

# Sindrome dell'X-fragile

Valutazione delle competenze adattive

Valutazione delle competenze accademiche

**Cristina Caciolo**

U.O.C. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

12 Dicembre 2023

Ritardo mentale lieve

- Da 70 a 50-55

Ritardo mentale moderato

- Da 50-55 a 35-40

Ritardo mentale grave

- Da 35-40 a 20-25

Ritardo mentale estremo

- Inferiore a 20-25



## DSM-5: conoscerlo per un accurato processo diagnostico

### A

- Deficit nelle funzioni intellettive come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e dell'esperienza, **confermato sia da una valutazione clinica, sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati.**

### B

- Deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo socioculturali di autonomia e di responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i **deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana.**

### C

- Esordio dei deficit intellettivi e adattivi **durante il periodo di sviluppo**

## FUNZIONAMENTO ADATTIVO

Insieme delle abilità concettuali, sociali e pratiche che le persone hanno imparato per funzionare nella vita di tutti i giorni

### ABILITA' CONCETTUALI

- Linguaggio
- Apprendimento
- Memoria
- Attenzione

### ABILITA' SOCIALI

- Relazioni familiari
- Relazioni interpersonali
- Rispetto delle convenzioni sociali
- Comprensione delle regole
- Empatia
- Giudizio sociale

### ABILITA' PRATICHE

- Lavarsi, vestirsi, alimentarsi
- Bisogni corporali
- Prendersi cura del corpo e della salute propria e altrui
- Badare alla propria sicurezza
- Svolgere faccende e lavori domestici
- Utilizzo telefono, social network

Le limitazioni del comportamento adattivo riducono la capacità di far fronte ai cambiamenti della vita e alle richieste ambientali con **ricadute sulla qualità della vita**

DI → impairment nelle abilità mentali globali che incide sul funzionamento adattivo in tre aree o domini.

Per la diagnosi di DI almeno un dominio del funzionamento adattivo deve essere compromesso in modo da rendersi necessario un supporto al soggetto in un ambito (scuola, lavoro, casa, comunità).

## Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Lieve)

### Ambito Concettuale



- No differenze significative in età prescolare
- Bambini in età scolare e adulti: relativamente alle aspettative per l'età difficoltà nell'apprendimento miste, orientamento spazio-tempo con supporto in una o più di queste aree
- Difficoltà nel pensiero astratto, problem solving, funzioni esecutive

### Ambito Sociale



- Immaturità nelle interazioni sociali
- Linguaggio e capacità di conversazione immature per età
- Limitata comprensione di rischi in situazioni sociali; la persona è a rischio di essere manipolata dagli altri (credulità)

### Ambito Pratico



- Funzionamento nella cura di sé generalmente discreto
- In adolescenza/età adulta necessitano di supporto per attività di vita quotidiana più complesse (es. gestione del denaro, gestione della casa)
- Supporto per prendere decisioni inerenti l'ambito legale/sulla salute

## Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Moderato)

### Ambito Concettuale



- Durante lo sviluppo anche in età prescolare deficit linguaggio e prerequisiti dell'apprendimento
- Bambini in età scolare e adulti: progressi negli apprendimenti molto lenti, orientamento temporale e uso del denaro marcatamente limitato
- Nell'adulto livello di apprendimento equivalente a quello di scuola elementare, supporto necessario per le competenze accademiche sia in ambito lavorativo che della vita personale

### Ambito Sociale



- Nel corso dello sviluppo notevoli differenze dai pari nel comportamento sociale e comunicativo (incide sul farsi amicizie)
- Linguaggio altamente semplificato per età
- Limitata capacità di giudizio sociale e nel prendere le decisioni: necessità di assistenza costante per integrazione sociale e lavorativa

### Ambito Pratico



- Funzionamento nella cura di sé possibile per alimentazione, igiene, abbigliamento e cura della casa (richiesto tuttavia ampio periodo di insegnamento)
- In età adulta possono essere occupati in ambito lavorativo in attività che richiedono capacità comunicative e concettuali limitate (supporto da colleghi e supervisione)
- Possono essere sviluppate svariate capacità ricreative che richiedono tuttavia sostegno supplementare e opportunità di apprendimento per un periodo prolungato.

## Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Grave)

### Ambito Concettuale



- Scarse capacità di comprendere il linguaggio scritto e nei concetti riguardanti numeri, quantità tempo e denaro. Supporto su problem solving esteso per tutta la vita da parte del caregiver

### Ambito Sociale



- Linguaggio in produzione molto limitato (singole parole o frasi semplici, può essere supportato da tecniche aumentative). Linguaggio e comunicazione focalizzati sul "qui" ed "ora". Comprendono linguaggio semplice e comunicazione gestuale. I rapporti sociali, prevalentemente con familiari, sono fonte di piacere e aiuto.

