

# Sindrome dell'X-fragile

## Focus sugli aspetti comunicativo-linguistici

**Cristina Caciolo**

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

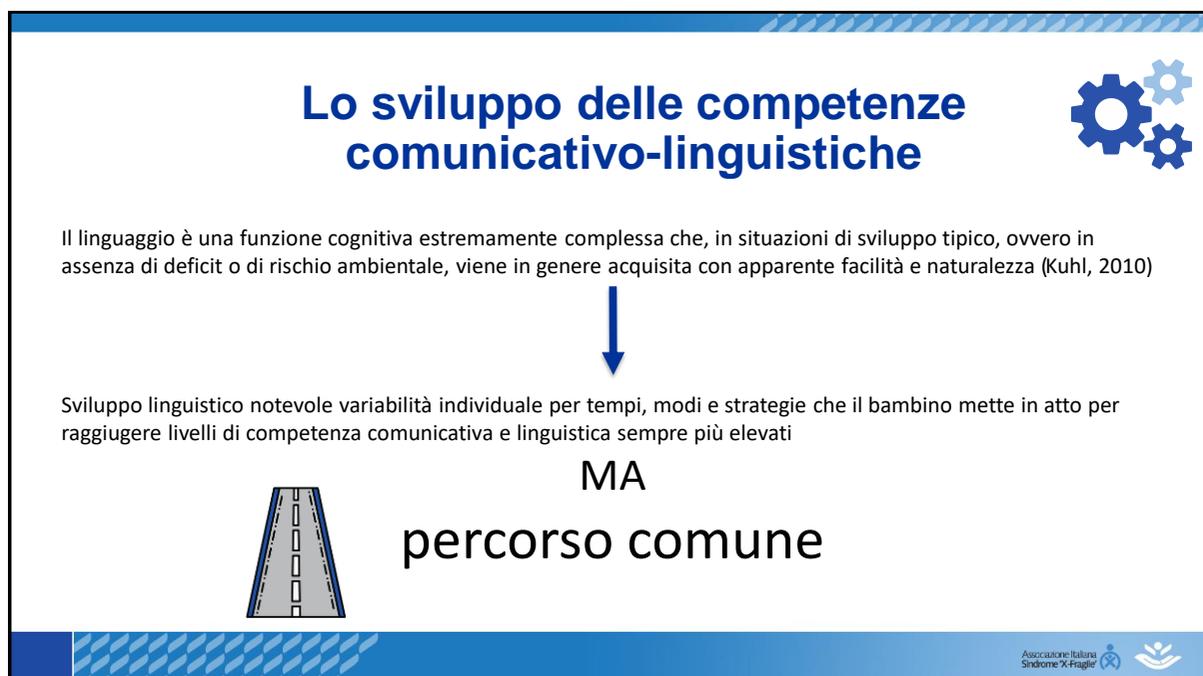
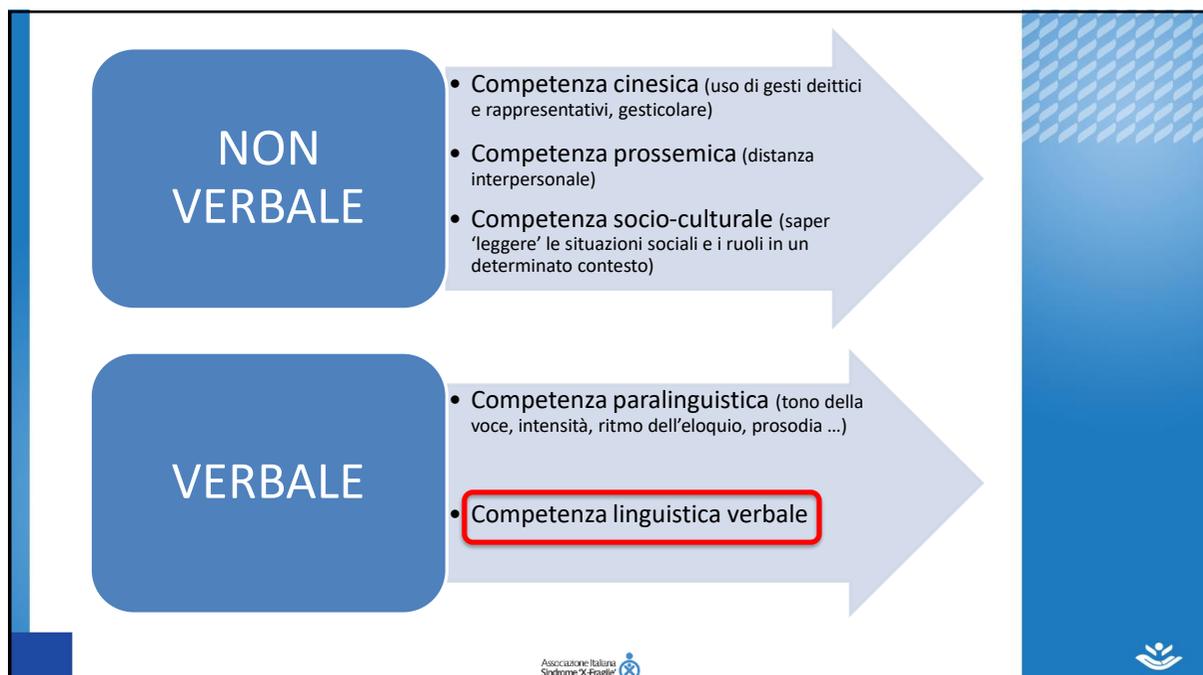
Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile' 

