

ADOLESCENZA E SINDROME DI TURNER

Il rapporto con se stessi, il rapporto con i genitori, i rapporti con la scuola





CON IL CONTRIBUTO DEL
**Centro di Servizio
per il Volontariato
della provincia
di Vicenza**



A.Fa.D.O.C. onlus
Associazione Famiglie
di Soggetti con Deficit
dell'Ormone della Crescita
ed Altre Patologie

Presidente Cinzia Sacchetti

Via Vigna, 3
36100 Vicenza
C.F. 92073110287
Iscr. Registro
Volontariato del Veneto
VI0303

Telefono/fax
0444 301570

Cell. Presidente
348 7259450

www.afadoc.it
info@afadoc.it

A.Fa.D.O.C. onlus è l'associazione italiana che riunisce le famiglie di pazienti in terapia con l'ormone della crescita per patologie croniche e rare come il deficit di GH, il panipopituitarismo, la sindrome di Turner, l'SGA, ecc.

Sostiene moralmente e psicologicamente le famiglie e i pazienti, aiutandoli a superare l'impatto della diagnosi e accompagnandoli durante tutto il percorso della terapia che, in alcuni casi, può durare tutta la vita.

La rarità di queste patologie – *a volte motivo di diagnosi tardive o errate, spesso causa di disagio psicologico* – necessita sicuramente di maggiore attenzione e assistenza.

L'associazione non ha scopo di lucro e persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale con i seguenti obiettivi:

- l'**assistenza** a persone con deficit dell'ormone della crescita (*nanismo ipofisario, panipopituitarismo*) o che lo usano per scopi terapeutici (*sindrome di Turner, insufficienza renale cronica, pubertà precoce, SGA (small for gestational age), ecc.*), e con *sindrome di Ehlers-Danlos*.
- la diffusione dell'**informazione** al fine di favorire la diagnosi precoce di queste patologie e l'aggiornamento sulle terapie;
- la **ricerca scientifica** relativa ai problemi posti da queste patologie;
- la promozione dello **studio** delle patologie che utilizzano l'ormone della crescita per scopi terapeutici.

ADOLESCENZA E SINDROME DI TURNER

Il rapporto con se stessi, il rapporto con i genitori, i rapporti con la scuola



A cura di
Roberta D'Aprile

Con i contributi di
Cinzia Galasso
Rossana Chiarini
Palma Rossetti



Indice

7	Introduzione Roberta D'Aprile
9	PARTE 1 IL FENOTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTALE NELLA SINDROME DI TURNER Cinzia Galasso / Roberta D'Aprile
24	PARTE 2 LA SINDROME NON VERBALE (SNV) Rossana Chiarini
33	PARTE 3 QUALI SOSTEGNI Rossana Chiarini
41	LA PSICOMOTRICITÀ FUNZIONALE COME ATTIVITÀ ELETTIVA DI PREVENZIONE E SOSTEGNO Palma Rossetti
44	Conclusioni Roberta D'Aprile
47	Bibliografia

Prof.ssa **Cinzia Galasso**

Neuropsichiatra infantile e Professore Associato presso l'Università degli studi "Tor Vergata" di Roma

cinzia.galasso@uniroma2.it

Dott.ssa **Roberta D'Aprile**

Psicologa, Psicoterapeuta Rogersiana e Sessuologa presso l'Associazione A.Fa.D.O.C. di Vicenza e presso l'UO di Endocrinologia e Adolescentologia della Clinica Pediatrica Universitaria di Padova

Docente presso Istituto dell'Approccio Centrato sulla Persona (IACP) - Milano

roberta.daprile@afadoc.it

Dott.ssa **Rossana Chiarini**

Psicologa specializzata nei Disturbi dell'Apprendimento di Brescia

rossana.chiarini@libero.it

Dott.ssa **Palma Rossetti**

Psicopedagoga, psicomotricista funzionale e insegnante di Roma

palma.ros@tiscali.it

Cari Genitori,

l'adolescenza è un periodo molto importante della vita di ciascun individuo, fatto di grandi cambiamenti; quando questo periodo è contrassegnato da problemi fisici, come nel caso delle ragazze con la sindrome di Turner, va considerato con maggior riguardo, prestando ben attenzione anche a tutte quelle piccole sfumature che potrebbero essere il preludio di problematiche psicologiche latenti.

Compito dei genitori è cercare di cogliere questi segni, se non di prevenirli, sostenendo le proprie bambine fin dall'infanzia in modo che possano accettare la loro condizione di giovani adulte, acquisendo una sempre maggiore consapevolezza, come tutti del resto, di limiti e risorse personali.

Mi rendo conto che non è un compito facile, il "mestiere" del genitore è in assoluto quello più difficile, ma anche quello più gratificante.

Questo opuscolo vuol essere un supporto per acquisire elementi fondamentali sugli aspetti bio-psico-sociali legati alla sindrome di Turner, per aiutare la crescita di queste bambine nella sua interezza, stimolando le loro capacità cognitive, emotive e relazionali in modo che da adulte possano avere un'immagine di Sé che abbia valore, che consenta loro di condurre e di godere appieno di una *vita normale*.

Cinzia Sacchetti

Presidente A.Fa.D.O.C. onlus

ADOLESCENZA E SINDROME DI TURNER

Il rapporto con se stessi, il rapporto con i genitori, i rapporti con la scuola

Introduzione

In continuità con il primo opuscolo pubblicato dall'Associazione A.Fa.D.O.C. Onlus interamente dedicato al tema dell'adolescenza e al rapporto genitori-figli in questa delicata fase evolutiva, l'A. Fa.D.O.C. ha voluto pubblicare questo secondo opuscolo, frutto della stretta collaborazione tra un gruppo di professioniste che hanno apportato il loro contributo professionale e la loro esperienza nel campo della cura delle bambine e delle ragazze con la Sindrome di Turner.

L'opuscolo riporta in gran parte gli interventi della giornata dedicata al "Mondo emotivo e relazionale nella Sindrome di Turner" del Workshop organizzato dall'Associazione stessa a Perugia (30 aprile 2012), dal titolo "Efficacia della terapia e qualità della vita dal bambino all'adulto" e in particolare gli interventi della Prof.ssa Cinzia Galasso, Neuropsichiatra infantile e Professore Associato presso l'Università degli studi "Tor Vergata" di Roma, della Dott.ssa Roberta D'Aprile, Psicologa - Psicoterapeuta Rogersiana e Sessuologa presso l'Associazione A.Fa.D.O.C. di Vicenza e presso l'UO di Endocrinologia e Adolescentologia della Clinica pediatrica Universitaria di Padova, della Dott.ssa Rossana Chiarini, Psicologa specializzata nei Disturbi dell'Apprendimento di Brescia e della Dott.ssa Palma Rossetti, Psicopedagogista, psicomotricista funzionale e insegnante di Roma.

Questo secondo opuscolo vuole fornire una serie di aggiornate informazioni scientifiche sulle ricerche più recenti presenti in letteratura sul fenotipo-cognitivo-comportamentale associato alla Sindrome di Turner, in una visione che rispetti il più possibile la complessità bio-psico-sociale legata agli aspetti emotivi e relazionali del nascere e del crescere con la Sindrome di Turner. Inoltre, vuole essere una riflessione su come l'adolescenza si inserisce come fase critica all'interno di tale complessità e su come aspetti di vulnerabilità genetica possono rendere il percorso più irto di ostacoli nel rapporto con se stessi, con gli altri e con la scuola.

L'opuscolo si divide in tre parti

La prima parte è dedicata al cosiddetto "fenotipo cognitivo-comportamentale" legato alla Sindrome di Turner e alla spiegazione dei fattori neuropsicologici che vanno a costituire il sub-strato biologico di alcuni aspetti socio-emotivi che possono, nell'interazione con fattori socio-ambientali, assumere o meno un esito psico-patologico nell'evoluzione verso l'età adolescenziale e adulta.

La seconda parte è dedicata alla Sindrome Non verbale, un disturbo pervasivo dello sviluppo di origine neurologica che sembra essere associata, in misura variabile, ad alcune Sindromi, tra cui la Sindrome di Turner.

La terza e ultima parte è dedicata a tutte quelle attività di sostegno, tra cui la psicomotricità, che possono fungere da interventi preventivi di una serie di difficoltà emotive, relazionali, motorie, linguistiche e scolastiche che possono incontrare le bambine con Sindrome di Turner, come anche bambini/e senza alcuna condizione genetica.

PRIMA PARTE

IL FENOTIPO COGNITIVO-COMPORTAMENTALE NELLA SINDROME DI TURNER

La complessità bio-psico-sociale nella comprensione dell'intreccio tra Sindrome di Turner e adolescenza

Questo capitolo vuole gettare una lente di ingrandimento sulla complessità dell'intreccio biologico, psicologico e sociale di una condizione genetica che può intaccare aspetti "sottili" del funzionamento cognitivo, emotivo e relazionale, che rischiano di passare inosservati, di essere fraintesi o non adeguatamente compresi ma che possono inficiare la qualità di vita in termini emotivi e relazionali.

Grazie alla comprensione di questi aspetti è più facile intuire come in adolescenza, fase di per sé potenzialmente critica nello sviluppo evolutivo, possano amplificarsi tutta una serie di difficoltà tipiche di questa fase, in termini di autostima, di costruzione della propria Identità, di autonomia, di relazioni con i pari e con l'altro sesso, fino ad acquisire, in alcuni casi, anche esiti psico-patologici se non adeguatamente identificati, monitorati e presi in carico fin dall'infanzia.

