

# il giornalino **32**

delle famiglie

GIUGNO 2013

## I PROBLEMI COMPORTAMENTALI IN BAMBINI ED ADULTI CON CDLS

(a cura di: Prof. Chris Oliver, membro del consiglio scientifico  
della fondazione CdLS, Dr. Lisa Collins, Dr. Jane Petty, Dr. Jo Moss)

## CRESCERE CON LA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE

## COME CAMBIANO GLI ADOLESCENTI E I GIOVANI ADULTI

(a cura di: Dr. Alice Welham, Dr. Jo Moss e Professor Chris Oliver  
del Cerebra Centre per i Disordini dello Sviluppo Neurologico,  
Università di Birmingham)

Supplemento Speciale a:  
Il Giornalino delle famiglie n. 32  
Giugno 2013  
Autorizz. del Tribunale di Pesaro  
del 27/12/2001 N. 494

Redazione:  
L.go Madonna di Loreto 17/18  
61122 Pesaro

Stampa: T41b

Tiratura: 1.000 copie

Direttore Responsabile:  
Michele Gianni

Chiuso in stampa il 15 Giugno 2013



#### BIBLIOGRAFIA

Basile E., Villa L., Selicorni A. and Molteni M. (2007). The behavioural phenotype of Cornelia de Lange Syndrome: A study of 56 individuals. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51, 671-681.

Berney, T., Ireland, M., Burn, J. (1999). Behavioral phenotype of Cornelia de Lange syndrome. *Arch Dis Child*, 81(4), 333-336.

Collis, L., Oliver, C., & Moss, J. (2006). Low mood and social anxiety in Cornelia de Lange syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*,

55, 792.

Kline, A. D., Grados, M., Sponseller, P., Levy, H. P., Blagowidow, N., Schoedel, C., Rampolla, J., Clemens, D. K., Krantz, I., Kimball, A., Pichard, C., & Tuchman, D. (2007). Natural History of Aging in Cornelia de Lange Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 145C, 248-260.

Nelson, L.K. (2010). Mood and sociability in Cornelia de Lange Syndrome. Unpublished Doctoral Thesis Oliver, C., Berg, K., Moss, J., Arron, K., & Burbidge, C. (2011). Delineation of behavioural phenotypes in genetic syndromes:

Characteristics of Autism Spectrum Disorder, Affect and Hyperactivity. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(8), 1019-1032.

Sarimski, K. (1997). Communication, socioemotional development and parenting stress in Cornelia-de-Lange syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41, 70-75.

*Pubblichiamo una raccolta di articoli del prof. Chris Oliver sui problemi comportamentali nei soggetti con sindrome di Cornelia de Lange.*

*La prima parte era stata già pubblicata, in tre puntate, sui nostri Giornalini n. 23 – 24 – 25 e li riportiamo proprio così come erano stati stampati.*

*Ringraziamo vivamente Antonella Sacchetti Berni per la traduzione delle prime due puntate e Stefania Bartoli per la terza.*

*La seconda parte è inedita e ci è stata fornita direttamente dal prof. Chris Oliver in occasione del nostro 10° Congresso Nazionale di Gabicce 2-3-4 novembre 2012.*

*Ringraziamo vivamente Antonella Sacchetti Berni per la traduzione.*

# Problemi comportamentali in bambini ed adulti con CdLS

*Pubblicheremo in tre puntate questo articolo di Chris Oliver che va ad aggiungersi al libro già da noi tradotto e distribuito al Congresso Mondiale del 2005.*

*Prima puntata: "Il comportamento autoaggressivo"*

*Seconda puntata: "Tratti simil-autistici nella CdLS"*

*Terza puntata: "Cambiamenti comportamentali legati alla crescita"*



Il termine "fenotipo comportamentale" è usato per descrivere una forte associazione tra comportamenti specifici e una particolare sindrome genetica.

Comprendere l'associazione tra comportamenti e sindromi genetiche fornisce informazioni molto utili per coloro che

presentano anomalie intellettive o sindromi specifiche. Man mano che studiamo il comportamento nella sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) veniamo a conoscenza delle cause di comportamenti adottati da tutti gli individui con ritardo mentale. Queste informazioni aiutano ad orientare l'istruzione, il trattamento, la valutazione e le strategie di intervento precoce per persone affette da CdLS e anche altri. Questa è una delle ragioni principali per cui studiamo i fenotipi comportamentali.

Vale la pena ricordare che un certo numero di problemi medici e di salute associati alla CdLS potrebbero essere pertinenti al comportamento e questi includono problemi gastrointestinali, agli occhi, ai denti, alle orecchie e ortopedici. Faremo brevemente menzione di questi poiché informazioni più dettagliate sono reperibili su altri testi. E' importante conoscere i problemi di salute associati alla CdLS e i trattamenti più efficaci: questo è sempre il primo passo per cercare di capire il cambiamento di comportamento.

Le ricerche precedenti sulle caratteristiche comportamentali della sindrome si sono concentrate maggiormente sulla diffusione e la natura del comportamento autoaggressivo nella CdLS e delle possibili cause all'origine. Più di recente si è avuta un'apertura verso altre caratteristiche comportamentali della sindrome. Questo interesse in "nuove" aree di ricerca ha con-

sentito una comprensione più ampia della stessa sindrome e ha fornito un buon terreno per ricerche, valutazioni e interventi futuri.

**In questo articolo ci concentriamo su tre aree del comportamento che riteniamo essere la chiave per comprendere i problemi affrontati dagli individui con CdL e da chi si occupa di loro.**

Queste sono:

**comportamento autoaggressivo,  
tratti simil-autistici  
e cambiamenti comportamentali  
legati alla crescita.**

Per ogni area sintetizziamo la natura e le possibili cause del comportamento e, soprattutto, le strategie che potrebbero essere d'aiuto in casi simili.

## **Comportamento autoaggressivo nella Sindrome di Cornelia de Lange: che cos'è?**

Il comportamento autoaggressivo si manifesta in circa il 60% di individui, bambini e adulti, con CdLS e causa danni ai tessuti (lividi o sanguinamento) almeno una volta al mese. La gravità e la frequenza variano notevolmente tra i soggetti da un graffio o un colpo occasionale a frequenti ferite. La cosa più importante da sapere è che questo comportamento si può evitare prevenendolo e riducendolo attraverso la giusta diagnosi e un intervento corretto.

Vale la pena ricordare che l'autoaggressività non è più comune nella CdLS rispetto ad altri casi. Se compariamo la diffusione dell'autoaggressività nella CdLS con quella osservata in individui con lo stesso grado di insufficienza intellettiva, motricità, età e sesso, noteremo solo piccole differenze. La vera differenza tra questi gruppi sta nelle forme più moderate di autoaggressività (stuzzicarsi la pelle e sbattere la testa), più comuni nella CdLS che nei gruppi di confronto. Un'altra differenza è che l'autoaggressività

nella CdLS è più orientata alle forme di morsicatura a mani e parti inferiori delle braccia.

L'autoaggressività ha un impatto significativo sulla qualità della vita e merita attenzione sia da parte dei ricercatori che dei medici. Di seguito sintetizziamo le cause e il trattamento del comportamento autoaggressivo nella CdLS.

## Cause del comportamento autoaggressivo nella CdLS

Nella CdLS **le cause principali sono tre**, ma altri fattori possono peggiorare la situazione quando una di queste tre cause è presente. La cosa più importante è mantenersi aperti sulle diverse possibilità che causano l'autoaggressività e quindi lavorare sistematicamente attraverso la valutazione per affrontare le singole cause.

### 1. Dolore e fastidio

La ricerca di Angelo Selicorni e dei suoi colleghi milanesi ha confermato l'osservazione clinica di molti che il reflusso gastroesofageo è associato al comportamento autoaggressivo. A riprova di questo il gruppo di Milano ha dimostrato che il comportamento diminuisce quando il reflusso viene trattato, e abbiamo da poco scoperto che l'autoaggressività è fortemente associata al reflusso e a comportamenti quali l'inarcamento della schiena, la tendenza a bere eccessivamente al mattino, a digrignare i denti, a toccare la gola e il petto. Un altro importante dato è che i risvolti comportamentali del reflusso non sono solo associati al comportamento autoaggressivo ma anche a ostilità e vandalismo.

Abbiamo sviluppato un questionario che elenca tutti i comportamenti associati al reflusso e speriamo che sia disponibile quanto prima. Non dovrebbe esser lasciato alcun dubbio sul fatto che il reflusso sia causa dell'autoaggressività e quindi consigliamo di indagare in questo senso prima di fare altri esami.

Anche se in passato il reflusso fosse stato trattato con successo, sarebbe il caso di fare altri accertamenti in questo senso dal momento che le cose cambiano nel tempo.

E' importante ricordare che ci sono altre cause comuni per il dolore nella CdLS, per esempio l'infezione dell'orecchio medio, l'affollamento e la carie dei denti, i dolori alle anche e il fastidio ai seni paranasali (possibilmente collegato al reflusso). Tutte queste dovrebbero essere esaminate anche se l'aggressività può non essere diretta all'area che si pensa sia l'origine del dolore.

Un esempio di questo è l'atteggiamento dei soggetti che cercano di contrastare il dolore cronico tirandosi i capelli.

### 2. Un comportamento acquisito

La nostra ricerca più recente mostra che per alcuni soggetti con CdLS l'autoaggressività è un comportamento acquisito, in altre parole si verifica quando è seguito da una ricompensa o da interazione, più spesso il contatto con qualcuno con cui il soggetto vorrebbe passare del tempo, anche se brevemente. Un'altra ragione comune è che la persona vuole evitare qualcosa, molto spesso un compito o un lavoretto ma spesso anche una situazione stressante.

Per accertarsi se il comportamento autoaggressivo è acquisito, si devono tenere delle tabelle che possono mostrare la presenza di uno schema con un qualche elemento nell'ambiente che inneschi il comporta-

mento. Queste tabelle sono utili per comportamenti che si verificano dalle cinque alle dieci volte al giorno. In caso il comportamento fosse più frequente, è necessaria una valutazione più strutturata. Il metodo più comune è l'analisi funzionale sperimentale (conosciuto anche come condizioni analoghe). Può essere tenuto da uno psicologo clinico e comportamentale e consente la manipolazione sistematica del contatto sociale a diversi livelli

e dei compiti per vedere se l'autoaggressività è associata a un livello inferiore o superiore di attenzione o alla presenza di un compito.

Quando abbiamo utilizzato questo metodo nella nostra ricerca più recente, abbiamo scoperto che sette individui con CdLS su dieci utilizzavano il comportamento come acquisito.

### 3. Ansia e cattivo umore

Attraverso le interviste fatte ai genitori e a chi ha in cura i soggetti con CdLS, soprattutto giovani e capaci, riteniamo che alcune forme di autoaggressività siano associate a stati d'ansia.

Attualmente abbiamo raccolto solo aneddoti e dobbiamo approfondire le ricerche. In questo caso la forma più comune di comportamento autoaggressivo è lo stuzzicarsi le braccia e le gambe causando eventuali escoriazioni.

Questo ha luogo quando l'individuo si sente sotto pressione e spesso è associato a un disturbo nella routine o a un cambiamento nell'ambiente sociale della persona, per esempio il trasferimento a una nuova scuola.

Se si escludono problemi di salute, questo toccarsi le braccia o le gambe può essere collegato a un aumen-



to dell'ansia (che talvolta sembra malumore) e devono essere stabilite le cause ambientali.

### **Cosa fare per ridurre il comportamento autoaggressivo?**

Per il comportamento autoaggressivo collegato a condizioni di salute, **il miglior modo di intervenire in modo efficace è risolvere le cause del dolore o del disagio**. Questo implica una valutazione corretta delle condizioni di salute, condotta possibilmente in modo organico. Theodore Roosevelt diede un buon suggerimento su come affrontare il problema dicendo: *“Parlate con dolcezza ma portatevi un bastone”*. La prima cosa da valutare è il reflusso, in particolare in presenza di altri sintomi indicatori, solo in un secondo momento dovrebbero essere presi in considerazione, e trattati, gli altri problemi di salute associati alla sindrome.

Si dice che **la prevenzione è la migliore cura** e questo è sicuramente vero **per il comportamento acquisito**. Anche se inizialmente la persona si fa male in risposta a un dolore fisico, è possibile che impari a mostrare autoaggressività se seguita da una gratifica.

**Quando osservate un comportamento autoaggressivo per la prima volta fate attenzione a come reagite.**

Provate a ritardare la vostra risposta istintiva protettiva dicendo: *“Un due tre, cosa è meglio per te?”*.

Questo piccolo giochetto vi darà il tempo necessario a capire se volete dare un premio perché il comportamento si arresti. Quindi potete pensare a una risposta che protegga il bambino ma non sia vissuta come una gratifica.

Ci sono **due componenti principali per una strategia efficace** per il comportamento acquisito, che gli psicologi clinici e comportamentali dovrebbero essere in grado di illustrarvi.

**La prima** è la ricerca di una risposta che non costituisca una gratifica ma allo stesso tempo protegga il bambino dal farsi male.

**La seconda** è l'insegnamento al piccolo di un modo di comunicare ciò che invece esprime con l'aggressività rivolta a se stesso, ed è chiamato addestramento alla comunicazione funzionale e può dare ottimi risultati sul lungo termine. Questi interventi richiedono una pianificazione e la partecipazione di tutti coloro che interagiscono con il bambino. E' un compito non facile ma importante, si impara facilmente quando si ottiene lo stesso risultato.

**Tre elementi possono peggiorare il comportamento autoaggressivo nella CdLS.**

**Il primo** è l'inibizione di comportamenti tipici degli individui con la sindrome: quando un comportamento viene premiato, diventa molto difficile smettere quel comportamento in futuro, per questo la prevenzione è la cura migliore in molti casi.