  
Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

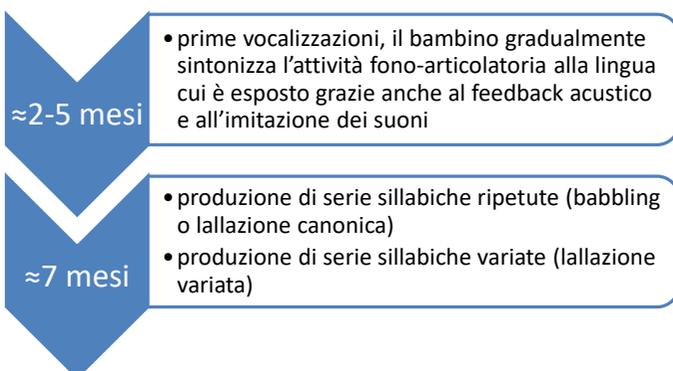
16 Aprile 2024

## Cosa vuol dire comunicare?

*Mettere in campo una serie di competenze implicite ed esplicite che permettono ad agenti diversi di trasmettere in modo reciproco informazioni codificate attraverso un **determinato canale** in un processo intenzionale.*



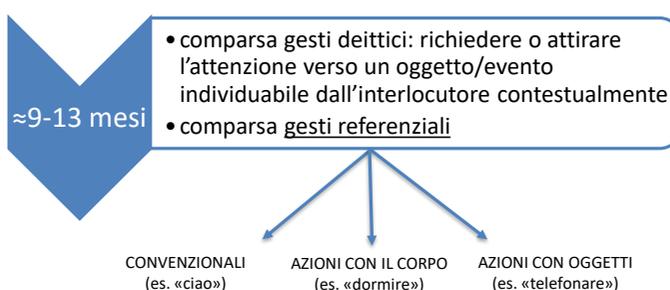
## Lo sviluppo delle competenze comunicativo-linguistiche



Consensus Conference sul DPL a cura di CLASTA e FLI, 2019



## Lo sviluppo delle competenze comunicativo-linguistiche



Consensus Conference sul DPL a cura di CLASTA e FLI, 2019



## Lo sviluppo delle competenze comunicativo-linguistiche



≈17-20 mesi

- il vocabolario ha raggiunto almeno 50 parole
- esplosione del lessico, aumento dei predicati e frequenti combinazioni gesto-parola

≈24 mesi

- combinazione di due-tre parole per la formulazione di frasi sempre più complesse sia per vocaboli usati che per struttura

≈19-26 mesi

Fase presintattica: enunciati telegrafici 'bimbo palla!'

≈20-29 mesi

Fase sintattica primitiva: frase nucleare semplice 'bimbo prende palla'

≈24-33 mesi

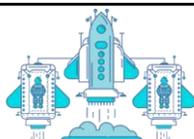
Uso funtori, consolidamento e generalizzazione di regole 'il bimbo prende la palla'

≈27-38 mesi

Frase complesse e complete 'guarda il gatto che miagola'

Consensus Conference sul DPL a cura di CLASTA e FLI, 2019

Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile



### ... e quando il linguaggio fatica a decollare?

#### *Late Talkers (parlatori tardivi)*

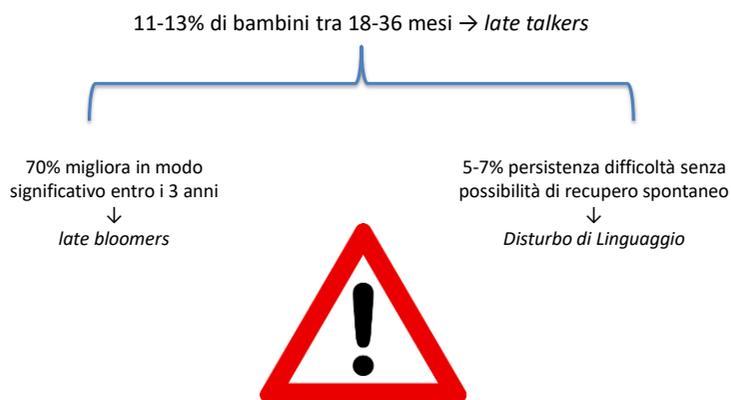
Quei bambini che manifestano un rallentamento nella comparsa e nello sviluppo del linguaggio tra i 18 e 36 mesi, in assenza di accertati disturbi neurologici, sensoriali, relazionali e cognitivi.

Consensus Conference sul DPL a cura di CLASTA e FLI, 2019

Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile



## ... e quando il linguaggio fatica a decollare?



Consensus Conference sul DPL a cura di CLASTA e FLI, 2019



### Fattori di rischio

#### BIOLOGICI

Familiarità per disturbi di linguaggio e/o apprendimento  
Sesso maschile  
Fattori pre-perinatali (nascita pretermine etc.)

#### AMBIENTALI

Basso livello socio-economico/istruzione dei caregivers  
Scarsa qualità e quantità dell'input linguistico

### Indicatori precoci

A 12-30 mesi: assenza o scarso uso di gesti  
A 15-30 mesi: assenza o scarsa comprensione/produzione di parole

A 28-30 mesi: assenza o scarsa comprensione di frasi  
A 30 mesi: assente la combinazione di 2 parole  
A 36 mesi: assente combinazione di 3 parole

Consensus Conference sul DPL a cura di CLASTA e FLI, 2019



# DISTURBI DI LINGUAGGIO



## ***DISTURBI DELLA COMUNICAZIONE (DSM-5-TR)***

- **DISTURBO DI LINGUAGGIO** → persistente difficoltà nell'acquisizione e nell'uso del linguaggio, limitata strutturazione delle frasi, compromissione capacità dialogico-discorsive.
- **DISTURBO FONETICO-FONOLOGICO** → persistente difficoltà nella produzione di suoni linguistici che interferisce con l'intelligibilità dell'eloquio o impedisce la comunicazione verbale.
- **DISTURBO DELLA FLUENZA CON ESORDIO NELL'INFANZIA** → alterazione della normale fluency e della prosodia dell'eloquio che risultano essere inappropriate per età e abilità linguistiche.
- **DISTURBO DELLA COMUNICAZIONE SOCIALE** → persistente difficoltà nell'uso sociale della comunicazione verbale per scopi sociali, difficoltà nel modificare la comunicazione per renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta.