Senza dimenticare che tale condizione genetica riguarda anche aspetti di una sfera intima e delicata, la sessualità in senso lato, che rappresenta il perno attorno a cui ruotano i principali compiti evolutivi in adolescenza e l'intero processo di Separazione-Individuazione. I significati che la sessualità riveste in adolescenza sono stati ampia-

mente discussi nel primo opuscolo, ed è facilmente comprensibile quanto possa risultare più faticoso costruirsi un'immagine di Sé che abbia valore e giocare nella relazione con i pari o con l'altro sesso quando si abita un corpo che nel suo aspetto e/o nel suo funzionamento presenta delle diversità (visibili o invisibili) o delle carenze.

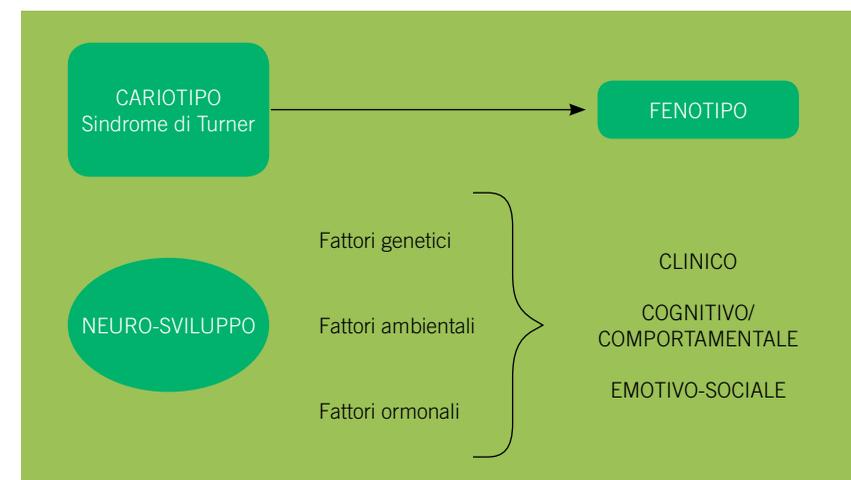
Questo non vuol dire che l'autostima o relazioni soddisfacenti con i pari siano mete irraggiungibili per le ragazze con la Sindrome di Turner; dobbiamo però tenere presente, in qualità di professionisti della salute, che il percorso per il raggiungimento di tali obiettivi, può essere costellato dalla presenza di maggiori ostacoli e lavorare, congiuntamente con la famiglia e con la scuola, affinché tali ostacoli non diventino dei muri insormontabili, ricordandoci sempre alcune importanti premesse:

- a) che la Sindrome di Turner è caratterizzata da un'ampia variabilità clinica;
- b) che il concetto di "maggior rischio" non corrisponde a "certezza assoluta" e si deve rimanere lontani da pericolosi determinismi semplicistici e poco rispettosi dell'ampia variabilità umana e clinica di qualsiasi sindrome o condizione medica;
- c) che l'intreccio bio-psico-sociale deve sempre guidarci nell'incontro con l'unicità di ogni persona e della sua storia;
- d) infine, che le grandi generalizzazioni diagnostiche non rendono mai conto dell'unicità di ogni essere umano, ma che possono essere utili per portare avanti interventi di sostegno, psico-educativi e o terapeutici appropriati.

Cosa si intende per fenotipo cognitivo comportamentale e perché è importante lo studio di questi aspetti

Ogni essere umano è l'espressione unica e irripetibile del proprio corredo genetico, e con il termine "fenotipo" si indicano proprio le caratteristiche manifeste (fisiche, cognitive e comportamentali) significativamente correlate agli aspetti genetici e neuro-psicologici (ambientali e ormonali), che vanno a costituire il neuro-sviluppo, e che rendono conto dell'unicità di ciascuno.

Qualsiasi condizione genetica, come le aneuploidie (la presenza di cromosomi in eccesso o in difetto) dei cromosomi sessuali, richiede un attento studio degli aspetti fisici, cognitivi e comportamentali significativamente correlati alla variazione del cariotipo dal suo sviluppo tipico, in modo da individuare precocemente le difficoltà legate a tale variazione e potenziare, attraverso interventi mirati, gli aspetti che presentano una maggiore vulnerabilità genetica.



Il fenotipo cognitivo nella Sindrome di Turner

Molte ricerche sono state condotte sugli aspetti cognitivi (fenotipo cognitivo) legati alla Sindrome di Turner e si sono rivelate preziose e utili nello sgombrare il campo da false credenze, come quella che considerava la Sindrome di Turner causa di ritardo mentale.

Oggi è ampiamente documentato che le bambine con tale Sindrome hanno uno sviluppo cognitivo normale e il loro quoziente intellettivo (QI) rientra nella normalità; vi è tuttavia una discrepanza tra i punteggi del quoziente intellettivo verbale (QIV) e quelli del quoziente intellettivo di performance (QIP) con una netta caduta di questi ultimi che sembra correlata ai deficit delle funzioni esecutive e ai deficit visuo-spaziali presenti in un buon numero di queste ragazze.

Infatti le ragazze hanno una buona conoscenza linguistica, una buona abilità nel leggere e pronunciare parole di uso non comune, nella comprensione della lettura e nella comprensione del linguaggio recettivo. Le difficoltà maggiori si riscontrano nell'esecuzione di un compito sulla base di informazioni non verbali, nei processi di orientamento sinistra-destra e nei processi che richiedono una elaborazione di tutti i componenti insieme e non di un singolo componente per volta.

Nei tests in cui viene misurata l'attenzione a dettagli visivi e la capacità di afferrare il significato dei dettagli nel contesto dell'immagine, o in quelli dove è valutata la capacità di analizzare visivamente figure astratte e ricostruirle a partire dai loro componenti, le bambine con Sindrome di Turner presentano frequentemente alcune difficoltà. Anche nell'ambito delle abilità di organizzazione e di pianificazione (funzioni esecutive), l'integrazione e la flessibilità in particolare per quanto riguarda i rapporti spazio-temporali, sembrano essere significativamente compromesse.

GLI ASPETTI COGNITIVI SONO STATI MAGGIORMENTE STUDIATI RISPETTO A QUELLI PSICOLOGICI

- Elevata incidenza di Disturbi dell'apprendimento (soprattutto discalculia)
- Deficit delle Funzioni Esecutive (memoria, attenzione, abilità motorie fini, abilità visuo-spaziali)

POCHI STUDI HANNO FOCALIZZATO L'ATTENZIONE SUGLI ASPETTI PSICOLOGICI NELLA SINDROME DI TURNER NELL'ADOLESCENZA

- Problemi sociali: scarsi rapporti sociali, difficoltà di relazione
- Ritiro sociale
- Somatizzazione
- Scarso senso di autoefficacia in ambito sociale, lavorativo, con l'altro sesso
- Ansia e depressione

(Burnett, A.C., *et al* 2010)

Il fenotipo cognitivo associato alla Sindrome di Turner sembra in qualche modo ricalcare da vicino la cosiddetta "Sindrome Non Verbale", un disturbo pervasivo dello sviluppo di origine neurologica, che sembra essere maggiormente associata ad alcune Sindromi, tra cui proprio la Sindrome di Turner. Ricordando sempre l'ampia variabilità clinica di tale condizione, il secondo capitolo di questo opuscolo sarà interamente dedicato proprio alle caratteristiche della Sindrome Non Verbale.

I processi visuo-spaziali e le funzioni esecutive sono essenziali non solo ai fini delle prestazioni scolastiche ma anche per l'adattamento alle mutevoli esigenze dell'ambiente, i deficit in queste aree hanno un impatto significativo sulle funzioni quotidiane. Le ragazze spesso dimenticano e perdono traccia di ciò che stavano facendo; le abilità visuo-spaziali sono fondamentali per la percezione dell'ambiente circostante e per la coordinazione motoria in varie attività della vita quotidiana (es. nella guida, nello svolgimento di attività sportive);

il deficit del senso di posizione e di rotazione può creare problemi di orientamento e difficoltà nel senso di direzione; il deficit nella percezione visiva può ridurre la propria capacità di interpretare con precisione segnali sociali non verbali come il linguaggio del corpo e alcune espressioni del viso.

Quando vi è una scarsa flessibilità mentale spesso si persevera su determinati argomenti e si risponde in modo rigido a stimoli sociali; non riuscendo ad adattarsi alle mutate situazioni sociali si ha difficoltà nella realizzazione di un altro punto di vista e nell'adattamento del proprio comportamento alle richieste mutevoli che le interazioni sociali comportano.

Pertanto, a fronte di uno studio approfondito sugli aspetti cognitivi, si sente sempre più l'esigenza di approfondire anche gli aspetti socio-emotivi e relazionali, sia per l'impatto che la compromissione degli aspetti visuo-spaziali e delle funzioni esecutive può avere sulla sfera psico-sociale (emotiva e relazionale), sia per l'aumentato rischio in adolescenza, riportato in letteratura, di difficoltà psico-sociali (Lapage, J.F., *et al* 2011).

Adolescenza e Sindrome di Turner: il fenotipo cognitivo-comportamentale

ADOLESCENTI E SINDROME DI TURNER

- Nelle adolescenti con TS la severità del fenotipo clinico è correlata ad una riduzione dell'autostima.
- L'autostima è fortemente influenzata dall'approvazione genitoriale e dal rapporto con i coetanei.
- Le ragazze con TS spesso riferiscono di avere pochi amici, difficoltà di relazione con i pari e problemi sociali.

