

Università degli Studi di Pisa

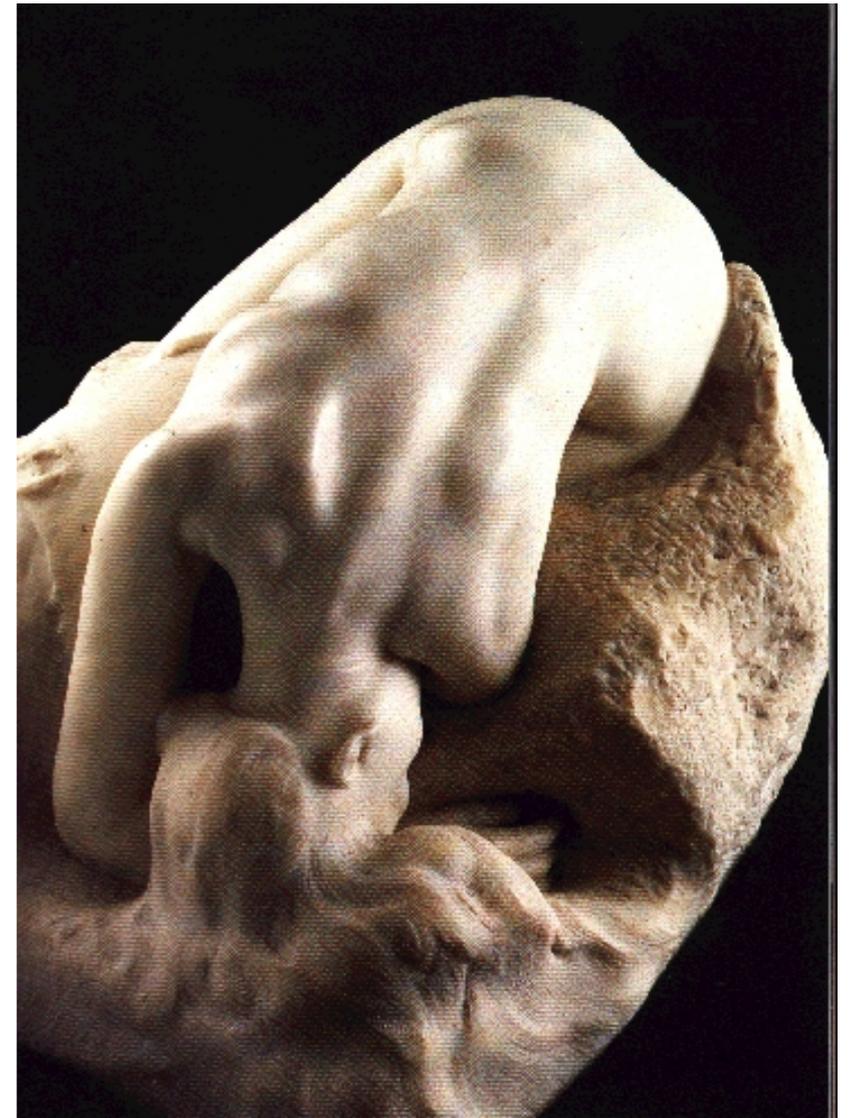
Corso di specializzazione per le attività di sostegno didattico agli alunni con disabilità 2018-19



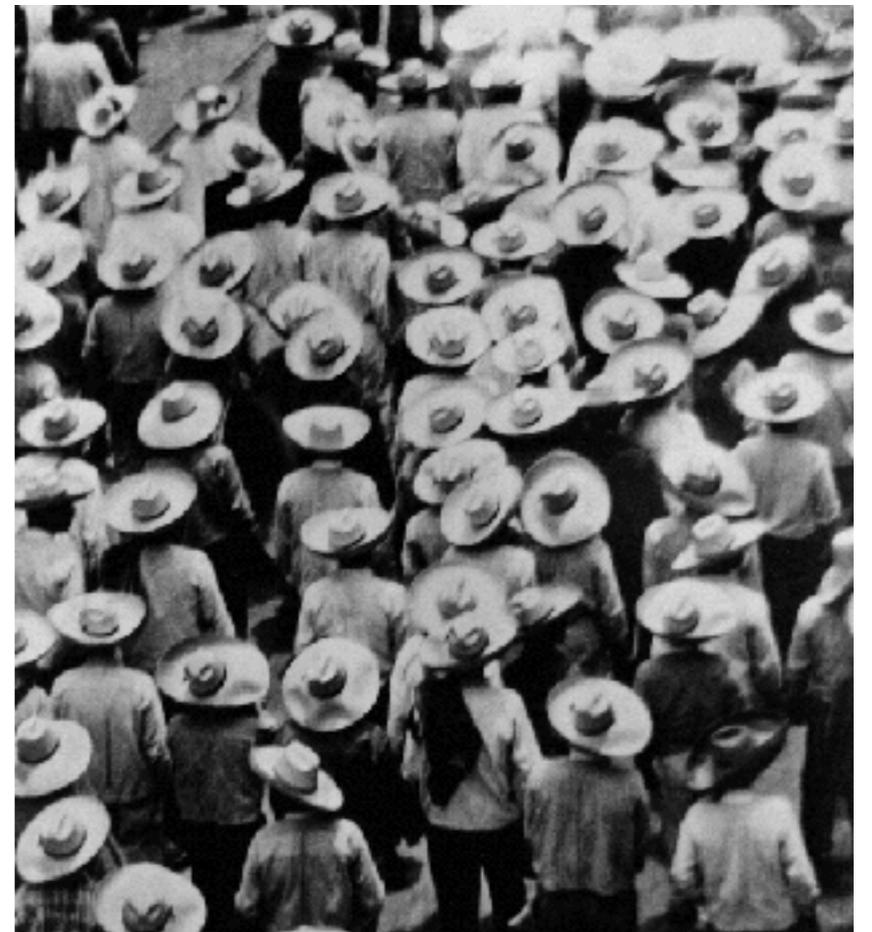
**Modelli integrati di intervento psico-educativo per la disabilità intellettiva
e i disturbi generalizzati dello sviluppo**

Prof. Bruno Sales

Nel corso di centinaia di milioni di anni
la spinta evolutiva degli esseri viventi
ha prodotto organismi dotati di maggiore complessità,
obbligati, per acquisire le caratteristiche funzionali
tipiche della propria specie,
ad attraversare un processo di *sviluppo*,
vale a dire un percorso di progressiva trasformazione.



A livello biologico lo sviluppo di un organismo termina quando l'individuo ha raggiunto l'autonomia necessaria alla propria sopravvivenza ed è in grado di mantenere attivamente la propria omeostasi, di difendersi dalle insidie del proprio ambiente e di procacciarsi il cibo, con lo scopo ultimo di riprodurre se stesso per preservare e diffondere i caratteri della specie.



Ogni essere umano nasce *immaturo*.
La lenta crescita dell'essere umano
è una condizione necessaria
perché il suo sviluppo possa essere guidato
e sostenuto
attraverso l'interazione con i propri conspecifici,
in funzione di un *apprendimento*.



L'emergere delle capacità tipiche dell'essere umano è frutto di una mediazione culturale che tramite lo scambio comunicativo-relazionale tra il singolo individuo e gli *altri*, lega la componente genetica dello sviluppo all'apprendimento di nuove capacità.



In assenza di modelli,
pratiche educative
e sollecitazioni relazionali
nessun bambino è in grado di raggiungere
le tappe fondamentali dello sviluppo
proprie dell'essere umano:
risulterebbe impossibile imparare
a camminare,
a parlare,
ad afferrare e manipolare oggetti,
né potrebbero mai emergere le potenzialità cognitive.

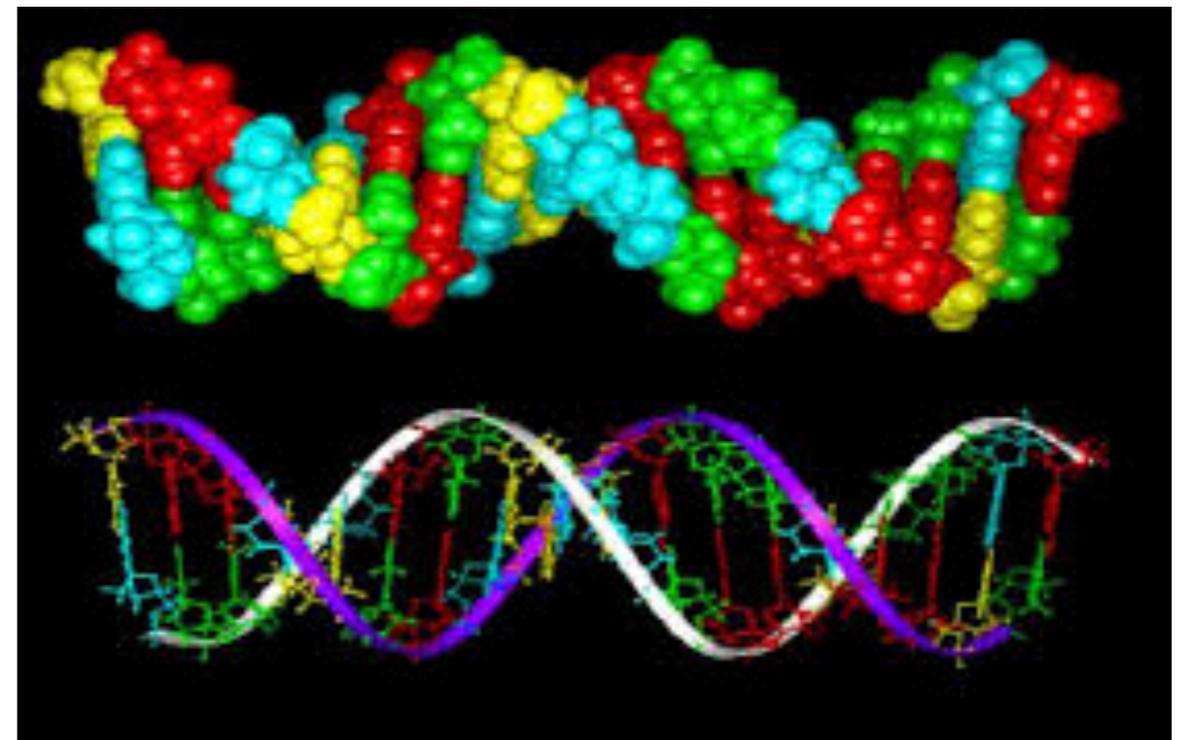


In sintesi,
nell'essere umano il processo di sviluppo
è innescato da componenti biologiche innate (di origine genetica),
ma può essere raggiunto solo attraverso un lungo processo
di apprendimento,
che necessita di un appropriato contesto socio-relazionale.