### Ambito Pratico



- Supporto e supervisione continua per tutte le attività della vita quotidiana (pasti, abbigliamento, igiene). Non in grado di prendere decisioni per sé e per gli altri. In età adulta partecipazione ad attività familiari, ricreative richiede supporto continuo. Comportamenti disadattivi come autolesionismo possono complicare il funzionamento

## Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Estremo/Profondo)

### Ambito Concettuale



Le abilità concettuali in genere si riferiscono al mondo fisico piuttosto che ai processi simbolici. L'individuo può usare gli oggetti in modo finalizzato per la cura personale e lo svago. Possono essere  acquisite determinate abilità visuo-spaziali come il confronto, l'appaiamento, basate su caratteristiche fisiche. Tuttavia concomitanti compromissioni motorie e sensoriali possono impedire l'uso funzionale degli oggetti.

### Ambito Sociale



L'individuo ha una comprensione molto limitata della comunicazione simbolica e della gestualità. Può comprendere alcuni gesti o istruzioni semplici. L'individuo esprime i suoi desideri e bisogni  prevalentemente attraverso la comunicazione non verbale, non simbolica. L'individuo gradisce rapporti con i membri della famiglia e si relaziona a loro attraverso segnali gestuali e emozionali. Concomitanti compromissioni sensoriali e fisiche possono impedire molte attività sociali.

### Ambito Pratico



Dipendenza sotto tutti gli aspetti. Se non vi è limitazione fisica possono partecipare ad alcune attività in casa (ad esempio apparecchiare). Attività ricreative possono essere ad esempio ascoltare musica, guardare film/cartoni, fare passeggiate, attività in acqua tutte con supporto da parte del caregiver (questo se non vi sono limitazioni fisiche e sensoriali). Comportamenti disadattivi possono essere presenti.

## COMPORAMENTO ADATTIVO



## La valutazione

### Valutazione clinica

- Multidisciplinare: più figure professionali ruotano intorno al bambino

### Valutazione strutturata

- **Livello cognitivo**
- **Livello funzionamento adattivo**
- Competenze comunicativo-linguistiche
- Abilità motorie
- **Competenze accademiche**
- Problematiche psicopatologiche associate
- .....

## COME MISURARE IL FUNZIONAMENTO ADATTIVO



# VINELAND-II

## ADAPTIVE BEHAVIOR SCALES-second edition

Strumenti di valutazione nella disabilità intellettiva

## Vineland II

Valuta l'*autonomia personale* e la *responsabilità sociale* delle persone dalla nascita fino all'età adulta