(Hong, D., *et al* 2009)

Da quanto riportano i dati più recenti della letteratura e dalla nostra esperienza clinica, le ragazze con la Sindrome di Turner spesso denunciano poche amicizie, scarse relazioni con i pari, difficoltà a gestire situazioni sociali complesse; inoltre gli aspetti fenotipici più strettamente fisici e maggiormente visibili, quali la bassa statura, le difficoltà di sviluppo (mancanza delle mestruazioni), unite alle difficoltà in ambito scolastico e ai deficit visuo-spaziali e delle funzioni esecutive (che, come abbiamo visto, sono strumenti essenziali per la percezione del sé e per la formulazione di risposte adattive) sono in parte responsabili dell'aumentato rischio di sviluppo di disturbi psicopatologici in età adolescenziale/adulta.

Tali problematiche, unitamente ad altri fattori di natura socio-ambientale contribuiscono allo sviluppo di un fenotipo comportamentale dominato da una scarsa autostima, che si riflette in ambito lavorativo e nei rapporti sociali, soprattutto nelle relazioni con i pari e con l'altro sesso e nei casi più estremi può determinare un certo grado di ritiro sociale.

Spesso le adolescenti con Sindrome di Turner sono ragazze che vivono a lungo a casa con i genitori, o che hanno lavori che non sono all'altezza del loro buon livello di istruzione. Alcuni studi sulla funzione sessuale riportano inoltre che le donne con la sindrome di Turner hanno maggiori difficoltà di relazione con l'altro sesso e spesso conseguono il primo rapporto sessuale tardivamente.

In adolescenza è incrementato il rischio di sviluppo di disturbi d'ansia e di disturbi del tono dell'umore in senso depressivo (Hong, D., *et al* 2011).

In adolescenza infatti aumenta la consapevolezza della propria condizione, il vissuto di "diversità" può pesare maggiormente nel difficile compito della costruzione della propria identità, il gruppo dei pari è desiderato e temuto, e spesso viene a mancare proprio questo elemento significativo nella propria crescita; il corpo, dovrebbe iniziare a diventare sessualmente connotato e potenzialmente fertile, segnando simbolicamente l'ingresso nel mondo adulto, e invece ci si trova a fare i conti con un corpo che non riesce a svilupparsi spontaneamente e che, in molti casi non potrà generare come il corpo adulto della propria madre.

Tuttavia i problemi sociali che possono riscontrarsi nella sindrome di Turner sembrano avere anche un substrato neuropsicologico che non agevola la maturazione spontanea di alcuni aspetti che sottendono allo sviluppo delle abilità sociali più complesse, creando una maggiore vulnerabilità genetica nell'ambito relazionale.



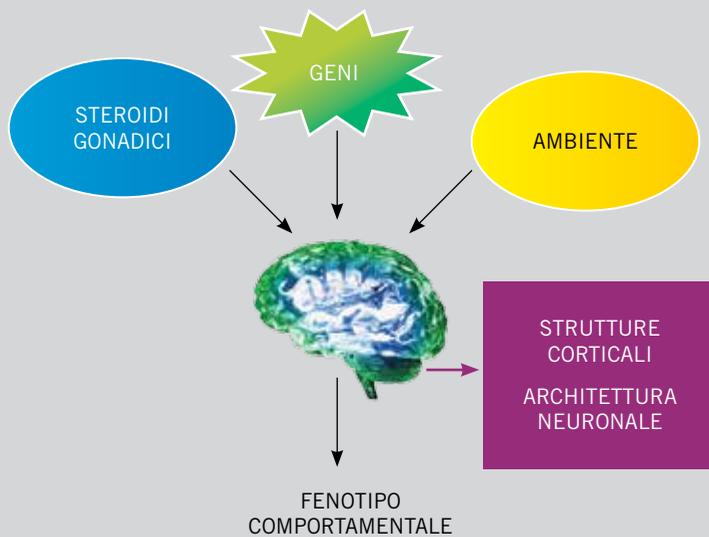
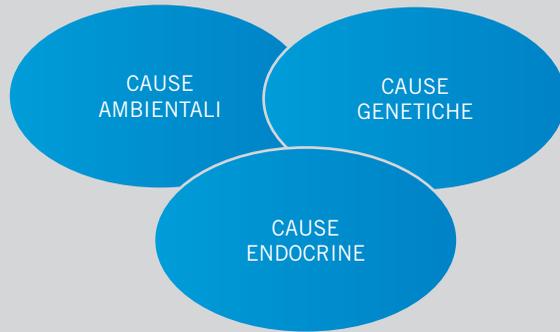
Le problematiche maggiori si riscontrano nel mantenimento del contatto visivo e nella discriminazione affettiva, a causa del deficit d'interpretazione delle emozioni nelle espressioni facciali e nel linguaggio del corpo (Mazzola, *et al* 2006).

Tali difficoltà possono determinare un certo grado di ansia nella gestione di situazioni sociali complesse e questa ansietà può diventare ancora più marcata in adolescenza per le motivazioni sovraesposte.

Le cause responsabili di tale compromissione sono riconducibili a tutti quei fattori che influenzano il neuro sviluppo, quali fattori genetici, ormonali e ambientali, che contribuiscono alla formazione delle strutture corticali e di una corretta architettura neuronale, e che correlano con il fenotipo cognitivo-comportamentale associato con questa condizione.

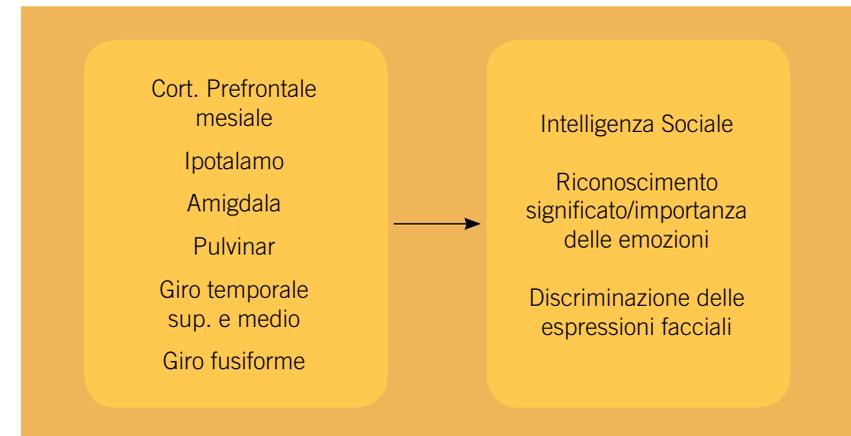
SINDROME DI TURNER *fenotipo comportamentale*

EZIOLOGIA



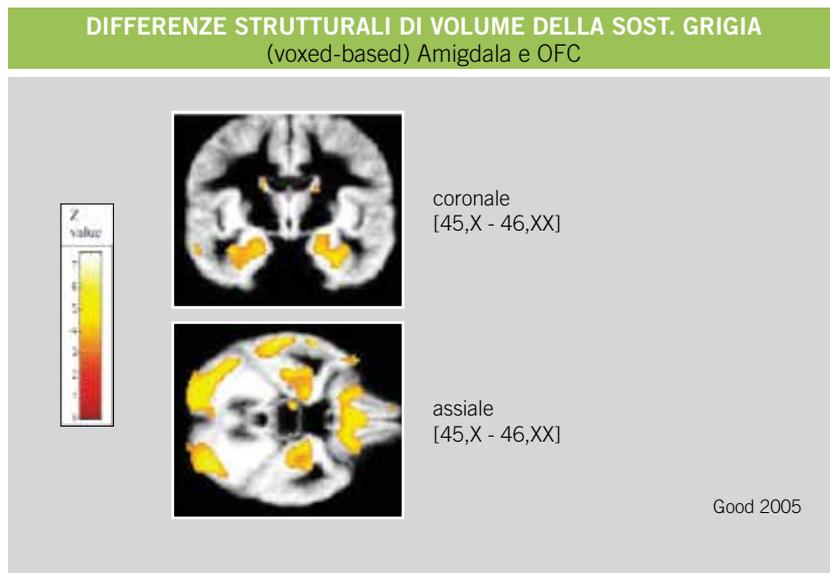
Molti studi di risonanza magnetica, effettuati sulle ragazze con Sindrome di Turner, dimostrano la presenza di anomalie strutturali e funzionali dei circuiti cerebrali deputati al controllo delle emozioni. Tali anomalie riguardano soprattutto le strutture che vengono chiamate “cervello sociale”, costituite dall'amigdala e dalle sue connessioni con le regioni orbito-frontali posteriori, che rappresentano le aree dove si realizza l'intelligenza sociale e che sono anche implicate nell'eziopatogenesi dell'autismo. L'amigdala ha infatti un ruolo fondamentale per gli aspetti sociali, per la ricognizione delle emozioni nelle espressioni facciali, nel rilevamento della direzione dello sguardo e per il contatto visivo.

MODELLO NEUROCOGNITIVO DEL “CERVELLO SOCIALE”



Il volume dell'amigdala sembra correlare inversamente con il numero delle X del cariotipo, quindi nelle bambine con Sindrome di Turner l'amigdala risulta avere un volume maggiore rispetto a bambine senza la sindrome, mentre vi sarebbe una riduzione di volume di altre strutture connesse con l'amigdala come l'ippocampo e il solco temporale superiore; inoltre nell'amigdala sono presenti numerosi recettori per gli estrogeni e tali ormoni svolgono un ruolo chiave nello sviluppo dell'amigdala stessa.