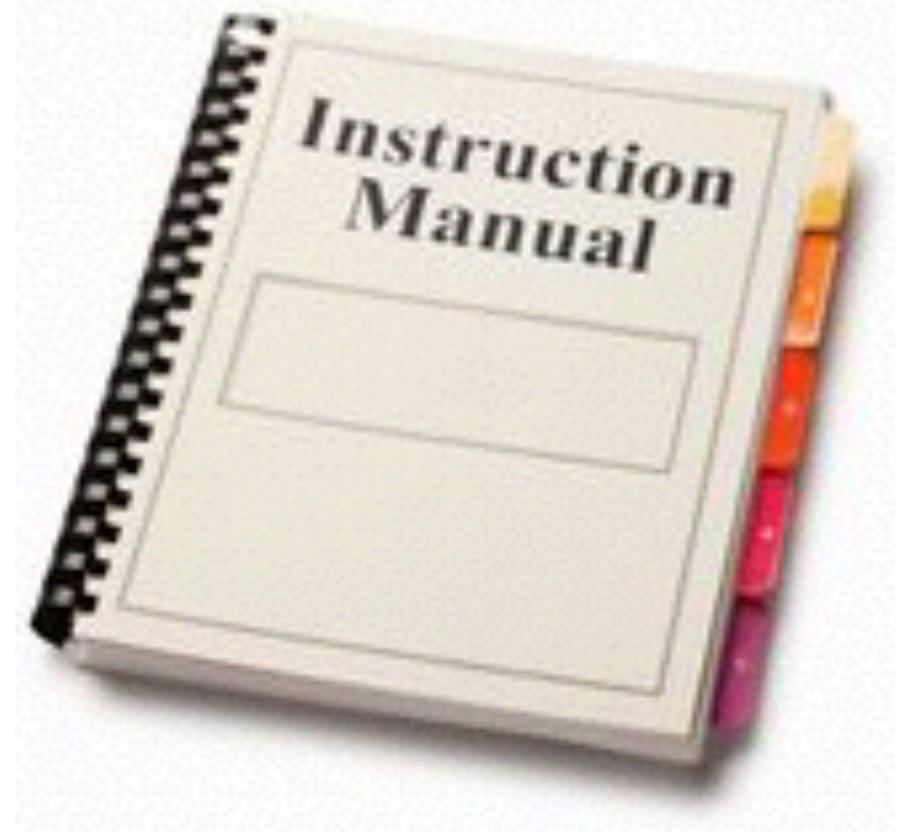
La componente biologica
spinge il soggetto ad adattarsi
al proprio ambiente fisico,
la componente culturale
spinge il soggetto ad adattarsi
al proprio ambiente sociale.



L'impalcatura dell'organismo umano è formata essenzialmente da unità viventi fondamentali, le cellule, a loro volta costituite da strutture proteiche, altamente specifiche per ogni tipo di cellula e da questa sintetizzate sulla base di istruzioni contenute nel proprio archivio di dati: il DNA.

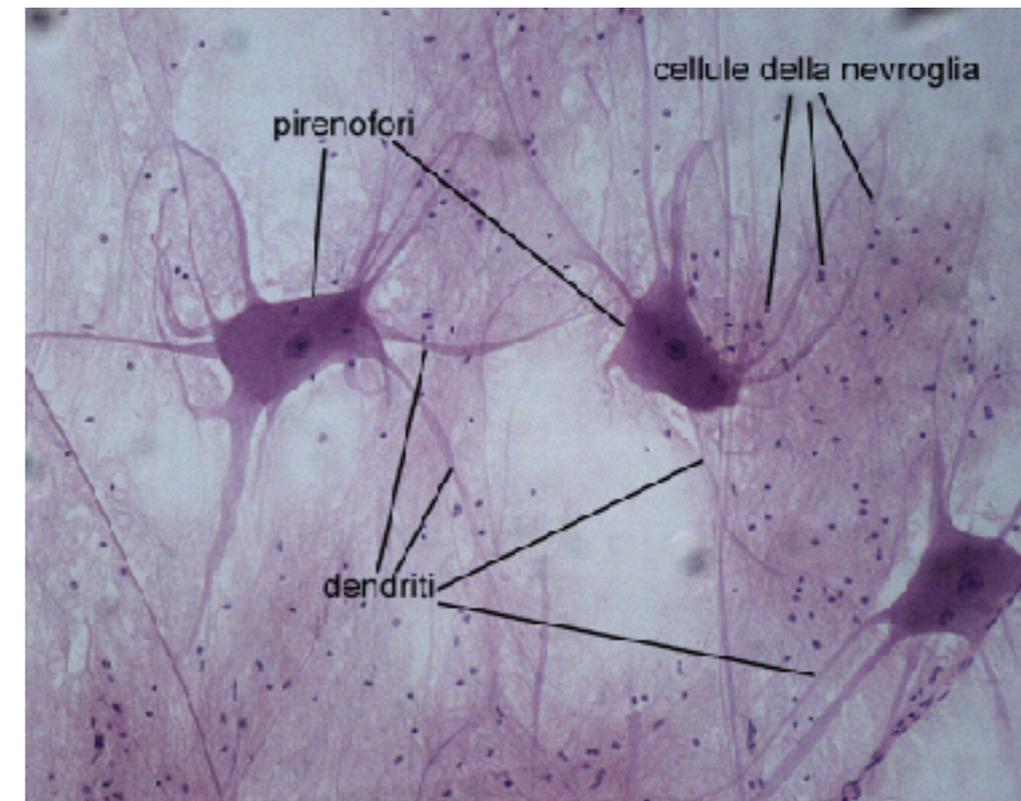


Il *gene* è la porzione del filamento di DNA che contiene la singola unità di informazione ereditaria per la costruzione di specifiche proteine: tuttavia, solo il 2% del DNA umano è costituito da geni mentre la gran parte del filamento non contiene istruzioni che permettono la sintesi diretta delle proteine; queste zone *silenti* hanno comunque un ruolo fondamentale nella regolazione genetica.



Anche il sistema nervoso centrale è formato da cellule, i *neuroni*.

Il termine “neurone” venne coniato nel 1891 dall’anatomista tedesco Heinrich Waldeyer, il quale, incrociando una serie di osservazioni basate su dati di laboratorio giunse a ipotizzare per primo l’esistenza di singole cellule individuali alla base della struttura anatomica e funzionale del sistema nervoso.



Si possono esaminare più livelli di complessità strutturale a partire dalla neurofisiologia del sistema nervoso centrale, cioè del cervello, fino a giungere ai processi funzionali ad esso collegati, cioè le funzioni sensoriali, motorie, cognitive, comunicativo-relazionali.

I differenti livelli di complessità corrispondono a *proprietà emergenti* del sistema, cioè a caratteristiche non direttamente deducibili dall'osservazione delle strutture di livello inferiore



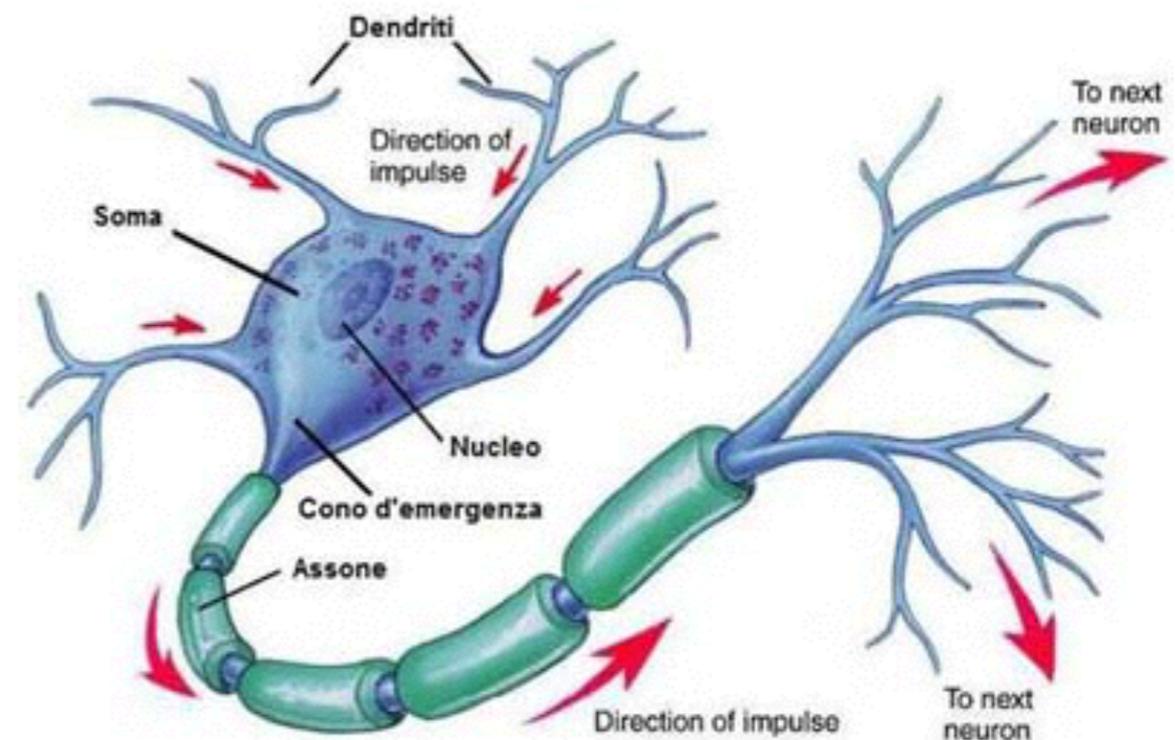
Un primo livello di complessità

è già presente nella struttura stessa del *neurone*.

Il neurone risulta formato da un corpo centrale, detto soma, da un prolungamento a distanza, denominato assone, e da prolungamenti più brevi e ramificati, i dendriti.

Il neurone entra in contatto con altri neuroni a livello di zone di contatto chiamate sinapsi, sedi di scambio degli impulsi nervosi.

Ogni singolo neurone funziona come una stazione autonoma che riceve i segnali da altri neuroni, li elabora e ritrasmette nuovi segnali.



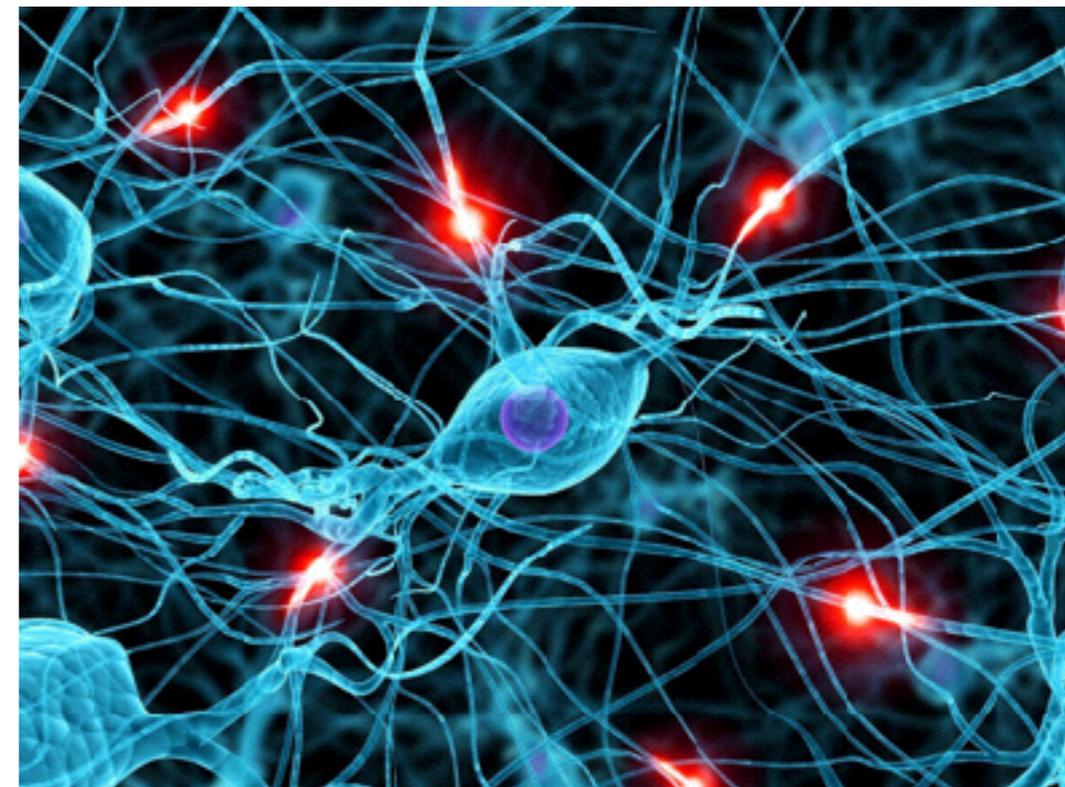
Un secondo livello di complessità

è la rete delle connessioni *tra neuroni*.