**Il secondo** elemento è la scarsa percezione del dolore alle braccia che si pensa abbiano gli individui con la sindrome. Quindi se il comportamento è acquisito, il dolore naturale che seguirebbe normalmente a un morso non inibisce il comportamento e quindi il morso può essere più forte del solito.

**Il terzo** elemento è la scarsa capacità comunicativa tipica dei soggetti con CdLS. Ciò significa che una comunicazione efficace che può ottenere un premio dagli altri è ostacolata e l'autoaggressività può rimpiazzare l'insufficiente attitudine alla comunicazione in modo adeguato.

Naturalmente non si può evitare del tutto che gli individui con CdLS abbiano dei comportamenti autoaggressivi. Il lavoro della Fondazione nell'aumentare la consapevolezza del malessere fisico per cause mediche,

come il reflusso, ha senza dubbio contribuito alla diminuzione del numero totale di soggetti che iniziano ad avere tali comportamenti: dobbiamo continuare a lavorare in questo senso, per capire meglio come queste persone ci mostrano il loro dolore quando non possono comunicare nei modi consueti.

Stiamo inoltre lavorando sulla diagnosi precoce di autoaggressività. E' un progetto su larga scala che coinvolge altri gruppi di sindromi che presentano gli stessi problemi. Da ultimo, la cosa più importante da ricordare quando ci si trova di fronte a questo comportamento, è che non bisogna abituarsi.

Prof. Chris Oliver, membro del consiglio scientifico della fondazione CdLS, Dr. Lisa Collins e Dr. Jane Petty, Dr. Jo Moss.

Scuola di Psicologia, Università di Birmingham, UK.  
Dipartimento di Psicologia, Istituto di Psichiatria, King's College, Londra, UK.

*Nota dell'editore:*

*La Fondazione è assai grata ai ricercatori inglesi che hanno lavorato per redigere questo articolo accurato. La loro scelta del linguaggio non è stata alterata dalla fondazione americana CdLS.*

*(...) La prima è la ricerca di una risposta che non costituisca una gratifica ma allo stesso tempo protegga il bambino dal farsi male. La seconda è l'insegnamento al piccolo di un modo di comunicare ciò che invece esprime con l'aggressività (...)*

# Problemi comportamentali in soggetti con CdLS

*Pubblichiamo la seconda puntata dell'articolo del prof. Chris Oliver che va ad aggiungersi al libro già da noi tradotto e distribuito al Congresso Mondiale del 2005.*

*La prima puntata: "Il comportamento autoaggressivo"  
(pubblicata sul giornalino n. 23)*

*Seconda puntata: "Tratti simil-autistici nella CdLS"*

*Terza puntata: "Cambiamenti comportamentali legati alla crescita"  
(sul prossimo giornalino).*

## Disturbo dello spettro autistico nella Cornelia de Lange

*Professor Chris Oliver,  
membro del consiglio scientifico della  
Fondazione CdL,  
Dr Jo Moss, Lisa Collins, Dr Jane Petty*

Nota del redattore: siamo grati ai ricercatori del Regno Unito che hanno lavorato alla stesura di quest'articolo. Le loro scelte linguistiche non sono state alterate dalla fondazione americana, comprese alcune parole.

### Quali sono le caratteristiche del disturbo dello spettro autistico nella CdL?

Alcuni studi recenti su soggetti con CdL hanno indicato che caratteristiche tipiche dell'autismo sono associate a questa sindrome.

Le tre caratteristiche principali del disturbo dello spettro autistico sono:

- 1) capacità ridotte o inusuali di interazione sociale
- 2) ritardo dello sviluppo o problemi nella comunicazione verbale e non verbale (come gesticolare, indicare e mostrare)
- 3) presenza di comportamenti ripetitivi, propensione alla monotonia, interessi limitati e atteggiamenti quali disporre gli oggetti in fila.

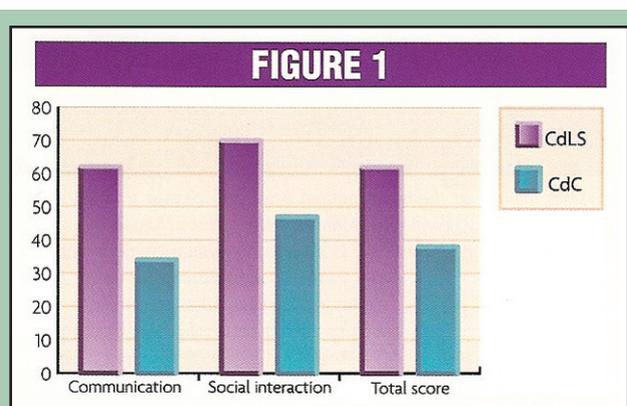
Per capire il disturbo dello spettro autistico nella CdL è importante paragonare i soggetti affetti con altri individui che presentano lo stesso grado di ritardo mentale.

In questo modo possiamo essere sicuri che

qualsiasi differenza è associata alla sindrome e non causata dal ritardo mentale stesso.

Facendo in questo modo, la nostra ricerca mostra che è più probabile che i soggetti con CdL raggiungano un punteggio limite per l'autismo, all'interno di una valutazione delle sue caratteristiche, rispetto agli individui affetti da sindrome di Cris du Chat (CdCS), che hanno un livello comparabile di capacità e comprensione linguistica.

Un punteggio limite è il punteggio minimo al quale potrebbe arrivare un individuo con una diagnosi certa di autismo.



*Figura 1: Percentuale di individui con CdL e Cri du Chat che si attestano al di sopra del limite diagnostico dell'autismo nella Tabella di Osservazione Diagnostica*

*Il grafico mostra un numero maggiore di individui con CdL al di sopra del limite diagnostico rispetto alla sindrome Cri du Chat.*

*Il punteggio di limite diagnostico indica il livello minimo a cui arriverebbe un individuo con diagnosi positiva di disturbo dello spettro autistico.*

La **Figura 1** (nella pagina precedente) mostra la percentuale di individui con CdL e CdC che si pone al di sopra del limite diagnostico per l'autismo nella scala della comunicazione, in quella della socializzazione e il punteggio totale della Tabella di Osservazione Diagnostica dell'Autismo.

Il grafico mostra che circa il 60% dei soggetti con CdL si attestano a un livello che si potrebbe osservare in individui autistici in questa valutazione.

**Ciò non significa che tutte le persone con CdL debbano essere diagnosticate come autistiche**, piuttosto suggerisce che caratteristiche tipiche dell'autismo sono comuni in persone affette da CdL e che alcune di queste potrebbero ricadere nello spettro autistico.

Quando osserviamo le caratteristiche tipiche dell'autismo più da vicino, ci accorgiamo che la compromissione nella comunicazione è la caratteristica più prominente.

Sebbene si debba ancora risalire alla causa di questa sindrome, nella CdL in particolare, i risultati delle nostre osservazioni, anche in ricerche precedenti, suggeriscono che sono compromesse sia la capacità di comunicazione verbale che quella non verbale. In aggiunta, negli individui che sviluppano una comunicazione verbale, un problema diffuso sembra essere la riluttanza a esprimersi con il linguaggio in determinati ambienti e situazioni sociali o con persone sconosciute.

Questo atteggiamento si chiama **mutismo selettivo** e pensiamo che la prevalenza nelle persone con CdL con capacità di linguaggio sia del 10%.

Oltre alla compromissione nella comunicazione, i nostri risultati suggeriscono che anche le capacità di interazione sociale potrebbero essere compromesse nella CdL. Tuttavia pensiamo che la natura di questi problemi sia in qualche modo diversa da quella presente negli individui con una diagnosi di autismo.

Attraverso le nostre osservazioni e i colloqui con le famiglie, la difficoltà a stare con gli altri nelle persone con CdL il più delle volte prende la forma di ansia.

Per questi soggetti quindi le situazioni di incontro possono provocare stati di ansia e questo di conseguenza potrebbe renderli più schivi socialmente o poco inclini a partecipare ad attività di gruppo. Altri ancora potrebbero sembrare molto timidi con persone sconosciute e aver bisogno di più tempo per familiarizzare in ambienti estranei.

**I segni fisici dell'ansia includono pallore, tremolio, rifiuto del contatto visivo e atteggiamento teso e spiacevole.**

Riguardo al **comportamento ripetitivo**, le nostre ricerche recenti suggeriscono che gli atteggiamenti compulsivi sono molto comuni nella CdL, in particolare pulire e sistemare oggetti in fila. Questi sono i comportamenti osservati comunemente in bambini e adulti con disturbo dello spettro autistico.

### Qual è la causa delle caratteristiche simili all'autismo nella CdL?

Ci sono diverse spiegazioni per i problemi di socializzazione, comunicazione e comportamentali che hanno gli individui con disturbo dello spettro autistico.

Una di esse, che potrebbe aiutarci a capire le cause di queste manifestazioni come la difficoltà all'interazione personale, è l'interpretazione della *'Teoria della mente'*.<sup>1</sup>

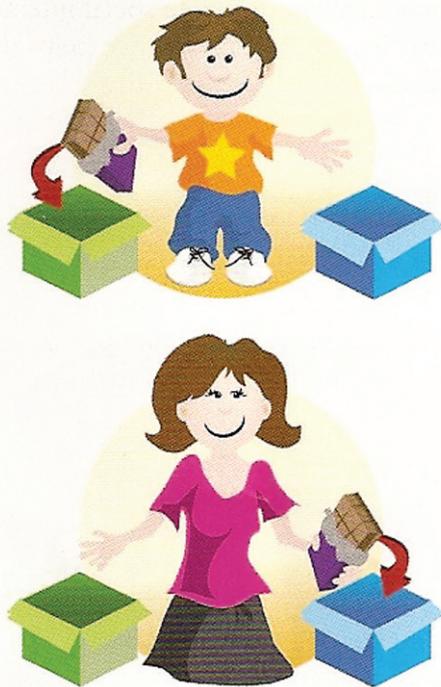
<sup>1</sup> *In termini cognitivi, la teoria della mente è la fondamentale capacità umana di comprendere e riflettere sul proprio e sull'altrui stato mentale. Se una coerente teoria della mente non si forma adeguatamente nel bambino, possono svilupparsi deficit e patologie importanti (NdT).*

Essa suggerisce che gli individui con disturbo dello spettro autistico non sviluppano la capacità a capire che i loro stessi pensieri e convinzioni sul mondo possano essere diversi da quelli di altre persone.

Questo vuol dire che quando si trovano con altre persone, potrebbero avere difficoltà a capire o 'leggere' la situazione e questa interazione potrebbe provocare ansia (**vedi box 1** nella pagina successiva).

Una seconda teoria, l'interpretazione della *'Disfunzione esecutiva'*, potrebbe servire a spiegare alcuni comportamenti ripetitivi

**BOX 1 L'INTERPRETAZIONE DELLA TEORIA DELLA MENTE DI AUTISMO, DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO E ATTEGGIAMENTI AUTISTICI**



**IL TEST DELLA FALSA CONVINZIONE**

*Fred mette la sua barretta di cioccolato nella scatola verde e lascia la stanza. Mentre è fuori, sua madre sposta la barretta nella scatola blu. Dove cercherà la sua barretta Fred quando torna?*

*I bambini con disturbo dello spettro autistico trovano molto difficile capire che Fred conosce la situazione in modo diverso da loro e quindi risponderanno più probabilmente che lui cercherà la cioccolata nella scatola blu perché questo è il posto dove loro sanno che la cioccolata è stata messa.*

*Bambini con buone capacità per la teoria della mente capiscono che Fred guarderà nella scatola verde, poiché questo è l'ultimo posto dove lui ha visto la cioccolata.*

osservati nella sindrome.

Questa teoria suggerisce che i soggetti con disturbo dello spettro autistico hanno problemi a regolare la propria condotta, che include l'interruzione di una risposta o di un comportamento, il generare nuove reazioni e comportamenti quando necessario e il trattenersi da reazioni inappropriate.

Alcuni individui potrebbero avere difficoltà a passare da un'attività a un'altra o da un comportamento all'altro, e quindi continuano a ripetere la stessa attività e ad avere il medesimo comportamento.

Allo stesso modo potrebbero trovare difficile astenersi da una reazione o da un atteggiamento se inappropriati, anche sapendolo (vedi box 2 nella pagina successiva).

**Cosa possono fare i genitori e gli operatori per aiutare in questi casi**

La natura dei comportamenti simil-autistici e le caratteristiche nelle persone con CdL è estremamente variabile, quindi il conseguente trattamento potrà differenziarsi a seconda del livello di abilità e della natura esatta dei problemi del soggetto.

Il capitolo successivo illustra brevemente alcuni tipi di intervento che si sono dimo-

strati utili nell'assistenza dei soggetti con disturbo dello spettro autistico.

**Capacità nel comunicare**

Può essere utile incoraggiare le capacità non verbali nei soggetti che non usano il linguaggio, ad esempio il gesticolare, l'indicare e il mostrare, l'uso di oggetti referenziali o di segni formali o del sistema di scambio di immagini (il linguaggio dei gesti Makaton o il PECS)1.

*1 Makaton è un sistema di comunicazione che utilizza un vocabolario di segni manuali e gesti come parole chiave per supportare il linguaggio, come anche simboli grafici per supportare la parola scritta. E' usato da e per le persone che hanno problemi di linguaggio, di comunicazione e di apprendimento. Il PECS, The Picture Exchange Communication System, consiste nello scambio di immagini tra il bambino e l'adulto per la comunicazione in caso di problemi di linguaggio (NdT).*

Tuttavia i suggerimenti del logopedista e dei pedagogisti sono determinanti per assicurarsi che il metodo sia adatto al bambino.

**Premiare l'uso delle capacità non verbali rispondendo in qualche modo al soggetto, anche solo coinvolgendolo, può inco-**

raggiarlo ad utilizzare maggiormente queste tecniche e ad aumentarne la motivazione.

L'obiettivo in situazioni simili è assicurarsi che queste strategie non verbali siano più efficaci per l'individuo di altri tipi di comunicazione meno appropriati che la persona potrebbe aver sviluppato.