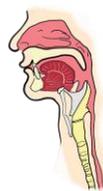


# VALUTAZIONE

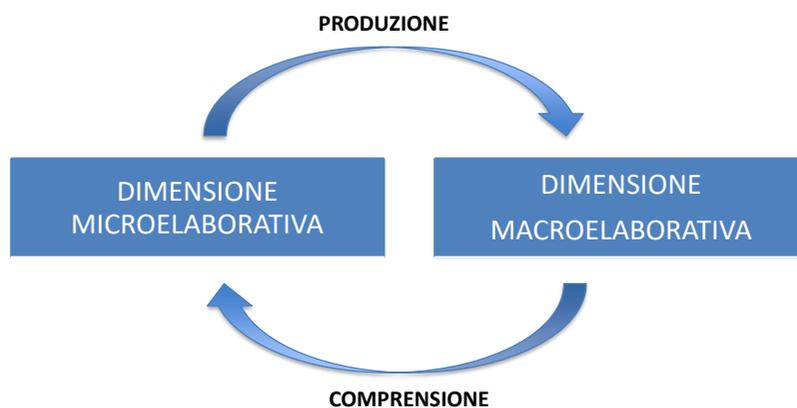
La valutazione del linguaggio è un **processo dinamico e multidimensionale** → considera diversi fattori: biologici, cognitivi e sociali

Richiede un **approccio interdisciplinare**

Necessita di **strumenti metodologici e operativi** adeguati  
**osservazione, analisi, interpretazione** delle prestazioni linguistiche e il loro inquadramento nosografico



## Competenza linguistica verbale



**FONETICA**

si occupa delle caratteristiche fisiche dei suoni usati dalla lingua analizzando le caratteristiche acustiche del segnale sonoro, la produzione dei suoni grazie all'apparato articolatorio e la percezione dei suoni da parte dell'ascoltatore.

**FONOLOGIA**

si occupa della competenza fonologica che un parlante ha della propria lingua stabilendo una differenza tra suoni che determinano un cambiamento del significato (es. /vai/, /fai/ oppure /banda/, /panda/)

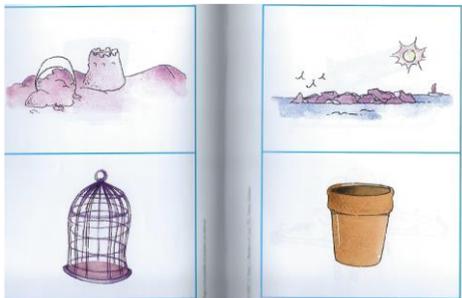
**MORFOSINTASSI**

si occupa dello studio sistematico delle regole che presiedono alla formazione di un enunciato linguistico (parole, sintagmi, frasi); analizza e governa le modalità con cui le parole si combinano in unità di estensione maggiore come le frasi.

**VALUTAZIONE DEL LESSICO**

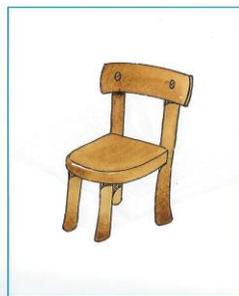
*"il dizionario mentale nel quale una persona ha immagazzinato le sue conoscenze sulle parole della lingua e dal quale recupera queste conoscenze durante la **comprensione** e la **produzione**"*  
E' quindi personale e non collettivo.

## VALUTAZIONE LESSICO IN COMPRESIONE



Dove è «sabbia»?

## VALUTAZIONE LESSICO IN PRODUZIONE



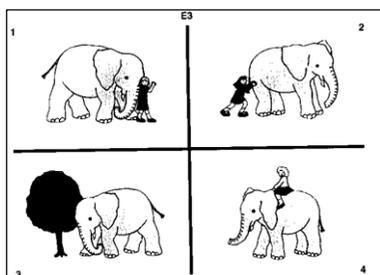
Che cosa è?



## VALUTAZIONE DELLA MORFOSINTASSI

“Le regole che presiedono alla formazione di un enunciato linguistico”

### VALUTAZIONE MORFOSINTASSI IN COMPRESIONE



«L'elefante è spinto dalla bambina»

Test di comprensione grammaticale TROG-2 (Bishop, 2009)  
casa editrice Giunti Psychometrics

### VALUTAZIONE MORFOSINTASSI IN PRODUZIONE

#### Su eloquio spontaneo:

Lunghezza media dell'enunciato [LME] =  $\frac{\text{numero totale di parole}}{\text{numero di frasi prodotte}}$

#### Su ripetizione:

Test BVL Batteria di Valutazione Linguistica 4\_12 (Marini, 2015)  
casa editrice Giunti Psychometrics

## VALUTAZIONE DELLA COMPETENZA NARRATIVA

### PROVA DI RETELLING



Bus Story Test (Renfrew, 2015)  
casa editrice La Favelliana

### PROVA DI TELLING O GENERATIVA



Test BVL Batteria di Valutazione Linguistica 4\_12 (Marini, 2015)  
casa editrice Giunti Psychometrics