Circa 100 miliardi (10^{11}) di neuroni stabiliscono tra loro circa 100.000 miliardi (10^{14}) di connessioni (sinapsi), vale a dire il numero complessivo dei neuroni moltiplicato per un fattore mille.

Ogni neurone, in altri termini, stabilisce in media un diretto contatto con altri mille neuroni.

Alcuni neuroni, in realtà, giungono a formare diecimila sinapsi.



Un terzo livello di complessità

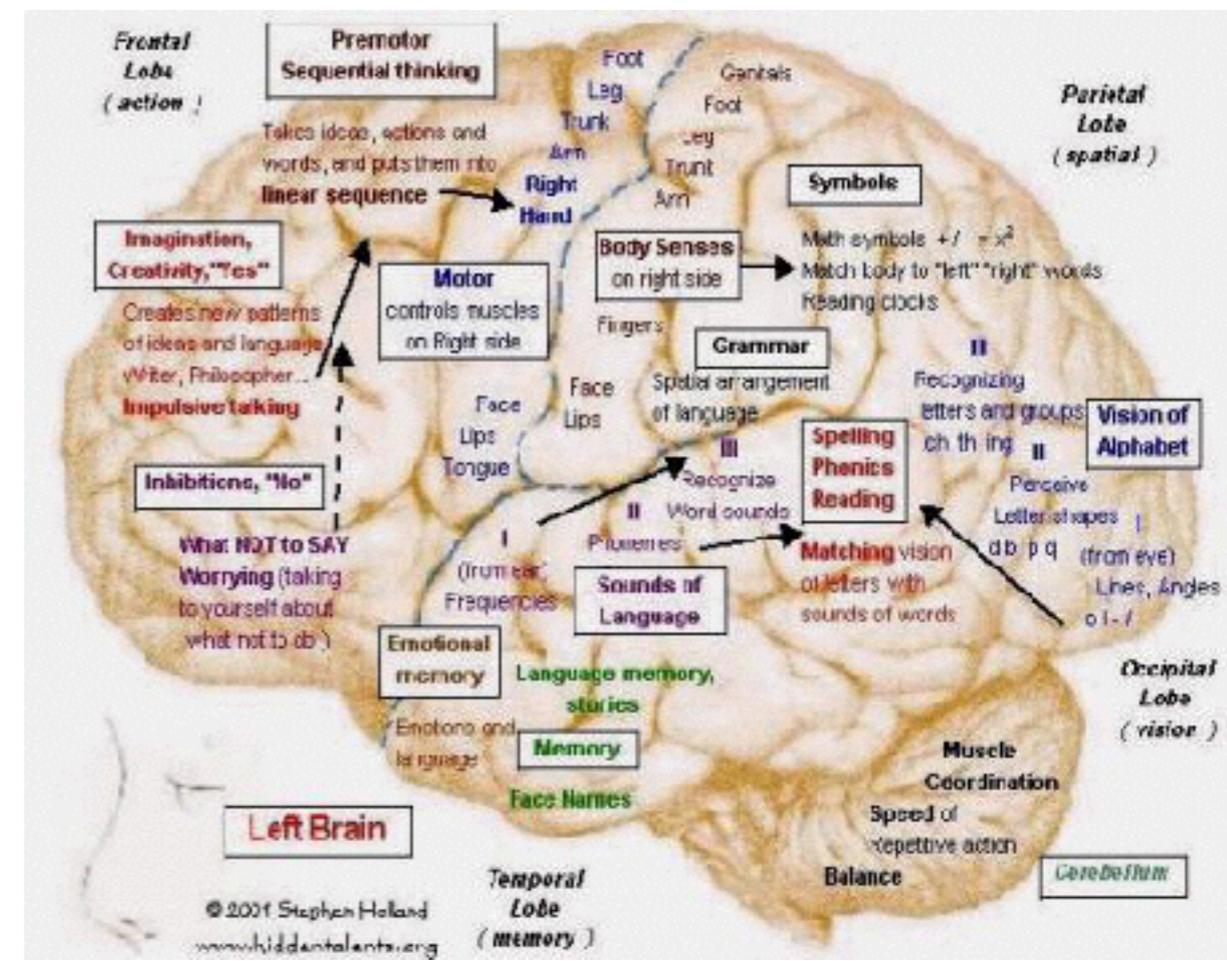
è legato alla particolare *architettura* del sistema nervoso centrale:

le connessioni tra cellule nervose non sono infatti casuali,

ma rispondono a un criterio di precisa organizzazione topografica e di specificità funzionale in termini di circuiti neuronali.

Si tratta di un'architettura complessa e raffinata nella quale le aree cerebrali che svolgono determinate funzioni sono anche fortemente *specializzate* per quelle funzioni.

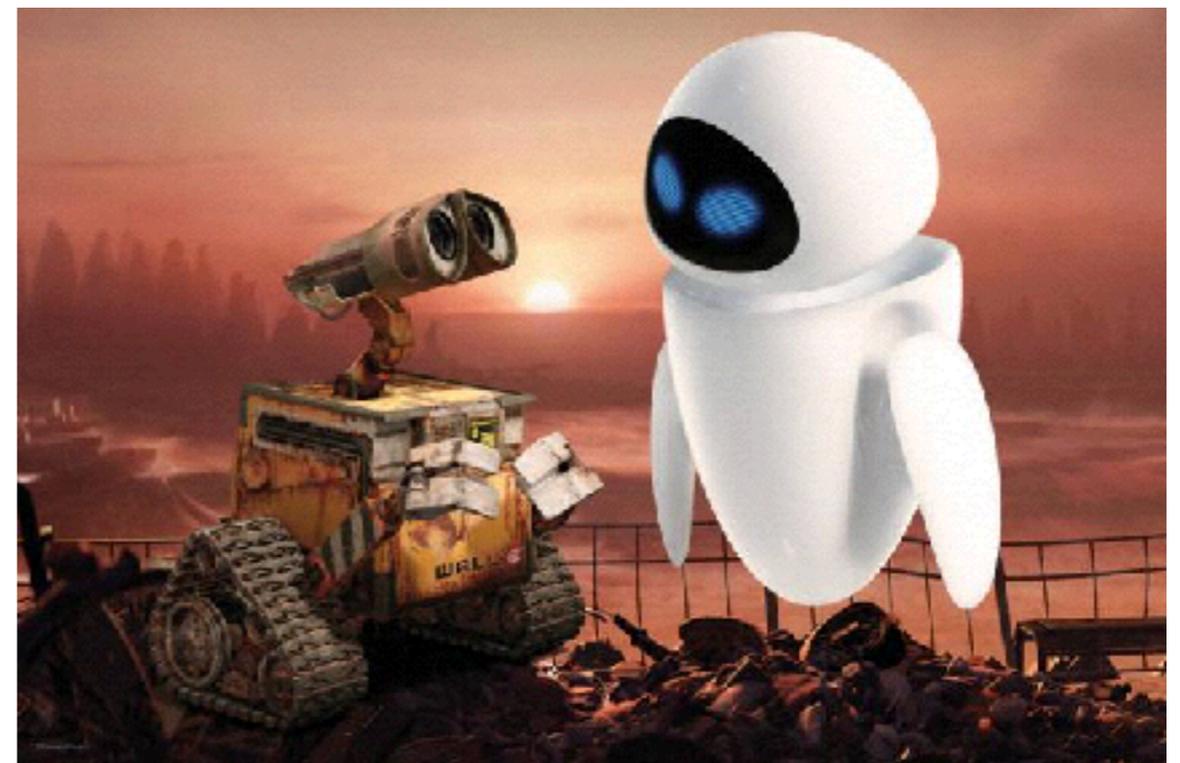
E' inoltre presente una diffusa *integrazione* tra più sistemi funzionali.



Un quarto livello di complessità

è la capacità del sistema nervoso centrale dell'individuo di entrare in *relazione* con altre individualità: secondo molti studiosi è solo a questo livello che ha origine ciò che chiamiamo *mente*.

In altre parole, nessuna mente può emergere dai processi cerebrali di un singolo individuo, ma può esistere soltanto come *mente relazionale*.



Un ulteriore livello di complessità

è dato dall'insieme delle relazioni sociali, che creano *gruppi* dotati di proprietà del tutto nuove e inaspettate in rapporto alle caratteristiche dei singoli individui che li compongono.

I gruppi si stratificano

sia in base a una sorta di **gerarchia verticale**

(famiglia nucleare, famiglia allargata, comunità locale, regione, stato, aderenza a un particolare sistema di valori),

sia in relazione all'intreccio dei sistemi culturali

compresenti nell'ambito di un contesto sociale allargato

(affiliazione politica o religiosa,

relazioni nel contesto lavorativo,

livello socio-economico,

livello culturale, ecc.).