Per i soggetti che hanno approfondito le proprie capacità verbali, può essere usata una tecnica che insegni loro ad aumentare la gamma di argomenti di conversazione, come la tecnica del gioco di ruolo, incoraggiando l'uso di competenze linguistiche più sofisticate.

In questo modo si può far provare la per-

Il bambino potrebbe aver bisogno dell'intervento dell'adulto per avere il pezzo e completare l'attività.

Questa tecnica può essere estesa ad altri familiari che possono giocare con il bambino.

Per altri casi, come i bambini che hanno sviluppato l'uso della parola, può essere utile insegnare a conversare e a rispondere quando in compagnia di altre persone.

Le tecniche del gioco di ruolo possono essere utili per 'esercitarsi' nei rapporti interpersonali ed essere meglio equipaggiati per situazioni formali una volta più grandi.

**BOX 2 L'INTERPRETAZIONE DELLA DISFUNZIONE ESECUTIVA DI AUTISMO, DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO E ATTEGGIAMENTI AUTISTICI**

RED BLUE YELLOW

RED BLUE YELLOW

RED BLUE YELLOW

**IL TEST DI STROOP**

*In questo test si chiede di leggere il colore dell'inchiostro in cui è scritta la parola e non la parola medesima.*

*In questo modo l'individuo deve inibire la reazione immediata a leggere la parola e deve concentrarsi sul colore della stampa.*

*Le persone affette da disturbo dello spettro autistico trovano difficile inibire la risposta tipica e potrebbero metterci più tempo a completare il test.*

*Se provate a fare il test velocemente capirete meglio di cosa si parla.*

sona a presentarsi da sola in una situazione di socializzazione o a rispondere a normali domande formali. Incoraggiare a iniziare la conversazione potrebbe essere più difficile da conseguire.

**Abilità nell'interazione personale**

Per i bambini che non hanno ancora sviluppato il linguaggio, viene usata la tecnica di **Interferenza Strutturata** per incoraggiare e facilitare l'interazione personale in soggetti con disturbo dello spettro autistico. La tecnica coinvolge l'azione dei genitori o degli operatori mentre il bambino gioca da solo, in particolare con tessere di puzzle o blocchi delle costruzioni.

**Comportamenti ripetitivi**

In alcune famiglie i comportamenti ripetitivi, rituali o monotoni, sono all'origine di grande difficoltà e turbamento della vita familiare.

**Con la crescita del soggetto, la ripetitività e la ristrettezza degli interessi può aumentare e impedire a lui e alla famiglia lo svolgersi di altre attività.**

È importante notare che può essere difficile fermare i comportamenti ripetitivi e anche quando ci si riesce è probabile che la persona li sostituisca con un altro tipo di azione ripetuta.

Di conseguenza l'obiettivo è quello di affrontare questo problema riducendone la

gravità o la frequenza, stabilendo regole sul dove e quando è consentito comportarsi così o spostando il centro dell'atteggiamento su un'attività più appropriata.

Se questi accorgimenti vengono presi da subito, in bambini piccoli o all'insorgere del comportamento, esso sarà più facile da affrontare in futuro.

Una tecnica molto diffusa per ridurre o sostituire i comportamenti ripetitivi nei soggetti con disturbo dello spettro autistico è la **'Tecnica del Cambiamento Graduale'**.

Si lavora per cambiare via via il comportamento ripetitivo agendo sulla natura, gravità o frequenza lentamente ma progressivamente. Ad esempio, limitando un po' alla volta il numero di oggetti che il soggetto può disporre in fila, limitando l'uso delle stanze in casa in cui può farlo e il numero degli 'oggetti speciali' che può portare con



sé, stabilendo regole sul dove e quando portarli. In molte famiglie l'insistenza della monotonia e il mantenimento della routine può generare problemi.

In situazioni del genere può essere d'aiuto capire quando avvengono dei cambiamenti.

Per rendere tali mutamenti meno ansiogeni per la persona la si può informare approfonditamente sugli stessi cambiamenti alla routine o all'ambiente dicendogli quello che succederà e quando, e sviluppando una tabella di marcia.

Queste sono solo alcune delle strategie di supporto.

Dal momento che c'è una certa sovrapposizione tra i problemi dei soggetti con CdL e quelli con disturbo dello spettro autistico, può essere utile prendere in considerazione anche le strategie suggerite per i soggetti con autismo.



## **MAGARI LI TROVASSIMO COSI' .... !!!!**

**Siamo invece costretti ancora una volta a ricordarvi che abbiamo bisogno dell'aiuto di tutti, delle famiglie, degli amici, dei parenti, delle ditte grandi e piccole... ogni piccola donazione è per noi preziosa !!!!**

**RICORDIAMO ALLE FAMIGLIE SOCIE  
CHE LA QUOTA ANNUALE E' RIMASTA DI:  
60,00 Euro**

**RICORDIAMO A TUTTI CHE E' POSSIBILE DEVOLVERE  
IL 5 PER MILLE semplicemente indicando il nostro CODICE FISCALE:**

**92019140414**

# Problemi comportamentali in soggetti con CDLS

*Siamo arrivati alla terza ed ultima puntata dell'articolo del prof. Chris Oliver che va ad aggiungersi al libro già da noi tradotto e distribuito al Congresso Mondiale del 2005.*

*La prima puntata: "Il comportamento autoaggressivo" (pubblicata sul giornalino n. 23)*

*La Seconda puntata: "Tratti simil-autistici nella CdLS (pubblicata sul giornalino n. 24)*

*Terza puntata: "Cambiamenti comportamentali legati alla crescita"*

## Cambiamenti comportamentali nei ragazzi e negli adolescenti

Sono state condotte alcune ricerche che dimostrano che alcuni adolescenti e ragazzi affetti da Cdls mostrano un cambiamento nel loro comportamento e possono soffrire di sbalzi di umore e/o ansia mano a mano che diventano grandi.

Questa ricerca è ancora all'inizio, e noi dobbiamo già rispondere ad alcune domande:

**Qual è il vero motivo di questo cambiamento?** (è veramente causato dal cattivo umore e dall'ansia o c'è dell'altro?)

**Quante persone sono affette da questi cambiamenti?**

(potrebbe essere che abbiamo visto molti soggetti affetti da questo disturbo poiché genitori e assistenti sapevano che stavamo studiando questo aspetto...)

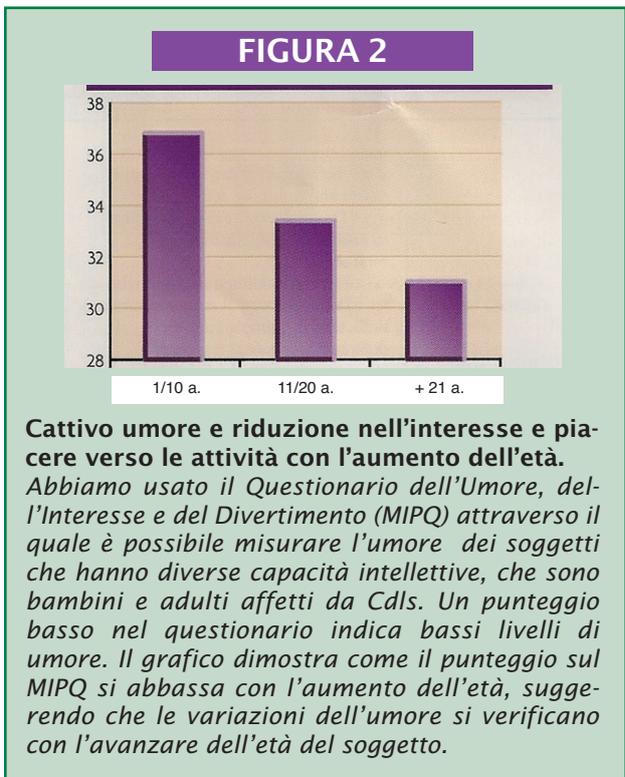
**Quale potrebbe essere la causa di questo cambiamento?**

### Qual è il motivo di questo cambiamento?

L'inizio della nostra ricerca dimostra che il cambiamento comportamentale può assumere tre forme principali e si può verificare in ogni combinazione. Questo include il cattivo umore e la mancanza di interesse e appagamento dato da attività precedentemente gradite, l'aumento dell'ansia personale o ansia generalizzata, e un aumento o la comparsa di crisi di aggressività o del comportamento autoaggressivo.

#### 1. Cattivo umore e mancanza di interesse e appagamento dato da attività precedentemente gradite.

I nostri studi più recenti dimostrano che alcuni soggetti affetti da Cdls sembrano mostrare cattivo umore e riduzione dell'interesse e del piacere nello svolgere attività con l'avanzamento dell'età (vedi figura 2). Questo può manifestarsi



come: mancanza di motivazioni, inappetenza, perdita delle autonomie raggiunte, incluso lavarsi e vestirsi, apparire più triste o stanco, e mostrarsi più indisposto del normale.

#### 2. Ansia / Ansia personale

Nella puntata precedente abbiamo descritto la presenza delle difficoltà di interazione personale nei soggetti affetti da Cdls che erano associati alla presenza del disturbo dello spettro autistico o da caratteristiche simili all'autismo.

Abbiamo descritto come i soggetti con Cdls possono considerare le interazioni personali come un fattore altamente scatenante della loro ansia e come questo si possa verificare.

I nostri studi più recenti dimostrano che le difficoltà di interazione personale possono diventare

più evidenti quando i ragazzi diventano adulti (vedi figura 3).

Questo potrebbe significare che le interazioni sociali diventano sempre più difficili da affrontare per i soggetti o scatenano più ansia quando crescono, a causa dell'aumento delle aspettative che si hanno da loro.

**Nel BOX 3** (vedi pagina 28) viene descritta una gita di gruppo per ragazzi affetti da Cdls organizzata da Lisa Collins, che lavora con la fondazione Cdls (UK e Irlanda). In alcuni individui, l'ansia potrebbe non essere ristretta alle situazioni personali, ma potrebbe essere più generalizzata, ad esempio una persona potrebbe sentirsi ansiosa se c'è un cambiamento nella sua routine.



### 3. Aumento o comparsa di aggressività verso gli altri, attacchi di autoaggressività (solitamente sotto forma di dermatillomania, ossia tormentarsi la pelle)

Come descritto sopra, il comportamento auto-aggressivo sembra che si verifichi nel 60% degli individui con Cdls, nonostante questo dato non sembri essere particolarmente più alto di quanto ci si aspettasse, dato il grado di ritardo intellettuale associato alla sindrome.

D'altro canto, la nostra ricerca sostiene che i soggetti con Cdls hanno molte meno probabilità di sviluppare aggressività rispetto ad altri indivi-

dui con lo stesso livello di abilità ma che non hanno la Cdls.

Tuttavia, nel corso dell'adolescenza e dei primi anni dell'età adulta, alcuni genitori hanno riportato un aumento nella frequenza e nell'intensità del comportamento aggressivo (comportamento auto aggressivo). In alcuni soggetti i genitori sostengono che questi comportamenti appaiono per la prima volta durante questi periodi di cambiamento.

**Nel BOX 4** (vedi pagina 29) viene descritto un ragazzo che dimostra un aumento delle crisi di aggressività nei primi anni dell'età adulta.

Nel caso di questo giovane, è possibile che i cambiamenti avuti a scuola abbiano scatenato il comportamento aggressivo; quando il ragazzo fu inserito in un programma provvisorio con meno aspettative e maggiormente strutturato, si dimostrò più felice e l'aggressività diminuì.

### Qual è la causa di questo cambiamento?

Esistono diverse possibili cause per questi cambiamenti. Le due principali sono:

#### 1. Dolore e fastidio

Dolore e fastidio possono provocare cattivo umore. Queste possibili cause dovrebbero essere immediatamente indagate; le cause principali, nei bambini e adulti affetti da Cdls, possono essere: reflusso, infezione alle orecchie, infezione ai denti, disturbi ai seni nasali, problemi all'anca. Altre cause potrebbero includere problemi renali e problemi intestinali.

Non potremo mai sottolineare abbastanza l'importanza di indagare le condizioni di salute fisica quando si verificano dei cambiamenti nel comportamento.

#### 2. Eventi stressanti e cambiamenti significativi

Dalle nostre osservazioni, abbiamo notato che i periodi in cui si verificano cambiamenti nell'umore e nel comportamento, sono in concomitanza con eventi stressanti o cambiamenti significativi (malattie, lutto in famiglia, cambiamento dell'abitazione, passaggio dalla scuola al college, cambio di un insegnante).

Molti soggetti con Cdls mostrano comportamenti tipicamente autistici, in particolare una forte preferenza per la routine e insistenza all'uguaglianza; questo significa che per loro questi cambiamenti sono estremamente difficili da affrontare, a causa dell'imprevedibilità e al possibile aumento della socializzazione che questi cambiamenti portano.

I cambiamenti possono aumentare il livello di ansia. Se la situazione persiste ed è percepita come schiacciante, allora si sentiranno incapaci

DESCRIZIONE DI UNA USCITA DI GRUPPO CON RAGAZZI AFFETTI DA CDLS

I genitori di alcuni ragazzi affetti da una forma lieve di Cdls, ci hanno riferito che i loro figli trovavano difficile farsi degli amici. Per saperne di più su questo aspetto, è stata organizzata una uscita pomeridiana, andando prima a teatro e poi a cena al ristorante con cinque tra adolescenti e ragazzi, per favorire lo sviluppo della capacità di interazione sociale e l'amicizia tra di loro. Quella che segue è la descrizione di questa uscita.

INTERAZIONE

Durante l'uscita, quattro dei cinque ragazzi non sembrava mostrare interesse a iniziare una conversazione con l'altro, e nemmeno con i volontari che accompagnavano i ragazzi nella serata.

Questo potrebbe essere dovuto al fatto che alcuni soggetti sviluppano ansia e trovano estremamente difficile l'interazione con persone a loro non familiari.