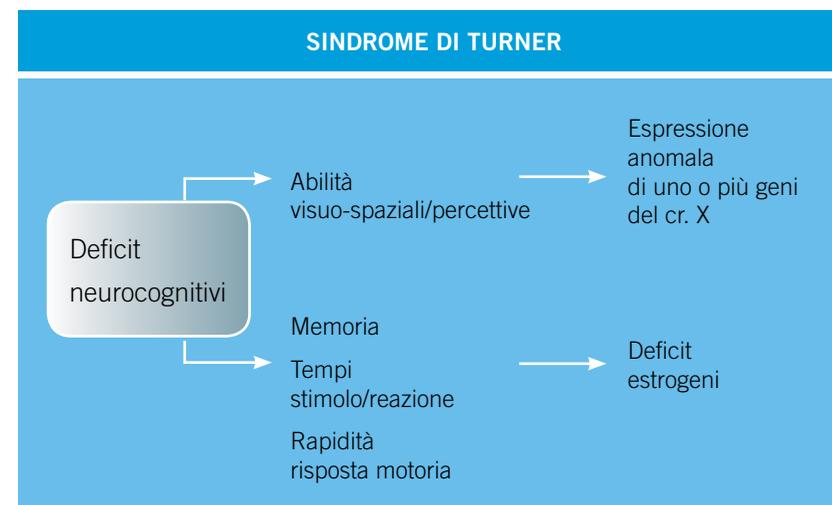
È stata anche evidenziata una riduzione del volume della sostanza grigia parieto-occipitale, un aumento volumetrico del lobo temporale sinistro e del giro temporale superiore (Matthew, J. *et al* 2011).



Altri studi funzionali hanno anche documentato modificazioni del metabolismo neuronale nelle stesse aree. Tali strutture sono deputate ai processi di coordinazione occhio-mano, alle risposte motorie, alle abilità visuo-spaziali e al controllo della cosiddetta memoria di lavoro.

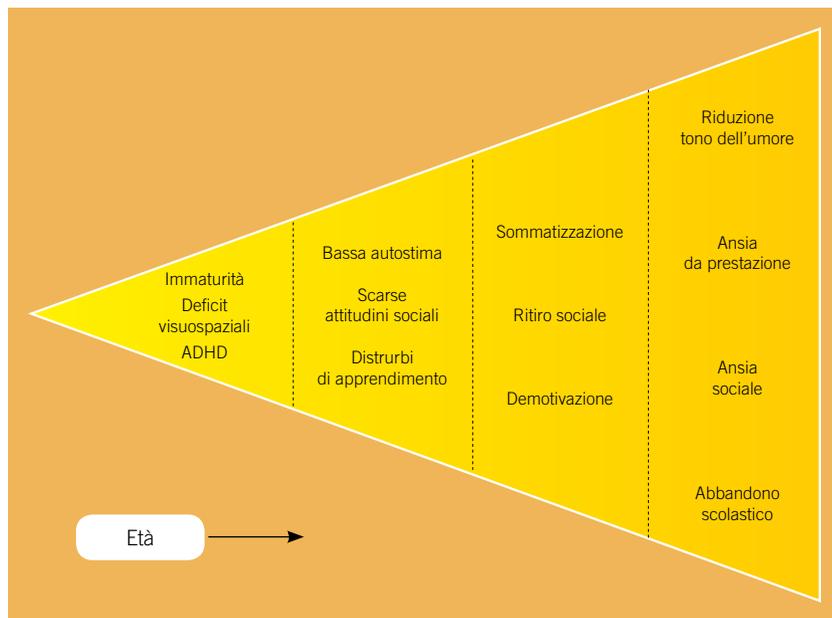
Il deficit degli estrogeni comporterebbe la riduzione volumetrica dell'ippocampo, principale struttura deputata alla memoria di lavoro. Infatti, studi effettuati dopo somministrazione di terapia estrogenica hanno dimostrato un miglioramento della memoria e della velocità di elaborazione di compiti cognitivi.

Altri studi suggeriscono che i processi visuo-spaziali e i deficit delle funzioni esecutive potrebbero essere dovuti alla perdita di geni in una regione specifica del cromosoma X (Xq22.3) mentre la capacità di riconoscere l'espressione facciale di paura sembra legata a geni presenti in un'altra regione cromosomica (Xp11.3) che influenzano lo sviluppo strutturale e funzionale dell'amigdala. Sempre in questa regione sono contenuti i geni MAO A e MAO B, i cui prodotti sono coinvolti nella deaminazione (degradazione) di alcuni neurotrasmettitori cerebrali come dopamina e serotonina implicati nell'eziologia di disturbi comportamentali sociali; tutti questi geni sfuggirebbero all'inattivazione dell'X.

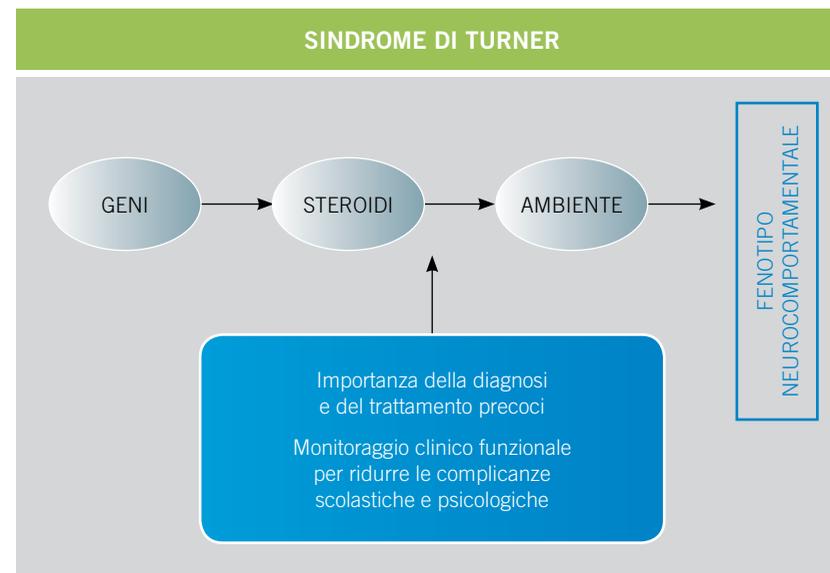


In questi ultimi anni si sono iniziati a muovere i primi passi verso la comprensione dei complessi meccanismi che stanno alla base dello sviluppo del fenotipo cognitivo-comportamentale, e troppo poco ancora conosciamo riguardo alle specifiche alterazioni strutturali e funzionali del cervello responsabili dell'aumentato rischio di svilup-

po di problematiche psicologiche nelle ragazze affette da Sindrome di Turner. Sono necessari altri studi per determinare il peso della componente genetica e neuro-psicologica nell'eziologia dei disturbi psicopatologici e il loro intrecciarsi con fattori psico-sociali.



È però importante che, nel controllo periodico di tutte le bambine con Sindrome di Turner, il clinico, unitamente al monitoraggio periodico della patologia, ponga attenzione anche alle problematiche psicologiche connesse. Sono necessari strumenti di screening efficaci, come la somministrazione regolare di test specifici e standardizzati per la diagnosi precoce delle difficoltà neuro cognitive e psicologiche a cui tali pazienti sono maggiormente predisposte, colloqui clinici con la famiglia, a partire dalla comunicazione della diagnosi, e indagini strumentali, al fine di individuare le famiglie e le pazienti a rischio e di indirizzarle verso terapie di sostegno specifiche.



È necessario che il clinico ponga attenzione alle problematiche psicologiche connesse con la Sindrome di Turner, che investono tutta la famiglia, unitamente al periodico monitoraggio clinico della patologia, identificando i bisogni delle famiglie e delle giovani pazienti, quelli collegati alla specificità della sindrome, quelli di natura relazionale e quelli legati alla fase adolescenziale, considerandoli come parte integrante della cura.

Bisogna trovare nuovi approcci che non rispondano soltanto a problemi di ordine medico, ma che tengano conto delle interrelazioni multiple che esistono tra la persona, e ancora di più quando questa persona è un adolescente, la sua condizione medica e il suo ambiente.

SECONDA PARTE

LA SINDROME NON VERBALE (SNV)

Che cos'è la Sindrome Non Verbale (SNV) e qual è il suo collegamento con la Sindrome di Turner

La “Sindrome Non Verbale” (SNV) è un disturbo pervasivo dello sviluppo di origine neurologica, che sembra essere maggiormente associata ad alcune Sindromi, tra cui proprio la Sindrome di Turner.

Ciò significa che anche bambini non affetti dalla Sindrome di Turner possono presentare una serie di difficoltà simili a quelle che comunemente si riscontrano nella Sindrome di Turner, difficoltà che, come richiama il termine, riguardano l'area “non-verbale” delle abilità cognitive umane.

I test che vengono comunemente utilizzati per valutare le capacità cognitive (WISC per bambini e WAIS per gli adulti) si compongono di prove (test) che si dividono proprio in queste due grandi categorie: test verbali, ovvero test che valutano le abilità linguistiche in senso lato, ossia tutte quelle abilità che si basano sull'uso, la comprensione e la produzione del linguaggio verbale, e test che valutano tutta una serie di abilità che non riguardano nello specifico il linguaggio ma abilità percettive, e test che valutano tutta una serie di abilità appunto “non-verbali”, cioè abilità che non riguardano nello specifico il linguaggio ma abilità percettive, spaziali, di memoria, di logica.

