tutti i contesti;
- sostenere e sviluppare i segnali comunicativi del bambino, la sua intenzionalità comunicativa e l'uso di strumenti di CAA in tutti i contesti;
- sostenere e sviluppare autonomie.

Interventi:

- introdurre libri in simboli sempre più complessi in base allo sviluppo prossimale del bambino, che favoriscano l'esposizione ad un lessico sempre più ampio ed elaborato e a strutture morfosintattiche complesse, e supportino il linguaggio interno e la narrazione;
- mantenere e potenziare le strategie di supporto alla

comunicazione in entrata in base all'evolvere dei bisogni;

- ampliare gli strumenti di CAA in uscita (tabelle, voca, etc.) e adattarli allo sviluppo del ragazzo e ai suoi bisogni in continuo cambiamento, con particolare attenzione a quanto necessario per il raggiungimento di autonomie e abilità sociali nei diversi contesti di vita;
- supportare il contesto scolastico nella strutturazione di attività che facilitino l'interazione tra pari e l'utilizzo condiviso di strumenti di CAA;
- supportare il contesto scolastico nella modificazione delle attività didattiche per consentire la massima partecipazione e inclusione, e nella creazione di materiale didattico in simboli adeguato allo sviluppo prossimale del bambino, che lo supporti nell'apprendimento ed eviti per quanto possibile il rischio di impoverimento dei contenuti;
- favorire lo sviluppo di abilità di letto-scrittura in simboli;
- valutare l'opportunità di introdurre ausili tecnologici (es. tablet) da utilizzare come supporto nelle diverse attività scolastiche a seconda delle abilità del singolo bambino;
- valutare se necessario riprendere e potenziare l'utilizzo di strumenti di comunicazione aumentativa (es. agende, sequenze, etc.) che consentano ai ragazzi di avere una maggiore prevedibilità e controllo sulle sequenze delle attività della giornata per prevenire o diminuire la presenza di ansia sociale.

Forma Classical

14 – 18 anni

In questa fascia d'età avviene il consolidamento delle competenze comunicative acquisite. Una particolare attenzione merita lo sviluppo delle abilità socio-pragmatiche che favoriscano il soggetto nell'instaurare positive relazioni sociali nei diversi contesti di vita e che favoriscano la transizione all'età adulta.

In sintesi

Per entrambe le forme il lavoro primario si focalizza sul contesto familiare e ambientale per supportare la relazione, l'intenzionalità comunicativa e la comprensione. Per la forma classic questi obiettivi si protraggono più a lungo, mentre nella forma mild la minor compromissione permette di dedicarsi più precocemente agli aspetti di comprensione e produzione più specifici.

Mild	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Funzionalità uditiva	+++	++++	++					
Aggancio e segnali comunicativi	++	++++	++++	+++	++			
Facilitazioni e barriere nel contesto	++	++++	++++	++++	++++	+++	+++	+++
Intenzionalità comunicativa		+++	++++	++++	+++	++		
Comprensione contestuale	++	++++	++++	++++	+++	++		
Comprensione lessicale				+++	++++	++++	++	
Comprensione morfosintattica				+++	++++	++++	++	
Comprensione pragmatica				+++	++++	++++	++	
Comunicazione in uscita		+++	++++	++++	+++	+++	+++	+++
Linguaggio produzione				++	+++	++++	++	

Classical	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni	Adulti
Funzionalità uditiva	+++	++++	+++	++					
Aggancio e segnali comunicativi		++	++++	++++	+++	++			
Facilitazioni e barriere nel contesto	++	++++	++++	++++	++++	+++	+++	+++	+++
Intenzionalità comunicativa			+++	++++	++++	+++	++		
Comprensione contestuale		++	++++	++++	++++	+++	++	++	++
Comprensione lessicale					+++	++++	+++	++	
Comprensione morfosintattica					+++	++++	+++	++	
Comprensione pragmatica					+++	++++	+++	++	
Comunicazione in uscita			++	+++	++++	++++	+++	+++	+++
Linguaggio produzione						++	++	++	

Legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Ajmone P.F, Rigamonti C, Dall'Ara F, Monti F, Vizziello P, Milani D, Cereda A, Selicorni A, Costantino A. Communication, cognitive development and behavior in children with Cornelia de Lange syndrome (CdLS): preliminary results. *Am. J. Med. Genet. Neuropsychiatr. Genet.* 165B, 223–229 (2014).

Batorowicz B 1, Campbell F, von Tetzchner S, King G, Misziuna C. Social participation of school-aged children who use communication aids: the views of children and parents. *Augmentative Alternative Communication*;30(3):237-51 (2014).

Goodban M.T. Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange Syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 47, 1059–1063 (1993).

Lorusso M.L, Galli R, Libera L, Gagliardi C, Borgatti R, Hollebrandse B. Indicators of theory of mind in narrative production: a comparison between individuals with genetic syndromes and typically developing children. *Clin. Linguist. Phon.* 21, 37–53 (2007).

Mulder P.A, Huisman S.A, Hennekam R.C, Oliver C, van Balkom ID, Piening S. Behaviour in Cornelia de Lange syndrome: a systematic review. *Dev. Med. Child Neurol.* 59, 361–366 (2017).

Raghavendra P, Virgo R, Olsson C, Connell T, Lane A.E. Activity participation of children with complex communication needs, physical disabilities and typically developing peers. *Dev Neurorehabil*;14(3):145-55 (2011).

Romski M. et al. Randomized comparison of augmented and nonaugmented language interventions for toddlers with

developmental delays and their parents. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 53, 350–364 (2010).

Sarimski, K. Communication, social-emotional development and parenting stress in Cornelia- de-Lange syndrome. *J. Intellect. Disabil. Res.* 41, 70–75 (1997).

Sarimski, K. Analysis of intentional communication in severely handicapped children with Cornelia de Lange syndrome. *J. Commun. Disord.* 35, 483–500 (2002).

Wilkinson K. M & Hennig S. The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/intellectual disabilities. *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.* 13, 58–69 (2007).

6 - CARATTERISTICHE FUNZIONALI E PROFILO COMPORTAMENTALE

Emanuele Basile

Il profilo comportamentale di seguito esposto viene declinato e differenziato tenendo in considerazione il fenotipo clinico (classica e mild), l'età cronologica (distinta in fasce d'età) e i livelli di sviluppo cognitivo che i soggetti affetti dalla CDLS presentano. Tale differenziazione favorisce l'identificazione delle problematiche e dei pattern comportamentali più frequentemente associati al fenotipo clinico e i possibili cambiamenti (in termini di gravità e tipologia di comportamento) delle stesse nelle diverse fasi evolutive.

Il profilo comportamentale e le problematiche associate ai soggetti affetti dalla CDLS, ma più in generale, riscontrabili nei soggetti che presentano deficit intellettivi, possono essere compresi se si tengono in considerazione alcuni aspetti caratterizzanti la sindrome quali: la vulnerabilità bio-psico-sociale, la carenza di strategie e abilità di coping associata ai deficit funzionali (gestione delle situazioni) e la bassa tolleranza ai fattori di stress (fisico, relazionale, sociale, ambientale, etc.). Tali aspetti devono essere considerati fattori di rischio a cui si aggiungono i possibili deficit sensoriali (visivi e uditivi), comunicativi e motori quali elementi facenti parte del quadro clinico-funzionale della sindrome.

Gli studi presenti in letteratura confermano l'espe-

rienza clinica circa la presenza di un'ampia variabilità del profilo comportamentale nei soggetti con CDLS tanto da suggerire l'ipotesi di più fenotipi associati alla sindrome.

Tale variabilità può essere ricondotta ai diversi livelli di funzionamento che i soggetti affetti dalla CDLS presentano nelle aree che compongono il fenotipo neuropsichiatrico: cognitivo e neuropsicologico; neurolinguistico (abilità comunicative espressive e ricettive); competenze adattive (autonomie di base, abilità quotidiane, sociali e motorie).

Come ampiamente riportato in letteratura e confermato dall'esperienza clinica, i soggetti affetti dalla forma Classica presentano una maggiore compromissione del fenotipo neuropsichiatrico rispetto alla forma Mild.

Il profilo comportamentale può essere considerato come risultante dell'interazione di diverse variabili che, per semplificazione espositiva, possiamo distinguere in primarie (determinanti la presenza di specifici pattern comportamentali) e secondarie (influenti in termini di frequenza e gravità) associati alla CDLS. Tra le variabili primarie il grado di disabilità intellettiva (dal ritardo profondo al medio-lieve) e i deficit comunicativi (ricettivi ed espressivi), mentre possono essere considerate variabili secondarie, rispetto al profilo comportamentale, le problematiche cliniche quali ad esempio il reflusso esofageo.

Come precedentemente accennato, il fenotipo comportamentale associato alla CDLS presenta un'ampia variabilità la cui insorgenza varia in rapporto all'età cronologica e ai diversi livelli di sviluppo cognitivo dei soggetti.

Tra i comportamenti più frequentemente riscontrati e documentati in letteratura segnaliamo: deficit di interazione sociale, ansia, bizzarrie comportamentali, rigidità e perseverazione, instabilità emozionale, aggressività/autoaggressività, iperattività, stereotipie motorie e manierismi, impulsività, deficit di autocontrollo, etc.

Per semplicità espositiva è possibile raggruppare le diverse tipologie di comportamento problematico in pattern comportamentali, considerati parte del fenotipo comportamentale della CDLS:

- **ritiro sociale:** riduzione dell'interazione sociale, della reciprocità e dello scambio emotivo-affettivo (tratti autistici, iporeattività agli stimoli ambientali, stereotipie motorie, evitamento del contatto fisico, alta soglia al dolore, etc.). Nei primi studi pubblicati in letteratura, tali comportamenti venivano ricondotti all'intera popolazione di soggetti affetti dalla sindrome. Nel corso degli ultimi anni, l'aumento degli studi e l'esperienza clinica hanno permesso di sottolineare la maggiore frequenza dei comportamenti di ritiro sociale nei soggetti che presentano una maggiore compromissione clinica (forma Classica) e funzionale (ritardo intellettivo grave-profondo e severità dei deficit comunicativi). All'interno del pattern di ritiro sociale, i comportamenti riconducibili ai Disturbi dello Spettro Autistico (Autism Spectrum Disorder - ASD). In letteratura diversi studi, in particolare quelli più datati, hanno documentato la presenza di ASD nei soggetti affetti dalla CDLS formulando l'ipotesi che tale disturbo possa essere considerato parte del fe-

notipo della CDLS. Recenti studi, presenti in letteratura, supportano l'ipotesi emergente dall'esperienza clinica, circa la maggiore frequenza dei comportamenti di tipo autistico nei soggetti maggiormente compromessi sul versante intellettivo riconducendo, pertanto, i tratti autistici alla severità del ritardo mentale;

- **mancanza di contenimento:** comportamenti riconducibili alla rigidità del funzionamento cognitivo, alla fragilità emotiva e al deficit di autocontrollo (impulsivo, oppositivo-provocatorio, iperattivo, testardo, eteroaggressivo; deficit di autocontrollo, deficit di attenzione, etc.). Al contrario del precedente pattern, i comportamenti sopra elencati si manifestano con maggiore prevalenza nei soggetti affetti dalla CDLS meno compromessi sul versante del funzionamento intellettivo (medio-lieve) più frequentemente riscontrabile nella forma Mild della sindrome;
- **instabilità emotiva:** in questo pattern rientrano comportamenti riconducibili alla fragilità emotiva ed ipersensibilità ai fattori ambientali (irritabilità, facile eccitabilità, bassa tolleranza delle frustrazioni, etc.). L'esperienza clinica e gli studi presenti in letteratura riportano la fragilità emotiva come aspetto caratterizzante i soggetti affetti dalla CDLS. L'esperienza clinica suggerisce l'importanza di monitorare la presenza e l'evoluzione dell'instabilità emotiva che, associata alla componente ansiosa, può rappresentare un fattore di rischio per la possibile comparsa di disturbi psicopatologici.