Inoltre, molte persone con Cdls potrebbero avere difficoltà a iniziare loro stessi una conversazione. Per esempio, un genitore ci ha riferito che il loro figlio non avrebbe mai iniziato una conversazione nemmeno con un membro della sua famiglia, e ciò potrebbe voler dire che le persone affette da Cdls assumono un ruolo passivo nella conversazione. Questo significa che se viene loro rivolta la parola rispondono, altrimenti è poco probabile che siano loro stessi a prendere l'iniziativa.

ANSIA

Durante l'uscita, due ragazzi mostravano alti livelli di ansia, tanto che si sono sentiti poco bene e sono stati riportati a casa. Entrambi i ragazzi hanno mostrato ansia sia a teatro sia al ristorante. Questa era manifestata con affanno, debolezza, malessere.



L'ansia mostrata in teatro potrebbe essere stata provocata dalla nuova e affollata situazione, e/o dal fatto che non conoscevano né i volontari che li accompagnavano, né gli altri ragazzi. L'ansia mostrata al ristorante potrebbe essere stata causata dall'alta aspettativa sociale di dovere mangiare insieme e di dovere interagire con altre persone.

STRATEGIE

Mentre i ragazzi erano a teatro, una ragazza con Cdls doveva in continuazione chiamare a casa per parlare con i vari membri della famiglia, nonostante perdesse parti della rappresentazione. Potrebbe avere agito così per ristabilire l'ordine e la prevedibilità nella nuova situazione. Dopo avere fatto le telefonate, la ragazza appariva più felice e rilassata, così questa appariva come una vera strategia messa in atto per affrontare la nuova situazione.

Nonostante gli alti e bassi avuti durante questa uscita, l'opinione generale dei genitori e dei ragazzi è stata positiva, molti hanno gradito il loro pomeriggio e ognuno ha imparato molto riguardo ai problemi che queste persone hanno dovuto affrontare.

ad affrontare l'ansia derivante.

Questa situazione di ansia persistente potrebbe portare al cattivo umore. Per alcuni si possono verificare cambiamenti e scoppi di aggressività e possono avere come conseguenza che il soggetto venga escluso o spostato in una nuova situazione. Questo spostamento può essere visto come una ricompensa al suo comportamento, poiché gli ha permesso di cambiare il suo ambiente e di ristabilire la prevedibilità attraverso il ritorno allo status precedente. **Vedi il BOX 5 (vedi pagina 29)** per un esempio di alcune difficoltà che affronta una persona con Cdls nel passaggio da una scuola all'altra.



Cosa si può fare per affrontare questi possibili cambiamenti nei giovani con Cdls?

Quando si manifestano questi cambiamenti andrebbero esaminati diversi aspetti che sono:

1. Assicurarsi che tutti gli aspetti medici siano opportunamente trattati e controllati. Inoltre, è necessario assicurarsi che le persone che lo assistono siano consapevoli di queste condizioni e sappiano cogliere i segnali di eventuali cambiamenti.

2. Se si sta verificando un cambiamento o sta per accadere qualcosa, è necessario che la persona sia preparata il più possibile.

Questo può essere fatto introducendo gradualmente la nuova situazione usando una tabella pianificata, avendo aspettative inferiori e svolgendo attività familiari nel contesto della nuova situazione per brevi periodi di tempo, come primo passo. Successivamente, è possibile introdurre gradualmente le nuove attività per periodi più lunghi.

**Vedi nel BOX 6 (vedi pagina 30)** per un esempio di come un ragazzo, usando questo metodo, si è integrato con successo nel suo posto di lavoro

dopo avere lasciato la scuola.

**3.** Se avete già superato il periodo dei cambiamenti, allora è importante definire una routine altamente strutturata con la nuova situazione, con le attività preferite e con aspettative inferiori.

Nel contesto della scuola o del centro diurno le persone che seguono il soggetto devono essere

coscienti di queste difficoltà e devono collaborare nell'applicazione di questa routine.

Le nuove attività possono essere introdotte gradualmente nel tempo.

**4.** Se il cattivo umore persiste allora è necessario sottoporre il ragazzo ad una visita psichiatrica o psicologica per una valutazione e intervento.

**BOX 4**

**ESEMPIO DI UN SOGGETTO AFFETTO DA CDLS CHE MOSTRA UN AUMENTO DELLO SCOPPIO DELL'AGGRESSIVITÀ DURANTE I PRIMI ANNI DELL'ETÀ ADULTA.**

Nell'arco di cinque anni, Darren iniziò a mostrare un peggioramento nel suo comportamento, in particolare a scuola. Questo si verificava principalmente sotto forma di ossessione verso alcune particolari persone, mostrando aggressività verso le stesse. Darren ripeteva il nome di qualcuno per diverse ore, e appena ne aveva l'occasione lo pizzicava o spintonava.

Inoltre, se la persona per cui Darren aveva l'ossessione si trovava nella sua stessa stanza, cominciava ad avere un comportamento molto ansioso: diventava bianco, cominciava a sudare, a tremare, a mordersi le mani e pizzicarsi le dita. A questo punto Darren, con molte probabilità, poteva diventare aggressivo verso quella persona.

Questo comportamento ossessivo inizialmente si verificava circa una volta a settimana, ma nel tempo è andato aumentando fino a verificarsi ogni giorno.

A Natale 2005 Darren lasciò la scuola, poiché questo gli causava troppo stress. Da quel momento Darren apparve molto più felice e ridusse di molto il comportamento aggressivo. Di recente ha iniziato a frequentare un centro diurno per un giorno a settimana, specifico per persone affette da autismo. Questo è un centro molto piccolo ma altamente strutturato. Darren sembra essere molto felice di frequentare questo centro, e quando torna a casa appare felice e rilassato. Il comportamento aggressivo di Darren si è notevolmente ridotto da quando ha iniziato questo nuovo programma.



**BOX 5**

**ESEMPIO DI UN DIFFICILE PASSAGGIO DA UNA SCUOLA ALL'ALTRA DI UN SOGGETTO AFFETTO DA CDLS**

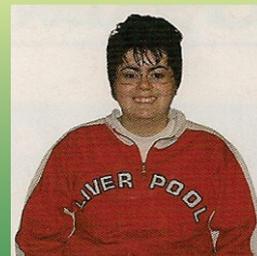
Abby aveva visitato per due volte la nuova scuola dove sarebbe andata, prima di cominciare a frequentarla a tempo pieno.

Nel corso della seconda settimana, Abby iniziò a dire che non voleva più andare a scuola. Alcuni pomeriggi si mostrava silenziosa e introversa. La mattina seguente, prima di uscire, Abby si lamentava di non sentirsi bene o di essere stanca. Successivamente, spesso si arrabbiava e piangeva perché non voleva andare a scuola.

La scuola è stata in grado di capire che una delle attività che Abby frequentava non era di suo gradimento, cioè il corso di teatro. Abby è abbastanza timida, e il teatro potrebbe averle provocato uno stato d'ansia, a causa dell'alta aspettativa di interazione, come dovere lavorare con un gruppo di persone e doversi mostrare di fronte agli altri. La scuola ha sostituito questa attività con il corso di cucina.

Così Abby era molto più felice. Probabilmente, il motivo sta nel fatto che cucinare non comporta lo stesso grado di interazione sociale, e di conseguenza è meno stressante.

È importante notare che Abby non ha mai detto di sentirsi in "ansia". Probabilmente trovava difficile chiamare questa emozione nel giusto modo. Invece, diceva di sentirsi "stanca" e "poco bene" e il suo umore cambiava.



ESEMPIO DI UN PASSAGGIO FELICE DALLA SCUOLA AL LAVORO

Dopo avere visitato due scuole tradizionali per persone con problemi, Craig sapeva che non avrebbe voluto frequentare nessuna delle due.

Così suo padre gli trovò un lavoro part-time nella sua stessa azienda, un'acciaieria. L'inserimento di Craig nel lavoro avvenne gradualmente e venne impiegato molto tempo.

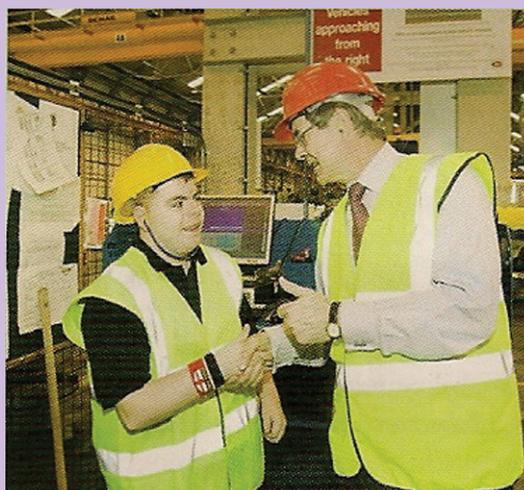
Inizialmente lavorava due ore la settimana, aumentando gradualmente fino a tre giorni a settimana per quattro ore al giorno.

Questo inserimento è stato protratto fino a farlo lavorare a tempo pieno.

Anche le responsabilità di Craig sono aumentate con il tempo. Inizialmente, il suo compito principale era di spazzare il pavimento del negozio. Adesso invece, aveva acquisito una larga gamma di responsabilità, come occuparsi della distruzione dei documenti cartacei, curare il foglio delle presenze degli altri lavoratori e tenere in ordine.

I suoi colleghi di lavoro ritengono che Craig abbia aumentato la fiducia in se stesso da quando ha iniziato a lavorare con loro.

All'inizio, Craig si mostrava molto silenzioso; adesso invece era diventato molto più socievole, salutava i suoi colleghi ogni volta che li incontra in giro per l'azienda, e mostrava di apprezzare la loro compagnia. A volte Craig esprimeva proprio quanto gli piacesse lavorare in questa azienda.



*La chiave di questo passaggio di successo è stato ascoltare i desideri di Craig, l'inserimento graduale e assicurarsi che ci fosse prevedibilità e routine.*

CONCLUSIONI

*E' chiaro che esistono alcuni cambiamenti comportamentali che i soggetti affetti da Cdls sperimentano che hanno un impatto sulla qualità della loro vita e di quanti sono coinvolti nella loro cura e assistenza. Inoltre, è chiaro che nonostante alcuni cambiamenti possano essere associati alla Cdls, questo non significa che questi comportamenti non possano essere corretti o che non si possa fare niente.*

*Stiamo vedendo un numero crescente di famiglie che ci riportano di cambiamenti comportamentali in positivo una volta che sono riusciti ad individuare la causa e il problema. Per noi è sorprendente constatare quanto frequentemente la causa è dovuta a una condizione di salute, e quanto frequentemente questa condizione di salute sia legata al reflusso. Anche se pensate che questo sia un problema risolto, è sempre bene considerarlo come possibile causa.*

*Siamo grati alla Fondazione Cdls per avere sponsorizzato il lavoro di Jo Moss e Lisa Collis e ci auguriamo che voi troviate utili le loro scoperte.*

*Faremo sempre di più per cercare di capire le ragioni del cambiamento comportamentale nella Cdls e vi terremo aggiornati sulle scoperte. Nel frattempo, ricordate: non deve essere così.*

*Ringraziamo di cuore Antonella Sacchetti per aver tradotto le prime due puntate e Stefania Bartoli per la terza parte.*



# **CRESCERE CON LA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE**

**COME CAMBIANO GLI ADOLESCENTI  
E I GIOVANI ADULTI**

## Introduzione

# ALLA RICERCA DI TANTE RISPOSTE

Quale sarà il futuro di mio figlio? Quali cambiamenti aspettarsi nel corso della sua crescita? Queste sono le domande che spesso molti genitori fanno e per le quali, naturalmente, non c'è una risposta definitiva.

Nel caso di un bambino con diagnosi di CdL l'incertezza aumenta. Alcuni genitori hanno anche avuto la brutta esperienza di sentirsi dire che il proprio figlio non sarebbe arrivato all'età adulta. Mentre ora sappiamo che le persone affette da CdL arrivano alla maturità, è meno chiaro come la sindrome influisca sulla loro crescita. La ricerca sta dimostrando come alcuni cambiamenti nel comportamento e nell'umore (e forse anche in altri ambiti) possono manifestarsi quando una persona affetta cresce.

Anche qui, all'Università di Birmingham, il professor Oliver, la dottoressa Moss e il loro gruppo di lavoro hanno evidenziato che alcuni elementi emergono alla fine dell'adolescenza e all'inizio dell'età adulta, soprattutto per i soggetti con forma moderata.

Vogliamo condividere con voi alcune delle storie che abbiamo raccolto dalle famiglie per darvi un'idea delle diverse esperienze fatte dalle persone con la sindrome nel loro processo di crescita.

Abbiamo chiesto a sei giovani adulti con la sindrome, e alle loro famiglie, di raccontarci la loro esperienza (sono le Storie da 1 a 6).

Vogliamo provare a dimostrare come alcune vicende di queste storie potrebbero collegarsi ai ritrovamenti della ricerca sulla sindrome.

In questo percorso non abbiamo solo scoperto

alcuni dei cambiamenti vissuti da questi giovani adulti e dalle loro famiglie, ma anche i diversi modi con cui hanno gestito le sfide dell'adolescenza e del divenire adulti. Come ha detto un genitore, attraversare tutti questi problemi è "un bel viaggio dignitoso che vale la pena di esser vissuto".

E' importante tenere a mente, durante la lettura di queste esperienze, che la sindrome ha effetti molto variabili, sia fisicamente sia psicologicamente. Questo vale anche per i cambiamenti che le persone vivono di volta in volta. Inoltre è assai complicato separare la sindrome da

tutti gli altri aspetti che riguardano un individuo, ed è sempre difficile mettere in relazione con il singolo le scoperte della ricerca su gruppi di persone con CdL. Possiamo solo tracciare le linee generali ben sapendo che ogni individuo è diverso da un altro.