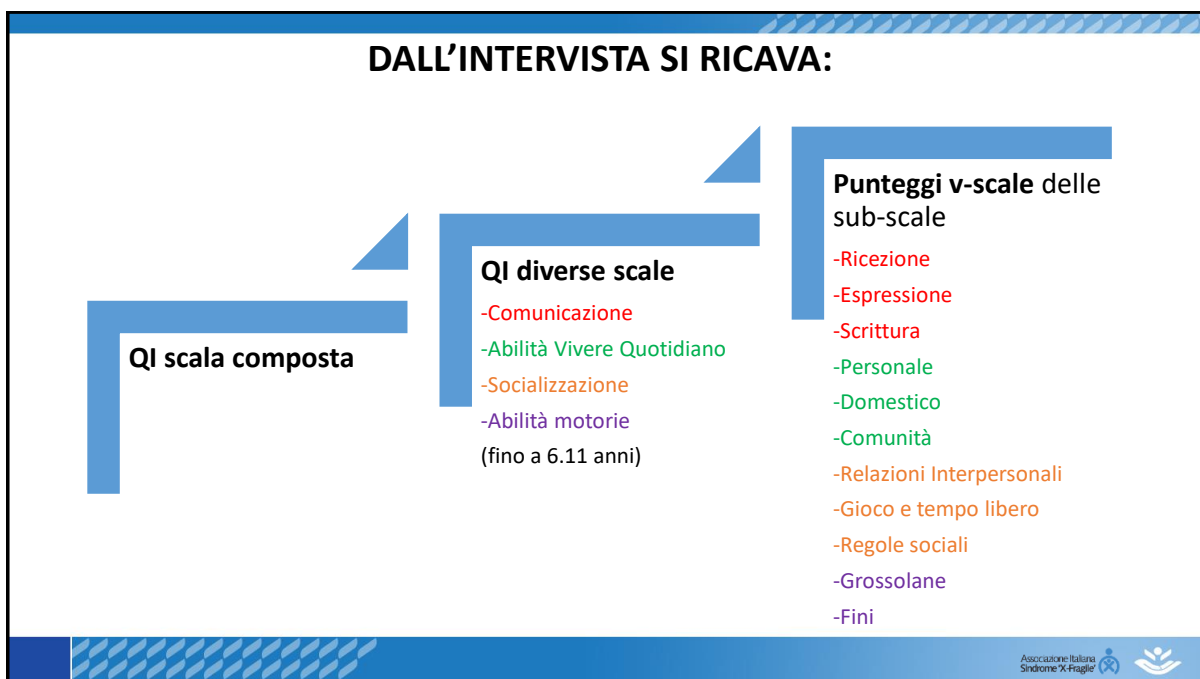


- a. Utilizzabile con soggetti con profilo cognitivo nella norma o con disabilità
- b. Non richiede la diretta somministrazione delle prove al soggetto ma la compilazione assieme a una persona che lo conosca in modo approfondito

**Si indagano 4 dimensioni del comportamento adattivo:**

1. Comunicazione
2. Abilità quotidiane
3. Socializzazione
4. Abilità motorie

Ogni Scala comprende diverse Sub-scale	
<b>1. COMUNICAZIONE</b>	
Ricezione	<i>Ciò che il soggetto comprende</i>
Espressione	<i>Ciò che il soggetto dice</i>
Scrittura	<i>Ciò che il soggetto legge e scrive</i>
<b>2. ABILITA' QUOTIDIANE</b>	
Personale	<i>Come il soggetto mangia, si veste e cura l'igiene personale</i>
Domestico	<i>Quali lavori domestici il soggetto compie</i>
Comunità	<i>Come il soggetto usa il tempo, il denaro, il telefono etc..</i>
<b>3. SOCIALIZZAZIONE</b>	
Relazioni interpersonali	<i>Come il soggetto interagisce con gli altri</i>
Gioco e tempo libero	<i>Come il soggetto gioca e impiega il tempo libero</i>
Regole sociali	<i>Come il soggetto manifesta senso di responsabilità/sensibilità</i>
<b>4. ABILITA' MOTORIE</b>	
Grossolane	<i>Come il soggetto usa arti superiori e inferiori</i>
Fini	<i>Come il soggetto usa mani e dita per manipolare oggetti</i>





## Vineland-II

Perché?



1. Pianificazione di programmi educativi e riabilitativi  
(obiettivi **concreti** e rilevanti in ambito personale e sociale per il **funzionamento adattivo** dell'individuo)
2. Con questa intervista emergono **punti di forza** e di **debolezza** dell'individuo in specifiche aree del comportamento: queste informazioni risultano preziose per promuovere il tipo di programma abilitativo/riabilitativo **più adatto** per l'individuo
3. Al follow-up è possibile monitorare i progressi dell'individuo nel modo più oggettivo possibile



## ABAS II Adaptive Behavior Assessment System-Second Edition



## Struttura

L'ABAS-II è strutturato in **5 questionari** che devono essere compilati da alcune figure di riferimento (**insegnanti, genitori, familiari, caregiver** o altre persone che partecipano alle attività quotidiane dell'esaminato) o dal soggetto stesso che possono verificare la presenza e la frequenza dei comportamenti.

Lo strumento indaga **10 aree adattive**, riconducibili a 3 domini:

**Concettuale:** *Comunicazione, Competenze prescolari/scolastiche, Autocontrollo;*

**Sociale:** *Gioco/Tempo libero, Socializzazione;*

**Pratico:** *Cura di sé, Vita a casa/scuola, Uso dell'ambiente, Salute e sicurezza, Lavoro.*

*A queste si aggiunge l'area Motricità, che è limitata alla valutazione di bambini da 0 a 5 anni.*

## Competenze Accademiche

### Cosa aspettarsi dai bambini con DI?

VOLUME 110, NUMBER 2: 107-120 | MARCH 2005

AMERICAN JOURNAL ON MENTAL RETARDATION

## Academic Skills of Boys With Fragile X Syndrome: Profiles and Predictors

Jane E. Roberts, Jennifer M. Schaaf, Martie Skinner, Anne Wheeler, Stephen Hooper, Deborah D. Hatton, and Donald B. Bailey, Jr.  
Frank Porter Graham Child Development Institute  
University of North Carolina at Chapel Hill



### NIH Public Access

#### Author Manuscript

*J Child Psychol Psychiatry*. Author manuscript; available in PMC 2016 January 01.