Livello intellettivo

Il test più utilizzato per la misurazione del livello intellettivo è la **batteria WISC**.

La scala WISC IV è composta da 15 sub test, dei quali 10 concorrono a determinare il QI mentre gli altri sono complementari. Oltre al QI, i risultati dei sub test vanno a confluire in ulteriori 4 indici, che sono:

Comprensione Verbale

Ragionamento Visuo-percettivo

Memoria di Lavoro

Velocità di Elaborazione

I sub test della Scala WISC IV sono:

per l'indice Comprensione Verbale:

- **Somiglianze:** date coppie di nomi il bambino deve indicare in che cosa sono simili due cose o concetti (es. In che cosa sono simili “il gatto e il topo” o “il telefono e la radio”). Misura la capacità di fare astrazioni tra classi differenti
- **Vocabolario:** definizioni di parole
- **Comprensione:** domande riguardanti comuni situazioni sociali, es. “perché sono utili le cinture di sicurezza”

per l'indice Ragionamento Visuo-percettivo:

- **Disegno con i cubi:** le prove consistono nella riproduzione di disegni di difficoltà crescente con cubetti bicolori. Viene considerata una prova di ragionamento non verbale.
- **Concetti illustrati:** in un insieme di figure, il bambino deve sceglierne due o tre che “stanno bene insieme”, cioè che sono accomunabili per un criterio, non specificato.
- **Ragionamento con le matrici:** il bambino deve indicare, tra alcune possibilità, quale figura completa una serie.

per l'indice Memoria di Lavoro:

- **Memoria di cifre:** ripetizione di numeri nell'ordine di presentazione sia in avanti che all'indietro. Misura la capacità della memoria di lavoro. Prova, questa, che pur non contribuendo alla definizione del Q.I., è sempre molto significativa perché spesso i DSA ottengono risultati deficitari.
- **Riordinamento di lettere e numeri:** al soggetto vengono presentate liste miste di numeri e lettere, che deve ripetere disponendoli in ordine.

per l'indice Velocità di elaborazione:

- **Cifrario:** il compito consiste nell'associare un simbolo ad un disegno (per i più piccoli) o ad un numero e nel riprodurlo con una certa rapidità. Richiede capacità di analisi visiva e rapidità di esecuzione grafo-motoria. Essendo una prova di transcodifica, anche il risultato a questo sub test è spesso deficitario nei DSA.
- **Ricerca di simboli:** consiste nell'osservare due serie di simboli astratti e decidere se tra essi esistono o no simboli comuni. Anche questa, come il Cifrario, è una prova che misura la velocità di elaborazione visuo-percettiva

I punteggi ottenuti nei vari sub test variano da 1 a 19 dove:

- I valori nella norma si collocano tra 8 e 12
- Dal 7 in giù i punteggi si considerano deficitari
- I punteggi oltre il 12 sono da considerarsi superiori alla norma.

Potremmo semplicemente definire il **Q.I. come una misura dell'intelligenza di un soggetto** dove:

- I valori di norma di collocano tra 85 e 115
- Oltre 115 intelligenza sopra la norma
- Tra 70 e 84 intelligenza inferiore (fascia border)
- Sotto 70 ritardo mentale

Le bambine con la Sindrome di Turner, così come i bambini con la SNV, presentano solitamente un QI nella norma (ossia ai limiti della norma), ma il loro profilo cognitivo si caratterizza per un forte divario tra le abilità verbali e quelle non verbali, a favore delle prime.

Lo scopo di questo capitolo è quello di aiutare i genitori di bambine con la Sindrome di Turner a cogliere alcune o molte di queste caratteristiche, che spesso vengono scambiate, dai genitori stessi o dagli insegnanti, per "scarsa intelligenza", o per pigrizia, o per distrazione, e che invece necessitano di uno sguardo attento e di un intervento mirato.

Le caratteristiche della SNV

Una delle caratteristiche principali della SNV è rappresentata proprio, nel punteggio del QI, da una significativa discrepanza (di almeno 15 punti) tra la componente verbale e quella non verbale. (cfr. Cornoldi et al., 1997).

Il bambino con SNV privilegia in modo eccessivo il mezzo linguistico e la memoria verbale nel gestire l'informazione proveniente dal mondo esterno.

Deficit significativi legati alla SNV si riscontrano nelle seguenti aree:

- Percezione e attenzione tattile
- Percezione e attenzione visiva
- Orientamento nello spazio
- Coordinazione psicomotoria
- Organizzazione di attività complesse
- Flessibilità mentale e generalizzazione delle informazioni
- Pragmatica (uso funzionale del linguaggio)
- Abilità sociali
- Adattabilità ai cambiamenti
- Difficoltà emotive
- Organizzazione

La difficoltà interessa quindi un vasto spettro di abilità, incluse quelle sociali, con ripercussioni non solo sul piano più strettamente scolastico, ma anche su piano più generale di tipo emotivo e relazionale.

Due aspetti caratterizzano la SNV: la sua VARIABILITÀ NEL TEMPO, nel senso che l'espressione del disturbo cambia dall'infanzia, all'adolescenza all'età adulta, rendendosi facilmente più evidente nel tempo, quando le richieste scolastiche e sociali si fanno più complesse e richiedono la maturazione e l'integrazione di diverse abilità; l'altro aspetto che caratterizza la SNV è la sua VARIABILITÀ TRA I SOGGETTI, nel senso che ogni soggetto ha i suoi punti di vulnerabilità e i suoi punti di forza che non saranno mai uguali a quelli di un altro soggetto con la stessa SNV.

La SNV e le sue ripercussioni a livello scolastico

Gli apprendimenti scolastici richiedono l'utilizzo di molte delle abilità che risultano deficitarie nella SNV.

LA VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA

Valutazione delle abilità che stanno alla base degli apprendimenti:

- memoria
- attenzione
- abilità visive
- abilità visuo-spaziali
- abilità visuo-motorie
- abilità prassiche

Per esempio, possono esserci difficoltà iniziali nell'apprendimento della lettura, che di solito vengono poi completamente risolte; l'acquisizione della scrittura segue un percorso evolutivo simile, anche

se un po' più difficoltoso, in quanto permangono difficoltà nell'ambito grafo-motorio (scrittura disprassica); la difficoltà di coordinazione di alcuni movimenti fino-motori possono portare all'uso poco appropriato di alcuni strumenti quali: la squadra, la riga, il compasso, la forbice. Il disordine è un'altra caratteristica spesso notata da genitori e insegnanti e una di quelle che può facilmente venire fraintesa come caratteristica semplicemente legata alla buona volontà e quindi facilmente rimproverata e punita in modo improprio. Il bambino con SNV può presentare una scarsa efficienza e un certo impaccio in azioni molto semplici, una difficoltà definita "disprassia"; essa comporta l'uso di schemi motori poco coordinati in diverse azioni della vita quotidiana, poco adatti all'ambiente e poco pianificati nella loro sequenza; questo può tradursi, ad esempio, nella fatica a comprendere semplici comandi che implicano relazioni spaziali (tra, di fianco, di fronte). Nell'attività di disegno si riscontra, nel bambino con SNV, una certa difficoltà a utilizzare adeguatamente lo spazio del foglio, una scarsa attenzione alle proporzioni, l'assenza di qualsiasi riferimento prospettico e di tridimensionalità anche in ragazzi di 13-14 anni. Può esserci una certa difficoltà di comprensione di alcuni testi, in particolare di brani descrittivi, brani che descrivono paesaggi e movimenti. Altri comuni difficoltà scolastiche legate alla SNV riguardano materie come la matematica, ovvero difficoltà di calcolo e nella comprensione e nella risoluzione di problemi di geometria, in geografia e in particolare nella capacità di utilizzare mappe, comprendere grafici, orientarsi nello spazio (percorsi) e in materie scientifiche che richiedono capacità di osservazione, capacità di analisi dei fenomeni e capacità di cogliere relazioni di causa-effetto.

La SNV porta con sé modalità ostacolanti all'affrontare i compiti scolastici: blocco di fronte a consegne difficili; approccio al compito di tipo "top-down", ovvero una modalità che porta il bambino ad agire soprattutto in base agli schemi mentali attivati piuttosto che alle informazioni esterne; un certo impaccio di fronte alle novità, legate proprio all'approccio top-down, ovvero l'essere legati a ciò che si ha in mente perdendo di vista le eccezioni o i particolari nuovi; difficol-

tà nel manipolare, costruire e progettare l'immagine mentale e, in definitiva, una certa difficoltà nella pianificazione e progettazione di molti compiti e nella memoria di lavoro visuo-spaziale.

Aspetti relazionali, sociali, comunicativi ed emotivi legati alla SNV e/o alla ST

Le difficoltà presenti a livello più strettamente cognitivo si estendono anche in altri ambiti della vita quotidiana; ad esempio, la difficoltà di riconoscere le relazioni di causa-effetto si manifesta anche per gli eventi sociali. I bambini con SNV presentano spesso un'**inadeguata capacità di giudizio sociale**, e una certa fatica nel riconoscere situazioni simili e nel selezionare informazioni rilevanti e irrilevanti. Difficoltà significative si riscontrano anche nella **comunicazione non-verbale e nella percezione sociale non-verbale**, ovvero nell'interpretare gli aspetti non-verbali della comunicazione, che costituiscono il 65% della comunicazione tra esseri umani (espressioni facciali, gestualità, postura, mimica, ecc) e a volte anche una certa povertà nella varietà di espressione non-verbale.