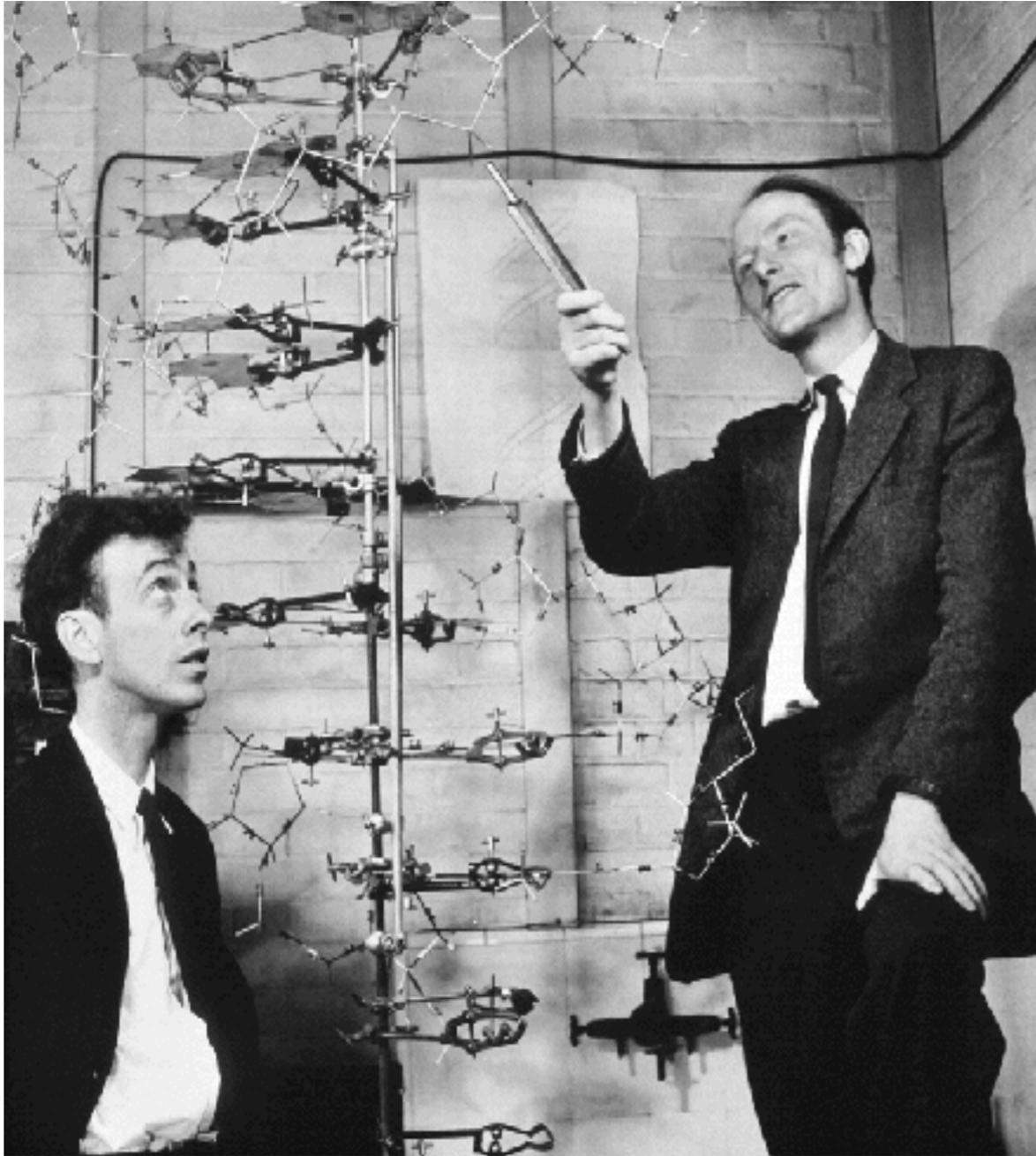


I disturbi del neurosviluppo: un gruppo eterogeneo

I disturbi del neurosviluppo rappresentano un gruppo di condizioni fortemente eterogenee, sia per espressione sintomatologia a carico di una o più funzioni di base dello sviluppo neurologico (neuropsichico), sia per livello di gravità, con impatto molto variabile sulla vita del bambino (e della sua famiglia).



I disturbi del neurosviluppo: caratteristiche comuni



Pur nella loro eterogeneità, tutti i disturbi del neurosviluppo condividono alcune caratteristiche di fondo:

- l'esordio nei primi mesi/anni di vita,
- l'etiologia 'organica', che può essere correlata a un'alterazione genetica o a un danno del tessuto cerebrale di origine ipossico-ischemica o infettiva
- l'anomalia strutturale/funzionale a livello locale o diffuso del SNC (legata all'etiopatogenesi)
- la deviazione dal percorso atteso di una o più funzioni dello sviluppo

Disturbi del neurosviluppo, disabilità, handicap: una complessa polisemia

- **Valenza medica**, relativa alla condizione patologica di carattere ‘organico’
- **Valenza psicologica**, legata al carico di elementi simbolici che tendono a creare distanza e marginalità
- **Valenza sociale**, rispetto alla possibilità di inclusione o segregazione del soggetto
- **Valenza legale**, relativa alle etichette di 'handicap' e ‘disabilità’, necessarie a ottenere un accesso prioritario ai servizi sociali, medici, scolastici e a percepire eventuali provvigioni economiche
- **Valenza politica**, poiché si tratta di categorie di cittadini che possono essere oggetto di scelte (o di non scelte) sul piano politico-amministrativo

Valenza legale del termine ‘handicap’

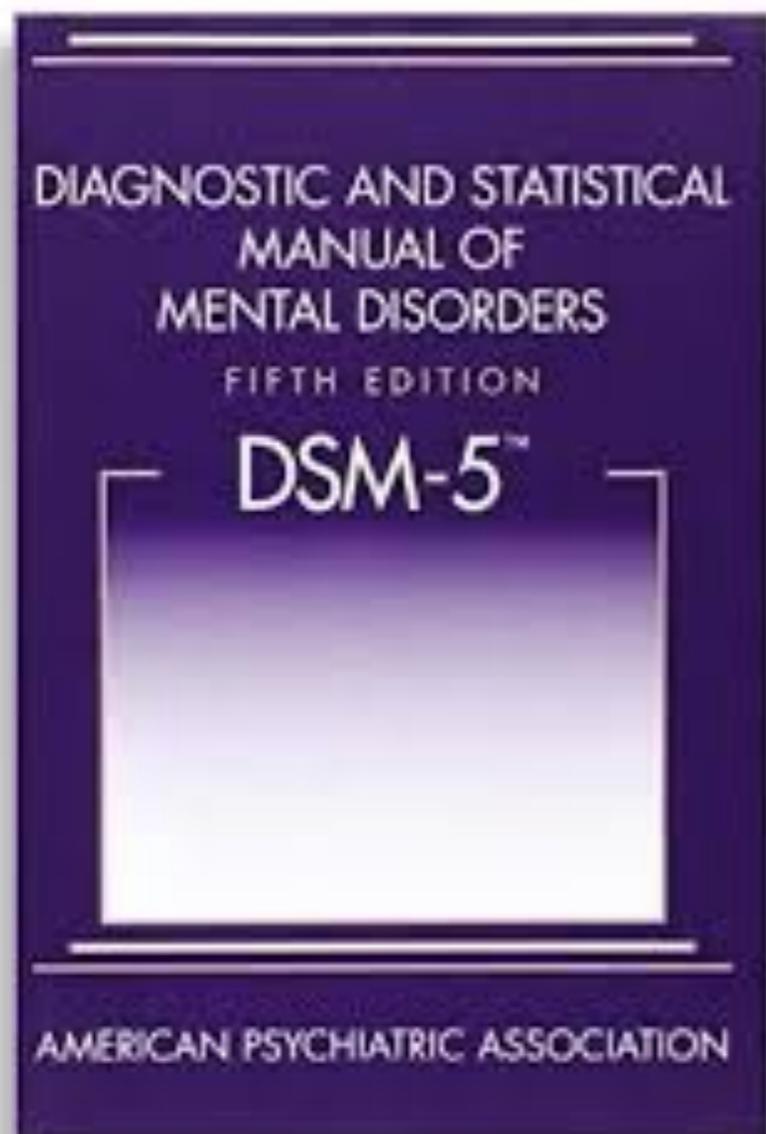
L’identificazione di alcuni alunni come *portatori di handicap* continua ad essere oggi giustificata dalla necessità di riferirsi a una serie di normative vigenti – in primis la legge 104/92 – che dettano le regole per l’attribuzione di risorse aggiuntive alla scuola.

Una necessità tecnico-burocratica francamente anacronistica, nella misura in cui una coppia di genitori viene costretta a sottoporsi a un atto simbolicamente terribile, qual è il dover chiedere per il proprio figlio, perché questi possa esercitare i suoi diritti, una vera e propria *patente* di disabilità.

Forse, le difficoltà di molti, troppi genitori nell’accettare che il proprio figlio possa essere riconosciuto come *portatore di handicap* dovrebbero spingerci a una maggiore riflessione sulla reale portata di quest’atto, anziché lasciarci bollare queste famiglie, con sufficienza, noncuranza e in modo piuttosto sbrigativo, come ‘resistenti’ o ‘non accettanti’.

La classificazione dei DNS (DSM-5)

(DSM IV - disturbi solitamente diagnosticati nell'infanzia o nell'adolescenza)



DISTURBO	PREVAL.
Disturbi dello Spettro Autistico	1 %
Disabilità intellettiva	1-2%
Disturbi specifici dell'apprendimento	3%
Disturbo evolutivo della coordinazione	3-5%
Disturbi della comunicazione	3-5%
Disturbo da deficit attentivo e iperattività	5%
TOTALE	16-21%

(Tassi di prevalenza ricavati da fonti internazionali)

Disturbi del neurosviluppo e anomalie delle funzioni

- **Disabilità intellettive (Intellectual disabilities)**

Funzione cognitiva

- **Disturbi della comunicazione (Communication disorders)**

Funzione linguistica

- **Disturbo dello spettro autistico (Autism spectrum disorder)**

Funzioni relazionali, comunicative, linguistiche, intellettive, sensoriali

- **Disturbo da deficit attentivo e iperattività (Attention deficit hyperactivity disorder)**

Funzione attentiva

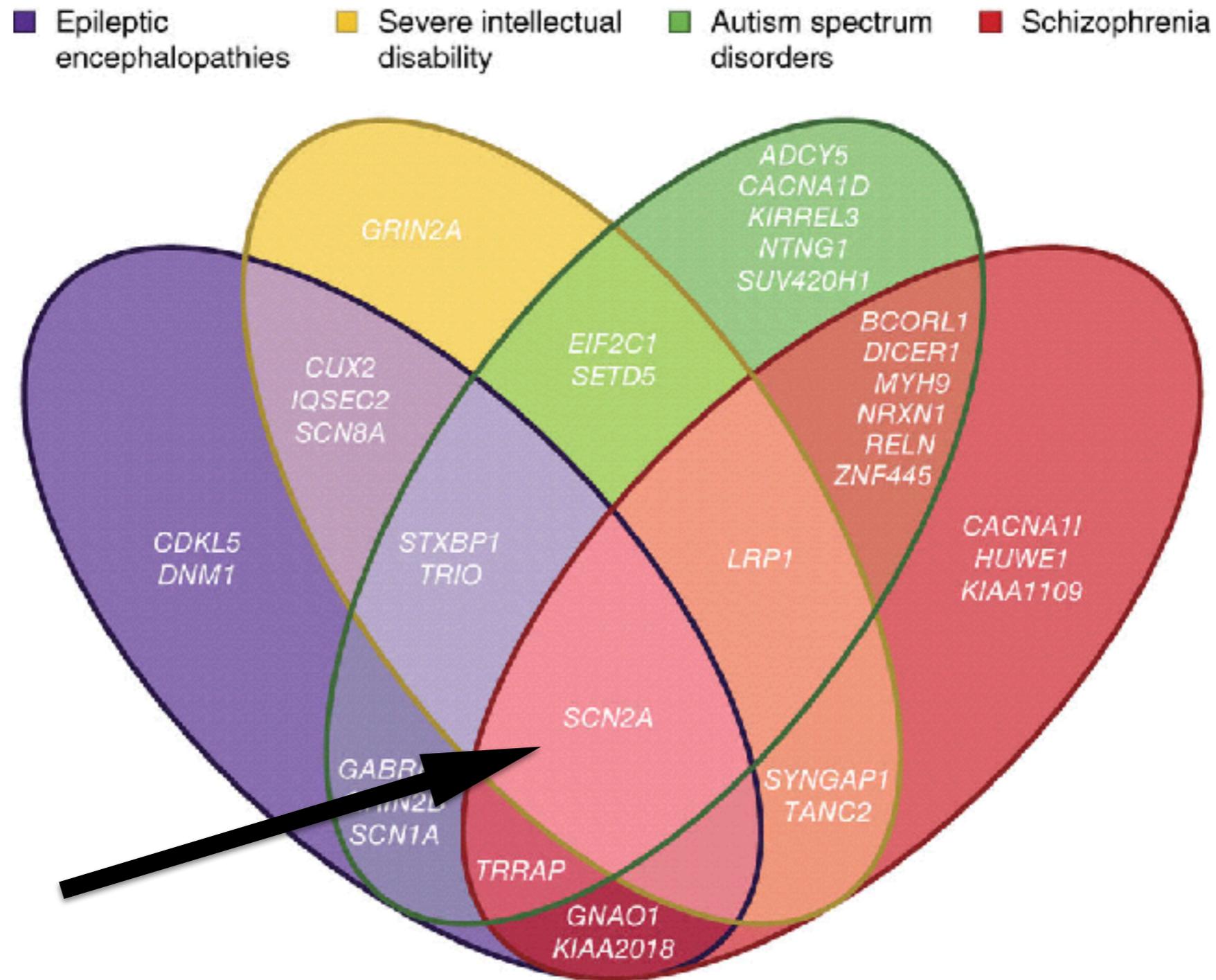
- **Disturbo specifico dell'apprendimento (Specific learning disorder)**

Funzioni gnostiche e prassiche relative alla codifica e decodifica dei simboli scritti

- **Disturbi del movimento (Motor disorders)**

Funzione motoria

Un singolo gene malfunzionante, molti possibili esiti



Sovrapposizione degli esiti di mutazioni de novo in quattro disturbi dello sviluppo

I disturbi del neurosviluppo: quadri misti

I quadri sono spesso ad espressione clinica mista, in cui la sovrapposizione di caratteristiche dell'uno e dell'altro può risultare anche molto estesa.