## VALUTAZIONE DELLA PRAGMATICA

- Eloquio;
- Sintassi;
- Semantica;
- Coerenza;
- Inizio inappropriato;
- Linguaggio stereotipato;
- Uso del contesto;
- Comunicazione non verbale;
- Relazioni sociali;
- Interessi

Attraverso queste scale si possono calcolare due punteggi globali:

1. Punteggio globale di comunicazione (GCC)
2. Punteggio globale di discrepanza dell'interazione sociale (SIDC).

*CCC-2 Children's Communication Checklist Second Edition (Saggio, 2013)  
casa editrice Giunti Psychometrics*

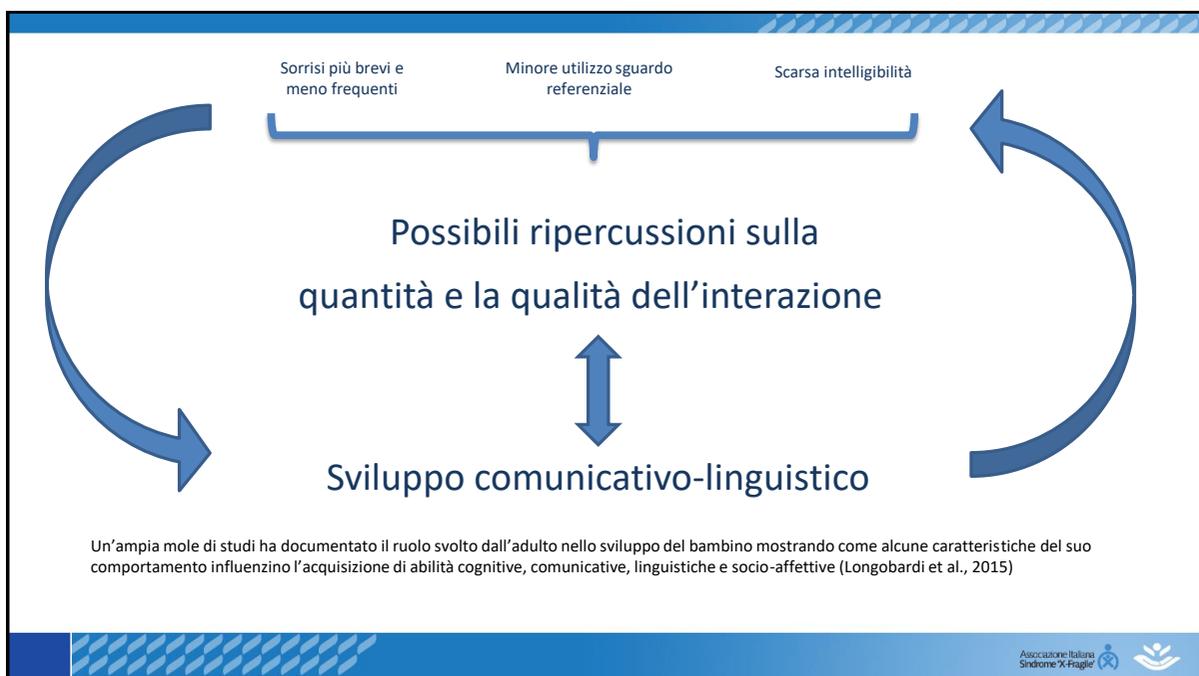
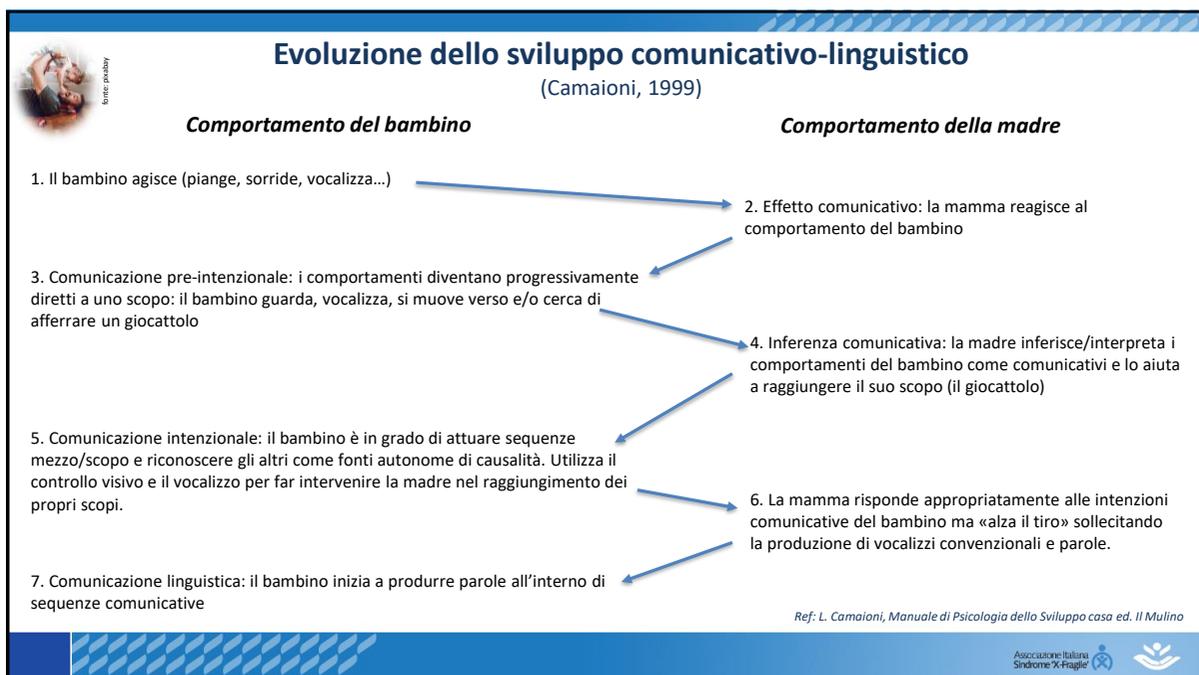


## E se il bambino è 'invalutabile' con test strutturati?

Questionari parent-report sugli aspetti comunicativi e linguistici

Osservazione qualitativa di gioco/interazione con i genitori





## Le funzioni comunicative

(Longobardi 1992, 1995, 1996, 2006)



L'adulto si adegua alle capacità del bambino sollecitando progressivamente nuovi e più avanzati apprendimenti.