Da un punto di vista della comunicazione, gli aspetti prosodici (di intonazione) del linguaggio sono caratterizzati da una scarsa abilità di controllo: i bambini con SNV non riescono a usare l'intonazione appropriata al contenuto di ciò che esprimono e presentano spesso una tendenza ad **un'eccessiva produzione verbale**.

I bambini con SNV non sono in grado di integrare il linguaggio verbale con quello del corpo o con il tono della voce per identificare correttamente il messaggio e tendono a rispondere solo al significato letterale delle parole che sentono, creando spesso occasioni di fraintendimenti; ad esempio se una madre riprende con tono amorevole e affettuoso il suo bambino con SNV dicendogli con il sorriso: "che sbadato!" è molto facile che il bambino si senta offeso o arrabbiato, proprio per la difficoltà di cogliere il tono amorevole o il sorriso.

I bambini con SNV sono molto concreti e fanno fatica a cogliere i sottintesi, i doppi sensi, il sarcasmo, le metafore.

Un'altra difficoltà specificamente legata alla SNV è quella di capire quando iniziare e terminare una conversazione, come anche il rispetto dei turni di parola.

Possono fare più fatica, in situazioni sociali più complesse, a capire ciò che le persone non dicono apertamente o a comprendere i diversi significati che una parola può assumere in contesti diversi; o ancora a riconoscere la falsità, la comunicazione interessata e le "bugie sociali". Hanno infine una "teoria della mente" deficitaria: ovvero una difficoltà a pensare e a tener conto che gli altri hanno pensieri, conoscenze, intenzioni diverse dalle proprie, e questo li porta ad essere percepiti come persone rigide nelle relazioni.

È facile intuire come questi aspetti possano facilmente generare **disagio di fronte a situazioni sociali nuove e complesse**, legate anche ad una difficoltà a prevedere che cosa succederà.

La tendenza ad una certa rigidità di comportamento si traduce in una tendenza alla produzione di **schemi di azione ripetuti e stereotipati**.

È facilmente intuibile anche il prezzo emotivo che le relazioni sociali comportano per questi bambini. È come se da un punto di vista relazionale e di tutto ciò che implicitamente regola le relazioni umane, per questi bambini fosse tutto più caotico.

Questo implica subire una quantità sproporzionata di stress nelle esperienze quotidiane; poiché il bambino con una SNV piuttosto marcata deve "pensare" tutto quello che fa, anche un giorno "medio" può essere troppo esigente e gli stress della vita lo possono gradualmente sopraffare, sia fisicamente che emotivamente.

Tutto ciò rende difficile un autentico adattamento all'ambiente sociale. Tali soggetti rischiano, in età adolescenziale, lo sviluppo di forme psico-patologiche interiorizzate come: disordini affettivi, ritiro, isolamento, depressione (Cornoldi, 1999).

L'effetto cumulativo di stress continuo può avanzare ad uno stato di ansia ingestibile fino a giungere alla possibilità di sviluppare disturbi di internalizzazione (comportamenti disadattivi interiorizzati e non manifesti; ansia, depressione), a causa di un aspetto di vulnerabilità che gli rende la vita relazionale più difficile e caotica.

Un bambino può ritenere che i sintomi di panico che sta vivendo siano gli stessi sentimenti di tutti quando sono preoccupati o nervosi e imparare a mascherare verso l'esterno il suo disagio.

È molto importante conoscere e ri-conoscere le molte sfaccettature che una SNV porta con Sé; questo ci consente di mettere a punto interventi mirati che non possono prescindere da un lavoro di consapevolezza, prima di tutto per i genitori e poi per i bambini e i ragazzi stessi, di quelli che rappresentano i propri punti di forza e i propri limiti.

L'ultima parte di questo opuscolo vuole fornire proprio una serie di suggerimenti e di interventi di prevenzione e di cura di tutti quegli aspetti cognitivi e relazionali che possono inficiare la qualità della vita di bambini e ragazzi/e con SNV e con la Sindrome di Turner.

Non vuole certo avere la pretesa di essere esaustivo, ma solo dare uno sguardo sul ventaglio di azioni preventive e di cura con le quali possiamo accompagnare i bambini e i futuri adolescenti con questo tipo di difficoltà, perché l'adolescenza non sia una porta verso la solitudine, ma una finestra sul proprio mondo e su quello dell'altro, con le proprie risorse e con i propri limiti.

TERZA PARTE

QUALI SOSTEGNI

La base genetica della abilità relazionali

Star bene con se stessi e con gli altri è uno degli obiettivi che ognuno vorrebbe raggiungere nella vita ed è proprio quello che oggi l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha riformulato come concetto di salute, non parlando più di assenza di malattia, ma "di uno stato di benessere psico-fisico, e sociale".

La nostra associazione "A.Fa.D.O.C", sempre attenta e partecipe alla vita dei suoi associati, ha sentito l'esigenza di approfondire alcuni aspetti che riguardano la sfera emotivo-comportamentale delle ragazze con la Sindrome di Turner, attraverso l'aggiornamento e la ricerca dei dati più recenti in letteratura e attraverso l'esperienza professionale maturata negli anni, ascoltando i genitori e le ragazze stesse e raccogliendone le esigenze ed i bisogni.

Ricerche sempre più approfondite in vari ambiti, ci hanno aiutato a riconoscere nelle bambine e nelle ragazze con la Sindrome di Turner, che alcune difficoltà nei processi visuo-spaziali, spazio-temporali e nella coordinazione motoria, di natura genetica e neuro-psicologica, possono ostacolare la percezione dell'ambiente circostante compromettendone anche l'aspetto relazionale ed emotivo.

Un serena vita relazionale richiede lo sviluppo di diverse capacità, (percettive, comunicative, di regolazione, di adattamento, solo per citarne alcune) che dipendono, in parte dalla maturazione spontanea di alcuni aspetti geneticamente determinati, in parte dagli apprendimenti ambientali.

Noi siamo esseri in relazione: veniamo al mondo attraverso un atto relazionale e la nostra sopravvivenza dipende dalle cure di un altro essere umano (la madre o una figura alternativa di attaccamento) che ci nutre, non solo da un punto di vista alimentare ma anche e soprattutto affettivo, e ci protegge.

Le relazioni sono talmente importanti nella nostra vita che la natura ci ha predisposto ad esse, fornendoci degli strumenti “innati”, che ci consentono di entrare in relazione fin dal primo momento della nostra venuta al mondo.

BASE GENETICA DELLE ABILITÀ RELAZIONALI

<p>Pianto</p> 	<p>Contatto visivo</p> 
<p>Imitazione espressioni viso</p> 	<p>Ricerca contatto fisico</p> 

Uno di questi strumenti è il pianto; nessuno ci insegna a piangere. Il pianto è appunto una risposta innata che consente al bambino di esprimere all'altro i propri bisogni e di poter sopravvivere. Altre importanti abilità relazionali innate sono la capacità di mantenere il contatto visivo, la capacità di imitare le espressioni del viso e, infine, la ricerca del contatto fisico.

Eppure esistono condizioni che intaccano anche queste innate basi relazionali genetiche. L'autismo ad esempio, nella sua forma più grave, è una drammatica realtà clinica che sconvolge ogni naturale capacità di entrare in relazione e che getta nell'isolamento e nella grandissima difficoltà di comunicazione chi ne è affetto.

L'autismo non esiste soltanto però nella sua forma più pura e più grave; esistono tante forme di autismo, alcune più marcate, altre meno (forme di Autismo ad alto funzionamento), tant'è che attualmente si parla di “Disturbi dello spettro autistico”. Si parla anche solo di tratti autistici, per indicare la presenza di tratti del comportamento che ricalcano da vicino alcune caratteristiche di tipo autistico, ma che non raggiungono la soglia diagnostica. Ad esempio la difficoltà di mantenere il contatto visivo può essere considerato un “tratto autistico” geneticamente determinato che non porta alla diagnosi di autismo ma che può contribuire, insieme ad altri fattori, all'insorgere di difficoltà relazionali e sociali.

Le aneuploidie dei cromosomi sessuali ad esempio sono tra quelle condizioni genetiche oggetto di studio che potrebbero essere maggiormente correlate alla presenza di tratti autistici del comportamento (Rijn S. et. Al., 2012) e sono tutt'oggi in corso importanti ricerche per meglio comprendere la correlazione tra geni-neurosviluppo-ambiente nell'eziopatogenesi di problemi psico-sociali, o nella comprensione di un fenotipo cognitivo-comportamentale caratterizzato dalla compromissione delle funzioni esecutive (deficit visuo-spaziali) e da un maggior rischio di problemi di adattamento sociale.

Questa comprensione è importante anche ai fini dello sviluppo di strategie di intervento mirate che possano compensare, attraverso l'azione sull'ambiente, ciò che rappresenta un aspetto di vulnerabilità genetica. E ciò è possibile anche quando si tratta di abilità complesse, come quelle visuo-spaziali o relazionali.