Nell'articolo abbiamo ripreso le idee di alcune famiglie su come comportarsi in determinate situazioni,

e i suggerimenti scaturiti dal lavoro svolto con altri gruppi che hanno problemi simili (ad esempio persone con disordini dello spettro autistico o anche semplicemente persone in fase di sviluppo). Bisogna continuare a fare ricerca per comprendere l'efficacia di strategie diverse per persone con la CdL. **Da quest'articolo non bisogna aspettarsi una rassegna completa di soluzioni ai problemi dello sviluppo, ma qualche suggerimento.** Abbiamo anche menzionato la bibliografia degli studi a cui facciamo riferimento.

La ricerca sta dimostrando come alcuni cambiamenti nel comportamento (e forse anche in altri ambiti) possono manifestarsi quando una persona affetta cresce.



1

## COSA CAMBIA?

### Difficoltà a gestire il cambiamento e l'incertezza

**Gli individui con la CdL hanno molte cose in comune con le persone affette da disordini dello spettro autistico (DSA) e in realtà molti soggetti con CdL hanno una diagnosi anche di DSA (schema A).**

Le persone con disturbi dello spettro autistico spesso prediligono la consuetudine e la ripetitività, e questo può esser vero anche per gli individui con CdL. Nelle storie individuali (storie 1-6), le famiglie di Estey, Jake, Victoria, Keith ed Eleanor riportano che all'origine del nervosismo ci sono cambiamenti e contrattempi. Le famiglie di ragazzi con CdL raccontano che i problemi con queste due categorie aumentano nel corso dell'adolescenza. Alcune ricerche suggeriscono inoltre che le caratteristiche tipiche dei DSA possono diventare rilevanti nel tempo, e questo spiegherebbe l'aumento di certi problemi dovuti al cambiamento. Gli elementi raccolti al *Cerebra Centre* indicano che i soggetti con CdL dai 16 anni in poi mostrano un comportamento ripetitivo e altre caratteristiche simili ai DSA molto più rispet-



## Schema A

### Disordini

### dello Spettro Autistico (DSA)

I Disordini dello Spettro Autistico (DSA) sono un insieme eterogeneo e complesso di problemi dello sviluppo. Si può diagnosticare sulla base delle differenze di:

- interazioni sociali
- comunicazione (verbale e non)
- comportamenti ripetitivi

La maggior parte delle persone con DSA non presenta una sindrome genetica riconosciuta. Tuttavia molte persone con CdL mostrano alcuni caratteri di DSA, in alcuni casi anche una diagnosi. Questo è vero anche per altre gravi sindromi genetiche, come la Sindrome dell'X fragile. Quindi, alcune delle teorie sui DSA, e determinati metodi per gestire le difficoltà, possono essere utili anche per le persone con CdL.

to ai soggetti più giovani. I ricercatori italiani (Basile et al., 2007) hanno osservato che la ripetitività è una prerogativa dei soggetti più grandi. Altri ricercatori (Sarimski, 1997) hanno suggerito che i bambini dai sei anni in su incontrano maggiori difficoltà a cambiare le loro abitudini rispetto ai bambini più piccoli.

Una delle teorie utilizzate a volte per spiegare alcuni aspetti dei disturbi dello spettro autistico è la teoria della "disfunzione esecutiva" (schema B). Questa teoria può essere utile a spiegare alcune caratteristiche dei soggetti con CdL.

Nella vita di un individuo i cambiamenti iniziano intorno all'adolescenza, e questa potrebbe essere una ragione per cui persone con CdL hanno più problemi all'approssimarsi di questa fase. Il passaggio dai servizi per l'infanzia ai servizi per adolescenti è spesso problematico (vedi storie di Keith e Jake, storie 3 e 4).

L'aumento delle difficoltà nella vita di ogni giorno si accompagna all'aumento dell'indipendenza (vedi in particolare Estey, storia 1). Un buon esempio in questo senso è l'uso dei mezzi pubblici, la cui variabilità è un serio problema per molte delle famiglie con cui ci confrontiamo. Nello specifi-

continua a pag. 6 →

## Schema B

### La teoria della disfunzione esecutiva

Il termine funzione esecutiva descrive un insieme di capacità, tra cui la pianificazione, il controllo degli impulsi, l'inibizione di azioni frequenti se inappropriate, il passaggio a pensieri o azioni differenti a seconda della situazione. Si pensa che i disordini dello spettro autistico presentino un deterioramento di alcuni aspetti della funzione esecutiva. In questo caso si parla di teoria della "disfunzione esecutiva" e potrebbe spiegare perché un imprevisto può diventare un problema per le persone con DSA. Un cambiamento improvviso potrebbe coinvolgere la capacità di inibire un'attività abituale, il compiere azioni diverse e la loro pianificazione. Dal momento che i DSA e la CdL hanno molto in comune, si pensa che la teoria della disfunzione esecutiva possa spiegare alcuni aspetti della CdL stessa.

#### LA DISFUNZIONE ESECUTIVA E LE ABITUDINI

Immaginiamo che una persona fittizia, Arlene, sia abituata a vedere sempre lo stesso autista, Bill, alla fermata dell'autobus, alle otto e cinque del mattino. Bill bussa sempre alla porta e dice "Buongiorno Arlene" quando Arlene apre la porta. E lei risponde "Buongiorno Bill" ed entra nel minibus. Una mattina Bill non si sente bene e un autista diverso, Charlie, bussa alla porta alle otto e cinque. Quando Arlene apre la porta lui dice "Ciao sono Charlie" e porge la sua mano ad Arlene. Quando lei apre la porta deve sopprimere l'azione abituale e consolidata ("Buongiorno Bill"). Deve anche generare una nuova azione (ad esempio dare la mano a Charlie e dirgli "Ciao"). Ora immaginiamo che Charlie apra la porta posteriore e non quella anteriore. Arlene deve reprimere la sua azione abituale (entrare dalla porta anteriore) e potenzialmente pensare e fare una serie di nuove azioni (spiegare il problema a Charlie o sedersi da un'altra parte sul minibus). Per una persona che ha problemi con la funzione esecutiva tutto ciò potrebbe risultare estremamente difficile.



## Storia 1

# ESTEY

## La libertà si presenta impegnativa

*Estey ha compiuto 31 anni e vive nel suo appartamento a Brighton. I suoi genitori abitano dietro l'angolo e la vanno a trovare regolarmente. Lei li chiama se si presenta un problema (un lavandino otturato, i vicini rumorosi). Estey ha anche un sistema di emergenza nel suo letto (un pulsante di chiamata e dei sensori) a causa dell'epilessia di cui soffre da quando aveva 23 anni. Estey ha una domestica che ogni due settimane la aiuta con le faccende.*

*L'anno scorso Estey ha completato con successo un corso al college (Sviluppo dell'attività quotidiana e lavorativa). E' un membro attivo della parrocchia e aiuta anche altre associazioni. Oltre alla CdL (diagnosticata solo nel 2009), Estey presenta anche la sindrome di Asperger e frequenta il suo gruppo per i disturbi dello spettro autistico, Aspire. Proprio a una festa di Natale con questo gruppo Estey ha incontrato il suo fidanzato, oltre cinque anni fa, e lo vede ogni mercoledì. Estey suona la batteria; le piace ascoltare musica e CD di favole (il suo autore preferito è Roald Dahl) e guardare film. Inoltre le piacciono i treni a vapore e colleziona ventagli.*

#### Problemi nell'età adulta

Il miglioramento delle capacità di Estey per vivere da sola, uscire, usare i mezzi, le ha dato molta libertà ma ha anche presentato il conto. Negli ultimi anni Estey ha avuto problemi quando le cose non sono andate secondo le sue aspettative. Per esempio, una volta si è arrabbiata moltissimo quando non le è stato possibile prendere il suo solito autobus. Le cose sono degenerare a tal punto che è stata chiamata la Polizia. Estey si innervosisce molto con i contrattempi (ad esempio se un amico non riesce ad andare all'appuntamento) o se non è in grado di prepararsi per un'occasione (ad esempio se non ha l'abbigliamento giusto per andare a camminare o cucinare). In queste situazioni Estey presenta problemi come

rabia e aggressività, oltre all'ansia. Per gestire questi stati d'animo Estey ha partecipato alla terapia cognitivo-comportamentale (TCC). Ha così imparato a distaccarsi ascoltando la sua musica per meglio affrontare emozioni come la rabbia. Ancora adesso Estey porta con sé le informazioni sulla sua condizione e le diagnosi da mostrare agli estranei per farsi aiutare. Non sempre la gente capisce che Estey ha un deficit intellettivo e che deve essere trattata di conseguenza.

La tendenza di Estey a prendere tutto alla lettera ha provocato qualche problema alla famiglia e agli altri. Una volta Estey si è rifiutata di parlare a un poliziotto perché le era stato insegnato a non parlare agli estranei. I suoi genitori le hanno dovuto spiegare che i poliziotti, come altre persone in uniforme, non rientrano in questa categoria. I suoi genitori impiegano molto tempo a spiegare le eccezioni alle regole, cercando di prevedere eventuali problemi con le istruzioni. Estey ha un cellulare che può usare per chiamare i suoi se c'è un problema quando è fuori. Questo ha semplificato le cose perché spesso i suoi genitori hanno potuto risolvere i problemi al telefono man mano che si presentavano.

I suoi genitori pensano che i problemi con la rabbia potrebbero essere correlati all'insorgenza dell'epilessia, o alle medicine che Estey prende per controllarla. Negli ultimi tempi hanno notato una maggiore fiacchezza nei suoi movimenti e un peggioramento della memoria e del linguaggio, in particolare da quando prende i farmaci per gli attacchi epilettici. In aggiunta, la consapevolezza di Estey è aumentata e questo ha fatto sì che si rendesse conto dei propri limiti. Il terapeuta del suo gruppo di terapia cognitivo-comportamentale l'ha aiutata a concentrarsi sulle cose che lei riesce a fare e a guardare l'aspetto positivo delle situazioni.

In tutti questi anni i genitori di Estey hanno speso molto tempo per perorare la sua causa e spesso hanno dovuto lottare per ottenere il giusto supporto. Sembra che tutto funzioni quando loro hanno uno stretto contatto con le persone intorno a Estey. Per esempio, il corso al college è andato bene proprio perché i genitori si sono tenuti in stretto contatto con gli insegnanti.



co, Estey per un imprevisto è dovuta scendere dall'autobus che prendeva abitualmente, e questo le ha causato una forte ansia e un accesso di ira. L'incremento di comportamenti simili ai DSA potrebbe essere associato anche a cambiamenti neurologici ma è necessario condurre ulteriori ricerche (vedi Schema C).

#### Cosa possiamo fare?

I genitori e gli operatori affrontano in modi diversi le difficoltà con i cambiamenti e il bisogno di routine. Può essere molto efficace mantenere le giornate il più regolare possibile (ad esempio la vita a casa di Jake, caso 3). Questo può significare parlarne a scuola, agli insegnanti e agli operatori per aiutarli a capire il bisogno di abitudini. La pianificazione può fare la differenza in caso di imprevisti. Ad esempio, nella famiglia di Keith si discute con lui di ogni possibile imprevisto, nel dettaglio, per smorzare l'eventuale stress che potrebbe causare.

I momenti di transizione possono essere meno problematici se si visita un nuovo posto prima di andarci (come per Jake il passaggio dalla scuola al college e per Eleanor al suo appartamento), consentendo che la novità arrivi per gradi. Qualche volta può essere utile anche l'uso delle storie sociali sugli spostamenti e i cambiamenti.

Estey e la sua famiglia hanno trovato nel cellulare uno strumento impagabile in caso di imprevisti (la ragazza può chiamare i genitori), così come anche le strategie impariate con il gruppo di terapia cognitivo-comportamentale. Lasciare che le persone con CdL si organizzino da sole per alcune attività può essere d'aiuto, così come lasciare loro il controllo può ridurre la paura dell'imprevisto (ad esempio il barbecue di Victoria e il ballo per il suo trentesimo compleanno). In alcuni casi è utile non permettere che si instauri una routine per evitare la dipendenza da programmi che sono spesso difficili da mantenere. I genitori di Jake non organizzano mai le proprie visite in un giorno specifico della settimana, ma lo scelgono di volta in volta, in modo che non sia un problema cambiarlo.

## Schema C

### Il cambiamento neurologico

Quando si parla di cambiamento "neurologico" in questo contesto spesso ci si riferisce ai cambiamenti del sistema nervoso centrale, di cui fanno parte il cervello e il midollo spinale. Il cervello di ognuno di noi cambia continuamente, in questo senso siamo costantemente soggetti a mutamenti neurologici. Esistono anche delle modificazioni specifiche che hanno luogo quando un individuo procede nella sua crescita. E' possibile che nelle persone con CdL, in fase di sviluppo, ci siano dei cambiamenti diversi o aggiuntivi, e questo spiegherebbe la differenza di comportamenti. A questo riguardo bisogna condurre altre ricerche per confermare queste ipotesi.

2

## UMORE, COINVOLGIMENTO E PIACERE

### Le ricerche dimostrano che l'età ha un ruolo nelle emozioni

*Lisa Nelson, grazie al finanziamento della Fondazione, ha da poco completato il suo dottorato di ricerca al Cerebra Center con Chris Oliver e Jo Moss. Ha usato un questionario specifico (il questionario su umore, coinvolgimento e piacere) per quantificare l'umore delle persone con CdL così come il coinvolgimento e il piacere che dimostrano svolgendo le loro attività.*

Lisa ha riscontrato delle differenze tra gruppi di età. Nello specifico, persone più grandi manifestano un interesse e un coinvolgimento minore di quelle più giovani. Altri ricercatori, sia al Cerebra Centre che altrove, riportano che questi tre fattori aumentano più il soggetto è giovane (Berney, Ireland&Burn, 1999), e suggeriscono che gli adulti con CdL mostrano sentimenti negativi più dei bambini (Oliver, Berg, Moss, Arron&Burbidge, 2011). Messi tutti insieme, **questi studi sembrano suggerire che l'umore, il coinvolgimento e il piacere diminuiscono con l'invecchiamento delle persone.**

Sembra che gli eventuali cambiamenti possano avvenire tra l'adolescenza e l'età adulta. Nel suo studio Lisa Nelson in-

continua a pag. 8 →

## Schema D

### Cambiare con l'età

Come facciamo a esser certi che alcuni cambiamenti dovuti all'età sono comuni a tutti i gruppi, tipici dei soggetti con deficit intellettivi o tipici della CdL? Questa è una domanda a cui è difficile rispondere, ma spesso gli studi si avvalgono di gruppi di confronto. Ad esempio, potremmo mettere a confronto il comportamento di soggetti con CdL con quello di persone con sindromi genetiche diverse, con capacità più o meno simili. Il possibile sviluppo di alcuni problemi identificati in quest'articolo sembra essere specifico per il gruppo con la CdL.