Nell'ambito dei pattern sopra elencati alcuni comportamenti problematici meritano un approfondimento per la frequenza con cui si presentano nei soggetti affetti da CDLS; per il condizionamento sui processi educativi-riabilitativi e di sviluppo delle autonomie; per le ricadute sulla qualità di vita dei soggetti e delle loro famiglie. Tra questi i comportamenti di autolesionismo e l'ansia.

- **Comportamenti di autolesionismo (Self Injurious Behavior - SIB).** In letteratura numerosi studi hanno riportato la presenza di comportamenti di autolesionismo nei soggetti affetti dalla CDLS tanto che alcuni autori considerano i SIB parte integrante del fenotipo comportamentale della CDLS. La letteratura conferma l'esperienza clinica circa l'ampia variabilità dei comportamenti di autolesionismo nei soggetti affetti dalla CDLS che si differenziano per manifestazione (graffi, pizzichi, morsi, sbattere e colpire la testa o gli occhi, etc.) e gravità (da moderata senza danni visibili a severa con danni tissutali). L'insorgenza, la variabilità e la severità dei comportamenti di autolesionismo varia in relazione all'età cronologica e ai livelli di sviluppo cognitivo (maggiore frequenza dei comportamenti di autolesionismo nei soggetti con ritardo grave-profondo) oltre alla complessità delle problematiche cliniche. I soggetti affetti dalla CDLS, in particolare la forma Classica, possono sviluppare comportamenti di autolesionismo tali da determinare danni tissutali e funzionali importanti tanto da richiedere interventi di contenimento fisico e/o farmacolo-

gico. Nei soggetti affetti dalla forma Mild i comportamenti di autolesionismo risultano meno frequenti e si manifestano tendenzialmente con una maggiore gradualità d'insorgenza. Tra le variabili di rischio, più frequentemente associate ai comportamenti di autolesionismo, la maggiore compromissione dello sviluppo cognitivo e delle abilità comunicative (in particolare espressive). Sul versante eziologico la comparsa di comportamenti di autolesionismo può essere ricondotta a fattori clinici (ad es. le problematiche gastrointestinali, uditive, odontoiatriche, etc.), psicologici e/o ambientali (cambiamenti routine, complessità delle richieste, inadeguatezza delle strategie educative, etc.).

- **Ansia.** In letteratura diversi studi hanno riportato la presenza di alti livelli d'ansia nei soggetti affetti dalla CDLS tanto da essere considerati parte del fenotipo comportamentale associato alla sindrome. Paure abbandoniche, agitazione, fisse-routine-ossessioni, tic/smorfie, mutismo, sono solo alcune delle forme attraverso cui può manifestarsi la componente ansiosa nei soggetti affetti dalla CDLS. L'instabilità emotiva, aspetto frequentemente riscontrato, associata ai deficit cognitivi e comunicativi, rappresentano fattori di rischio in grado di differenziare l'insorgenza e la severità dei comportamenti d'ansia. Diversi studi presenti in letteratura confermano l'esperienza clinica circa la presenza di un aumento delle manifestazioni ansiose con il crescere dell'età, in particolare nei soggetti affetti dalla forma Mild e

con deficit intellettivi medio-lieve. Gli studi presenti in letteratura suggeriscono la prevalenza di disturbi d'ansia generalizzata che si manifesta attraverso agitazione, iperventilazione, iperattività o rallentamento delle funzioni esecutive. La comparsa e il perdurare di comportamenti ansiosi devono essere considerati campanelli d'allarme, possibile espressione di un disagio le cui cause possono essere ricondotte alle condizioni cliniche (problematiche sanitarie) o ambientali. L'esperienza clinica e i pochi studi presenti in letteratura suggeriscono l'importanza della valutazione sulle possibili cause e la precocità degli interventi, vista la possibile insorgenza di disturbi psicopatologici (disturbi ossessivo-compulsivi, fobie sociali, mutismo, etc.) in particolare nei soggetti con la forma Mild e sviluppo intellettivo di grado medio-lieve.

In letteratura non sono stati pubblicati studi che hanno indagato la **comorbilità psicopatologica** associata alla CDLS. La mancanza di studi su campioni numericamente significativi non permette, al momento, di indentificare quali forme psicopatologiche possono essere considerate parte del fenotipo psicopatologico associato alla CDLS. I suggerimenti di seguito indicati prendono spunto dall'esperienza clinica che, in linea con gli studi riguardanti la popolazione di soggetti con disabilità intellettiva, conferma la maggiore frequenza di disturbi psicopatologici nei soggetti affetti da CDLS rispetto alla popolazione generale. Nello specifico della CDLS la precocità di insorgenza, la tipologia di di-

sturbo e la gravità dello stesso appare correlabile a più variabili interagenti (livello cognitivo, età cronologia, abilità comunicative e problematiche sanitarie, etc.).

L'ipotesi suggerita dall'esperienza clinica è che alcuni aspetti di funzionamento dei soggetti affetti dalla CDLS, più volte riportate in letteratura (in particolare l'instabilità emotiva, la componente ansiosa, l'impulsività), orientano verso la possibile insorgenza di: disturbi della condotta e dell'umore; disturbi d'ansia (generalizzata, attacchi di panico, disturbi ossessivo-compulsivi), di inibizione sociale (mutismo selettivo).

La tipologia e la frequenza dei disturbi, sopra elencati, si differenziano in rapporto al fenotipo clinico e ai livelli funzionali in termini di possibile comparsa, frequenza e gravità, nelle diverse fasi evolutive. Più precisamente i disturbi riconducibili alla condotta, all'ansia e all'umore appaiono con maggiore precocità, frequenza e gravità nei soggetti affetti dalla forma Mild. Nei soggetti affetti dalla forma Classica tali disturbi, in particolare i disturbi d'ansia, con l'esclusione dei disturbi dell'umore più difficilmente diagnosticabili in soggetti con grave deficit intellettivo, oltre alla possibile comparsa ritardata (tarda adolescenza e giovane-adulto) si manifestano attraverso una fenomenica comportamentale sintonica alla maggiore compromissione intellettuale e alla gravità dei deficit comunicativi (ricettivi ed espressivi) tra questi l'irrequietezza, l'agitazione, l'aumento delle stereotipie motorie e la possibile comparsa di comportamenti di autolesionismo. Per entrambi i fenotipi, l'esperienza clinica documenta un aumento dei disturbi psicopatologici con il crescere dell'età.

Operatori coinvolti: neuropsichiatria infantile (età evolutiva), psichiatra (età adulta), psicologo clinico (relazionale e cognitivo-comportamentale), educatore, terapeuta (analista del comportamento), operatore scolastico (insegnante di ruolo e di sostegno), psicomotricista, assistente sociale.

Attenzione e priorità nelle diverse fasi evolutive

La comparsa di comportamenti problematici deve essere considerata espressione di un malessere psicofisico associato ad una variabilità di cause (cliniche, ambientali, relazionali, sociali, etc.). La corretta interpretazione delle possibili cause richiede una costante valutazione globale in grado di identificare i fattori scatenanti e orientare gli interventi specifici (clinici, sanitari, educativi, riabilitanti, ambientali, etc.). Viste le problematiche sanitarie associate alla CDLS e i deficit intellettivi (cognitivi e comunicativi) dei soggetti affetti, si ritiene utile considerare il peso di tali variabili sull'insorgenza dei comportamenti in particolare nei soggetti maggiormente compromessi (forma Classica). Parallelamente risulta importante svolgere una verifica continua e un monitoraggio nel tempo del profilo comportamentale dei soggetti affetti dalla CDLS, così da identificare, in fase di insorgenza, alcune manifestazioni problematiche che nel tempo, se non oggetto di intervento, possono stabilizzarsi divenendo pattern comportamentali acquisiti più difficilmente rispondenti agli interventi correttivi (farmacologico, riabilitativo, educativo, sociale, etc.). Riguardo alle metodologie riabilitative ed educative per la gestione delle problematiche comportamentali si ritiene utile sottolineare

l'efficacia degli approcci cognitivo-comportamentali in particolare per i soggetti affetti dalla sindrome in forma Classica maggiormente compromessi sul versante intellettuale (ritardo medio-grave). Più precisamente le strategie di educazione strutturata e di modificazione dei comportamenti. Parallelamente, accanto alle strategie precedentemente suggerite, che devono essere adattate ai livelli funzionali, si ritiene possano essere utilizzate strategie di Pedagogia Speciale per i soggetti affetti dalla sindrome in forma Mild potenzialmente più ricettivi ad input relazionali e sociali. Per entrambe le forme cliniche (Mild e Classica) l'esperienza clinica suggerisce l'efficacia di alcune strategie cognitivo-comportamentali quali: tecniche di aiuto e riduzione dell'aiuto (prompting e fading), apprendimento imitativo (modeling) e tecniche di rinforzo del comportamento adattivo e/o riduzione del comportamento problematico.

Rispetto alla presenza di comportamenti problematici, vista la compromissione funzionale e intellettuale dei soggetti affetti dalla CDLS si ritiene utile attivare un'analisi funzionale del comportamento problematico che aiuti a comprendere: i motivi per cui è attivato dal soggetto; in quali situazioni viene più frequentemente attivato; quali comportamenti alternativi positivi potrebbero essere utilizzati dal soggetto per svolgere la stessa funzione.

Forma Classical e Mild

0 – 12 mesi

Fare attenzione a:

- In questa fase evolutiva l'attenzione deve essere posta alla presenza di comportamenti di ritiro sociale riconducibili ai deficit nei prerequisiti percettivi e cognitivi funzionali all'interazione con gli adulti e l'ambiente (reattività agli stimoli sensoriali e visivi, reattività agli stimoli sensorio-percettivi, contatto oculare, attenzione sull'oggetto, etc.). Parallelamente devono essere tenuti in considerazione e monitorati i comportamenti di irrequietezza e agitazione, possibili segnali di disagio fisico (ad es. associato alla presenza di reflusso gastroesofageo) con eventuali, se ritenuti necessari, interventi clinico-farmacologici.

Obiettivi:

- sviluppo dei sistemi sensoriali primari.

Interventi:

- stimolare attraverso il contatto fisico (es. massaggio dolce), favorendo esperienze piacevoli mediate dal corpo (singole e ripetute modalità di accudimento primario);
- stimolazione visiva attraverso singoli input semplici e prevedibili inseriti nel campo visivo (ridotta distanza e ampiezza dello stimolo);
- stimolazione uditiva (ad es. voce umana associata ad esperienze piacevoli, semplici giochi sonori, etc.).