Published in final edited form as:

*J Child Psychol Psychiatry*. 2015 January ; 56(1): 30-39. doi:10.1111/jcpp.12267.

### Phonological Awareness and Reading in Boys with Fragile X Syndrome

Suzanne M. Adlof, Jessica Klusek, Svetlana V. Shinkareva, Marissa L. Robinson, and Jane E. Roberts  
Department of Psychology, University of South Carolina, Columbia, SC, USA

- ✓ Lo sviluppo della consapevolezza fonologica nei bambini con SXF è più lento rispetto a quelli a sviluppo tipico ma comunque in linea con il loro livello di sviluppo non verbale
- ✓ Dopo i 10 anni nella SXF, la consapevolezza fonologica continua a crescere ma segue un decorso più lento rispetto a quanto avviene prima dei 10 anni
- ✓ I bambini e ragazzi con SFX hanno capacità di lettura proporzionali al loro livello di sviluppo
- ✓ La consapevolezza fonologica sembra giocare un ruolo critico nello sviluppo delle abilità di lettura, così come nei bambini a sviluppo tipico

# PREREQUISITI PER L'APPRENDIMENTO DELLA LETTO-SCRITTURA

Competenza Linguistica

Competenza metafonologica

Conoscenza alfabeto

Rapid Automatization Naming

# LE ABILITA' METAFONOLOGICHE

## Definizione

- La **competenza metafonologica** è la capacità di **analizzare e di riflettere sui suoni** che compongono le parole del linguaggio parlato (*Bortolini, 1995; Cheung et al., 2001*).

REQUISITO NECESSARIO per l'apprendimento della letto-scrittura  
IMPORTANTE FATTORE PREDITTIVO!

*Muter, 1997; Muter&Snowling, 1998; Snowling, 2000, Holopainen et al., 2020*

## Profilo evolutivo

Nel corso dello sviluppo linguistico → rapido evolversi di queste abilità tra ultimo anno di scuola d'infanzia e fine primo ciclo scuola primaria

(Marotta et al. 2002)

Lingua italiana → sistema a base fonemica con ortografia trasparente (o quasi!) → generale corrispondenza suono-segno



Analisi dei suoni requisito fondamentale per imparare a leggere e scrivere

## Un esempio ...

CANE → /'ka:ne/

C → /k/

A → /a/

N → /n/

E → /e/

HAI → /'ai/

H → /'????/

A → /a/

I → /i/

GNOMO → /'ɲo:mo/

GN → /ɲ/

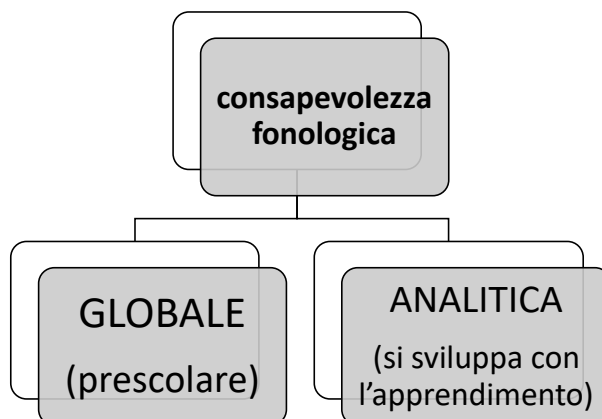
O → /o/

M → /m/

O → /o/

Lingua italiana → sistema a base fonemica con ortografia trasparente  
(o quasi!) → generale corrispondenza suono-segno

## Profilo evolutivo



(Morais 1991)