QUALSIASI LIMITE O ASPETTO DI VULNERABILITÀ GENETICA PUÒ ESSERE AIUTATO DAGLI APPRENDIMENTI E/O COMPENSAZIONI

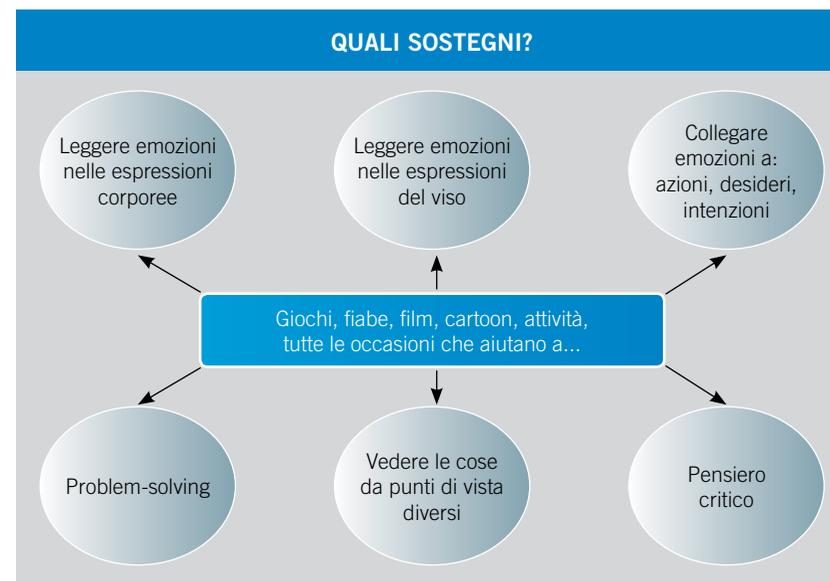
Quest'ultima parte del nostro opuscolo informativo non vuole essere esaustivo nell'indicazione delle eventuali azioni di sostegno che potrebbero essere messe a punto in presenza di difficoltà visuo-spaziali e relazionali, e non può essere esaustivo fondamentalmente per due motivi: il primo è che non esiste un programma di sostegno ad hoc per questo tipo di difficoltà, perché ogni eventuale programma dovrebbe essere personalizzato tenendo conto anche della variabilità clinica della Sindrome (sia di quella non verbale e sia della Sindrome di Turner) e della complessità di fattori che possono intervenire ad esacerbare o al contrario a facilitare un'eventuale aspetto di vulnerabilità genetica; il secondo motivo è che questo è soltanto un opuscolo informativo e non sarebbe certo il contesto più adeguato per un approfondimento di questo tipo, per il quale rimandiamo a dei testi molto dettagliati.

Uno di questi è un testo dal titolo: "Difficoltà visuo-spaziali e psicomotorie", di Pamela B. Tanguay (edizioni Erikson), un libro il cui valore aggiunto è dato dall'essere stato scritto da una mamma con una bambina con Sindrome Non-Verbale la quale, con l'aiuto di professionisti e la creatività che l'arte dell'essere genitori può mettere in moto, ha attuato una serie di strategie del quotidiano che hanno aiutato lei e sua figlia a semplificare ciò che nella sua vita era reso più difficile da una "vulnerabilità genetica".

Le attività di sostegno

Ognuno di noi è caratterizzato dalla presenza di risorse e limiti e questo vale davvero per tutti, che si sia affetti da qualche condizione medica o meno.

A fronte di una vulnerabilità genetica che riguarda le abilità visuo-spaziali e che interferisce anche con la vita di relazione, ci sono capacità che invece sono preservate e in alcuni casi anche maggiormente sviluppate. Nel caso delle bambine con Sindrome di Turner e con SNV il linguaggio e le abilità che comportano l'utilizzo del mezzo linguistico rappresentano una grande risorsa ed è proprio su questa che è possibile puntare per compensare quegli aspetti maggiormente deficitari.



Esistono molte cose nella vita quotidiana, quali la visione di un film o di un cartoon, la lettura di una fiaba, o anche il racconto di un evento successo durante la giornata, che possono rappresentare occasioni per insegnare ai bambini a leggere le emozioni nelle espressioni del

corpo o del viso, oppure occasioni per insegnare la cosiddetta “teoria della mente”, ovvero quella capacità che ci permette di collegare le emozioni a pensieri, desideri, intenzioni o azioni; o ancora che permettono di imparare a vedere le cose da punti di vista diversi; occasioni per stimolare il pensiero critico e la ricerca di soluzioni ai problemi.

Sono tutte possibilità di lavorare sulle criticità che possono presentare le bambine o le ragazze con la Sindrome di Turner, che si basano sull’uso del linguaggio e sull’abitudine al dialogo in famiglia; non si può pensare di sedersi a tavolino da un giorno all’altro e di fare un’analisi critica di un film o di un evento; il dialogo è una abitudine da coltivare nella coppia e nella famiglia se ci si vuole servire di questi strumenti, altrimenti diventano artifici idilliaci, oltre che faticosi.

Le abilità sociali e di comunicazione in presenza di una SNV potrebbero aver bisogno di essere sostenute attraverso la spiegazione di aspetti che a noi sembrano scontati ma che invece non sempre lo sono: e questo può significare dover spiegare il linguaggio del corpo, le espressioni del volto, le intenzioni dell’interlocutore, i messaggi nascosti, l’ironia e il sarcasmo; oppure aiutare le bambine a distinguere tra fatti e opinioni, sviluppando maggiormente le capacità di analisi. Questo non può prescindere dall’insegnare a queste bambine e future ragazze a conoscere se stesse, le proprie risorse ma anche le proprie fatiche e i propri limiti.

È molto importante, inoltre, sostenere l’autostima, insegnando al bambino/a la differenza tra “**fare del tuo meglio**” ed “essere perfetto”, e lodandolo per ogni realizzazione incrementale, tutti i giorni dell’anno, non importa quanto piccola possa essere. Se è solo parzialmente in grado di progredire verso un obiettivo particolare, può fare una grande differenza considerarlo un risultato piuttosto che un fallimento.

Come per ogni bambino, per quelli che presentano problemi di natura visuo-spaziale diventa ancora più importante l’**organizzazione dell’ambiente**: prevedibilità, routine, aiutano a placare quella sensazione di caos e di disagio che può nascere dalle difficoltà percettive di situazioni sociali più complesse; può essere di grande aiuto pianificare i cambiamenti e gli spostamenti; e, quando possibile, evitare ambienti eccessivamente rumorosi e caotici, o quanto meno fare in modo che caos e rumore non rappresentino l’ambiente abituale di vita.

I bambini con difficoltà di natura visuo-spaziale possono inoltre beneficiare di **descrizioni verbali**; questo significa dover preparare liste e promemoria o schemi di procedure complesse, anche per attività casalinghe.

Un’ultima importante condizione che può essere di grande aiuto è quella di **concedere tempo**: nelle attività della vita quotidiana questa indicazione può essere facilmente applicata; purtroppo a scuola le cose cambiano. Le prove scolastiche o molti esami sono basati anche sull’aspetto temporale e, salvo condizioni certificate che permettono l’utilizzo di strumenti o tempi diversi, non sempre il fattore tempo gioca a favore di chi, senza una certificazione, presenta problemi di questo tipo.

Le cose che fanno vivere bene

Le cose che possono aiutare nella vita quotidiana ad aumentare il livello della qualità di vita sono quelle che aiutano un po’ tutti a vivere meglio, ma che diventano quasi una necessità (e una responsabilità aggiunta per i genitori) in presenza di difficoltà come quelle maggiormente legate alla Sindrome di Turner o alla SNV: fare **esercizio fisico** regolare, anche non di tipo competitivo, anzi in alcuni casi la competitività può essere controindicata (come portare a spasso il cane o corsi di nuoto). Imparare a **rilassarsi**, essere consapevoli dello stato di relax, stabilire un programma regolare di **sonno** e infine,

ma non ultimo, **ridere**: questi/e bambini/e tendono ad essere molto letterali, e questo porta a perdere un po' l'umorismo delle situazioni quotidiane. Può essere quindi molto importante sottolineare episodi divertenti e situazioni ridicole (verbalmente).

Trovare un'attività che dia **piacere** al bambino, preferibilmente qualcosa che può essere fatto con gli altri (suonare uno strumento musicale, cantare in un coro, partecipare a manifestazioni sportive).

Creare, infine una **rete di supporto**, a partire dalla scuola, dove un rapporto di collaborazione non può prescindere da una conoscenza delle esigenze scolastiche e sociali di questo bambino allo scopo di sostenerle al meglio.

LA PSICOMOTRICITÀ FUNZIONALE COME ATTIVITÀ ELETTIVA DI PREVENZIONE E SOSTEGNO

In questo contesto mi sembra opportuno sottolineare l'importanza della Psicomotricità Funzionale di Jean Le Boulch, una disciplina che utilizza il movimento per educare.

Una costante ricerca nel campo delle neuroscienze, della neurofisiologia e della psicologia ha portato a strutturare una scienza del movimento basata su proposte operative e situazioni che possono far evolvere le persone creando: crescita, scambio, relazione, energia e operatività sull'ambiente.

L'educazione percettiva porta alla consapevolezza delle tante possibili risposte che posso dare agli stimoli che l'ambiente mi offre, mentre la **negazione del corpo percettivo** fa nascere disagi e preoccupazioni.

Un percorso di **Psicomotricità Funzionale** può rappresentare un'attività elettiva di sostegno e prevenzione di tutta una serie di difficoltà scolastiche e non, che possono essere più o meno legate alla presenza di una sindrome organica.

La psicomotricità di Jean Le Boulch attraverso esperienze significative e funzionali del corpo e della mente, può aiutare a trovare delle strategie per affrontare gli ostacoli che bloccano il normale sviluppo armonico della persona.