Forma Classical e Mild

0 – 5 mesi / 6 – 11 mesi / 12 – 23 mesi / 24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- In queste fasi evolutive, i pattern comportamentali a cui prestare maggiore attenzione riguardano il ritiro sociale (in particolare nei soggetti affetti dalla forma Classica) e l'insorgere di comportamenti di agitazione/instabilità emotiva (ad es. la bassa tolleranza delle frustrazioni) nei soggetti affetti dalla forma Mild. La comparsa di problematiche in queste aree comportamentali suggerisce l'attivazione di un percorso valutativo volto a ricercare, identificare ed intervenire sui fattori antecedenti o conseguenti la comparsa del comportamento problematico.

	Forma Classica	Forma Mild
Obiettivi	<p>sviluppo della reattività agli stimoli sensoriali;</p> <p>sviluppo dell'attenzione selettiva e condivisa degli stimoli proposti;</p> <p>riduzione del ritiro sociale e delle stereotipie motorie.</p>	<p>sviluppo dell'attenzione condivisa all'oggetto/stimolo;</p> <p>sviluppo dell'intenzionalità comunicativa (guardare, accompagnare, porgere, indicare, nominare, etc.);</p> <p>sviluppo delle abilità d'interazione sociale.</p>
Interventi	<p>identificare possibili fattori antecedenti e conseguenti;</p> <p>stimolazione sensoriale in setting individuale e in contesti strutturati (assenza di stimoli complessi);</p> <p>utilizzo di materiale che favorisca l'attenzione selettiva di singoli input sensoriali (visivo e/o uditivo) che tengano conto dei possibili deficit motori (ad es. deficit nelle abilità fini-motorie e di coordinazione oculo-manuale);</p> <p>utilizzare strategie di rinforzo e prompt (aiuti) fisico-verbale.</p>	<p>attivare una valutazione e registrazione dei comportamenti problematici;</p> <p>attività ludico-ricreative favorenti l'interazione sociale;</p> <p>utilizzo di strategie di rinforzo del comportamento adattivo atteso;</p> <p>gradualizzare gli interventi di stimolazione e interazione alternando brevi sedute di trattamento a pause di recupero (attività non strutturate);</p> <p>non anticipare la risposta ai bisogni stimolando l'intenzionalità e gli atti comunicativi verbali e/o non verbali.</p>

Forma Classical e Mild

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- In questa fase evolutiva l'attenzione deve essere posta al perdurare di comportamenti di ritiro sociale nei soggetti affetti dalla forma Classica e alla comparsa, nei soggetti affetti dalla forma Mild, di problematiche comportamentali riconducibili alla componente ansiosa, all'instabilità emotiva e all'impulsività (gestione delle frustrazioni e disagi associati alle esperienze comunitarie ad es. inserimento nella Scuola dell'Infanzia). Come precedentemente accennato, la valutazione delle problematiche comportamentali sopra indicate deve sempre includere, tra le possibili cause eziologiche, fattori connessi alle tante problematiche cliniche associate alla sindrome (reflusso gastroesofageo, problematiche odontoiatriche, uditive, visive, etc.). Sul versante metodologico, oltre alle indicazioni suggerite nella precedente fase evolutiva, l'attenzione all'organizzazione degli interventi e pianificazione della programmazione rappresentano due aspetti preventivi e/o correttivi la possibile insorgenza di problematiche comportamentali. Va ricordato che i livelli di funzionamento cognitivo e le competenze comunicative (ricettive ed espressive) condizionano inevitabilmente le abilità di comprensione, apprendimento e adattamento dei soggetti pertanto: la strutturazione degli ambienti, la prevedibilità delle attività, l'adeguatezza delle richieste e l'utilizzo di codici comunicativi (favorenti l'espressione e la comprensione delle richieste, atti

quindi a ridurre la frustrazione comunicativa), sintonici ai livelli funzionali dei soggetti, rappresentano alcune efficaci strategie preventive e di gestione dei comportamenti problematici.

	Forma Classica	Forma Mild
Obiettivi	<p>sviluppo delle abilità d'interazione;</p> <p>riduzione delle stereotipie motorie;</p> <p>sviluppo dell'intenzionalità comunicativa;</p> <p>acquisizione di strategie comunicative non verbali (comunicazione aumentativa).</p>	<p>sviluppo dell'interazione e integrazione nel gruppo dei pari;</p> <p>acquisizione di strategie di comunicazione del disagio;</p> <p>favorire la prevedibilità degli eventi;</p> <p>favorire una maggiore capacità di adattamento ai contesti;</p> <p>favorire la gestione e il contenimento dei comportamenti esternalizzati (perdita di controllo, impulsivi, aggressivi, iperattivi, etc.).</p>
Interventi	<p>trattamenti in setting strutturati individuali con utilizzo di materiali funzionali all'attenzione condivisa, imitazione parallela, alternanza dell'azione, etc.;</p> <p>interventi preventivi (antecedenti i comportamenti problematici) e correttivi (apprendimento comportamenti adattivi attesi);</p> <p>azioni continuative sul singolo comportamento problematico prima di passare al successivo;</p> <p>utilizzo di strategie di rinforzo del comportamento adattivo (materiale, alimentare, sociale, etc.) e di estinzione del comportamento problematico (sospensione del rinforzo e sostegno del comportamento atteso);</p> <p>Strategie di rilassamento fisico e ambientale (spazi neutri).</p>	<p>attività strutturate in piccoli gruppi di gioco e apprendimento cooperativo;</p> <p>utilizzo di codici comunicativi sintonici ai livelli funzionali (sistemi di comunicazione aumentativa);</p> <p>programmazione standardizzata degli eventi/compiti/attività giornaliere e settimanali;</p> <p>utilizzo di agende visive (sequenza visiva delle singole attività/eventi) per la comprensione e prevedibilità delle attività/compiti/eventi;</p> <p>setting di attività motoria (individuale e/o piccolo gruppo) di scarico motorio (distrattori).</p>

Forma Classical e Mild

6 - 10 anni

Fare attenzione a:

- Particolare attenzione deve essere posta alla comparsa e/o peggioramento delle problematiche comportamentali associate all'ansia ed all'instabilità emotiva che fenomenicamente possono manifestarsi attraverso comportamenti esternalizzanti (testardaggine, opposizione, rigidità di interessi, scarso adattamento ai contesti, difficoltà di gestione dei cambiamenti, comportamenti aggressivi, etc.) o di introversione (timidezza, inibizione sociale, paure, mutismo, etc.) in particolare nei soggetti che presentano la forma Mild. Per quanto riguarda i soggetti affetti dalla forma Classica la presenza di comportamenti di ritiro sociale e il peggioramento delle manifestazioni riconducibili alla gravità del ritardo mentale (rigidità cognitiva, manierismi, stereotipie motorie, etc.) suggeriscono interventi di valutazione, monitoraggio ed interventi diretti (sul soggetto) e indiretti (sui contesti) volti a ridurre il ritiro ed evitare, per quanto possibile, l'istaurarsi di pattern comportamentali problematici acquisiti non più, necessariamente, associati a fattori di rischio (problematiche cliniche e/o ambientali). La valutazione retroattiva del decorso delle problematiche e degli interventi messi in atto per la loro gestione può favorire l'identificazione delle possibili cause e l'utilizzo di nuove strategie correttive. In particolare si ritiene importante prestare attenzione alla qualità delle esperienze comunitarie (esperienza scolasti-

ca e inclusione sociale) che devono essere pensate e organizzate garantendo la professionalità delle figure che si occupano dei soggetti, l'adeguatezza delle richieste e l'utilizzo di modalità di gestione che tengano conto dei deficit funzionali e comunicativi dei soggetti affetti dalla CDLS.

	Forma Classica	Forma Mild
Obiettivi	<p>favorire la prevedibilità degli eventi;</p> <p>identificare strategie di contenimento/ gestione dei comportamenti problematici;</p> <p>identificare strategie, stimoli e variabili contestuali di compensazione e recupero del distress psico-emotivo (riduzione della stimolazione, spazi neutri, oggetti stimolo di compenso, etc.).</p>	<p>favorire modalità espressive e comunicative del disagio;</p> <p>favorire strategie di contenimento dell'ansia;</p> <p>favorire modalità di gestione dell'impulsività;</p> <p>favorire un maggiore adattamento ai cambiamenti.</p>
Interventi	<p>utilizzo di agende visive e codici di comunicazione sintonici alle abilità del soggetto;</p> <p>valutazione delle strategie dirette (interventi educativi) e indirette (organizzazione dei contesti) funzionali alla gestione dei comportamenti problematici);</p> <p>programmazione e organizzazione di interventi diretti e indiretti funzionali alla gestione dei comportamenti problematici;</p> <p>utilizzare strategie educative volte ad eliminare i rinforzatori del comportamento problematico e implementare i comportamenti adattivi;</p> <p>percorsi di parent training educativo per i genitori (gestione dei comportamenti) e supporto alla genitorialità;</p> <p>percorsi di training educativo per gli operatori scolastici.</p>	<p>percorso valutativo volto ad identificare la tipologia del comportamento problematico (frequenza, durata e intensità);</p> <p>percorso valutativo sui possibili attivatori ambientali (famiglia, scuola, etc.);</p> <p>interpretazione dei significati e delle possibili cause del comportamento problematico;</p> <p>percorsi di parent training educativo per i genitori (gestione dei comportamenti) e supporto alla genitorialità;</p> <p>percorsi di training educativo per gli operatori;</p> <p>percorsi psicomotori di canalizzazione dello stress e del disagio (tecniche di scarico e drammatizzazione);</p> <p>programmazione strutturata delle attività giornaliere attraverso codici visivi (agende);</p> <p>Tecniche valutative e di intervento educativo e ambientali (segnali anticipatori, distrattori e di rinforzo adattivo) attraverso strategie cognitivo-comportamentali;</p> <p>Spazi di ascolto ed espressione del disagio (colloqui strutturati di psicoeducazione individuali e/o in piccolo gruppo).</p>

Forma Classical e Mild 11 - 13 anni

Fare attenzione a:

- In questa fase evolutiva si può assistere ad un aumento delle problematiche comportamentali riconducibili all'ansia, alla mancanza di contenimento e all'instabilità emotiva, in particolare nei soggetti affetti dalla forma Mild. Riguardo i soggetti affetti dalla forma Classica, in linea con la maggiore compromissione a livello cognitivo, motorio, comunicativo e sociale si può assistere al peggioramento di problematiche comportamentali riconducibili a quadri di tipo psicotici. L'aumento di tali manifestazioni comportamentali suggerisce interventi multidirezionali e sistemici che prendano in considerazione i possibili fattori di rischio precursori l'insorgenza, tra cui, oltre alle possibili problematiche cliniche e ai fattori biologici più volte sottolineati, alcune meritano attenzione quali: le caratteristiche dei contesti (ad es. scarsa strutturazione degli ambienti e delle attività), l'inadeguatezza delle richieste (ad es. distonia con i livelli funzionali), l'inadeguatezza delle strategie educative e di apprendimento e la presenza di problematiche relazionali e familiari. Si ritiene importante attivare un percorso valutativo e interventi congiunti che impegnino tutte le figure coinvolte (genitori, insegnanti, educatori, terapisti, etc.) a perseguire obiettivi e strategie condivise, aumentando in tal senso la comprensione delle possibili cause e l'efficacia degli interventi messi in atto. Come precedente-

mente indicato, si può assistere ad una comparsa e/o peggioramento di disturbi psicopatologici. In presenza di tali manifestazioni si ritiene importante prendere in considerazione la necessità di una consultazione neuropsichiatrica volta a valutare interventi di terapia farmacologica.