Tipico è il quadro di molti bambini con d. dello spettro autistico, che possono mostrare un grado più o meno elevato di compromissione cognitiva, di disturbo del linguaggio, di deficit attentivo, di problemi dell'apprendimento, di difficoltà di movimento.

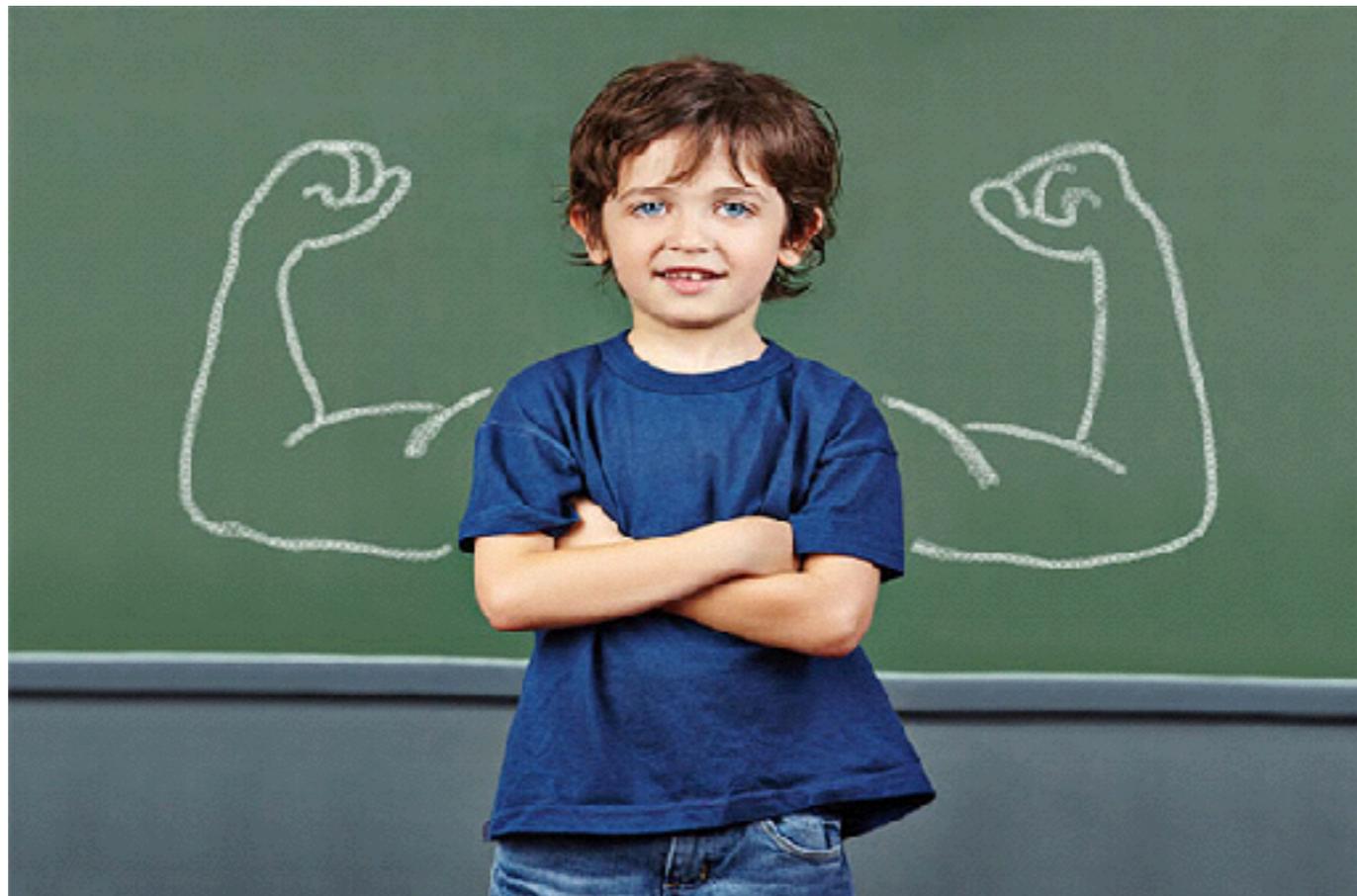
Anche quadri apparentemente più settoriali, come i disturbi specifici dell'apprendimento, a seguito di un'analisi approfondita possono far emergere difficoltà nella capacità di programmazione motoria o deficit linguistici in comprensione o in produzione.



Limiti del recupero funzionale e terapia

La consapevolezza dell'esistenza di limiti nel recupero del SNC non ha il significato di una resa da parte del riabilitatore, ma ha il valore di un monito nell'approccio alla terapia e alla riabilitazione per ricordarci che è possibile modificare solo *in parte* alcuni meccanismi.

Ne deriva che lo scopo ultimo della terapia non dovrebbe essere quello di ricercare la completa *normalizzazione funzionale*, quanto quello di permettere che il bambino con disturbo del neurosviluppo possa sviluppare gli opportuni *compensi funzionali*, a partire dalle proprie specifiche risorse.



Diagnosi di disturbo del neurosviluppo: la visita

L'osservazione può e deve essere inizialmente *libera*, cioè lasciare spazio al comportamento spontaneo del bambino e alle sue modalità di rapporto con i genitori; in seguito, il clinico può utilizzare strumenti di valutazione quali questionari, interviste semi-strutturate e osservazioni strutturate.

Infine, in base alla valutazione clinica e sulla scorta della presenza di segni clinici di disturbo dello sviluppo, la diagnosi può avvalersi di indagini mediche strumentali.



Diagnosi: l'approfondimento clinico

Il medico può anche richiedere una o più valutazioni di approfondimento, che vengono demandate alle figure specifiche facenti parte dell'équipe che si occupa di disturbi del neurosviluppo.

Queste figure, di regola, sono:

- *lo Psicologo*
- *il Fisioterapista/Terapista della neuropsicomotoricità*
- *il Logopedista*
- *l'Educatore professionale*

In ambito territoriale può anche essere proposto un colloquio della famiglia con l'*assistente sociale*, non soltanto in funzione di particolari problematiche emerse a livello del contesto di appartenenza del bambino, ma anche per ottenere ulteriori informazioni su eventuali necessità - economiche, di trasporto, di consulenza burocratica, o altro - del nucleo.

Diagnosi: gli esami metabolici

Gli *esami metabolici*, effettuati tramite un campione di sangue, permettono di identificare mutazioni a carico di un enzima o di una molecola coinvolta nei processi metabolici dell'organismo, che si manifesta con la carenza o l'eccessivo accumulo di particolari sostanze, tale da determinare alterazioni delle funzioni del sistema nervoso o di altri sistemi fisiologici.

E' stato recentemente reso obbligatorio su tutto il territorio nazionale (in Toscana era effettuato già dal 2004) lo screening neonatale esteso, un esame che permette di identificare già alla nascita oltre 40 condizioni metaboliche congenite, alcune delle quali modificabili attraverso diete speciali o terapie farmacologiche.

Il test di screening

- Il test è effettuato tramite una piccola puntura nel tallone, tra le 48 e le 72 ore di vita.
- I neonati con peso alla nascita inferiore ai 1.800 gr. richiedono la raccolta di 3 campioni, a 48 ore, 14 giorni e 30 giorni.
- Tutti i campioni vengono inviati all'Ospedale Universitario Meyer di Firenze.
- L'Ospedale Universitario Meyer mantiene i campioni per 10 anni.



Cosa succede non appena è disponibile il risultato?

- Se il bambino è risultato positivo a uno dei disturbi indagati dallo screening, la sua famiglia viene richiamata per telefono dall'Ospedale dove il bambino è nato o dal Centro di Screening, per effettuare un nuovo accertamento.
- In caso di risultato negativo la famiglia non viene contattata.



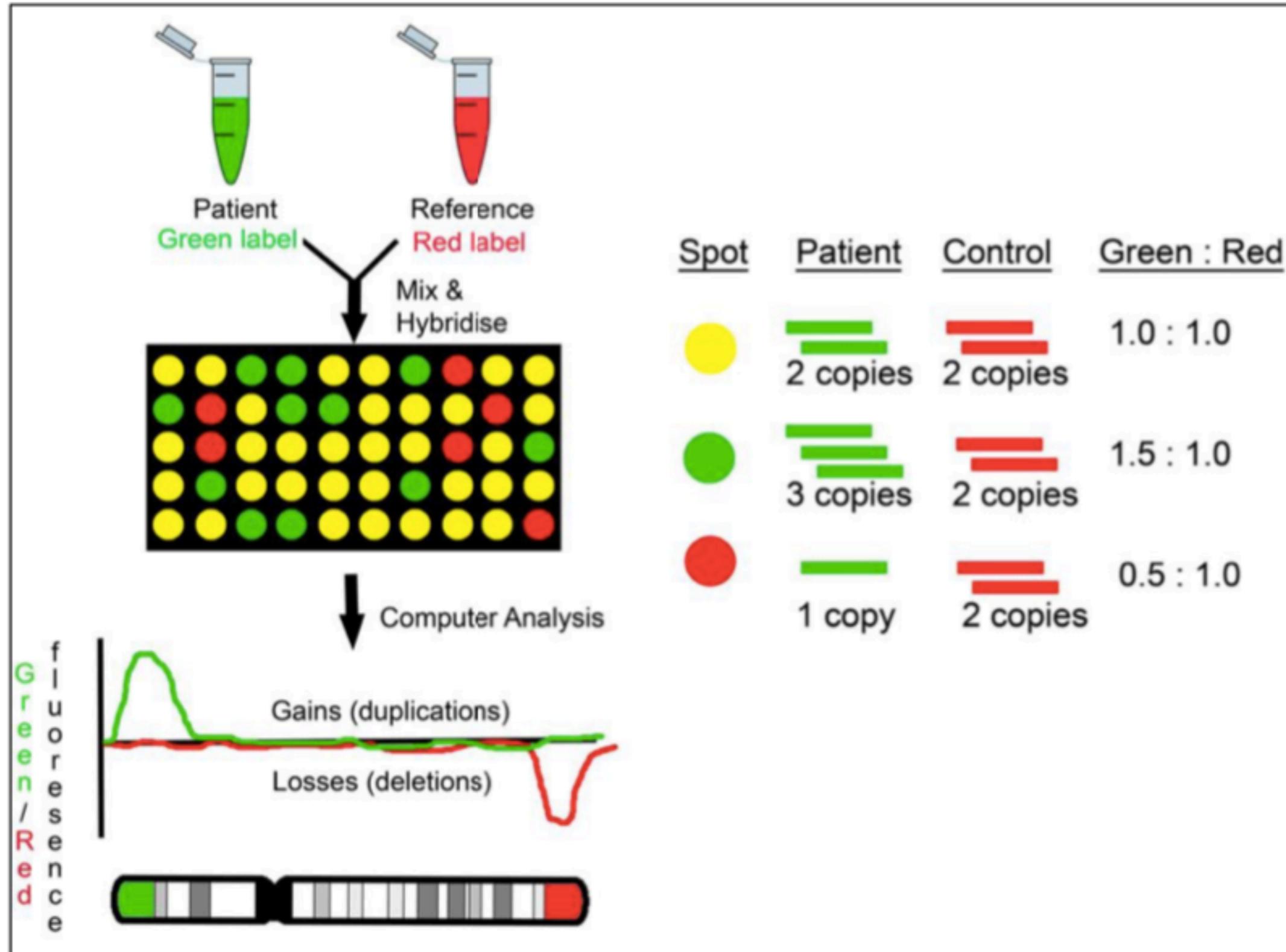
Diagnosi: gli esami genetici

Gli *esami genetici* consistono nell'analisi di un campione di sangue, che viene confrontato con particolari sonde biochimiche.