## Storia 2



# ANDREW

### Quando il sonno ha un effetto sulle opportunità di lavoro

*Andrew ha 24 anni e vive in un appartamento vicino alla spiaggia. Vive da solo dal 2006 e sta bene. E' vicino alla sua grande famiglia e di tanto in tanto vede sua zia e sua nonna. Parla spesso al telefono con sua madre che ora vive in Scozia.*

*Andrew lavora in un supermercato locale due volte a settimana, a dieci minuti di macchina. Guida, gli piacciono le automobili e di recente ha conseguito un diploma come meccanico. Quando abbiamo intervistato Andrew era in attesa di ricevere il suo attestato di meccanico e stava pensando a un possibile lavoro in un garage.*

#### Problemi nell'età adulta

Andrew dice che i suoi problemi principali nascono dal sonno. Ha sempre difficoltà a dormire alla sera, e non riesce ad addormentarsi se non tiene la televisione accesa. Fa molta fatica il giorno dopo a svegliarsi. E' successo che non rea-

gisse al suono di due cellulari, sette sveglie, la televisione al massimo del volume e una lampada che si accendeva sincronizzata con le sveglie. Tutto questo ha costituito un limite per le opportunità professionali di Andrew, anche se adesso riesce a organizzare i turni a seconda delle sue necessità di riposo. Andrew ha chiesto di vedere un esperto dei disturbi del sonno per parlargli dei suoi problemi. Andrew è una persona riservata e poco portata alla socializzazione. Lavorare a contatto con i clienti nell'attività lavorativa l'ha aiutato, ma incontrare estranei rimane ancora un problema. A questo si aggiungono le difficoltà con il malumore e l'ansia. Ad esempio non è riuscito a sottoporsi a un esame medico (per restringimento dell'esofago) a causa dell'agitazione. Tuttavia è vero che Andrew è riuscito a superare alcune delle sue paure. Prima aveva paura degli aghi ma li ha affrontati a testa bassa facendosi fare alcuni tatuaggi (anche se all'inizio è svenuto!).

dica il periodo dai 19 ai 22 anni come il punto più basso per i fattori coinvolgimento e piacere. E' interessante notare come questo è il momento in cui spesso le persone cambiano abitudini di vita e di assistenza, e abbiamo una certa evidenza che gli imprevisti e l'instabilità sono correlati al malumore.

Alcune delle storie qui riportate sono compatibili con il peggioramento dello stato d'animo, la perdita di interesse e lo scarso appagamento nello svolgere diverse attività, nell'adolescenza e all'inizio dell'età adulta (in particolare le storie di Estey, Andrew e Vittoria, storie 1, 2, e 6). Alcune delle persone con cui abbiamo parlato hanno anche testimoniato di come, dopo un periodo di difficoltà, l'umore si è ristabilito soprattutto in seguito al ripristino delle abitudini.

#### Cosa possiamo fare?

Prima cosa, è importante essere consapevoli dei primi segni di peggioramento dell'umore, potrebbe non essere così ovvio. Alcuni di questi segni sono i cambiamenti nell'appetito, la riduzione della motivazione, la perdita di autonomia (ad esempio lavarsi, vestirsi), pizzicarsi o graffiarsi braccia e gambe, la tendenza a piagnucolare, la stanchezza o anche il malessere fisico.

Seconda cosa, se l'umore peggiora è importante capire se non possa dipendere dal dolore o da un disturbo. Il reflusso, le infezioni dell'orecchio medio e problemi ai denti o ai seni paranasali causano sofferenza nella CdL. Voi, con il medico curante, potete indagare anche la presenza di problemi renali e intestinali, probabili nei soggetti con la CdL, che possono influenzare l'umore. Il medico dovrebbe essere in grado di valutare tutti questi problemi. Insistete se necessario!

Se pensate che i problemi con l'umore persistono anche dopo aver valutato e sistemato il dolore, allora vi rimangono altre strade per affrontare il peggioramento dell'umore. Chiedete al vostro medico di base, o a un altro operatore sanitario, di raccomandarvi uno psichiatra o uno psicologo clinico per la valutazione e il trattamento del problema. Esistono diversi farmaci che possono essere presi in considerazione, il vostro medico o lo psichiatra possono prescrivervi. Esistono anche altri interventi che non prevedono l'uso di farmaci, e che uno psicologo clinico, lo psichiatra e diversi altri professionisti del settore possono consigliarvi e fornire. Tra questi c'è la terapia cognitivo-comportamentale, che aiuta le persone a migliorare il proprio umore cambiando quello che fanno o come lo fanno. L'utilizzo di questo tipo di terapia dipende dal livello di abilità dell'individuo.

Da ultimo, come si diceva precedentemente, i cambiamenti di routine e la perdita di riferimenti conosciuti (come la scuola) possono avere un effetto sul temperamento, soprattutto nelle persone con CdL. Con il tempo, abituarsi gradualmente alle nuove consuetudini può condurre a un miglioramento dell'umore in modo naturale.

Prestate attenzione a eventuali segnali di peggioramento dell'umore, non sempre sono evidenti. Alcuni di questi sono i cambiamenti nell'appetito, la riduzione della motivazione, la perdita di autonomia (ad esempio lavarsi, vestirsi), pizzicarsi o graffiarsi braccia e gambe, la tendenza a piagnucolare, la stanchezza o anche il malessere fisico.



## Storia 3

### Imparare ad affrontare la rabbia e l'ansia

*Jake ha 21 anni e vive in condivisione in una casa con altre tre persone con deficit intellettivi. Una persona dello staff è presente 24 ore su 24. Jake ha vissuto in questa casa per tre anni e mezzo ed è entusiasta dei suoi progressi, come lo sono la sua famiglia e lo staff.*

*Jake frequenta il college due volte a settimana, per il resto del tempo si tiene occupato a casa con i suoi coinquilini e il personale di supporto: passeggiano, vanno a fare la spesa, giocano a pallone in cortile. Jake si trova particolarmente bene con uno dei coinquilini, Simon, con il quale è stato da poco in vacanza, accompagnato da alcuni operatori della casa.*

#### Problemi nell'età adulta

Durante l'adolescenza, mentre Jake viveva ancora con i genitori, le cose si sono complicate. Aveva iniziato ad avere degli accessi d'ira e qualche volta aveva aggredito fisicamente sua madre. In un'occasione in particolare Jake era balzato fuori dalla macchina ed era scappato mentre la madre stava guidando. Spesso questi episodi erano scatenati da imprevisti o da cambiamenti delle attività abituali. Jake diventava progressivamente più ansioso (lo dimostrava mettendosi a camminare su e giù o pizzicandosi la pelle), e spesso l'agitazione si tramutava in rabbia. L'agitazione e la rabbia derivanti dai cambiamenti sono sempre state un problema per Jake, ma le cose sono peggiorate negli anni dell'adolescenza. Con l'aiuto di un tirocinante in psicologia clinica Jake ha imparato alcune tecniche per tenere sotto controllo e affrontare l'ansia e la rabbia. Adesso che si è organizzato in questa nuova situazione non ha quasi più accessi di ira, anche se poco tempo fa ha smontato e buttato via la porta della sua camera da letto per la rabbia. Dopo aver parlato di quest'incidente con i membri dello staff, è stato chiaro che Jake si era innervosito per un particolare evento che si approssimava.

Una volta che Jake è riuscito a evitare quest'atteggiamento, le cose sono andate subito meglio. I membri dello staff in casa stanno imparando a riconoscere i segnali di un peggioramento dell'umore per aiutarlo ad affrontare l'ansia, ad esempio giocando a pallone in cortile. Con alcuni di essi Jake si sente anche di poter parlare quando qualcosa lo preoccupa. Jake ha un notevole senso dell'umorismo e alcune situazioni ansiogene possono essere ridimensionate dallo staff con una battuta.

#### Passaggi

Il passaggio dalla scuola al college è stato molto difficile ma alla fine si è rivelato un succes-

# JAKE

so. Innanzitutto, nel programma della scuola di Jake era prevista mezza giornata al college, che Jake ha frequentato con un membro dello staff una volta a settimana durante tutto l'anno, prima del passaggio. Alcuni membri dello staff lavoravano sia a scuola sia al college, e questo è stato di grande aiuto. Anche il passaggio da casa alla sua sistemazione attuale è stato difficile sia per Jake sia per la sua famiglia. Solo il prendere la decisione ha messo a dura prova tutti, ma adesso sono davvero molto contenti del risultato. In famiglia avevano pensato che per Jake fosse meglio un ambiente accogliente, dove potesse vivere con altre persone, e di conseguenza è stata scelta l'attuale sistemazione. Jake si è ambientato splendidamente, molto più velocemente delle aspettative. Sei mesi dopo il trasloco, sia i genitori sia lo staff pensavano che tutto filasse liscio. L'ultimo anno è stato "favoloso".

Prima del trasloco, la famiglia aveva usato le storie sociali con Jake per parlare di quando si diventa adulti e si lascia la casa. Una cosa che ha sicuramente facilitato il passaggio è stata la buona comunicazione tra i genitori di Jake (Myra e Steve) e la responsabile della casa di Jake, Della. Il trasloco è stato preceduto da un periodo di valutazione durato 4-5 mesi, durante i quali Della e i genitori di Jake sono stati in stretto contatto. Questo rapporto stretto ancora continua. La regolarità dei programmi e l'approccio sicuro di Della fanno sentire Jake al sicuro nella nuova casa. Le visite della sua famiglia sono programmate in anticipo in modo da mantenere le cose negli schemi e rassicurarli, e per evitare la sovrapposizione con attività pianificate con lo staff. Appena Jake si è sistemato, è stato chiaro che la famiglia poteva telefonare, spesso per chiedere allo staff di fare un salto, anche con scarso preavviso. Ad esempio Steve poteva arrivare senza avvertire e portare Jake a bere qualcosa al pub, senza aver programmato niente.

L'abbigliamento è stato spesso un argomento spinoso per Jake. E' sempre stato importante che indossasse gli abiti giusti per particolari occasioni, e nel passato si è vestito da poliziotto frequentemente, o ha imitato alla perfezione l'abbigliamento di suo padre o di suo nonno. In una recente vacanza nel distretto dei laghi, Myra e Steve si erano sorpresi e mostrati un po' ansiosi perché Jake non si era messo i suoi "vestiti per tornare a casa", la mattina del rientro. Quando Jake ha risposto "Li metto dopo colazione", Myra e Steve hanno capito che il figlio fosse rilassato e felice.

3

# L'ANSIA E LA SOCIALIZZAZIONE

## Cosa scatena i problemi di comportamento

L'ansia è generalmente definita come uno spiacevole stato emotivo caratterizzato da sentimenti di apprensione, spavento e inquietezza. Ha dei risvolti fisici (come l'accelerazione del battito cardiaco) e psicologici (come il nervosismo). Può essere d'aiuto in certe occasioni, ad esempio in una situazione pericolosa, ma diventa un problema se si verifica troppo spesso o in situazioni non necessarie. L'ansia è spesso correlata a un peggioramento dell'umore e quelle persone che hanno problemi di agitazione sono più facilmente inclini a sentirsi giù (e viceversa). Gli elementi scatenanti ansia variano da persona a persona. Per gli individui con CdL le cause più comuni includono i cambiamenti di programma e le situazioni sociali ritenute difficili.

Tutte le persone intervistate in quest'articolo hanno avuto problemi di ansia durante l'adolescenza e all'inizio dell'età adulta. Ciò non vuol dire che tutti i soggetti con CdL presenteranno gli stessi problemi: da notare che i ricercatori italiani hanno provato che gli individui con una forma più sfumata di CdL (come quelli intervistati in quest'articolo) possono presentare più sintomi rispetto a individui con meno abilità (Basile et al., 2007). Tuttavia appare chiaro che in certa misura l'ansia caratterizzi la CdL, in particolare con lo sviluppo (Kline et al., 2007).

### Ansia sociale

Da tempo è risaputo che gli individui con CdL hanno in comune la difficoltà a socializzare, e questa caratteristica è tipica anche delle persone con i disturbi dello spettro autistico. E' ugualmente vero che spesso diventano ansiosi in occasione di scambi sociali (da cui la definizione ansia sociale). Una forma estrema di ansia sociale, abbastanza comune nella CdL, è il mutismo selettivo. Questo termine serve a descrivere il comportamento di persone che non parlano in determinate situazioni o a determinate persone, anche se ne sono capaci.

Le ricerche nel nostro dipartimento indicano che l'ansia sociale può aumentare con la crescita dell'individuo con CdL (Collins et al., 2006). Le richieste di socializzazione aumentano verosimilmente intorno all'adolescenza, e questo favori-

continua a pag. 12 →



## Storia 4

# KEITH

## Il computer portatile e la macchina fotografica a supporto del comportamento

Keith ha 24 anni e vive nella campagna irlandese con padre, madre e quattro fratelli più piccoli. La famiglia di Keith ha giudicato inadatti i servizi offerti nella zona e ha predisposto per il figlio un programma personalizzato di attività, con l'assistenza di personale che si reca a casa, 12 ore alla settimana. Il programma è elaborato con attenzione dalla famiglia e riesaminato ogni mese dall'ente di sostegno che si occupa dell'assistenza di Keith. Le attività vengono scelte osservando le attuali abilità del ragazzo, e considerando quali competenze sarebbero utili per portarlo a una maggiore indipendenza. I progressi di Keith vengono annotati e lo schema delle attività aggiornato regolarmente. Nel programma era inclusa la frequenza nel college locale per otto giorni, e si è rivelata un grande successo. Keith ha frequentato altri otto giorni (nel periodo ottobre 2011-marzo 2012) conseguendo il diploma "Come vivere oggi".