	Forma Classica	Forma Mild
Obiettivi	<p>acquisizione di strategie comunicative di espressione del disagio;</p> <p>riduzione dei comportamenti di ritiro sociale;</p> <p>riduzione dei comportamenti legati alla componente ansiosa.</p>	<p>acquisire strategie di contenimento dell'ansia e della frustrazione;</p> <p>favorire una maggiore capacità di adattamento al contesto;</p> <p>favorire l'inclusione sociale;</p> <p>acquisire abilità di comunicazione ed espressione del disagio.</p>
Interventi	<p>valutazione funzionale dei comportamenti problematici (tipologia, durata, frequenza, funzione, etc.);</p> <p>strutturazione dell'ambiente in funzione dei compiti richiesti favorenti la comprensione, la prevedibilità e il controllo da parte del soggetto;</p> <p>programmazione delle attività di routine ed utilizzo di codici visivi;</p> <p>estinzione dei rinforzatori (educativi, relazionali, sociali, etc.) dei comportamenti problematici;</p> <p>ampliamento dei rinforzatori dei comportamenti adattivi attesi;</p> <p>organizzazione di spazi neutri di scarico dello stress (zone relax);</p> <p>consultazione neuropsichiatrica volta a valutare la comorbidità psicopatologica (disturbo) e ipotizzare scelte terapeutiche (farmacologiche, residenziali, ricoveri di sollievo, etc.).</p>	<p>analisi funzionale del comportamento problematico (tipologia, durata, frequenza, significati, etc.);</p> <p>strategie educative di estinzione del comportamento problematico e rinforzo dei comportamenti adattivi;</p> <p>analisi funzionale dei fattori di rischio ambientali (familiare, sociale, scolastico, etc.);</p> <p>parent training educativo per i genitori (gestione dei comportamenti e supporto alla genitorialità);</p> <p>training educativo per gli operatori scolastici (di ruolo e di sostegno);</p> <p>percorsi di inclusione sociale-formativo-professionale in contesti protetti;</p> <p>consultazione neuropsichiatrica (valutazione comorbidità psicopatologica e ipotesi di intervento psicofarmacologico).</p>

Forma Classical e Mild

14 - 18 anni

Fare attenzione a:

In questa fase evolutiva particolare attenzione deve essere posta alla comparsa o peggioramento delle problematiche comportamentali riconducibili ai pattern indicati nella precedente fase evolutiva. La frequenza, la gravità e il perdurare delle problematiche comportamentali suggerisce, nelle diverse fasi evolutive, l'utilità di una consulenza diagnostica neuropsichiatrica volta a valutare la possibile presenza in comorbidità di disturbi psicopatologici e, nel caso, l'utilizzo di psicofarmaci. Tale suggerimento risulta ancora più appropriato in questa fase evolutiva di passaggio in cui, come precedentemente accennato, si può assistere ad aumento delle problematiche comportamentali e allo stabilizzarsi di pattern comportamentali riconducibili a disturbi psicopatologici acquisiti più difficilmente rispondenti ai soli interventi educativi, riabilitanti e contestuali. Tra i disturbi psicopatologici più frequentemente riscontrati nell'esperienza clinica e supportati dalla letteratura riguardante soggetti con disabilità intellettiva segnaliamo: i disturbi d'ansia generalizzata, le fobie sociali, il mutismo selettivo, i disturbi della condotta, i disturbi della sfera emotiva, i disturbi ossessivo-compulsivi riscontrabili più frequentemente nei soggetti affetti dalla forma Mild; nei soggetti affetti dalla forma Classica invece possono manifestarsi disturbi di tipo psicotico più in linea con la gravità dei deficit intellettivi e comunicativi. In questa fase evolutiva, la tipologia del comportamento problematico, la frequenza, la durata nel tempo

e la gravità in termini di qualità di vita per il soggetto e la famiglia suggeriscono l'attivazione di una costante valutazione neuropsichiatrica volta a verificare possibili margini di intervento (farmacologico, educativo, etc.) e a monitorare il decorso del problema e la sostenibilità nel tempo per i genitori e la famiglia. In questa cornice valutativa si può inserire, nei casi di maggiore criticità e cronicità del disturbo comportamentale, la riflessione su possibili interventi di residenzialità volti a garantire al soggetto contesti terapeutici ed educativi più consoni alle sue problematiche e bisogni; e ai genitori/famiglia un recupero di risorse personali e relazionali da reinvestire nella cura e accudimento del figlio.

Riguardo agli obiettivi ed interventi si ritiene che possano risultare validi quelli indicati nella precedente fase evolutiva.

In sintesi

Classica	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Ritiro sociale	+	++	+++	++++	++++	+++	++	
Ansia				+	++	+++	++++	+++
Mancanza di contenimento					++	++	+++	++
Instabilità emotiva					++	++	+++	+++
Self Injurious Behaviour SIB		+	+	+++	++++	++++	++++	++++

Mild	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Ritiro sociale		+	+	++	+	+		
Ansia			+	++	+++	++++	++++	++++
Mancanza di contenimento				+	++	+++	++++	+++
Instabilità emotiva				++	+++	+++	+++	+++
Self Injurious Behaviour SIB			+	+	++	++	+++	+++

Legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Fenotipo comportamentale:

- Basile E, Villa L, Selicorni A, Molteni M. The behavioural phenotype of Cornelia de Lange syndrome: A study of 56 individuals. *J Intellect Disabil Res* 2007; 51:671-681.
- Berney T, Ireland M, Burn J. Behavioral phenotype of Cornelia de Lange syndrome. *Arch Dis Child* 1999; 81:333-336.
- Nelson L, Moss J, Oliver C.A. Longitudinal follow-up study of affect in children and adults with Cornelia de Lange syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2014; 119:235-252.

Ansia:

- Crawford H, Waite J, Oliver C. Diverse profiles of anxiety related disorders in fragile X, Cornelia de Lange and Rubinstein-Taybi syndromes. *Autism Dev Disord* 2017; 47:3728-3740.
- Moss J, Nelson L, Powis L, Richards C, Waite J, Oliver C. A comparative study of sociability and selective mutism in autism spectrum disorder, Angelman, Cornelia de Lange, Fragile X and Rubinstein Taybi syndromes. *Am J Intellect Dev Disabil* 2016; 121:465-486.
- Oliver C, Arron K, Hall S, Sloneem J, Forman D, McClintock K. Effects of social context on social interaction and self-injurious behavior in Cornelia de Lange syndrome. *Am J Ment Retard* 2006;111(3):184-192.
- Richards C, Moss J, O'Farrell L, Kaur G, Oliver C. Social anxiety in Cornelia de Lange syndrome. *J Autism Dev Disord* 2009; 39:1155-1162.

Self Injurious Behavior – SIB (Autolesionismo):

- Arron K, Oliver C, Berg K, Moss J, Burbidge C. Prevalence and phenomenology of self-injurious and aggressive behaviour in genetic syndromes. *J Intellect Disabil Res* 2011; 55:109-120.
- Huisman SA, Mulder PA, Kuijk J, Kerstholt M, van Eeghen A, Leenders A, van Balkom IDC, Oliver C, Piening S, Hennekam RC. Self-injurious behavior. *Neurosci Biobehav Rev* 2018; 84:483-491.
- Moss J, Oliver C, Hall S, Arron K, Sloneem J, Petty J. Association between environmental events and self-injurious behavior in Cornelia de Lange syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2005; 49:269-277.
- Oliver C, Sloneem J, Hall S, Arron K. Self-injurious behaviour in Cornelia de Lange syndrome: 1. Prevalence and phenomenology. *J Intellect Disabil Res* 2009;53(7):575-589.
- Sloneem J, Arron K, Hall SS, Oliver C. Self-injurious behaviour in Cornelia de Lange syndrome: 2. association with environmental events. *J Intellect Disab Res* 2009;53(7):590-603.

Autism Spectrum Disorder – ASD (Disturbo dello Spettro Autistico):

- Cochran L, Moss J, Nelson L, Oliver C. Contrasting age related changes in autism spectrum disorder phenomenology in Cornelia de Lange, Fragile X, and Cri du Chat syndromes: Results from a 2.5 year follow-up. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2015;169(2):188-197.
- Moss J, Howlin P, Magiati I, Oliver C. Charac-

teristics of autism spectrum disorder in Cornelia de Lange syndrome. *J Child Psychol Psych* 2012; 53:883-891.

- Moss J, Howlin P, Hastings R, Beaumont S, Griffith G, Petty J, Tunncliffe P, Yates R, Villa D & Oliver C. Social behavior and characteristics of Autism Spectrum Disorder in Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013; 118:262-283.
- Nakanishi M, Deardorff, MA, Clark D, Levy SE, Krantz I, Pipan M. Investigation of autistic features among individuals with mild to moderate Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet* 2012;158A (8):1841-1847.
- Oliver C, Berg K, Moss J, Arron K, Burbidge C. Delineation of behavioural phenotypes in genetic syndromes. Comparison of autism spectrum disorder, affect and hyperactivity. *J Autism Dev Disord* 2011; 41:1019-1032.
- Richards C, Groves L, Jones C, Moss J, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psych* 2015; 2:909-916.
- Srivastava S, Landy-Schmitt C, Clark B, Kline AD, Specht M, Grados MA. Autism traits in children and adolescents with Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet* 2014;164A:1400-1410.

Disturbi Psicopatologici:

- Grados MA, Alvi MH, Srivastava S. Behavioral and psychiatric manifestations in Cornelia de Lange syndrome. *Curr Opin Psychiatr* 2017; 30:92-96.

7 - ADATTAMENTO AL CONTESTO E AUTONOMIE

Francesca Dall'Ara

I bambini e ragazzi affetti da sindrome di CDLS hanno livelli variabili di autonomia adattamento al contesto, autonomia personale e sociale strettamente legati alle loro competenze cognitive, relazionali e comportamentali. Così come crescono diversamente (curve di crescita) possiamo dire che anche lo sviluppo delle loro autonomie segua tempi diversi. Per questo motivo è possibile che incontrino vari gradi di difficoltà di adattamento al contesto di vita, influenzando in modo significativo l'ambiente familiare e sociale che si trova in prima linea a far fronte alle loro fragilità in quest'area.

In generale, bambini e ragazzi con CDLS necessitano di interventi per sviluppare gradualmente autonomie nell'ambito personale, domestico, sociale e relazionale.

Un corretto e approfondito assessment delle autonomie presenti a seconda dell'età e delle caratteristiche cliniche dell'individuo, e una conseguente formulazione di un piano di trattamento pensato su misura, sono di fondamentale importanza per sostenere il bambino o ragazzo e la sua famiglia nel percorso di crescita e adattamento.

Uno studio italiano effettuato su giovani adulti mostra come, con l'aumento dell'età, il raggiungimento di autonomie nella vita quotidiana sia più difficoltoso. Il lavoro sulle autonomie deve essere quindi precoce e deve coin-

volgere da subito tutto il contesto del bambino (famiglia, scuola, ambiente di vita). Motivare l'individuo a partecipare attivamente alle attività della vita quotidiana non solo accresce le sue autonomie, ma riduce anche i disturbi del comportamento, migliorando la qualità di vita sua e di tutto il nucleo familiare e sviluppando indirettamente ad il suo potenziale cognitivo.