## VALUTAZIONE DELLE COMPETENZE METAFONOLOGICHE

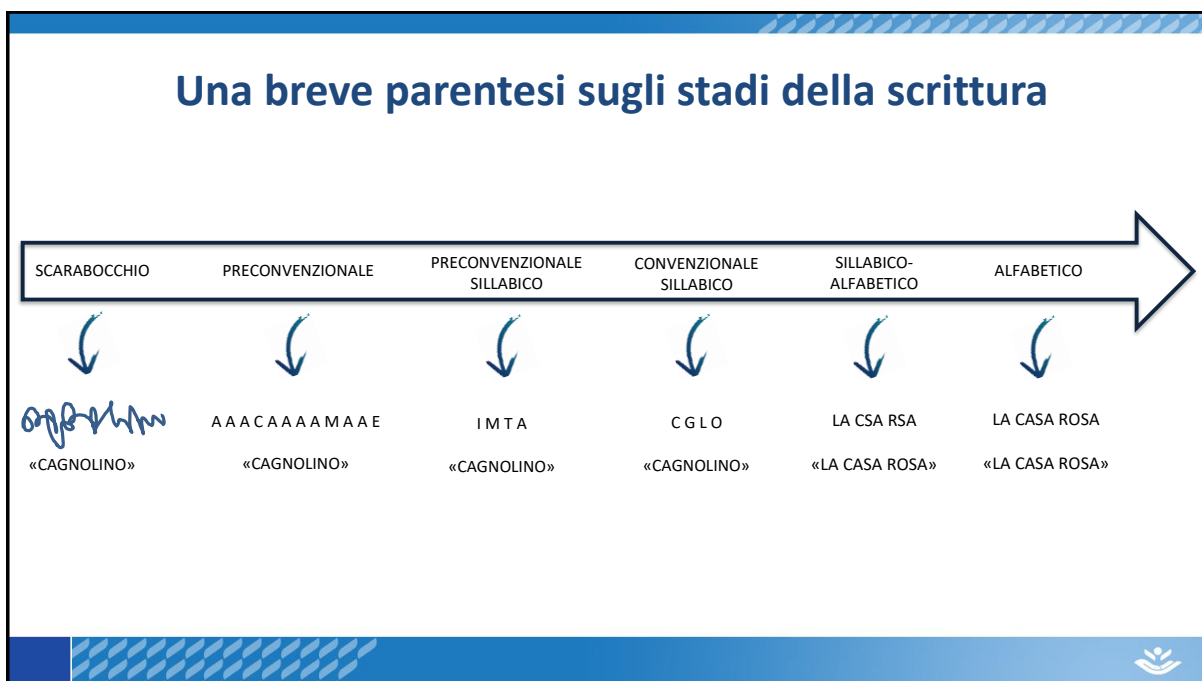
Marotta, Ronchetti, Trasciani, Vicari, 2008

# Conoscenza dell'alfabeto

Significativa correlazione tra conoscenze alfabetiche possedute dai bambini nella scuola d'infanzia e sviluppo della letto-scrittura all'ingresso della scuola primaria (Fioravanti et al., 2012)

**LA CAPACITA' DI DENOMINARE/RICONOSCERE LE LETTERE  
COSTITUISCE UN INDICE DELLA PREDISPOSIZIONE A  
COLLEGARE FRA LORO DIVERSE MODALITA' SENSORIALI: IN  
PARTICOLARE CODICE VISIVO E FONOLOGICO**





## IMPORTANZA PROGRESSIONE STRUTTURA FONOTATTICA



CVCV	mano-mela-sole-luna-casa-topo-lupo-cane
CVCVCV	banana-carota-patata-salame-matita-nasone-denaro-manina
CVCVV	sedia-media-
CVCCV	ponte-barca-felpa-canto-punto-carte-porta-festa-posta
CVCCVCV	fastidi-mastino-costume-gambale
CCVCV	prato-trave-bruco-brava-grave-brina-grido
CVCCVCV	lacrima-pastina-mastino-postino
CCCVCV	strada-strega-sbrana-scrivo



## METODO FONO-SILLABICO, SILLABICO, GLOBALE?

Research in Developmental Disabilities 111 (2021) 103883

Contents lists available at ScienceDirect

Research in Developmental Disabilities

journal homepage: [www.elsevier.com/locate/ridd](http://www.elsevier.com/locate/ridd)

**Evidenze scientifiche ed insegnamento della scrittura. Perché una alfabetizzazione fonosillabica strutturata è necessaria per tutti i bambini**

Antonio Calvani<sup>1</sup>, Paola Damiani<sup>2</sup>, Lorena Montesano<sup>3</sup>, Sergio Miranda<sup>4</sup>, Luciana Ventriglia<sup>5</sup>

1. Associazione scientifica SAPlE, Torino
2. Università di Torino, Torino
3. Università della Calabria, Cosenza
4. Università degli Studi di Salerno, Salerno
5. MIUR, Roma

...entamenti  
...ricerca  
...entazione del metodo  
...o per insegnare  
...re e scrivere  
...cuola primaria

...i, Elena Odorici, Valentina Graziosi, Beatrice Bertelli,  
Maria Francesca Bellei, Daniela Mancini, Olga Roccalberti,  
Federica Vecchietti, Alfia Valenti, Christine Cavallari e Monica Cavazzoni



## Valutare caso per caso tenendo conto

- Profilo di sviluppo del bambino
- Competenze di base acquisite
- Quanto abbiamo già lavorato su alcune abilità
- Età del bambino/ragazzo

Raccordarsi e confrontarsi