Oggi è possibile, con una spesa relativamente contenuta, analizzare l'intero patrimonio genetico del paziente alla ricerca di singole mutazioni: il risultato dell'esame, tuttavia, soprattutto in presenza di mutazioni rare, non è sempre dirimente e deve essere interpretato da un esperto genetista, il quale di norma procede alla consultazione di specifici archivi internazionali che raccolgono le varianti conosciute del DNA umano.

Gli studi di genetica molecolare, infatti, ci rivelano che nell'ambito della popolazione umana esistono numerose varianti della norma, le quali a un esame non approfondito potrebbero erroneamente essere considerate come patologiche.

Un esempio di esame genetico ad alta risoluzione: Array CGH (Comparative Genomic Hybridization)



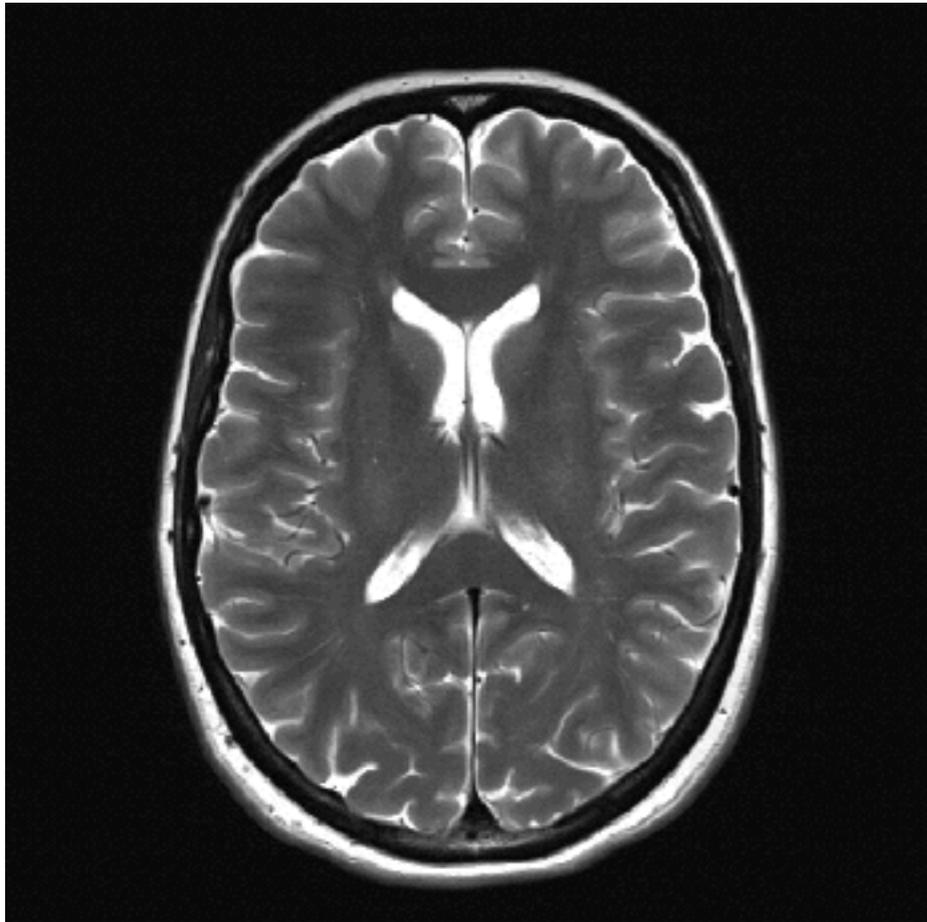
Diagnosi: gli esami di neuroimaging

Gli esami di *neuroimaging* consentono lo studio *in vivo* delle caratteristiche strutturali o funzionali del sistema nervoso centrale.

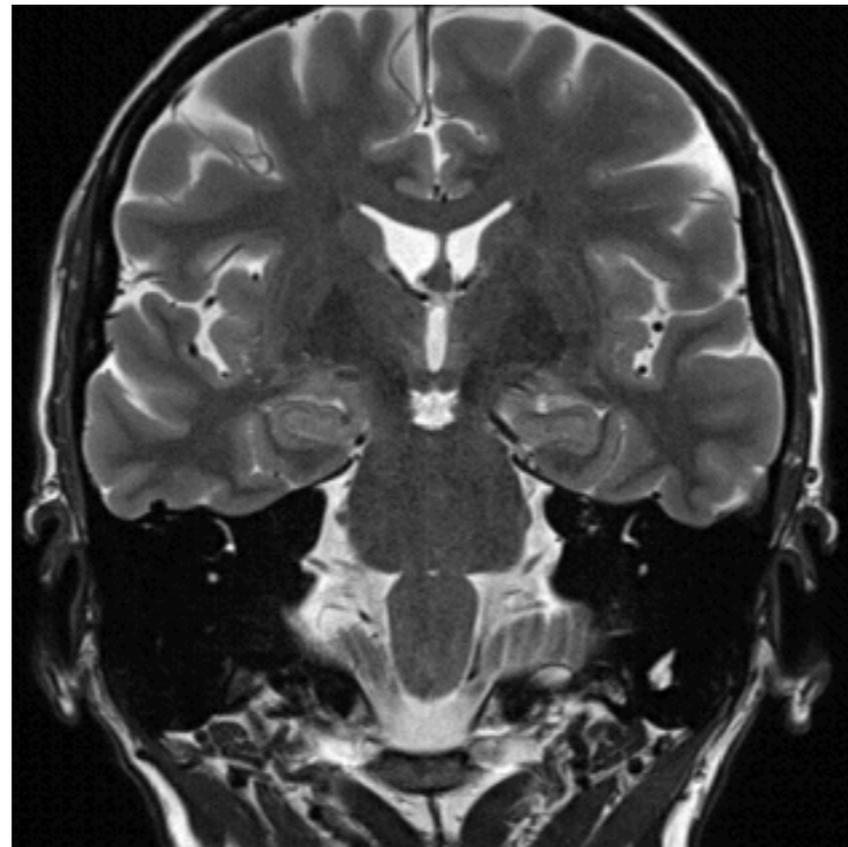
Nei disturbi dello sviluppo viene solitamente richiesta l'esecuzione di una Risonanza Magnetica, esame che viene effettuato sottoponendo il paziente per alcune decine di minuti, all'interno di un apparecchio a forma di anello, a un forte campo magnetico le cui perturbazioni sono analizzate tramite un sistema computerizzato e quindi trasformate in immagini molto simili a sezioni di tessuto encefalico.

La metodica rivela la presenza di alterazioni più o meno estese a carico delle strutture cerebrali e permette, in parte, di ipotizzarne l'origine genetica o lesionale, oltre che il probabile periodo dello sviluppo nel quale l'alterazione si è verificata.

Assiale



Coronale



Sagittale



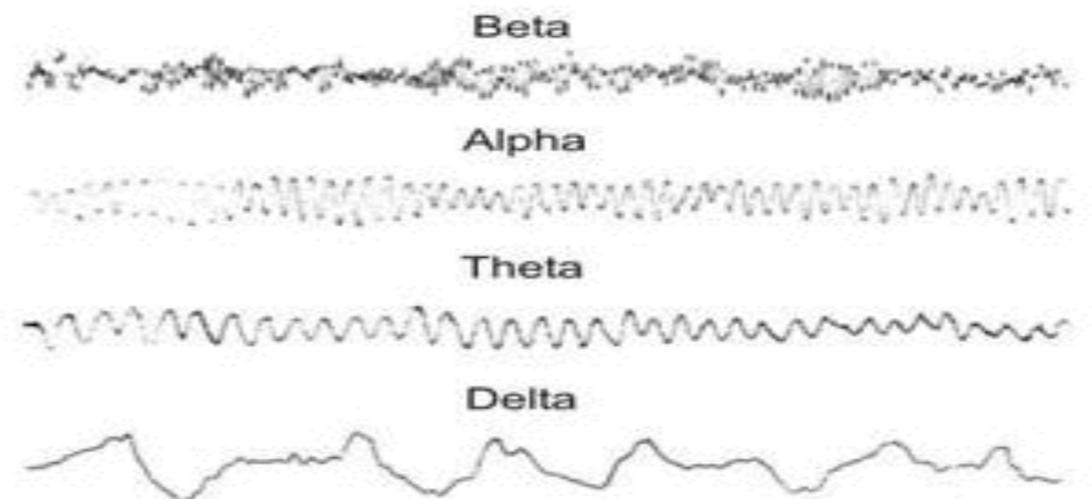
Diagnosi: gli esami neurofisiologici

Gli esami *neurofisiologici* consentono di valutare la funzionalità del sistema nervoso periferico (Elettromiografia), del sistema visivo (Potenziali evocati visivi), del sistema uditivo (Potenziali evocati uditivi) e di registrare l'attività elettrica cerebrale, tramite l'EEG (Elettroencefalogramma).