Il piano riabilitativo deve includere quindi, fin dalle prime epoche di vita, strategie per stimolare il bambino/ragazzo anche nel suo contesto di vita quotidiano.

Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita

Le priorità valutative e riabilitative partono dalle prime epoche di vita e proseguono per tutta la durata della presa in carico del bambino, con un'attenzione prioritaria al contesto familiare essendo i genitori interlocutori primari e "collaboratori alle cure".

Operatori coinvolti: psicologo, neuropsichiatra infantile, educatori, insegnanti, psicomotricista, TNPEE, terapisti occupazionali, pediatri.

Soprattutto nell'area che riguarda le autonomie le differenze tra forme Classical e Forme Mild sono caratterizzate da una diversa tempistica riguardo al momento più opportuno in cui porre l'attenzione e/o impostare l'intervento riabilitativo, oltre che nel raggiungimento degli obiettivi. A differenza di altre aree descritte, non ci sono capacità o autonomie che non vengono prese in considerazione e/o valutate e riabilite nelle persone con CDLS, essendo l'autonomia personale e sociale un obiettivo fondamentale nella vita di ciascun individuo. La motivazione che accompagna il raggiungimento di autonomie personali e sociali deve essere sempre tenuta in considerazione

e considerata un fondamentale elemento di sostegno di questo ambito riabilitativo.

Forma Classical

Nei primi mesi di vita (0 – 12 mesi)

Nelle prime epoche di vita ogni bambino presenta fisiologicamente elevati gradi di dipendenza dagli adulti che lo circondano, in particolare dai genitori. La soddisfazione dei bisogni primari e affettivi avviene in completa dipendenza dal caregiver. La massima attenzione in questa fascia d'età, nell'area delle autonomie, deve essere posta, quindi, all'instaurarsi e al consolidarsi di una relazione di reciproca soddisfazione e di fiducia.

Forma Classical

12 – 24 mesi

Fare attenzione a:

- capacità di relazionarsi con figure adulte per monitorare le autonomie relazionali.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo;
- sostenere la coordinazione oculo-manuale necessaria al raggiungimento di un'autonomia nel portare il cibo alla bocca.

Intervento:

- aiutare i genitori a cogliere i primi segnali di autonomia nell'alimentazione concedendo possibilità di scelta, esplorazione e manipolazione del cibo;

- favorire la coordinazione oculo-manuale attraverso l'uso di semplici giochi.

Inoltre, comincia a prestare attenzione a:

- capacità di partecipare al contesto scolastico;
- nel caso di bambini già inseriti al nido: preparazione della richiesta di un insegnante di sostegno e/o educatore e/o assistente alla comunicazione.

Forma Classical

24 – 35 mesi

Fare attenzione a:

- autonomie nell'alimentazione.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo;
- sostenere la coordinazione oculo-manuale necessaria al raggiungimento di un'autonomia nel portare il cibo alla bocca.

Intervento:

- aiutare i genitori a cogliere i primi segnali di autonomia nell'alimentazione concedendo possibilità di scelta, esplorazione e manipolazione del cibo;
- favorire la coordinazione oculo-manuale attraverso l'uso di semplici giochi.

Inoltre, comincia a prestare attenzione a:

- capacità di partecipare al contesto scolastico;
- nel caso di bambini già inseriti al nido: preparazione della richiesta di un insegnante di sostegno e/o educatore e/o assistente alla comunicazione.

Forma Classical

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- autonomie nell'alimentazione (consolidazione, se già raggiunte);
- autonomie nel controllo sfinterico;
- capacità di relazione con adulti;
- capacità di partecipare al contesto scolastico.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo;
- sostenere la coordinazione oculo-manuale necessaria al raggiungimento o al consolidamento di un'autonomia nel portare il cibo alla bocca, introducendo l'uso di cucchiaio e forchetta;
- favorire la consapevolezza del proprio controllo sfinterico;
- aumentare l'interesse allo scambio e condivisione con le figure di riferimento;
- promuovere l'inserimento/integrazione nel contesto scolastico della scuola dell'infanzia con modalità e tempi idonei a ciascun bambino.

Intervento:

- aiutare i genitori a cogliere e consolidare le autonomie nell'alimentazione concedendo possibilità di scelta, esplorazione e manipolazione del cibo;
- favorire la coordinazione oculo-manuale attraverso l'uso di giochi;

- aiutare i genitori e gli insegnanti a riconoscere i primi segnali di consapevolezza del controllo sfinterico e accompagnarli con tecniche per lo svezzamento dal pannolino;
- aiutare i genitori e/o caregiver a stabilire momenti sempre più frequenti di scambio e interazione consapevole e coinvolgente in cui il bambino può prendere piccole decisioni e esprimere le proprie preferenze;
- preparazione della richiesta di un insegnante di sostegno e/o educatore e/o assistente alla comunicazione;
- colloqui di rete frequenti con la scuola e momenti di osservazione del bambino all'interno del contesto classe;
- condivisione con i genitori e gli insegnanti di attività educative idonee e strategie di partecipazione e inclusione.

Forma Classical

6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- autonomie nell'alimentazione (consolidazione, se già raggiunte);
- autonomie nel controllo sfinterico;
- capacità di riconoscere le proprie emozioni;
- capacità di riconoscere le emozioni altrui;
- capacità di relazione con i pari;
- capacità di rispettare le regole domestiche e scolastiche;
- capacità di stare nel gruppo.

Obiettivi riabilitativi:

- consolidare l'uso di cucchiaio, forchetta e bicchiere e delle autonomie del pasto;
- raggiungimento del controllo sfinterico;
- aumentare l'interesse allo scambio e condivisione con le figure di riferimento;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui;
- insegnare le regole del contesto domestico e scolastico.

Intervento:

- terapia occupazionale atta a consolidare l'uso di cucchiaio e forchetta e autonomie del pasto;
- aiutare genitori e insegnanti a sviluppare tecni-

- che e routine di svezzamento dal pannolino;
- organizzare momenti di osservazione del bambino all'interno del gruppo classe, seguiti da momenti di condivisione degli obiettivi con la famiglia e gli operatori che si occupano della riabilitazione;
 - aiutare i genitori e/o caregiver a stabilire momenti sempre più frequenti di scambio e interazione consapevole e coinvolgente in cui il bambino può prendere piccole decisioni e esprimere le proprie preferenze (semplici scelte);
 - favorire l'incremento di occasioni di scambio con coetanei, diminuendo progressivamente la mediazione da parte dell'adulto;
 - incrementare le occasioni di espressione e codifica delle emozioni sia in famiglia che nei contesti scolastici e riabilitativi;
 - intervento educativo al rispetto delle regole.

Forma Classical

11 – 13 anni

Fare attenzione a:

- autonomia nell'igiene personale;
- autonomia nella vestizione;
- capacità di riconoscere le proprie emozioni;
- capacità di riconoscere le emozioni altrui;
- capacità di relazione con i pari;
- capacità di stare nel gruppo;
- capacità di rispettare le regole domestiche, scolastiche e della comunità.

Obiettivi riabilitativi:

- stimolare e accompagnare l'interesse all'igiene personale e alle routine legate ad essa;
- rendere desiderabile e appetibile per il bambino l'autonomia nella vestizione/svestizione;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui;
- rendere consapevole il bambino di limiti e regole della vita quotidiana per favorirne l'integrazione nei diversi contesti di vita, partendo dal contesto familiare;
- insegnare a rispettare le regole del contesto di vita e della comunità.

Intervento:

- aiutare i genitori e tutte le figure che si prendono cura del ragazzo nei diversi contesti a creare routine stabili e chiare per la vestizione e svestizione, chiedendo al ragazzo una partecipazione attiva (anche nella scelta) e fornendo strategie compensative di eventuali difficoltà di coordinazione motoria;
- aiutare i genitori o le persone che si prendono cura del ragazzo dentro e fuori casa a creare routine stabili e chiare per l'igiene personale in cui si chiede una progressiva partecipazione attiva del ragazzo;
- favorire l'incremento di occasioni di scambio con coetanei, diminuendo progressivamente la mediazione da parte dell'adulto;
- incrementare le occasioni di espressione e codifica delle emozioni sia in famiglia che nei contesti scolastici e riabilitativi;
- rendere il ragazzo maggiormente consapevole del proprio ruolo sociale e dell'importanza del rispetto delle regole della comunità;
- organizzare momenti di osservazione del bambino all'interno del gruppo classe seguiti da momenti di condivisione degli obiettivi con la famiglia e gli operatori che si occupano della riabilitazione;
- valutare la necessità di attivare un'assistenza educativa domiciliare o l'inserimento in un centro diurno atto a sostenere l'autonomia personale e sociale e il rispetto delle regole del contesto di vita e di comunità.

Forma Classical

14 – 18 anni

Questa fascia d'età è un momento di consolidamento delle competenze acquisite.

È necessario aumentare l'impegno e l'attenzione a quanto accade fuori dall'ambito familiare in un'ottica di transizione verso l'età adulta e di un eventuale inserimento in centri diurni o residenziali.

Diventa prioritario continuare a valutare e ad intervenire su quegli aspetti dell'autonomia che riguardano la gestione degli aspetti di cura della persona e di relazione e integrazione con un gruppo protetto di riferimento. Questo tipo di intervento passa anche attraverso il sostegno e la mediazione di operatori specializzati, come gli educatori, fuori e dentro il contesto scolastico.

Forma Mild

Nei primi mesi di vita (0 – 12 mesi)

Nelle prime epoche di vita ogni bambino presenta fisiologicamente elevati gradi di dipendenza dagli adulti che lo circondano, in particolare dai genitori. La soddisfazione dei bisogni primari e affettivi avviene in completa dipendenza dal caregiver.

La massima attenzione in questa fascia d'età, nell'area delle autonomie, deve essere posta, quindi, all'instaurarsi e al consolidarsi di una relazione di reciproca soddisfazione e di fiducia.

Forma Mild

A partire dai 12 mesi fino ai 24mesi

È possibile cominciare a prestare attenzione ad alcuni ambiti di autonomia che riguardano le aree dell'alimentazione e della relazione, favorendone l'emergere senza la programmazione di interventi specifici.

Gli obiettivi valutativi e di intervento in queste epoche di vita si concentrano, infatti, prioritariamente su altre aree dello sviluppo del bambino, come descritto negli altri capitoli.

Forma Mild **0 – 24 mesi**

Fare attenzione a:

- capacità di relazionarsi con figure adulte per monitorare le autonomie relazionali;
- autonomie nell'alimentazione;
- riconoscimento delle proprie emozioni e di quelle altrui;
- Capacità di relazione con i coetanei e di stare nel gruppo di pari.

Forma Mild **24 – 35 mesi**

Fare attenzione a:

- autonomie nell'alimentazione;
- capacità di relazionarsi con adulti;
- capacità di relazionarsi con i pari;
- autonomie nel controllo sfinterico;
- autonomie nell'igiene personale;
- capacità di riconoscere le emozioni altrui.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'interesse, l'esplorazione e la scelta del cibo;
- sostenere la coordinazione oculo-manuale necessaria al raggiungimento di un'autonomia nell'utilizzo di cucchiaio e forchetta;
- stimolare e accompagnare l'interesse all'igiene personale e alle routine legate ad esso;

- favorire la consapevolezza del proprio controllo sfinterico;
- aumentare l'interesse allo scambio e condivisione con le figure di riferimento;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni altrui.