Quando abbiamo parlato con Catherine, la madre, Keith aveva preparato la cena per tutta la famiglia, la sera prima. Con un po' di aiuto aveva comprato e cucinato la carne, e aveva preparato le verdure.

Keith si porta sempre dietro una macchina fotografica digitale, per lui e per la sua famiglia uno strumento meraviglioso per comunicare, che lo aiuta a esprimere le sue necessità e fornisce la base immediata per iniziare una conversazione. Keith ha anche messo da parte dei soldi e si è comprato il suo computer portatile. Ha partecipato da poco a un programma pilota per redigere la propria biografia digitale, scegliendo da solo la musica e le foto, digitando i testi con un po' di aiuto, con l'aggiunta di dettagli come la ricetta che gli piace cucinare.

L'obiettivo dei familiari è fornire a Keith il maggior numero possibile di occasioni sociali, così come predisposto nel suo programma di attività. Keith ha costruito un ottimo rapporto con le persone della sua comunità. Ha altri amici con deficit intellettivo che ha incontrato in altre situazioni, come le lezioni di arte. Keith telefona ogni settimana a una sua amica che di recente è venuta a trovarlo.

### Problemi nell'età adulta

I problemi sono arrivati quando Keith ha finito la scuola e ha iniziato a frequentare un centro diurno per adulti. Al mattino si rifiutava di uscire dalla sua stanza, se doveva andare al centro, e arrivava a mettere il suo letto in mezzo alla porta. Anche il modo per andare al centro si era rivelato complicato perché Keith saliva sull'autobus con grande difficoltà. Sua madre ci ha descritto come Keith fosse "paralizzato dalla paura" vedendolo arrivare. Con il senno di poi Catherine ritiene che il figlio non fosse stato preparato abbastanza a gestire i cambiamenti e pensa che, a questo riguardo, l'organizzazione non sia stata in grado di occuparsi di lui.

Keith progredisce seguendo programmi abitudinari e predefiniti. Gli imprevisti possono causargli delle difficoltà e fargli avere dei comportamenti problematici (ad esempio stringe forte un oggetto o si aggrappa a una persona senza lasciare quando sollecitato). Questi comportamenti, spesso associati a un imprevisto, si possono anche verificare più semplicemente in situazioni in cui Keith è spaventato o gli si chiede di fare qualcosa che non vuole.

La famiglia di Keith riferisce che, quando è stato chiaro che l'offerta dei servizi era ristretta al centro diurno, è iniziato un viaggio difficile ma importante. Catherine lo descrive come un periodo davvero deprimente. Un passo avanti è stato fatto quando Keith si è sottoposto a una valutazione comportamentale, che ha favorito l'identificazione delle cause all'origine dell'ansia e dei possibili fattori alla base del suo comportamento problematico (stringere oggetti o persone). Oltre a quello, grandi progressi sono stati fatti quando Keith ha ricevuto la sua macchina fotografica e ha iniziato a usarla efficacemente per interagire. Anche il suo computer portatile gli ha dato la possibilità di comunicare con gli altri. All'inizio in famiglia erano preoccupati della classe che Keith avrebbe frequentato per la biografia digitale, perché non conosceva gli altri undici partecipanti, e neanche i tutori. Comunque Keith è sembrato meno agitato una volta inserito e ha potuto apprezzare il corso. Sia lui che la famiglia sono molto orgogliosi di come sono andate le cose. Un ulteriore passo avanti si è avuto dotando Keith di una sua automobile: un tutore dello staff può accompagnarlo in macchina ovunque debba andare evitando così lo stress di prendere i mezzi pubblici.

A Keith piacerebbe trasformare il garage di casa in un ambiente tutto suo, dove poter abitare da solo, e i genitori sono favorevoli a questo progetto, in futuro. Keith vorrebbe anche poter lavorare, e la sua famiglia spera che, un giorno, possa rendersi disponibile un lavoro di tipo domestico in ambito assistenziale.

Ciò non significa che Keith non abbia più problemi, soprattutto se si verificano degli imprevisti. L'estate scorsa ha avuto qualche difficoltà con i nuovi membri dello staff che venivano ad assisterlo, e il suo problema con l'afferrare gli oggetti si è ripresentato. Però la sua famiglia ha sviluppato diversi modi per minimizzare gli effetti di questi momenti, in parte grazie ai risultati della valutazione comportamentale. Sul calendario del prossimo anno Catherine ha già evidenziato l'estate come un possibile momento difficile per il figlio, e sta pianificando di prepararlo nel corso dell'anno. Catherine ritiene anche utile pattuire quali e quante informazioni fornire a Keith prima dei nuovi eventi, per prepararlo adeguatamente senza sottoporlo a inutile stress.

Catherine crede che negli ultimi anni Keith abbia fatto dei grandi progressi e che il 99% del tempo sia stato un "viaggio meraviglioso, giusto e nobile".



sce i problemi da ansia sociale (che sono comunque comuni agli adolescenti in generale). Ulteriori ricerche potrebbero aiutarci a comprendere se ci sono dei cambiamenti a livello neurologico associati all'ansia sociale nella CdL. Tutte le persone con CdL intervistate in questo articolo hanno manifestato sintomi di ansia sociale durante la crescita. Andrew, per esempio, spesso s'innervosisce quando deve socializzare e trova difficile partecipare a una conversazione. Jake, Eleanor e Keith possono agitarsi quando devono interagire con gli altri, e tutti hanno manifestato, in passato, mutismo selettivo. Comunque non bisogna vedere solo nero, le famiglie ritengono che le abilità sociali di questi ragazzi siano migliorate negli ultimi anni.

### Cosa possiamo fare?

#### Attenzione all'ansia

I sintomi dell'ansia possono variare e non essere evidenti, specialmente in persone che non riescono a esprimere le proprie sensazioni. Comunque includono irrequietezza (come andare su e giù senza sosta), forme di autolesionismo (soprattutto pizzicare e graffiare le braccia e le gambe), irritabilità, perdita dell'appetito o stato di malessere.

#### Il lavoro sulla capacità di comunicare

La difficoltà a farsi capire può peggiorare l'ansia sociale. Le persone con CdL possono avere capacità di linguaggio molto diverse e a volte può giovare aiutarsi in altro modo. I supporti visivi sono un ottimo mezzo per migliorare la comunicazione e la fiducia a comunicare. Nel caso di Keith, il suo computer portatile e la macchina fotografica hanno rivoluzionato le sue interazioni sociali (vedi storia 4). È probabile che l'Associazione per l'Autismo abbia molti suggerimenti per aiutare le persone, anche quelle con CdL, a gestire le proprie disabilità sociali. Migliorare la comunicazione può aiutare a chiarire le cause dell'ansia. È molto facile pensare a una causa quando potrebbe essere un'altra (vedi schema E). Eliminare ogni fraintendimento (a volte dovuto a un'interpretazione troppo letterale o ad altri problemi di comunicazione) può ridurre o addirittura cancellare le cause dell'ansia (sappiamo che è più facile a dirsi che farsi!).

#### Attenzione all'evitamento

Tutte le persone, anche quelle senza un deficit intellettivo, imparano molto presto a evitare le situazioni che generano ansia. Può essere difficile per i genitori di una persona con CdL assecondare la decisione del proprio figlio di evitare situazioni ansiogene, e persuaderlo invece a fare il contrario (l'esempio è Victoria, storia 6). Sappiamo che alla fine, evitare una situazione o un oggetto che genera timore, può peggiorare notevolmente l'ansia, perché non si impara a gestire l'agitazione e a vedere quell'azione o quell'oggetto come innocui. D'altro canto fa parte del naturale processo di crescita cercare di controllare cosa si vuole fare, ed è altrettanto importante rispettare le decisioni che gli altri prendono.

Spesso gli individui con CdL amano socializzare, anche se

continua a pag. 14 →



## Schema E Oggetto di meditazione

I genitori di Estey hanno riferito di un'occasione in cui la figlia si è risentita molto per la cancellazione di un pranzo, e hanno pensato che fosse il cambiamento di piani a innervosirla. Solo dopo è stato chiaro che Estey pensava che avrebbe saltato il pranzo quel giorno.

# Storia 5 ELEANOR

## L'incoraggiamento della famiglia per una vita indipendente

*Eleanor ha 28 anni e vive nel suo appartamento a Brentwood. Vive da sola da due anni grazie all'aiuto dei suoi genitori, Alison e Eddie, e al personale che la aiuta 52 ore alla settimana. Insieme a un tutore Eleanor segue le classi di yoga (qualche volta porta anche suo padre), va a nuotare, al cinema, dal parrucchiere e a farsi le mani, e agli incontri di un gruppo con altre persone che presentano deficit intellettivi. Eleanor usa molto bene anche il computer e l'ipod, ed è diventata alquanto esperta nel risolvere i problemi tecnici da sola (essendosi stancata della fobia da ipod ammessa da Eddie!).*

*Dopo la scuola, a 19 anni, Eleanor si trasferisce in Galles per il college e lì vive in diverse residenze con assistenza, con staff disponibile anche di notte, dentro e fuori dalla città universitaria. Dopo questo periodo, ma prima del suo appartamento attuale, Eleanor vive per cinque anni a Fitzwalter House, una casa gestita da Mencap, una grande associazione del Regno Unito che si occupa di preparare le persone con deficit intellettivi e problemi dell'apprendimento a vivere una vita soddisfacente e indipendente.*

#### Problemi nell'età adulta

Dal momento che Eleanor ha vissuto in posti diversi nel corso della maggiore età, ha dovuto confrontarsi con un certo numero di cambiamenti. Le ci è voluto molto tempo per abituarsi agli estranei, essendo molto timida all'inizio, e cambiare spesso personale di supporto è stato difficoltoso. Il successo del suo passaggio più recente (al suo appartamento e alla vita indipendente) è dovuto a diversi fattori. Eleanor aveva legato bene con alcune persone dello staff a Fitzwalter House, la sua sistemazione precedente. In particolare un assistente di nome Paulo, con il quale aveva un ottimo rapporto, l'ha seguita quando si è spostata a Brentwood e ha continuato a lavorare con lei. Nel periodo di assestamento, lo staff del centro di assistenza locale ha affiancato Paulo. Quando Eleanor è sembrata pronta, Paulo è andato via e il nuovo staff si è insediato. Anche i genitori di Eleanor hanno dormito nell'appartamento le prime due settimane, e a volte sono rimasti anche prima e dopo che arrivasse lo staff. Eleanor ha un'ottima memoria per i simboli visivi e le fotografie, e il suo appartamento è dotato di numerosi aiuti visivi. Ad esempio, ci sono delle foto sul frigo per aiutare Eleanor a preparare i pasti, e le foto dei genitori sul telefono nella funzione chiamata veloce. Eleanor ha anche imparato a usare la memoria del telefono per parlare con sua nonna. Eleanor chiama i suoi genitori più volte al giorno, a volte per chiacchierare, altre volte per risolvere un problema pratico. I suoi

genitori ritengono che il successo dell'indipendenza di Eleanor dipenda fortemente dalla loro capacità e buona volontà, dallo sforzo e dal tempo investito nel sostenerla. Entrambi comunicano regolarmente con gli operatori dello staff, sia di persona sia attraverso un taccuino tenuto nell'appartamento, nel quale si scambiano messaggi e promemoria.

Eleanor ha sempre preferito la routine e temuto il cambiamento. I genitori credono che questa preferenza si sia acuita negli ultimi anni e che Eleanor sia un po' più difficile che nel passato. Da quando ha compiuto 20 anni, Eleanor si agita più facilmente. Se si avvicina un evento continua a fare le stesse domande, cercando di essere rassicurata che tutto andrà bene e di capire esattamente cosa succederà e quando. L'agitazione può anche scaturire dall'interpretazione letterale del linguaggio da parte della ragazza, o quando si sofferma su parole specifiche all'interno di una frase. Una volta si è molto agitata quando uno dei suoi tutori preferiti aveva detto che sarebbe andato via. Dopo si è capito che le aveva detto che si sarebbe preso un periodo di permesso. La precisazione del malinteso ha messo fine all'agitazione di Eleanor.

Negli ultimi due anni Eleanor è diventata a tratti aggressiva, scaglia oggetti per aria e a volte rompe qualcosa. Di conseguenza sia lei che i genitori hanno deciso di eliminare i sottobicchieri di vetro in uso nella sua casa. Eleanor ha iniziato anche a infliggersi delle ferite, qualche volta si morde le mani o si colpisce la faccia. Comportamenti come questi in genere scaturiscono dall'ansia. Il padre di Eleanor pensa che anche l'attesa (ad esempio quando Eleanor chiede qualcosa) provochi questi scatti.