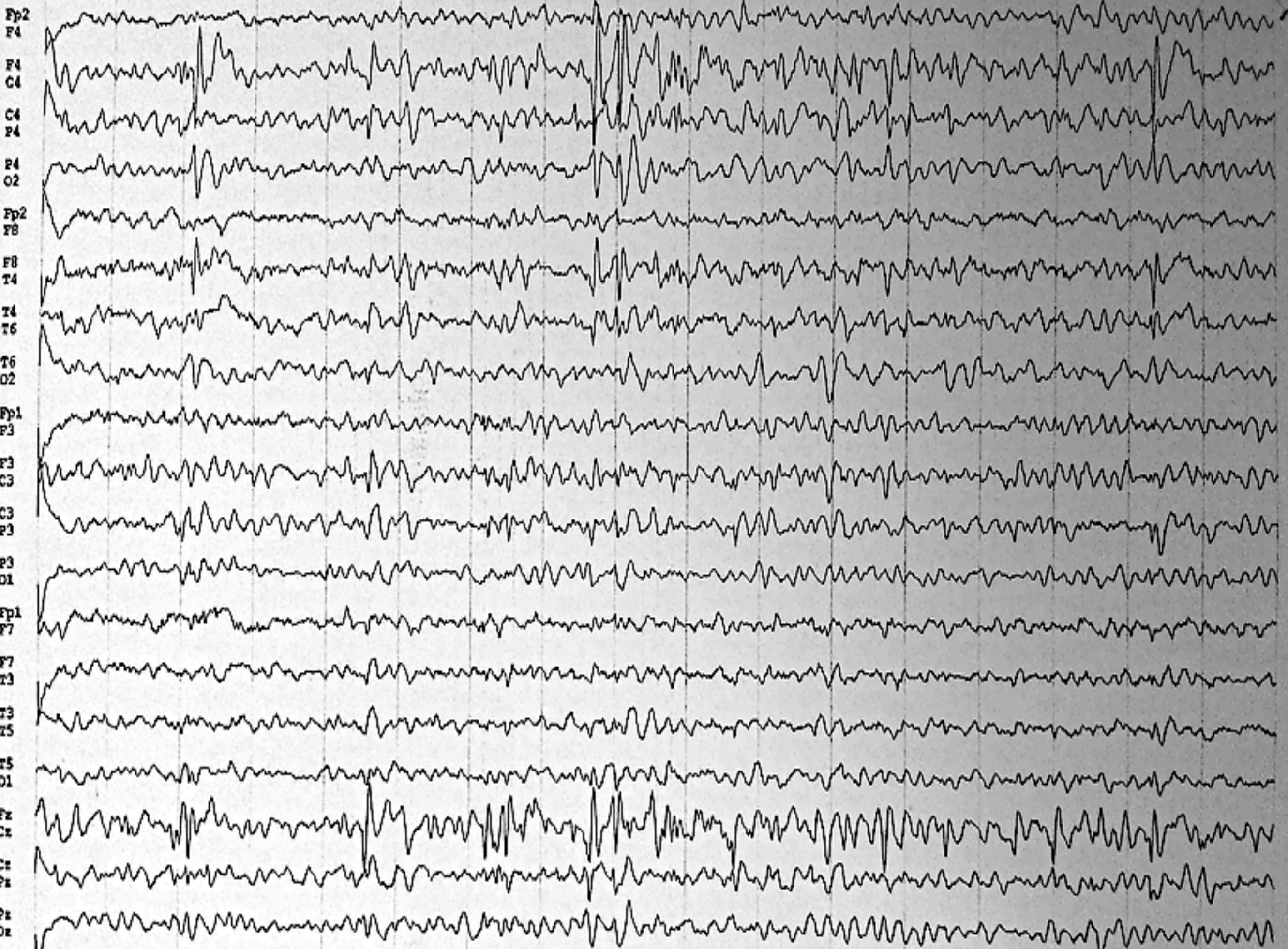


L'EEG

- L'Elettroencefalogramma (EEG) è un esame che permette di registrare l'attività elettrica cerebrale attraverso particolari elettrodi di superficie, posti sul cuoio capelluto.
- I segnali vengono amplificati e quindi trasmessi a un sistema di registrazione su carta (oggi sempre meno utilizzato) o digitale.
- L'esame di norma dura circa 45 min. L'interpretazione del tracciato da parte di un esperto permette di valutare la presenza di alterazioni dell'attività elettrica e di definirne la sede topografica cerebrale.



(+) Filtro PA : 1.60 Hz Filtro PB : 15.0 Hz Ampiezza EEG: 150 microV/div cm Notch: al



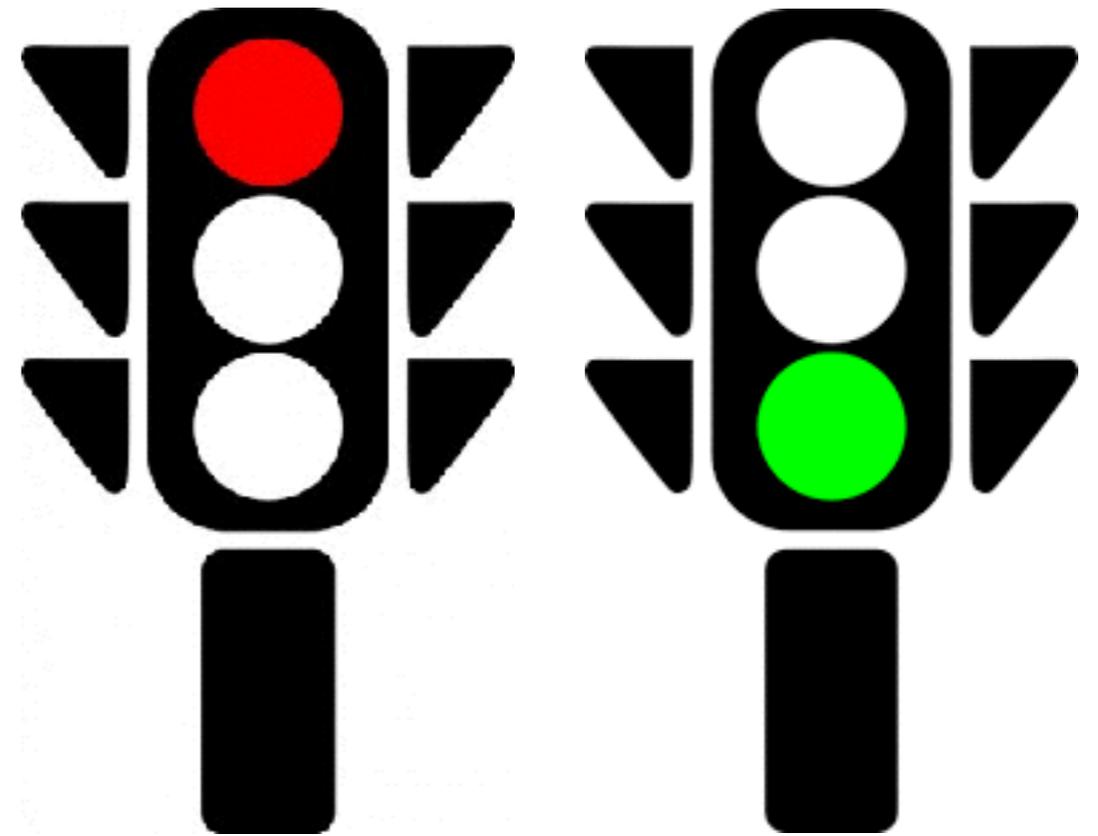
La crisi epilettica

- La crisi epilettica è provocata da un'eccesso di attività di scarica elettrica da parte di una popolazione di neuroni (cioè di un gruppo di cellule cerebrali)
- La causa dell'attività neuronale eccessiva può dipendere da malformazioni congenite, lesioni cerebrali congenite o acquisite, traumi cranici, febbre o infezione del SNC.



Meccanismo della crisi epilettica

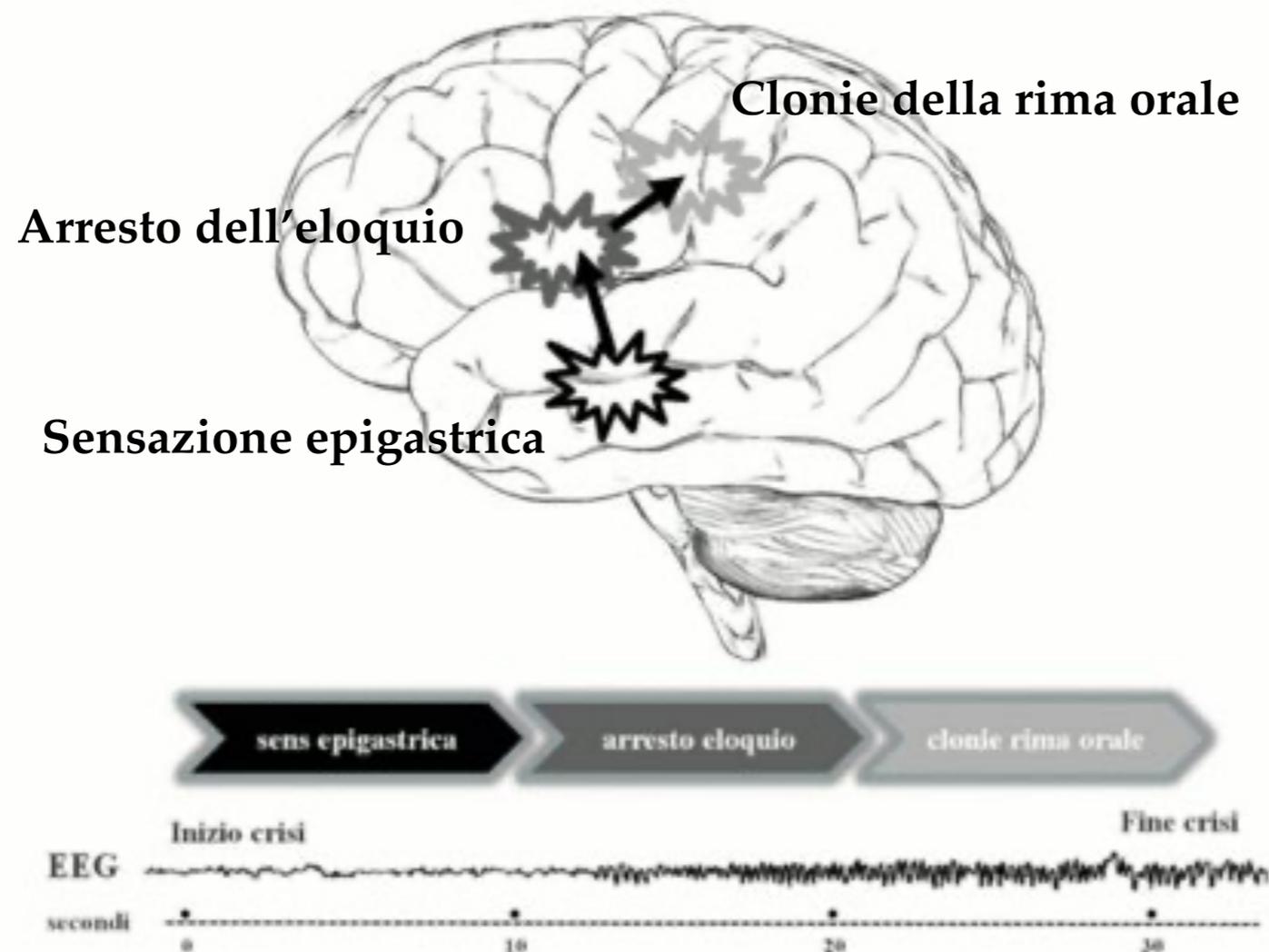
- La crisi è la manifestazione di un eccesso di attività eccitatoria o di un difetto di attività inibitoria a livello cerebrale.
- I due principali neurotrasmettitori implicati sono il GABA (inibitorio) e il glutammato (eccitatorio)



GABA

Glutammato

Percorso della scarica epilettica



Le frecce indicano il percorso di una scarica epilettogena nella corteccia cerebrale e i sintomi corrispondenti. Il tracciato EEG sottostante mostra lo sviluppo della scarica e i secondi ne indicano la durata.

Durata delle crisi

Le crisi sono generalmente autolimitate e si arrestano dopo qualche secondo (raramente durano oltre il minuto)

In alcuni rari casi le crisi possono continuare senza fermarsi spontaneamente: si parla allora di 'stato di male epilettico'.



Crisi prolungate

Una crisi prolungata che duri anche fino a **20-30 minuti** consecutivi non comporta, di regola, alcun genere di danno permanente a livello cerebrale.