Intervento:

- aiutare i genitori a cogliere i primi segnali di autonomia nell'alimentazione concedendo possibilità di scelta, esplorazione e manipolazione del cibo;
- favorire la coordinazione oculo-manuale attraverso l'uso di semplici giochi;
- aiutare i genitori a riconoscere i primi segnali di consapevolezza del controllo sfinterico e accompagnarli con tecniche per lo svezzamento dal pannolino;
- aiutare i genitori a creare routine stabili e chiare per l'igiene personale;
- favorire e sostenere l'emergere dello scambio comunicativo verbale e/o non verbale;
- aiutare i genitori e/o caregiver a stabilire momenti sempre più frequenti di scambio e interazione consapevole e coinvolgente in cui il bambino può prendere piccole decisioni e esprimere le proprie preferenze;
- favorire l'incremento di occasioni di scambio con coetanei, diminuendo progressivamente la mediazione da parte dell'adulto;
- incrementare le occasioni di espressione e codifica delle emozioni sia in famiglia che nei contesti scolastici e riabilitativi.

Forma Mild

3 – 5 anni

Fare attenzione a:

- consolidamento di tutte le aree precedentemente elencate;
- autonomie nella vestizione/svestizione;
- capacità di riconoscere le proprie emozioni;
- capacità di partecipare al contesto scolastico;
- capacità di stare nel gruppo;
- capacità di rispettare le regole domestiche;
- capacità di partecipare al contesto extrascolastico;
- autonomie di movimenti nei posti protetti (es. ambienti familiari, scolastici, etc.).

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'uso di cucchiaio, forchetta e bicchiere;
- favorire la consapevolezza del proprio controllo sfinterico e lo svezzamento dal pannolino;
- rendere desiderabile e appetibile per il bambino l'autonomia nella vestizione/svestizione;
- promuovere l'inserimento/integrazione nel contesto scolastico della scuola dell'infanzia con modalità e tempi idonei a ciascun bambino;
- aumentare l'interesse allo scambio e condivisione con le figure di riferimento;
- favorire una buona integrazione nel gruppo di pari, aiutando il bambino a comprendere regole, ritmi e attitudini che sono richieste per partecipare alla vita di comunità;
- rendere consapevole il bambino di limiti e regole della vita quotidiana per favorirne l'integrazione

nei diversi contesti di vita, partendo dal contesto familiare;

- favorire e implementare curiosità e autonomia nel vivere lo spazio domestico e scolastico.

Intervento

- osservazione del bambino e delle sue capacità con conseguente preparazione della richiesta di un insegnante di sostegno e/o educatore e/o assistente alla comunicazione, se necessario;
- colloqui di rete frequenti con la scuola e momenti di osservazione del bambino all'interno del contesto classe;
- condivisione con i genitori e gli insegnanti di attività educative idonee e strategie di partecipazione e inclusione;
- favorire e sostenere l'emergere dello scambio comunicativo verbale e/o non verbale;
- aiutare i genitori e/o caregiver a stabilire momenti sempre più frequenti di scambio e interazione consapevole e coinvolgente, in cui il bambino può prendere piccole decisioni e esprimere le proprie preferenze;
- aiutare i genitori e tutte le figure che si prendono cura del bambino nei diversi contesti a creare routine stabili e chiare per la vestizione e svestizione, chiedendo al bambino una partecipazione attiva e fornendo strategie compensative di eventuali difficoltà di coordinazione motoria;
- organizzare momenti di osservazione del bambino all'interno del gruppo classe (se inserito alla scuola dell'infanzia), seguiti da momenti di con-

divisione degli obiettivi con la famiglia e gli operatori che si occupano della riabilitazione;

- condivisione e sostegno ai genitori per la strutturazione di semplici regole comprensibili, anche attraverso momenti di gioco condiviso, rispetto del turno e delle procedure;
- rendere l'ambiente del bambino accessibile e idoneo all'esplorazione autonoma, mettendo gli ambienti in sicurezza e organizzando il materiale di suo interesse in modo che sia facile da raggiungere e utilizzare;
- aiutare chi si prende cura del bambino a sostenere le sue capacità e attitudini riducendo le occasioni in cui ci si sostituisce a lui.

Forma Mild

6 – 10 anni

Fare attenzione a:

- capacità di riconoscere le proprie emozioni;
- capacità di riconoscere le emozioni altrui;
- capacità di relazione con i pari;
- capacità di stare nel gruppo;
- autonomie nell'uso dei mezzi di comunicazione;
- capacità di rispettare le regole della comunità;
- capacità di muoversi in posti protetti.

Obiettivi riabilitativi:

- aumentare l'interesse allo scambio e condivisione con le figure di riferimento;
- aumentare la consapevolezza e il desiderio di incontro e scambio con i pari;
- incrementare la capacità di riconoscimento e codifica delle emozioni proprie e altrui;
- implementare la consapevolezza e l'utilizzo di mezzi di comunicazione per una maggiore integrazione e connessione sociale;
- rendere il bambino maggiormente consapevole del proprio ruolo sociale e dell'importanza del rispetto del vivere in comunità.

Intervento:

- favorire e sostenere l'emergere dello scambio comunicativo verbale e/o non verbale;
- aiutare i genitori e/o caregiver a stabilire momenti sempre più frequenti di scambio e intera-

zione consapevole e coinvolgente, in cui il bambino può prendere piccole decisioni e esprimere le proprie preferenze;

- favorire l'incremento di occasioni di scambio con coetanei, diminuendo progressivamente la mediazione da parte dell'adulto;
- incrementare le occasioni di espressione e codifica delle emozioni sia in famiglia che nei contesti scolastici e riabilitativi;
- lavorare in modo congiunto con la scuola e la famiglia attraverso la condivisione di strategie di generalizzazione delle regole;
- richiedere e cominciare ad introdurre supporti educativi domiciliari.

Forma Mild

11 – 13 anni

Fare attenzione a:

- capacità di relazionarsi con i pari;
- capacità di stare nel gruppo;
- capacità di rispettare le regole domestiche;
- autonomie nell'uso di mezzi di comunicazione (telefono, tablet, internet, etc.);
- autonomie nel prepararsi i pasti;
- autonomie nei lavori domestici;
- capacità di partecipare al contesto scolastico;
- capacità di partecipare al contesto extrascolastico;
- capacità di rispettare le regole della comunità;
- autonomie di movimento in posti non protetti;
- autonomie nell'uso di mezzi di trasporto;
- autonomie nell'uso del denaro.

Obiettivi riabilitativi:

- favorire l'emergere di un desiderio di autonomia fuori dall'ambiente familiare, fornendo al ragazzo strategie sia cognitive che pratiche per portare a termine al meglio i propri compiti evolutivi di integrazione sociale e autonomia personale.

Intervento:

- creare frequenti momenti di incontro con i contesti in cui è inserito il ragazzo al di fuori della famiglia (scuola, ambiente sportivo, oratorio, etc.) per condividere obiettivi e fornire strategie condivise;

- valutare l'opportunità di attivare un'assistenza educativa domiciliare che accompagni e sostenga il ragazzo/a nell'emancipazione dal contesto familiare e favorisca l'emergere di esperienze ricreative anche in gruppo;
- attivare spazi di aggregazione giovanile idonei alle caratteristiche del ragazzo (CSE; SFA) con programmi centrati sull'autonomia personale e sull'integrazione sociale.

Forma Mild

14 – 18 mesi

Questa fascia d'età è un momento di consolidamento delle competenze acquisite per tutti i ragazzi con CDLS.

Soprattutto per le forme MILD è necessario aumentare l'impegno e l'attenzione a quanto accade fuori dall'ambito familiare in un'ottica di transizione verso l'età adulta ed eventuali occasioni di inserimento lavorativo o in luoghi di aggregazione.

Gli obiettivi riabilitativi e le indicazioni di intervento elencati in questo capitolo possono fornire delle raccomandazioni per gli operatori, ma vanno calibrati sulle necessità individuali del singolo paziente, in base ai suoi punti di forza e di debolezza, e pensati all'interno di un piano riabilitativo formulato ad hoc, che tenga conto anche di tutte le altre aree del funzionamento globale che sono trattate negli altri capitoli.

In sintesi

Adattamento al contesto e autonomie	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Classical								
Autonomie personali:								
Autonomie nell'alimentazione				+++	++++	++++	++	+
Autonomie nel controllo sfinterico					+++	++++	++	
Autonomie nell'igiene personale					+	++	++++	+++
Autonomie nella vestizione					+	++	+++	+++
Autonomie relazionali								
Capacità di riconoscere le emozioni proprie				+	++	+++	++++	+++
Capacità di riconoscere le emozioni altrui				+	++	+++	++++	++
Capacità di relazione con adulti			+	++	++++	++++	+++	++
Capacità di relazione con i pari				+	++	++++	++++	+++
Capacità di stare nel gruppo				+	++	++++	++++	++++
Autonomie domestiche								
Capacità di rispettare le regole domestiche					+	+++	++++	+++
Autonomie nel prepararsi i pasti								+
Autonomie nell'uso di mezzi di comunicazione (telefono, computer, etc.)						+	+	++
Autonomie nei lavori domestici								+
Autonomie nel fare la spesa								
Autonomie nell'uso di farmaci								
Autonomie sociali								
Capacità di partecipare nel contesto scolastico				++	+++	++++	++++	+++
Capacità di partecipare nel contesto extrascolastico					+	+++	++++	+++
Capacità di rispettare le regole della comunità						++	++++	+++
Autonomie di movimento in posti protetti					++	++++	+++	+++
Autonomie di movimento in posti non protetti							+	++
Autonomie nell'uso di mezzi di trasporto (bicicletta, mezzi pubblici, etc.)							+	++
Autonomie nell'uso del denaro							+	+

Adattamento al contesto e autonomie	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Mild	Mild	Mild	Mild	Mild	Mild	Mild	Mild	Mild
Autonomie personali:								
Autonomie nell'alimentazione			++	++++	+++	+		
Autonomie nel controllo sfinterico				+++	++++	+		
Autonomie nell'igiene personale				+++	++++	+++	++	+
Autonomie nella vestizione/svestizione				++	+++	++++	+	
Autonomie relazionali								
Capacità di riconoscere le emozioni proprie			+	++	+++	++++	++	+
Capacità di riconoscere le emozioni altrui			++	+++	+++	++++	++	+
Capacità di relazione con adulti			++	+++	++++	+++	+	
Capacità di relazione con i pari			++	+++	++++	++++	+++	++
Capacità di stare nel gruppo			+	++	+++	++++	+++	++
Autonomie domestiche								
Capacità di rispettare le regole domestiche				++	+++	++++	+++	+
Autonomie nel prepararsi i pasti						++	+++	++++
Autonomie nell'uso di mezzi di comunicazione (telefono, computer, etc.)						+++	++++	++++
Autonomie nei lavori domestici						++	+++	+++
Autonomie nel fare la spesa						+	++	+++
Autonomie nell'uso di farmaci							+	++
Autonomie sociali								
Capacità di partecipare nel contesto scolastico				++	++++	++++	+++	++
Capacità di partecipare nel contesto extrascolastico				++	+++	++++	+++	++
Capacità di rispettare le regole della comunità					+	+++	++++	+++
Autonomie di movimento in posti protetti				++	+++	++++	+	
Autonomie di movimento in posti non protetti						++	+++	++++
Autonomie nell'uso di mezzi di trasporto (bicicletta, mezzi pubblici, etc.)						+	+++	++++
Autonomie nell'uso del denaro						+	+++	++++

Legenda:

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Mansell J, Elliott T, Beadle-Brown J, Ashman B, Macdonald S. Engagement in meaningful activity and 'Active Support' of people with intellectual disabilities in residential care. *Res Dev Disabil* 2002;23(5):342-352.