Una efficace evoluzione psicomotoria delle ragazze, fin dalla prima infanzia, condiziona sia gli apprendimenti sia l'acquisizione delle abilità motorie che rappresentano il presupposto per una proficua interazione individuo-ambiente, elemento indispensabile per un corretto ed equilibrato sviluppo della personalità.

Promuovere il benessere attraverso la **Psicomotricità Funzionale** ci permette di strutturare un piano di intervento efficace in un percorso a tappe che rispecchia i vissuti, le tappe evolutive, l'ambiente da cui la persona proviene, partendo dai suoi bisogni.

La Psicomotricità Funzionale di Jean Le Boulch, attraverso la **Funzione Energetica Affettiva**, mettendo in moto la motivazione, l'interesse e la curiosità, attiva la persona e la coinvolge come protagonista nel suo percorso educativo.

Attraverso il movimento finalizzato, l'apprendimento avverrà tracciando percorsi che coinvolgano la persona sia sul piano fisico che emotivo, cognitivo e relazionale, permettendole così di vivere con pienezza la propria vita.

La persona (bambino/a o ragazzo /a), mettendosi in gioco, scopre la propria forza, ma anche la propria debolezza, farà i conti con le proprie potenzialità rispetto alle proposte dell'ambiente che dovranno essere stimolanti ed adeguate.

Scopre i suoi punti di forza e i suoi aspetti di difficoltà, che potranno essere messi in gioco per essere superati con la consapevolezza di aver fatto un passo avanti, di avercela fatta e questo diventerà una spinta importantissima per tutti gli apprendimenti che si troverà ad intraprendere in futuro.



CONCLUSIONI

Il giorno in cui abbiamo presentato le nostre relazioni al Convegno dell'Associazione a Perugia, ho visto tra la folla di genitori molte teste che annuivano e molte mamme alla fine si sono avvicinate esprimendoci apertamente la loro gratitudine per aver compreso un pochino quei complessi meccanismi che davano un nome e spiegavano le sottili fatiche che vedevano fare alle loro figlie, o che avevano visto nell'arco del loro sviluppo nelle cose della vita quotidiana.

Ci sono state anche alcune ragazze (poche delle presenti) che non si sono affatto riconosciute nell'elenco degli aspetti di difficoltà maggiormente associate alla Sindrome di Turner (o alla SNV) e altre che, con molta attenzione, si sono poste con curiosità e coraggio nella scoperta di ciò che le rappresentava di più e di ciò che invece non riguardava affatto la loro realtà. Mi ha anche sorpreso vederle ridere e sorridere nel confrontarsi tra loro sugli aspetti più critici legati alla loro Sindrome e nei quali si riconoscevano.

Temevo che il focalizzarci troppo sugli aspetti genetici e neuropsicologici di alcune difficoltà legate alla Sindrome di Turner avrebbe creato allarmismo, paura, o avrebbe rischiato di far scivolare i genitori in atteggiamenti "deterministici", portandoli a perdere di vista la realtà del proprio figlio/a. Fortunatamente nulla di tutto questo è accaduto e, anzi, con grande sorpresa quello che ho respirato tra i genitori è stato quasi un senso di liberazione.

Questo mi ha fatto pensare alle parole che Bion (1965), tanti anni fa, aveva scritto riguardo allo sviluppo della personalità: ***“Un sano sviluppo mentale sembra dipendere dalla verità, come l'organismo vivente dipende dal cibo. Se la verità manca o è incompleta, la personalità si deteriora”.***

Come abbiamo già ribadito, la diagnosi precoce di aspetti deficitari o disfunzionali, che siano essi associati ad una vulnerabilità genetica, determinati da aspetti personali, sociali e/o ambientali o che siano l'evoluzione dell'intreccio di tutti questi fattori, permette interventi preventivi e di cura che non possono prescindere dalla consapevolezza di quelli che rappresentano punti di forza e limiti.

La fatica di riconoscere che ci sono dei problemi (quando ci sono) o minimizzarli, sperando che passino da soli, è il primo ostacolo che i genitori potrebbero trovarsi ad affrontare, una delle trappole da evitare per crearsi degli spazi di manovra rispetto alle reali difficoltà a cui una bambina con la Sindrome di Turner potrebbe andare incontro; e questo proprio per evitare di arrivare all'adolescenza, o peggio ancora all'età adulta quando ormai i "giochi sono fatti" e i margini di manovra inevitabilmente si restringono.

L'altra trappola da evitare è vedere solo i problemi e perdere di vista la realtà dei propri figli che come tutti avranno i loro limiti, ma anche le loro risorse e cadere in atteggiamenti che creano e amplificano dipendenza, passività e disistima nei figli, facendo ad esempio al loro posto quello che loro potrebbero imparare a fare da soli.

Un figlio è oggi molto più cercato e desiderato di quanto non succedesse qualche generazione fa e questo porta i genitori a desiderare il meglio per loro; e il meglio a volte corrisponde all'illusoria pretesa che i figli non incontrino dolore, sofferenza, fatica. Di fronte a un limite reale, come quello di una condizione genetica o medica che non crea un rischio per la sopravvivenza ma per la qualità di vita, a livelli diversi per ciascuno, si fanno i conti inevitabilmente con l'im-

perfezione, con il limite e con la presa di coscienza che, oltre alla fatica di crescere, un figlio deve partire nella vita con un carico più pesante rispetto ad altri.

Eppure, quello che costituisce il fulcro di una “relazione d’aiuto”, quale può essere anche il momento di una comunicazione di diagnosi e il successivo supporto alle famiglie, è proprio la possibilità di non lasciare da soli i genitori di fronte a questa faticosa ma necessaria consapevolezza, aprendo lo spazio alla possibilità che **la sfida non sia tanto quella di “evitare la sofferenza, quanto di mantenere aperta la possibilità di crescere”**.

Bibliografia

- Anfossi M; Verlatto M. L.; Zucconi A. (2008). “Guarire o curare? Comunicazione ed empatia in medicina”. La Meridiana.
- Burnett A.C., Reutens D.C., Wood A.G. (2010). Social cognition in Turner’s Syndrome Journal of Clinical Neuroscience 17 : 283 - 286
- Hart S.J., Davenport M.L., Hooper S.R., Belger A. (2006). Visuospatial executive function in Turner syndrome: functional MRI and neurocognitive findings Brain 129, 1125-1136
- Hong, D., Kent J.S., Kesler S. (2009). Cognitive profile of turner syndrome. Developmental disabilities research reviews 15 : 270 - 278
- Marzelli, (2011). Neuroanatomical spatial patterns in turner syndrome Neuroimage
- Mazzocco MM, Singh Bhatia N, Lesniak-Karpiak K (2006). Visuospatial skills and their association with math performance in girls with fragile X or Turner syndrome Child Neuropsychol 12 : 87 - 110
- Naess E.E., Bahr D., Gravholt C.H. (2010). Health status in women with Turner syndrome: a questionnaire study on health status, education, work participation and aspects of sexual functioning Clinical endocrinology 72, 678 - 684
- Ross, J., Roeltgen D., Zinn A. (2006). Cognition and sex chromosomes: studies in Turner syndrome Hormone Research 65 : 47 - 56
- Schmidt PJ, Cardoso GMP, Ross JL (2006). Shyness, social anxiety, and impaired self-esteem in turner syndrome and premature ovarian failure JAMA 295 : 1374 - 1376
- Sophie van Rijn, Marit Bierman, Hilgo Bruining, Hanna Swaab (2012). Vulnerability for autism traits in boys and men with an extra X chromosome (47,XXY): The mediating role of cognitive flexibility. Journal of Psychiatric Research
- Suzigan, L Z., De Paiva e Silva R.B.Guerra-Junior J., Marini S.E.V.L., Maciel-guerra A. (2011). Social skills in women with turner syndrome Scandinavian journal of psychology 52 : 440 - 447
- Trent S., Davies W. (2012). The influence of sex-linked genetic mechanisms on attention and impulsivity Biological Psychology 89 : 1 - 13
- P. Marmocchi; C. Dall’Aglia; M. Tannini (2004). “Educare le Life Skills. Come promuovere le abilità psico-sociali e affettive secondo l’Organizzazione Mondiale della Sanità”. Erikson.
- P. Tanguay, (2006). Difficoltà visuo-spaziali e psicomotorie. Erikson
- Zucconi A.; P. Howell, (2003) “La promozione della salute. Un approccio globale per il benessere della persona e della società”. La Meridiana.

Nella stessa collana:



Finito di stampare nel mese di novembre 2012
presso Grafiche Turato, Rubano (Pd)



**Associazione Famiglie
di soggetti con Deficit
dell'Ormone della Crescita
ed altre patologie**

**Dai una mano anche tu
per farci crescere!**

PER SOSTENERE LE NOSTRE ATTIVITÀ

Conto corrente postale n. 15577356

Conto corrente bancario

Unicredit Banca - ag. Viale Trieste, Vicenza

IBAN IT 12 G 02008 11811 000003741663

intestati ad A.Fa.D.O.C. onlus - via Vigna, 3 - 36100 Vicenza

QUOTA ASSOCIATIVA ANNUALE

€ 30,00

PER DONARE IL 5 PER 1000

Codice fiscale

9 | 2 | 0 | 7 | 3 | 1 | 1 | 0 | 2 | 8 | 7



Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit
dell'Ormone della Crescita ed Altre Patologie