Soltanto se la crisi si prolunga oltre la **mezzora consecutiva** si può verificare il rilascio di sostanze tossiche a livello intra-cerebrale, le quali possono provocare danni alle cellule neuronali.



La genitorialità: biologia e psiche

La genitorialità è, biologicamente parlando, la fase finale dello sviluppo di un individuo, che segue la piena maturazione sessuale.

Nell'essere umano la genitorialità si carica di marcati aspetti simbolici, i quali, trascendendo il mero significato biologico della condizione di genitore, si muovono nella mente dell'individuo e nello spazio delle rappresentazioni sociali.



La genitorialità: nuovi compiti, vecchi conflitti

E' certamente una nuova funzione, che pone l'individuo di fronte a nuovi compiti (l'accudimento fisico del figlio, l'accudimento psichico del figlio, il ruolo di partner dell'altro genitore) che ingenerano sensazioni di ansia e incertezza, con le quali occorre fare i conti fino a quando il singolo genitore e la coppia, quale microsistema, non abbiano trovato una soddisfacente situazione di equilibrio.

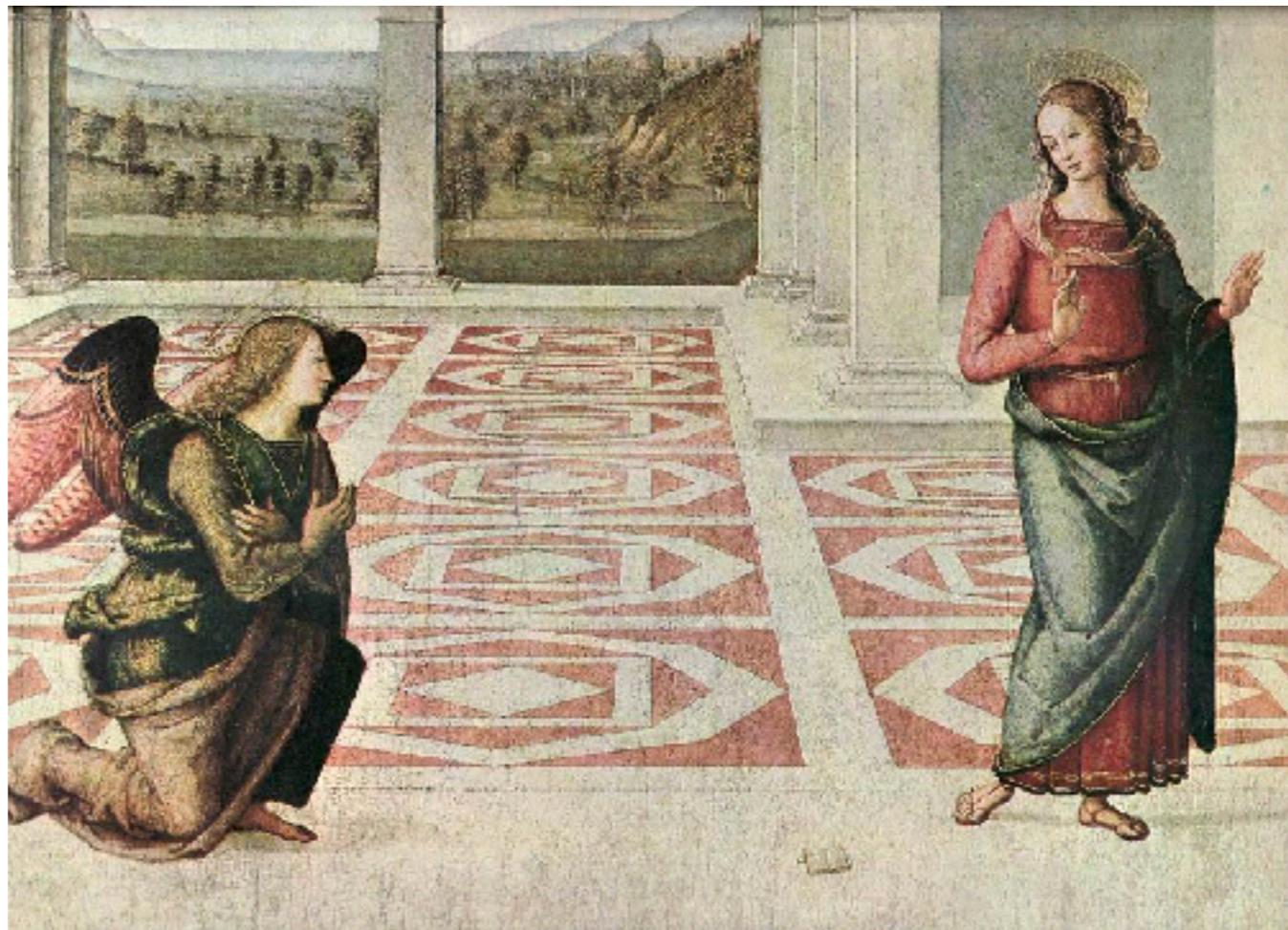
Si tratta anche di una riattivazione di pregresse dinamiche di conflitto (figlio-genitore), che talvolta il neo-genitore riteneva di aver superato: il ritorno e la riattualizzazione di tali dinamiche devono in qualche modo passare attraverso una nuova, spesso faticosa, elaborazione.



La genitorialità come crisi

La genitorialità è inoltre una vera e propria crisi (nel significato etimologico di *scelta*), che richiede all'individuo una revisione imprevista, nuova e radicale del proprio Sé, in rapporto alla relazione con il figlio e alla mutata relazione con il partner.

Secondo una prospettiva psicomodinamica questo processo implica il dover fare i conti con l'immagine interna dei *propri* genitori e con l'incorporare o il rifiutare aspetti particolari di tale immagine.



Genitorialità ideale e reale

Diventare genitori, insomma, comporta (o meglio, dovrebbe comportare) una profonda riorganizzazione del proprio modo di essere, funzionale allo svolgimento del ruolo parentale.

Un processo di tale complessità non è né veloce, né automatico, né agevole: gli ostacoli che si frappongono tra l'acquisizione 'ideale' del ruolo e la realtà del genitore concreto e quotidiano sono numerosi.

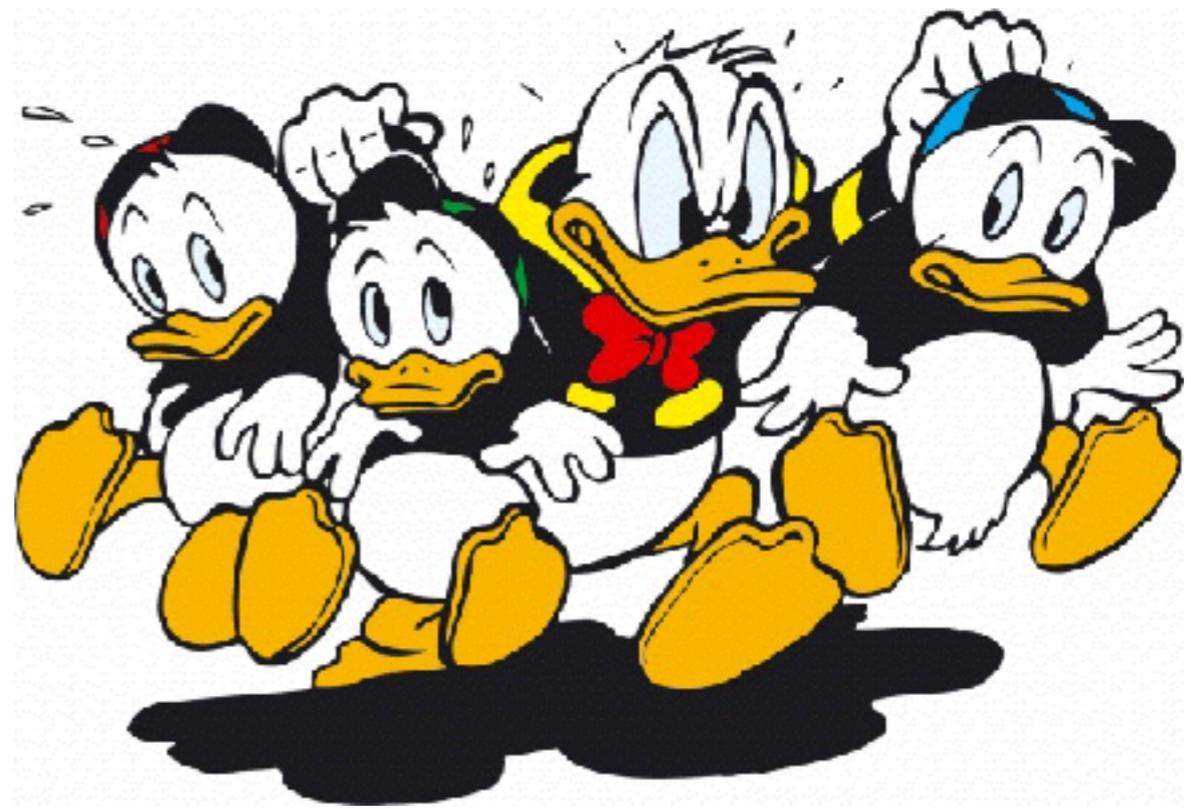


Neo genitori oggi

Se in passato molti segnali sociali ricordavano all'individuo che qualcosa sarebbe cambiato per lui al momento di assumere il ruolo di genitore, oggi questa pressione sociale è scarsa o del tutto assente.

Il neo genitore si trova impreparato sia di fronte a una serie di compiti inaspettati, sia di fronte alla prospettiva di dover modificare pesantemente le proprie abitudini per poter gestire e accudire i propri figli.

Può accadere che le abitudini non vengano modificate più di tanto e che la maggior parte del lavoro di accudimento fisico – e relazionale – dei bambini venga delegato ad altri (i nonni, ad esempio).



Genitorialità e disturbi dello sviluppo

Una diagnosi di disturbo dello sviluppo irrompe pesantemente nell'organizzazione familiare, anche la più equilibrata, a partire dai vissuti di inadeguatezza, di fallimento e di disperazione che sommergono entrambi i genitori, provocando una ferita psichica che difficilmente viene rimarginata.

La perdita di una pregressa *normalità* altera il progetto esistenziale di padre e madre, che si ritrovano non solo genitori di un bambino *malato*, ma anche membri di un ménage avvolto repentinamente da un dolore senza nome né prospettive di ricomposizione.



Una nuova identità familiare

In presenza di una diagnosi di disturbo del neurosviluppo un obiettivo parallelo a quello della cura del bambino dovrebbe essere costituito dalla progressiva sostituzione del senso di impotenza e di isolamento della coppia dei genitori con il progetto di una nuova identità familiare, costruita sulla possibilità di affrontare e combattere i vissuti di perdita.



Intervento centrato sulla famiglia

La collaborazione attiva della famiglia con i servizi è parte integrante del processo di cura (intesa in senso lato proprio come presa in carico delle problematiche della persona e del suo ambiente familiare).

Una buona comunicazione bidirezionale diventa, quindi, un elemento fondamentale di esito.

La famiglia deve, tuttavia, essere sostenuta da chi ha il compito della cura. In questo senso, le pratiche di cura devono ispirarsi a un'impostazione realmente centrata sulla famiglia (*family-centered*).

In altri termini, la comunicazione operatori-famiglia deve rispondere ai due principi generali, entrambi imprescindibili, della *relazione* e della *partecipazione*.