Oliosio G, Passarini A, Atzeri F, Milani D, Cereda A, Cerutti M, Maitz S, Menni F, Selicorni A. Clinical problems and everyday abilities of a group of Italian adolescent and young adults with Cornelia de Lange Syndrome. *Am J Med Genet* 2009;149A:2532-2537.

8 - SVILUPPO COGNITIVO E NEUROPSICOLOGICO

Claudia Rigamonti

I bambini e ragazzi con sindrome di Cornelia de Lange presentano un livello cognitivo variabile (in un range tra la norma fino ad un deficit grave). La letteratura ci dice che i bambini/ragazzi con forma classical presentano una maggior compromissione cognitiva rispetto ai soggetti con forma mild.

Sono stati inoltre evidenziati specifici deficit nelle funzioni esecutive (che sono funzioni cognitive quali l'attenzione, la capacità di pianificare e organizzare un lavoro, la memoria). I bambini/ragazzi con CDLS in particolare mostrano evidenti difficoltà nella flessibilità cognitiva e nella memoria visiva a breve termine: tali deficit sono specifici, infatti non sembrano essere direttamente correlati al livello di disabilità intellettiva.

In generale, bambini/ragazzi con CDLS necessitano di supporti nell'area cognitiva e neuropsicologica per raggiungere il loro massimo potenziale: così come crescono diversamente (curve di crescita), possiamo dire che anche il loro profilo di sviluppo psicomotorio, intellettivo e neuropsicologico segue tempi diversi.

Un corretto e approfondito assessment dei punti di forza e di debolezza del soggetto, e una successiva formulazione di un piano di trattamento pensato su misura, sono di fondamentale importanza per sostenere il

bambino/ragazzo nel suo sviluppo. Il piano riabilitativo deve includere, fin dalle prime epoche di vita, strategie per stimolare il bambino/ragazzo anche nel suo ambiente di vita quotidiano (casa, scuola).

Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita

Le priorità valutative e riabilitative partono dalle prime epoche di vita e proseguono per tutta la durata della presa in carico del bambino, con un'attenzione prioritaria al contesto familiare essendo i genitori interlocutori primari e "collaboratori alle cure".

Operatori coinvolti: TNPEE, logopedista, neuropsichiatra infantile, psicologo clinico, neuropsicologo, riabilitatore specializzato in potenziamento cognitivo.

Fin dai primi mesi di vita

È necessaria una valutazione ed una specifica attenzione in ottica preventiva al profilo di sviluppo* e ai suoi punti di forza e di debolezza, allo scopo di attuare un piano riabilitativo ad hoc. Il profilo di sviluppo nei primi anni di vita può essere "predittore" del futuro funzionamento intellettuale** che potrà essere valutato con strumenti specifici solo in età più avanzata, insieme alle competenze neuropsicologiche.

*Il profilo di sviluppo può essere valutato mediante l'osservazione clinica e mediante dei test di sviluppo e ci informa su come il bambino cresce nelle sue diverse aree (es. area motoria fine e grossolana, area della comunicazione, area relazionale): ci segnala, quindi, se la crescita è armonica o se ci sono punti di forza e/o debolezza specifici.

**Il funzionamento cognitivo viene valutato mediante test d'intelligenza, che ci permettono di avere un'idea delle potenzialità cognitive del bambino/ragazzo e di diagnosticare un'eventuale disabilità intellettiva.

Per le forme Classical l'attenzione al livello di sviluppo del bambino si protrae fino circa ai 10 anni, epoca in cui il focus può includere anche gli aspetti più strettamente legati al funzionamento cognitivo e delle funzioni esecutive.

Per le forme Mild, il focus sugli aspetti cognitivi e neuropsicologici viene anticipato all'inizio dell'età scolare (6 anni).

I bambini e ragazzi con CDLS presentano un fenotipo comportamentale specifico, caratterizzato spesso dalla compresenza di fragilità in più aree dello sviluppo (motoria, comunicativa, cognitiva, relazionale). Per questo motivo, nella scelta degli strumenti da utilizzare per la valutazione di sviluppo/cognitiva è fondamentale prendere attentamente in considerazione le caratteristiche specifiche di queste persone, e valutare a che livello esse si esprimono in ogni singolo bambino o ragazzo. È infatti importante ricordare che la scelta dello strumento valutativo utilizzato è fondamentale per ottenere una reale stima delle abilità del soggetto. Nella nostra esperienza clinica, oltre a quanto emerge dalla letteratura, esistono test di sviluppo/cognitivi che meglio si adattano alle caratteristiche dei bambini e ragazzi con CDLS, per via delle loro caratteristiche non verbali o di brevità, che li rendono maggiormente affrontabili anche per chi ha difficoltà comunicative, cognitive e attentive.

Per quanto riguarda la valutazione del livello di sviluppo, riteniamo che la Scala Griffiths¹ sia lo strumento

più facilmente somministrabile per bambini che presentano situazioni complesse: essa è, infatti, di più breve somministrazione rispetto ad altre scale di sviluppo, e il risultato che si ottiene si basa anche su informazioni che possono essere fornite dai genitori, sgravando il bambino dalla necessità di dare dimostrazione della sua abilità in ogni singolo compito previsto.

Per la valutazione cognitiva, gli strumenti più adeguati sono quelli che eludono maggiormente le specifiche difficoltà comunicative dei bambini e ragazzi con CDLS, e quindi quelli non verbali, come la Scala Leiter-R nella sua forma breve o le Matrici di Raven. Inoltre, questi test cognitivi sono di breve durata e permettono di ottenere una stima del Quoziente Intellettivo richiedendo ai bambini/ragazzi molta meno fatica attentiva di scale più complesse e lunghe come le scale Wechsler.

6 – 11 mesi

Valutare e intervenire su:

- i tempi di attenzione condivisa.

12 – 23 mesi

Valutare e intervenire su:

- i tempi di attenzione condivisa.

Inoltre, per le forme Mild, iniziare a monitorare le seguenti aree:

- integrazione visuo-percettiva;
- impulsività;
- problem solving e pianificazione.

24 – 35 mesi

Valutare e intervenire su:

- attenzione condivisa;
- attenzione selettiva;
- attenzione sostenuta.

Inoltre, per le forme Mild, iniziare a monitorare le seguenti aree:

- integrazione visuo-percettiva;
- flessibilità delle strategie cognitive;
- problem solving e pianificazione;
- organizzazione;
- impulsività.

0 – 35 mesi

Fino ai 3 anni di età, per far emergere il potenziale cognitivo del bambino e sostenerlo nel suo sviluppo il canale preferenziale di lavoro passa attraverso lo scambio relazionale.

L'intervento riabilitativo deve, quindi, avere una forte connotazione relazionale e garantire il continuo sostegno al caregiver nella gestione quotidiana del bambino e del suo sviluppo. All'interno del setting riabilitativo il terapeuta deve anche modulare le indicazioni riabilitative tenendo conto dello stile familiare e del contesto di vita.

Obiettivi riabilitativi:

- sostenere attaccamento e relazione genitore-bambino;
- promozione del contatto di sguardo;
- promozione di tempi attentivi gradatamente più prolungati;
- promozione dell'attenzione condivisa su un oggetto di comune interesse;
- promuovere giochi di turnazione e causa-effetto.

Intervento:

- aiutare i genitori nella scelta di stimoli interessanti per il bambino, che possano stimolare la sua attenzione e curiosità;
- aiutare i genitori nell'intercettazione di momenti di contatto di sguardo e attenzione condivisa, allo scopo di sostenerli e implementarli;
- aumentare gradualmente il tempo dedicato alle attività, per favorire tempi attentivi sempre più prolungati;
- introdurre brevi e semplici giochi di turnazione

e causa-effetto, aiutando anche i genitori nel promuovere queste competenze all'interno di routine quotidiane.

3 – 5 anni

Valutare e intervenire su:

- attenzione condivisa;
- attenzione selettiva;
- attenzione sostenuta;
- flessibilità delle strategie cognitive;
- pianificazione;
- organizzazione;
- impulsività;
- integrazione visuo-percettiva (per le forme Mild).

Inoltre, per le forme Mild, iniziare a monitorare le aree relative al funzionamento mnestico:

- memoria verbale;
- memoria visuo-spaziale;
- memoria a breve termine;
- memoria a lungo termine;
- memoria di lavoro.

Obiettivi riabilitativi:

- sostenere e implementare l'attenzione condivisa, sostenuta e selettiva;
- ridurre la rigidità cognitiva;
- diminuire l'impulsività;
- promuovere le competenze legate all'organizzazione e alla pianificazione di strategie per arrivare ad un risultato finale;
- promuovere l'integrazione visuo-percettiva.

Intervento:

- aumentare gradualmente il tempo dedicato alle attività, per favorire tempi attentivi sempre più prolungati;
- proporre giochi di turnazione e causa-effetto, aiutando anche i genitori nel promuovere queste competenze all'interno di routine quotidiane.

Inoltre, per le forme Mild:

- attività sulla permanenza dell'oggetto;
- introdurre giochi in cui è richiesto un certo grado di integrazione visuo-percettiva;
- proporre giochi di categorizzazione;
- proporre giochi di sequenze.

6 – 10 anni e 11 – 13 anni

Valutare e intervenire su:

- tutte le aree precedentemente menzionate.

Inoltre, per le forme Mild, prestare attenzione alle capacità di:

- lettura;
- scrittura;
- calcolo.

Obiettivi riabilitativi:

- tutti gli obiettivi della fascia di età precedente;
- sostenere le abilità mnestiche;
- promuovere le abilità di lettura, scrittura e calcolo (per le forme Mild).

Intervento:

- continuare a lavorare sui tempi attentivi, allo scopo di aumentare gradualmente il tempo dedicato alle attività;
- proporre giochi di turnazione e causa-effetto;
- proporre giochi di categorizzazione;
- proporre giochi di sequenze.

Inoltre, per le forme Mild:

- proporre attività di seriazione e numerazione;
- proporre attività che stimolano i processi logici e di generalizzazione;
- proporre attività che stimolano abilità di conservazione;
- lavorare sull'integrazione visuo-percettiva con

particolare attenzione a parametri spaziali e temporali;

- lavorare sugli aspetti grafici;
- lavorare sulla didattica e gli apprendimenti;
- sostenere gli aspetti mnestici, promuovendo il passaggio dalla memoria visiva alle funzioni di memoria verbale e implementando la memoria di lavoro.

14 – 18 anni

Elenchiamo di seguito quelle che potrebbero essere le aree da valutare e su cui intervenire prioritariamente in questa fascia di età. Se una buona riabilitazione è stata fatta negli anni precedenti, partendo dalle prime epoche di vita, infatti, il focus in questa fascia di età precedente l'ingresso nell'età adulta dovrà essere principalmente la promozione delle autonomie e di una buona qualità di vita del ragazzo.