Forte richiesta di adeguarsi alle esigenze dell'adulto spesso non calibrate sulle capacità del bambino.

### 1. Funzione Tutoriale

- a. **Ripetizioni:** con lo scopo di approvare e sostenere il comportamento del bambino
- b. **Espansioni/Estensioni:** aggiungere elementi all'enunciato così da renderlo completo dal punto di vista formale e funzionale
- c. **Riformulazioni:** tradurre in parole l'intenzione che il bambino esprime in termini non linguistici (gestuali)
- d. **Parafrasi:** tradurre lo stesso significato espresso dal bambino in una forma diversa
- e. **Riferimento ad un'esperienza** precedentemente condivisa
- f. **Riferimenti a ruoli di una routine di gioco:** parole o frasi caratteristiche di una routine di gioco conversazionale
- g. **Complimenti/incoraggiamenti**

### 2. Funzione Didattica

- a. **Descrizioni/dimostrazioni:** relative ad un oggetto/giocattolo
- b. **Domande chiuse:** volte ad accertare le conoscenze del bambino
- c. **Richieste di ripetizione:** per impartire l'insegnamento linguistico
- d. **Denominazioni**
- e. **Correzioni:** la madre fornisce la versione corretta del comportamento o dell'enunciato prodotto precedentemente dal bambino

### 3. Funzione di Conversazione

- a. **Enunciati con funzione fatica:** per mantenere aperto il canale comunicativo
- b. **Domande aperte:** prevedono la possibilità di dare risposte alternative
- c. **Richieste di ripetizione:** per impartire l'insegnamento linguistico
- d. **Commenti/comportamenti empatici**
- e. **Autorisposte:** risposte fornite dalla madre alle proprie domande rivolte al bambino

### 4. Funzione di Controllo

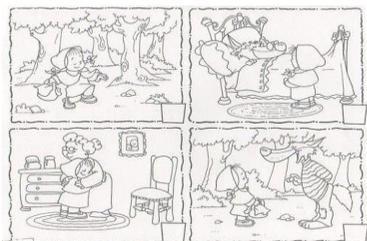
- a. **Controllo dell'azione:** atti volti a dirigere/modificare l'azione del bambino
- b. **Controllo dell'attenzione:** interventi verbali e non, volti a ri-orientare l'attenzione del bambino verso un determinato oggetto/evento

### 5. Funzione Asincronica

- a. **Comportamenti intrusivi:** comportamenti verbali e non che si sovrappongono a quello che il bambino già sta facendo/dicendo
- b. **Cambio di argomento:** comportamenti verbali e non che mirano a cambiare il focus attentivo o l'attività del bambino
- c. **Risposte mancate:** la madre ignora il comportamento verbale o non verbale indirizzato dal bambino verso di lei



1. Riordinamento di storie
2. Generazione di finali di storie
3. Drammatizzazione attraverso il gioco
4. Role playing
5. Letture di libri



## I LIBRI: UN VENTAGLIO DI POSSIBILITA'

### SENSORIALI



- libri adatti ai più piccoli
- capacità di catturare l'attenzione
- stimolano vari tipi di sensazioni da quelle tattili, a quelle sonore e olfattive

### CON SINGOLE IMMAGINI



- argomenti specifici familiari al bambino
- il libro NON racconta una storia, ma permette al bambino sia di interessarsi alle cose del mondo che lo circondano sia di espandere il proprio vocabolario con parole nuove.

### ROUTINE DI VITA



- contengono un inizio, una sequenza di azioni e poi una fine
- aiuta il bambino a espandere il proprio vocabolario e a stabilire delle connessioni tra le sue abitudini quotidiane e le azioni

### CON STORIE



- contengono struttura ben definita con un inizio, uno svolgimento e una fine della storia
- aiuta il bambino ad ampliare il proprio vocabolario e sviluppare competenze cognitive ed emotive

Foto da Pixabay

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'



## ... e nei casi di disabilità intellettiva? Importanza valutazione aspetti comunicativo-linguistici



aaidd  
Associazione Italiana  
per l'Intellettuale e per  
Developmental Disabilities

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'



# SINDROME DELL' X-FRAGILE

Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile



## Valutazione competenze comunicativo-linguistiche:

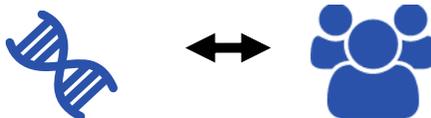
1. Difficoltà nelle valutazioni strutturate con test standardizzati nei casi di disabilità intellettiva
2. Necessità di raccogliere più informazioni in diversi contesti di vita del bambino

# ?

Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile



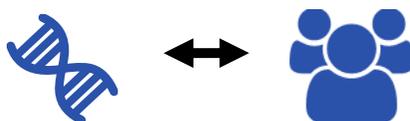
## FENOTIPO COMPORTAMENTALE



Tipico pattern di deficit (**cognitivi**, **linguistici**, motori, disturbi psichiatrici) maggiormente associato a una sindrome genetica, che ne delinea le caratteristiche principali.