Nonostante tutte queste difficoltà Eleanor è felice della nuova vita nel suo appartamento. Con il tempo e un po' di pratica si è abituata alle nuove abitudini. La prima volta che, in aeroporto, è dovuta passare attraverso un metal detector e il suo bagaglio è stato controllato, Eleanor si è molto agitata e si è arrabbiata con le guardie della sicurezza. In seguito ha

assimilato la procedura e adesso non le provoca nessun problema. Di recente è anche dimagrita notevolmente, frequentando la Weight Watchers una volta alla settimana con un tutore. Nonostante le difficoltà a comunicare quando è arrabbiata, il suo linguaggio è molto migliorato anche per il suo desiderio di imparare a dire cose sempre più complesse. Adesso riesce a parlare molto bene al telefono. Per la famiglia di Eleanor il raggiungimento di questo stato è costato, e ancora costa, molto duro lavoro, ma intimamente sentono che la scelta di una vita indipendente sia stata quella giusta.



preferiscono evitare di farlo, forse perché non è piacevole sentirsi agitati. Si può incoraggiare con delicatezza una persona a vedere gli altri, prima in situazioni “facili” muovendo man mano verso circostanze più ansiogene. I momenti di ansia sono spesso limitati e a volte è solo questione di aiutare una persona a tollerare l'ansia all'inizio della situazione sociale, perché possa capire che l'ansia passa e rimane la piacevolezza dell'occasione. Bisogna approfondire le ricerche per stabilire il modo migliore per affrontare l'ansia sociale specificamente nella CdL.

#### Come farsi aiutare

Come per gli altri disturbi dell'umore, in base alla gravità del problema si può richiedere l'intervento dello psichiatra o dello psicologo.

#### Comportamenti problematici

I ricercatori italiani (Basile et al., 2007) hanno studiato 56 persone con CdL, tra 1 e 31 anni di età. I comportamenti problematici, l'autolesionismo e la ripetitività erano maggiormente comuni nei soggetti più adulti. Anche i ricercatori negli Stati Uniti (Kline et al., 2007) hanno osservato che l'esordio e lo sviluppo di problemi comportamentali erano una preoccupazione sia per i genitori di adulti con CdL sia per gli operatori. Diverse famiglie hanno riferito anche a noi dell'aumento di alcuni problemi comportamentali al raggiungimento dell'adolescenza e dell'età adulta. In particolare crescono, o si presentano per la prima volta, gli accessi di rabbia e l'aggressività, oltre all'autolesionismo (vedi schema F).

Le storie di Estey, di Jake e di Eleanor contengono esempi di questo incremento. Non possiamo essere sicuri di cosa ci sia dietro. Tuttavia si possono fare delle ipotesi. Prima cosa, l'ansia precede sempre una crisi di rabbia o un episodio di aggressività. Abbiamo visto precedentemente come con

## Schema F

### Comportamenti aggressivi e autolesionismo

Un comportamento “aggressivo” è quel comportamento che costituisce un potenziale danno per un'altra persona. Sono considerati tali i colpi, i calci, il lancio di oggetti. Quando usiamo questo termine non impliciamo che la persona voglia volontariamente ferire qualcuno.

Si parla di autolesionismo quando queste azioni sono fatte da qualcuno a danno di se stesso: può mordersi, colpirsi o sbattere la testa da qualche parte. Anche in questo caso non necessariamente la persona intende farsi del male.

*NB: in genere l'autolesionismo, presente in due persone su tre, non è più comune nella CdL rispetto ad altre patologie da deficit intellettivo. L'aggressività è molto meno presente in soggetti con la CdL rispetto a persone senza sindrome con lo stesso livello di abilità. La ricerca indica il suo aumento nel tempo.*

l'età aumenti l'ansia, forse per l'impossibilità di controllare gli imprevisti e i cambi di programma.

Anche altre trasformazioni nel modo di pensare e agire delle persone potrebbero essere correlate a questi problemi. Ad esempio, una ricerca del nostro gruppo (Oliver, Berg, Moss, Arron&Burbidge, 2011) suggerisce che gli adulti con CdL possono essere più impulsivi dei ragazzi (al di sotto dei 18 anni). L'impulsività è la tendenza a iniziare un'azione senza averci riflettuto, e questo spiega alcuni problemi comportamentali fin qui descritti (vedi le storie di Victoria e di Estey).

#### Cosa possiamo fare?

Non c'è bisogno di dire che i comportamenti aggressivi e l'autolesionismo possono essere fonte di grande stress sia per i genitori sia per gli operatori.

Come abbiamo già detto, la prima cosa da controllare è che alla base del comportamento non ci sia una causa organica (disturbo o dolore). Poi, per affrontare i problemi di malumore e ansia bisogna cercare di attenersi ai programmi stabili e mantenere la comunicazione il più efficace possibile. Bisogna cercare di identificare le situazioni che scatenano questi comportamenti, e capire se essi avvengono in determinati posti o con determinate persone. Può essere di grande aiuto mantenere un diario degli “incidenti” e degli eventi che li hanno preceduti e seguiti.

Da ultimo, bisogna tener presente che alcuni comportamenti problematici possono diventare socialmente “funzionali” anche se non nascono per quel motivo (vedi schema G).

## Schema G

### Rompere gli schemi

Immaginiamo che un personaggio fittizio, Bob, si morde la mano come risposta al dolore. Immaginiamo che, quando questo succede, gli operatori gli chiedano “Cosa c'è? Vuoi andare fuori a giocare a cricket?” perché a Bob piace giocare a cricket e gli operatori vogliono che smetta di farsi male, naturalmente.

Ora supponiamo che Bob, dopo qualche tempo, voglia giocare a cricket ma gli operatori siano troppo occupati. Se Bob chiedesse “Posso andare fuori?” gli risponderrebbero di no. Però, se Bob si ricorda di quello che è successo prima, e si morde di nuovo la mano, subito sarà portato a giocare a cricket per evitare che si faccia male.

Questo comportamento potrebbe diventare molto velocemente il modo più efficace per ottenere di giocare a cricket. E' molto difficile evitare che queste azioni si instaurino, poiché la priorità è scongiurare che la persona si faccia male o ne faccia ad altri.

Il problema è che il modo più veloce di interrompere un comportamento del genere è spesso il fine a cui tende la persona che lo adotta. Non è facile interrompere questi meccanismi una volta instaurati, ma è possibile.

Se i comportamenti si sono radicati o sono peggiorati, potrebbe essere d'aiuto rivolgersi a un esperto di dinamiche comportamentali, ad esempio uno psicologo clinico che lavora su questi problemi.

## Storia 6

# VICTORIA

## Come vincere la paura del vetro

*Vittoria ha 26 anni e vive in un appartamento nell'Essex, a poca distanza dai suoi genitori, Jane e Alan. Un tutore è presente nella struttura 24 ore su 24 per aiutare Victoria e gli inquilini degli altri appartamenti. Victoria non sempre ha bisogno di supporto da parte dello staff, anche se capita che, se si sente sola, vada a scambiare quattro chiacchiere con uno di loro. Jane, sua madre, va a trovarla almeno una volta alla settimana e la aiuta nelle faccende.*

*Quando Victoria aveva 19 anni si è trasferita a Grimsby per frequentare il college, per tre anni. Inizialmente non voleva andarci ma una volta stabilita è riuscita a divertirsi al punto da non voler venire via, alla fine. Al rientro dal college un'assistente sociale l'ha aiutata a sistemarsi nel suo attuale appartamento: ha attenuato il trauma del passaggio andando a trovare Victoria e incontrandosi con la famiglia a Grimsby prima del trasloco.*

#### Problemi nell'età adulta

Negli ultimi cinque anni Victoria e la sua famiglia hanno dovuto affrontare alcuni problemi. Victoria ha sviluppato una forte paura per il vetro e le stoviglie in seguito a un incidente (aveva buttato dei bicchieri dal tavolo in un accesso di rabbia in un ristorante). Adesso è molto difficile che Victoria acconsenta a uscire se pensa che ci siano bicchieri o simili. Non è chiaro se abbia paura di rompere dei bicchieri (come è successo nell'incidente iniziale) o se ha sviluppato una fo-

bia per questi oggetti.

Nonostante non sia facile, Victoria e i familiari cercano di venire a capo di questo problema. Adesso Victoria usa solo stoviglie di plastica nel suo appartamento. Inoltre la sua famiglia riesce a convincere Victoria a uscire, a volte, anche se lei non vuole, perché alla fine si diverte. E' successo che qualche volta Victoria non uscisse e non partecipasse a eventi in cui invece si sarebbe potuta divertire. Le sue preferenze sembrano cambiare molto velocemente e a volte smette di fare qualcosa senza preavviso o senza alcuna spiegazione.

Il controllo delle attività aiuta Victoria. Ad esempio, è riuscita a organizzare un barbecue nel suo vicinato, ed è stata contenta di controllare tutti gli aspetti dell'evento. I familiari pensano che un aiuto a tenere sotto controllo l'ansia sia venuto anche da una recente prescrizione di antidepressivi. Victoria è molto attiva con i social network. Ha un ottimo senso dell'umorismo e può diventare davvero socievole nel contesto giusto.

Quando l'abbiamo incontrata era ansiosa di volare in Francia con suo padre, Alan, come pilota. Victoria sta anche risparmiando e pianificando la festa per il suo trentesimo compleanno, vorrebbe organizzare un ballo.



# ALTRI CAMBIAMENTI POSSIBILI

4

## Movimento, sonno, linguaggio e cause

### Il movimento

Abbiamo avuto dei resoconti, come ce ne sono anche in letteratura, di giovani adulti con CdL che provano dei cambiamenti nei loro movimenti. Essi possono diventare più lenti e difficoltosi da intraprendere. Tuttavia abbiamo poca letteratura a questo proposito e le nostre conoscenze si limitano principalmente ai resoconti individuali. Conosciamo più soggetti giovani con CdL che non hanno riferito di questi cambiamenti. Abbiamo anche parlato con un certo numero di genitori che affermano che le abilità del proprio figlio sono generalmente migliorate col tempo (vedi Jake ed Eleanor).

### Il sonno

Alcuni studi hanno evidenziato che oltre il 50% della popolazione con CdL ha qualche tipo di problema legato al sonno (non riesce ad addormentarsi o a rimanere sveglio, o si addormenta durante il giorno), anche se esistono valutazioni che si riferiscono a cifre intorno al 12%. Alcuni studi (Kline et al., 2007) suggeriscono che, in alcuni individui, i problemi del sonno possono peggiorare con l'età.

Una delle persone intervistate per questo articolo (Andrew) cita il sonno come il suo problema principale. Andrew si ricorda di aver avuto difficoltà ad addormentarsi sin da bambino, anche se la situazione è peggiorata con l'adolescenza. Adesso che ha un lavoro, il problema può diventare serio.

Questo tipo di complicazione può essere associato al reflusso, quindi è bene fare un controllo medico a riguardo. Inoltre si può chiedere al medico curante di effettuare degli accertamenti per altre cause fisiche che possono avere un effetto sul sonno, come l'apnea ostruttiva notturna. Sembra che i soggetti con CdL presentino una percentuale più alta della media di apnea ostruttiva notturna, i cui sintomi sono il russare e ansimare, pause nella respirazione e soffocamento. Affrontare il problema dell'ansia e del malumore potrebbe essere importante.

Sono disponibili tanti libri o siti per approntare un programma per una buona notte di sonno. Se tutte queste cose non dovessero funzionare, il pediatra o il medico di fiducia possono consigliare un esperto dei disturbi del sonno, oltre a prescrivere un rimedio per dormire.

### Linguaggio

Alcuni resoconti preliminari all'interno del nostro gruppo di lavoro suggeriscono che taluni problemi di linguaggio sono comuni in adulti con CdL, in particolare la capacità a "metter fuori" le parole. Questo studio è ancora all'inizio. Abbiamo anche indicazione di molti casi in cui sia il linguaggio che la comunicazione migliorano con il passare del tempo.

### Relazione tra i cambiamenti

In quest'articolo abbiamo trattato di diversi tipi di cambiamenti che possono avvenire con lo sviluppo delle persone con CdL. E' possibile che alcuni di questi cambiamenti siano correlati. Ad esempio un aumento di atteggiamenti da disturbo dello spettro autistico (problemi con il cambio di programma) potrebbe contribuire notevolmente ad aumentare ansia e malumore. Continuare le ricerche può certamente aiutarci a chiarire se alcuni cambiamenti ne "causano" altri.

5

## CONCLUSIONI

**Le ricerche sullo sviluppo a lungo termine delle persone con CdL sono ancora all'inizio, e molte domande restano senza risposta.**

*Qual è la natura esatta dei singoli cambiamenti che si verificano con la crescita, e quanto sono caratteristici della CdL? Quante persone vivono questi cambiamenti e in che modo? Qual è la causa dei cambiamenti? Come interagiscono tra di loro? In che modo i diversi cambiamenti contribuiscono nell'ambiente e nella funzionalità neurologica (o di qualche altra parte del corpo)?*

E' un piacere per noi affermare che la Fondazione Sindrome di Cornelia de Lange ha continuato a sostenere questa ricerca finanziando il dottorato di ricerca di Lisa Cochran. Lisa sta attualmente seguendo pazienti con CdL per riportare ogni cambiamento avvenuto nel frattempo. La Fondazione ha anche assegnato un finanziamento a un nuovo dottorando, la studentessa Victoria Johnson, che ha appena iniziato a lavorare sulla valutazione del cambiamento e su cosa potrebbe essere utile per i pazienti che il cambiamento lo vivono.

L'adolescenza e l'età adulta sono periodi turbolenti per tutti. Leggere di determinati problemi relativi alla CdL potrebbe scoraggiare, se non addirittura spaventare, specialmente se si ha un bambino con CdL. E' tuttavia alquanto improbabile che qualcuno possa presentare tutti i sintomi illustrati in questo articolo. Lo sviluppo umano è un processo talmente complicato e gran parte della ricerca è ancora all'inizio. Esistono tante cose che voi e gli altri potete fare per aiutare vostro figlio, qualunque cambiamento si manifesti, anche solo in un individuo. Dopo momenti particolarmente difficili le famiglie spesso si adeguano e trovano le giuste soluzioni perché tutto torni alla normalità.

E' stato meraviglioso incontrare i giovani con la CdL per realizzare questo articolo, e parlare alle loro famiglie. I nostri ringraziamenti più sentiti a tutti coloro che hanno preso del tempo per incontrarci, e alle famiglie che hanno partecipato alla nostra ricerca all'Università di Birmingham. Speriamo di rivedervi presto.