Per le forme Classical, se ancora necessario, intervenire su:

- flessibilità strategie cognitive;
- pianificazione;
- organizzazione;
- impulsività.

Inoltre, per le forme Mild, continuare a monitorare e intervenire su (se ancora necessario):

- attenzione sostenuta;
- memoria di lavoro;
- flessibilità strategie cognitive;
- pianificazione;
- organizzazione.

Obiettivi riabilitativi:

- promuovere il miglior livello di autonomia possibile per il ragazzo, considerando il suo potenziale e i suoi punti di debolezza.

Intervento:

- aumentare gradualmente il tempo dedicato alle attività, per favorire tempi attentivi sempre più prolungati;
- proporre attività in cui è richiesta la turnazione;
- proporre attività in cui sono richiesti la pianificazione e il problem-solving.

Inoltre, per le forme Mild:

- proporre attività che stimolano la flessibilità cognitiva e l'uso di processi logici e di generalizzazione;
- sostenere gli aspetti mnestici, promuovendo soprattutto la memoria di lavoro.

Gli obiettivi riabilitativi e le indicazioni di intervento elencati in questo capitolo possono fornire delle raccomandazioni per gli operatori, ma vanno calibrati sulle necessità individuali del singolo paziente in base ai suoi punti di forza e di debolezza, e pensati all'interno di un piano riabilitativo formulato ad hoc che tenga conto anche di tutte le altre aree del funzionamento globale che sono trattate negli altri capitoli.

In sintesi

Livello di sviluppo intellettuale e neuropsicologico	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Classical								
Profilo di sviluppo		+	++	++	+++	+++		
Livello intellettuale						++	+	+
Attenzione:								
Attenzione condivisa		+	+++	++++	++++	++	+	+
Attenzione selettiva				+	+	++	+	+
Attenzione sostenuta				+	+	+++	++	
Memoria:								
Memoria verbale								+
Memoria visuo-spaziale							+	+
Memoria a breve termine							+	+
Memoria a lungo termine							+	+
Memoria di lavoro								
Integrazione visuo-percettiva								
Flessibilità strategie cognitive					+	++	+++	++
Pianificazione					+	++	+++	++
Impulsività					+	+++	++++	+++
Organizzazione					+	++	+++	++
Didattica:								
Letture								
Scrittura								
Calcolo								

Livello di sviluppo intellettuale e neuropsicologico	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Mild								
Profilo di sviluppo	+	++	+++	++++	+++			
Livello intellettuale					+	++++	++	+
Attenzione:								
Attenzione condivisa		+++	++++	++++	++++	+		
Attenzione selettiva				+	+++	+++	++	
Attenzione sostenuta				++	+++	++++	+++	++
Memoria:								
Memoria verbale					+	++++	+++	+
Memoria visuo-spaziale					+	++++	+++	+
Memoria a breve termine					+	++++	+++	+
Memoria a lungo termine					+	++++	+++	+
Memoria di lavoro					+	++++	+++	++
Integrazione visuo-percettiva			+	+	+++	++++	++	+
Flessibilità strategie cognitive				+	++	++++	++++	++
Pianificazione				+	++	++++	++++	++
Impulsività			+	++	++++	+++	++	+
Organizzazione			+	++	++	++++	+++	++
Didattica:								
Lettura						+++	+++	
Scrittura						+++	+++	
Calcolo						+++	+++	

- ++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario
- +++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree
- ++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento
- + monitoraggio

References

Ajmone P.F, Rigamonti C, Dall'Ara F, Monti F, Vizziello P, Milani D et al. (2014). Communication, cognitive development and behaviour in children with Cornelia de Lange Syndrome (CDLS): preliminary results. *American Journal Medical Genetics* 165(3):223-229

Kline A.D, Stanley C, Belevich J, Brodsky K, Barr M, Jackson L (1993). Developmental data on individuals with the Brachmann de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 47:1053-1058

Kline A.D, Krantz I.D, Sommer A, Kleiwer M, Jackson L.D, Fitzpatrick D.R et al. (2007). Cornelia de Lange syndrome: Clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 143:1287-1296

Huisman SA, Mulder PA, Redeker E, Bader I, Bisgaard AM, Brooks A, Cereda A, Cinca C, Clark D, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Diderich K, Elting M, van Essen A, FitzPatrick D, Gervasini C, Gillissen-Kaesbach G, Girisha KM, Hilhorst-Hofstee Y, Hopman S, Horn D, Isrie M, Jansen S, Jespersgaard C, Kaiser FJ, Kaur M, Kleefstra T, Krantz ID,

Lakeman P, Landlust A, Lessel D, Michot C, Moss J, Noon SE, Oliver C, Parenti I, Pie J, Ramos FJ, Rieubland C, Russo S, Selicorni A, Tümer Z, Vorstenbosch R, Wenger TL, van Balkom I, Piening S, Wierzba J, Hennekam RC. Phenotypes and genotypes in 51 individuals with SMC1A variants. *Am J Med Genet* 2017; 173A:2108-2125

Reid D, Moss J, Nelson L, Groves L, Oliver C. Executive functioning in Cornelia de Lange syndrome: domain asynchrony and age related performance. *J Neurodev Dis* 2017;9:29.

Autori

Paola Francesca Ajmone neuropsichiatra



Infantile lavora presso la UONPIA della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Si occupa di bambini e famiglie con malattie rare e disabilità complessa. È autrice e coautrice di paper scientifici sulla sindrome di Cornelia de Lange e ha partecipato alla stesura delle raccomandazioni internazionali recentemente pubblicate. È membro del Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana di Volontariato Sindrome di Cornelia de Lange.

Claudia Rigamonti psicologa e Psicoterapeuta.



Dal 2007 lavora presso l'Unità di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, dove si occupa di bambini con disabilità complesse e malattie rare e delle loro famiglie, sia per le fasi di valutazione e inquadramento che per quelle successive di presa in carico. Si occupa, inoltre, di progetti di ricerca su condizioni genetiche specifiche, collaborando oltre che da un punto di vista clinico, anche da un punto di vista scientifico.

Francesca Dall'Ara psicologa e Psicoterapeuta specializzata nella presa in carico, cura e assistenza di bambini e ragazzi con disabilità complessa e malattie rare e le loro famiglie. Impegnata presso la UONPIA della Fondazione Policlinico di Milano si è occupata, sia dal punto di vista scientifico che clinico, della stesura e applicazione di percorsi diagnostici terapeutici di svariate condizioni genetiche tra cui la sindrome di Cornelia De Lange.



Maria Antonella Costantino è Direttore della Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e Adolescenza e del Center Salute Mentale della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano e Presidente della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA). Si occupa in modo particolare di Comunicazione Aumentativa e di come mirare al meglio gli interventi di presa in carico e riabilitazione in base a specifici fenotipi comportamentali.



Emanuele Basile pedagoga, psicologo, psicoterapeuta, lavora presso I.R.C.S.S



"Eugenio Medea" dell'Associazione la Nostra Famiglia di Bosisio Parini (Lecco) occupandosi di clinica, ricerca e formazione in ambiti riguardanti la disabilità in età evolutiva. Psicologo ad orientamento sistemico-relazionale, si è

sempre occupato delle problematiche familiari associate alla nascita patologia e alle disabilità operando in ambito clinico, formativo e di ricerca. Tra le sindromi rare di cui si è interessato, la Cornelia de Lange ha occupato gran parte della sua esperienza professionale degli ultimi 20 anni.

Carla Leonardi docente presso i CdL in Logopedia e terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva dell'Università di Padova, ha



svolto la professione presso l'UOC Infanzia Adolescenza Famiglia dell'ULSS 6 di Padova, collaborando a numerosi progetti sulle funzioni orali, comunicazione, linguaggio e apprendimento nei bambini con sindromi rare e patologie neurologiche complesse.

Anna Cereda medico genetista lavora presso



l'Ambulatorio di Genetica Clinica del Dipartimento di Pediatria dell'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo. Ha svolto attività clinica e di ricerca sulla sindrome di Cornelia de Lange lavorando con il dott. Angelo Selicorni. È coautrice di paper scientifici sulla CdLS

e ha partecipato alla stesura delle raccomandazioni internazionali recentemente pubblicate. È membro del Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana di Volontariato Sindrome di Cornelia de Lange e membro del Scientific Advisory Committee della Federazione Internazionale. Partecipa dal 2009 ai Congressi Nazionali e Internazionali sulla CdLS.

Benedetta Bianchi Janetti logopedista



presso il Centro Sovrazonale di Comunicazione Aumentativa della UONPIA della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano. Presso il centro svolge attività di sensibilizzazione del territorio e training individuali e di gruppo per accompagnare genitori e bambini con biso-

gni comunicativi complessi nell'utilizzo dei primi strumenti di Comunicazione Aumentativa.

Federica Doniselli



logopedista, ha collaborato a progetti di ricerca presso UONPIA della Fondazione IRCCS Ca Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, occupandosi di Comunicazione Aumentativa Alternativa. Attualmente si occupa di prevenzione, cura e riabilitazione, individuale o in piccolo gruppo, dei disturbi della comunicazione, del linguaggio, della deglutizione e dell'apprendimento in età evolutiva.

Angelo Selicorni



laurea in Medicina e Chirurgia, Specializzazione in Pediatria e Genetica Medica. Attuale direttore della UOC di Pediatria della ASST Lariana. In precedenza ha lavorato presso Clinica Pediatrica Fondazione MBBM S. Gerardo Monza e Clinica Pediatrica De Marchi, Policlinico di Milano Membro ed ex presidente del SAC della CdLS Federation. Responsabile scientifico della associazione Nazionale di volontariato sindrome di Cornelia de Lange. Attuale consigliere della SIMGePed (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite)

Ringraziamenti

Vorremmo innanzitutto ringraziare tutti i bambini e le famiglie che abbiamo incontrato in questi anni di lavoro e che ci hanno insegnato ciò che nessun libro, master o conferenza avrebbe mai potuto insegnarci. È insieme a loro che ha preso forma questo progetto, e a loro quindi va il nostro primo e sentito GRAZIE. Un grazie speciale va all'Associazione Nazionale Cornelia de Lange che è stata un partner fondamentale per la riuscita di questa impresa. Molti, inoltre, sono i colleghi che ci hanno supportato con la loro professionalità e si sono mostrati disponibili nel fornire il loro prezioso contributo nella stesura dei vari capitoli di questo libro: un grazie particolare a Paola Vizziello (Neuropsichiatra Infantile) che ha contribuito al pensiero clinico sottostante a queste raccomandazioni, Angelica Beltrambini (fisioterapista), Elena Altamore (logopedista), Stefania Leoni (TNPEE), Veronica Donnini (psicologa), Valentina Rigo (psicologa). Molti sono anche i pediatri e i genetisti da tempo coinvolti nella passione per questi bambini e le loro famiglie, in ambito di diagnosi, assistenza e ricerca. Un grazie quindi a Silvia Russo, Cristina Gervasini, Valentina Massa, Milena Mariani, Chiara Fossati, Silvia Maitz, Roberto Panceri, Silvia Tajè, Barbara Parma, Caterina Funari, Maurizio Cheli.