## FENOTIPO COMPORTAMENTALE



Dyckens e Cassidy nel 1995 lo definirono come «**la maggiore possibilità che una persona con una determinata sindrome genetica possa mostrare determinate caratteristiche comportamentali o dello sviluppo rispetto ad una persona senza quella sindrome**»

**Limiti:** sebbene sia alto il rischio di presentare aspetti comportamentali peculiari, tuttavia non sempre tutti gli individui con quella sindrome presentano caratteristiche simili (Harris, 2010)

**Vantaggi:** conoscere i profili ha ricadute diagnostiche cliniche e riabilitative significative



## Sindrome dell'X-Fragile

- La Sindrome dell'X Fragile (FXS) è una delle forme ereditarie più comuni di disabilità intellettiva
- Prevalenza Stimata 1/4000 (Maschi) 1/8000 (Femmine)
- FXS è dovuta ad una ripetizione espansa delle sequenze CGG (>200), nella regione 5' del gene FMR1 situate su Xq27.3
- **La maggioranza dei maschi ha una compromissione cognitiva di grado moderato-severo**
- **Un terzo delle femmine ha un funzionamento intellettivo nella norma**
- **Il fenotipo comportamentale dei bambini con FXS include deficit di attenzione ed iperattività, ansia, aggressività autodiretta, ASD o sintomi autism-like.**
- **Tra il 30% ed il 54% soddisfano i criteri diagnostici per ASD (Kaufman et al., 2017). Il tasso scende a 16-20% nelle femmine**

*Kaufman et al., 2017; Niu et al., 2017*



### Valutazione competenze comunicativo-linguistiche:

1. Difficoltà nelle valutazioni strutturate con test standardizzati nei casi di disabilità intellettiva
2. Necessità di raccogliere più informazioni in diversi contesti di vita del bambino



Confrontare i punteggi ottenuti nelle prove di linguaggio con l'età di sviluppo del bambino

Confrontare le valutazioni linguistiche in diverse condizioni sindromiche





NIH National Library of Medicine  
National Center for Biotechnology Information

PubMed.gov

Language in fragile x syndrome

Advanced Create alert Create RSS

Save Email Send to

Sorted by: Best match

MY NCBI FILTERS

RESULTS BY YEAR

45 results

Page 1 of 5

Filters applied: Review. Clear all

Fragile X syndrome.

1 Hagerman RJ, Berry-Kravis E, Hazlett HC, Bailey DB Jr, Moine H, Kooy RF, Tassone F, Gantois L, Sonenberg N, Mandel JL, Hagerman PJ.  
Cite: Nat Rev Dis Primers. 2017 Sep 29;3:17065. doi: 10.1038/nrdp.2017.65.  
Share PMID: 28960194 Review.

**NIH Public Access**  
**Author Manuscript**  
*Top Lang Disord.* Author manuscript; available in PMC 2010 April 14.  
Published in final edited form as:  
*Top Lang Disord.* 2009 April ; 29(2): 133–148.

**Language Development in Individuals with Fragile X Syndrome**

Lizabeth H. Finestack, Ph.D., Erica K. Richmond, Ph.D., and Leonard Abbeduto, Ph.D.  
Waisman Center University of Wisconsin-Madison

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'

## Dominio linguistico

### Livello microelaborativo

1. Fase prelinguistica → in alcuni casi tende a perdurare anche per tutta l'infanzia
2. Fase linguistica

<b>Comprensione lessicale</b>	• Non differisce dai pari età mentale (non verbale)
<b>Comprensione morfosintattica</b>	• Nei primi anni di vita più compromessa rispetto ai pari età mentale • Tende poi a 'riallinearsi' se confrontata con individui di pari età mentale
<b>Produzione lessicale</b>	• Generalmente ridotta rispetto ai pari età mentale
<b>Produzione morfosintattica</b>	• Generalmente ridotta rispetto ai pari età mentale

Generalmente le femmine meno compromesse sul piano linguistico rispetto ai maschi

Martens et al., 2008

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'

## Livello macroelaborativo aspetti funzionali del linguaggio (competenze pragmatiche-dialogiche)

- ✓ Le competenze narrative non sono più compromesse rispetto ai SD di pari età di sviluppo.
- ✓ Nella conversazione: difficoltà nel mantenere un discorso coerente, spesso presenti ecolalie, linguaggio ripetitivo/perseverazioni verbali
- ✓ Confrontati con bambini ASD o con DI di pari età di sviluppo: bambini con X-fragile linguaggio più tangenziale e poco coerente, linguaggio maggiormente ripetitivo/perseverativo.



### A Longitudinal Study of Parent-Child Interactions and Language Outcomes in Fragile X Syndrome and Other Neurodevelopmental Disorders

Lauren Bush<sup>1,2</sup>, Gary E. Martin<sup>2</sup>, Emily Landau<sup>1</sup> and Molly Losh<sup>1\*</sup>



**FXS-ASD**

♂ 39  
♀ 11

**FXS-Only**

♂ 10  
♀ 25

**ASD-Only**

♂ 32  
♀ na

**Down Syndrome**

♂ 21  
♀ 17

**TD**

♂ 19  
♀ 20

177 diadi mamma-bambino

17 diadi papà-bambino (di cui 3 papà con bambini FXS-ASD e 3 papà FXS-Only)

Tutte le mamme dei bambini dei gruppi FXS-ASD e FXS-Only hanno una premutazione *FMR1*

**DIADI GENITORE-BAMBINO**

fonte: pixabay

**INTERAZIONE STRUTTURATA**  
«pianificare una giornata insieme»



fonte: pixabay

**INTERAZIONE NON-STRUTTURATA**  
«gioco libero»

**COMPETENZE PRAGMATICHE**

**Subtest sulla pragmatica**  
Tratto dal CASL Comprehensive  
Assessment of Spoken Language

**Scala pragmatica-età scolare**  
PRS-SA basata su un'osservazione  
semi-strutturata che valuta le abilità  
conversazionali



**1. Linguaggio non contingente** → linguaggio non contestuale o tangenziale  
 genitore: «*che cosa è questo?*» riferendosi a un giocattolo  
 bambino: «*sto bene grazie!*»

**2. Perseverazioni verbali** → ripetizioni eccessive di parole/frasi o argomenti

**3. Presa di turno** → turno conversazionale che si 'auto-rigenera'  
 genitore: «*penso che bisognerà prendere la macchina per girare nello zoo-safari*»  
 bambino: «*sì, lo credo anche io. Quali animali vedremo?*»

**4. Non risposta** → Assenza di risposta (entro i 3 secondi dalla domanda posta)  
 genitore: «*cosa vogliamo fare con questo giocattolo?*»  
 bambino: «*ASSENZA DI RISPOSTA*»



fonte: pixabay

Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile

**TAKE HOME MESSAGES**

Bambini e bambine con **FXS-ASD** e bambini con **ASD-Only** utilizzano un'alta percentuale di linguaggio non contingente durante l'interazione strutturata e non strutturata rispetto agli altri gruppi.

Bambini e bambine con **FXS-ASD** utilizzano più perseverazioni verbali durante l'interazione strutturata e non strutturata rispetto agli altri gruppi.

**Più bassa percentuale** di iniziativa e non responsività nei bambini **ASD-Only** rispetto a **FXS-ASD**.

Bambine **FXS-ASD** e **ASD-Only** stesse percentuali di **non responsività**.

**PERSEVERAZIONE VERBALE**  
 aspetto importante da tenere in considerazione nella FXS  
 durante gli interventi riabilitativi/abilitativi



Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile

Fonte: pinalda



## TAKE HOME MESSAGES

Complessivamente il profilo delle competenze pragmatiche dei genitori segue lo stesso trend dei loro figli  
(linguaggio non contingente e perseverativo sembra predire peggiori abilità pragmatiche)



INTERAZIONE **BIDIREZIONALE**



**CONSIDERARE LO STILE COMUNICATIVO GENITORIALE**

**INTERVENTI MEDIATI DAL GENITORE, INTERVENTI PSICOEDUCATIVI IN CUI  
SI RIFLETTE INSIEME SUI PATTERN COMUNICATIVI UTILIZZATI NELLA DIADE**

Associazione Italiana  
Sindrome "X-Fragile"



# ... e quando il linguaggio fatica ad emergere?

Associazione Italiana  
Sindrome "X-Fragile"





Negli Stati Uniti nel 1983 si costituisce l'ISAAC (International Society Augmentative Alternative Communication), un'associazione internazionale, nata per volontà di un gruppo multidisciplinare, che riconosce ad ogni individuo il **diritto di comunicare anche in situazioni di grave impedimento verbale**.

<http://www.isaacitaly.it>

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'



## LA CARTA DEI DIRITTI DELLA COMUNICAZIONE

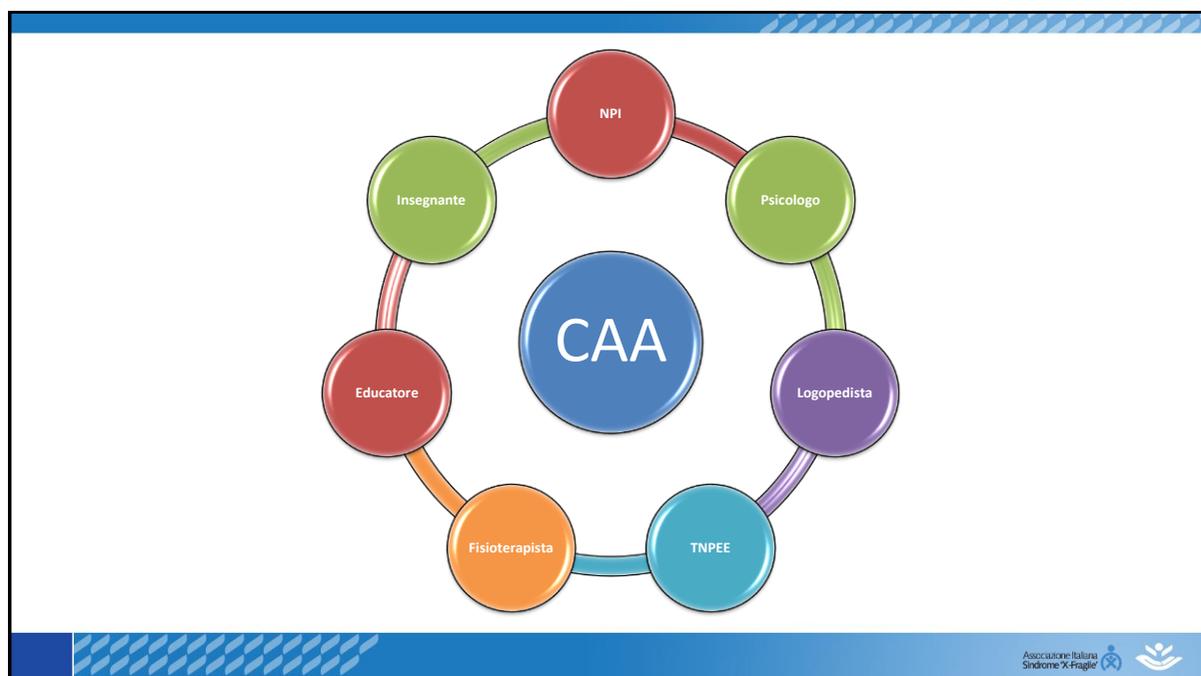
Ogni persona indipendentemente dal grado di disabilità ha il **diritto fondamentale** di influenzare, mediante la **comunicazione**, le condizioni della propria esistenza. Oltre a questo diritto di base, altri e più specifici diritti devono essere garantiti in tutte le interazioni e gli interventi rivolti a persone con disabilità grave. In particolare:

1. Il diritto di richiedere gli oggetti, le azioni, le situazioni e le persone desiderate, così come di esprimere preferenze e sentimenti.
2. Il diritto di disporre di scelte e alternative
3. Il diritto di rifiutare oggetti, situazioni, azioni non desiderate e di declinare tutte le offerte proposte.
4. Il diritto di chiedere e ottenere attenzione e scambi comunicativi con altre persone.
5. Il diritto di richiedere informazioni riguardo a oggetti, persone, situazioni o fatti di proprio interesse.
6. Il diritto di veder attivare tutti gli interventi o le terapie necessari a permettere di comunicare messaggi in qualsiasi modo e nella maniera più efficace possibile, per quanto la propria disabilità lo consenta.
7. Il diritto di veder riconosciuti comunque i propri atti comunicativi e di ottenere una risposta anche nel caso in cui l'interlocutore non sia in grado di soddisfare la richiesta.
8. Il diritto di avere accesso in qualsiasi momento ad ogni necessario ausilio di comunicazione aumentativa-alternativa, o altro, e il diritto di averli sempre in buone condizioni di funzionamento.
9. Il diritto di disporre di occasioni e contesti che prevedano ed incoraggino le persone con disabilità a partecipare come partner comunicativo a tutti gli effetti a scambi relazionali con altri individui, anche propri pari.
10. Il diritto di essere informato riguardo a persone, cose e fatti relativi al proprio ambiente di vita più prossimo.
11. Il diritto di vedersi rivolgere atti comunicativi che riconoscano e rispettino la propria dignità e, in particolare, di partecipare a conversazioni relative a persone portate al proprio cospetto.
12. Il diritto di ricevere messaggi significativi, comprensibili e appropriati dal punto di vista culturale e linguistico.

National Comittee for the Communicative Needs of Person with Severe Disabilities, 1992  
Tradotto a cura del Centro Benedetto d'Intino di Milano, Servizio di Comunicazione  
Aumentativa ed Alternativa

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'





## Gli interventi e il campo della CAA

- ✓ sono complessi e articolati: si rivolgono non solo al bambino, ma anche a **tutti coloro che interagiscono con lui**, perché dalla loro capacità di adattarsi dipende, in gran parte, il successo degli scambi comunicativi.
- ✓ sono un approccio da applicare a **tutti i momenti** e i **luoghi** della vita del soggetto e non solo nella stanza con il terapeuta; come per tutti noi, la comunicazione è necessaria ed indispensabile ogni qualvolta ne sorga la necessità.



## COMUNICAZIONE UNAIDED



- ✓ Non ha costi
- ✓ Portabilità
- ✓ Velocità di utilizzo



- ✓ Le altre persone devono conoscere il sistema comunicativo utilizzato dal bambino/ragazzo
- ✓ Bambini con compromissioni motorie/coordinazione hanno maggiore difficoltà nel riprodurre i gesti/segni accuratamente in modo accurato



## COMUNICAZIONE AIDED

### SCELTA DEL VOCABOLARIO

- ✓ Importante per un buon utilizzo da parte del bambino dello strumento
- ✓ E' un processo dinamico
- ✓ Vanno coinvolti diversi partner comunicativi
- ✓ Mai dimenticare il profilo di sviluppo globale del bambino

### SCELTA STRUMENTI, SEGNI E/O SIMBOLI

- ✓ Strumenti high-tech vs low-tech
- ✓ Importante avere un quadro chiaro della capacità motorie, visive, attentive del bambino



fonte: pixabay

## I SIMBOLI

### Trasparenti

- simboli che assomigliano visivamente al concetto che rappresentano e quindi sono facilmente intuibili

### Traslucidi e Apprendibili

- simboli non facilmente intuibili senza informazioni supplementari, ma di facile apprendimento

### Opachi

- simboli che non hanno alcuna relazione visiva col concetto che rappresentano; sono generalmente del tutto arbitrari

## COMUNICAZIONE AIDED: STRUMENTI HIGH-TECH

### DISPOSITIVI NON DEDICATI

- ✓ PC
- ✓ Tablet
- ✓ Smartphone



Dove installare programmi di CAA

Es. App gratuita Open Source  
*LetMeTalk*

### DISPOSITIVI DEDICATI

Utilizzati esclusivamente  
per scopi comunicativi

## COMUNICAZIONE AIDED: STRUMENTI HIGH-TECH

### DISPOSITIVI NON DEDICATI

- ✓ PC
- ✓ Tablet
- ✓ Smartphone



Dove installare programmi di CAA

Es. App gratuita Open Source  
*LetMeTalk*



## IMPORTANZA DELLA CAA NELLA GESTIONE DEI COMPORAMENTI PROBLEMA

- ✓ Possono influenzare in modo importante il funzionamento dell'individuo.
- ✓ Sono l'espressione non funzionale di un disagio o un bisogno non soddisfatto, che non riesce ad essere comunicato in una modalità più funzionale.



Le mappe di contingenza utili per supportare la comprensione delle conseguenze dei propri comportamenti. Insegnano al bambino ad adottare il comportamento più funzionale ed efficace rispetto a quello disadattivo.

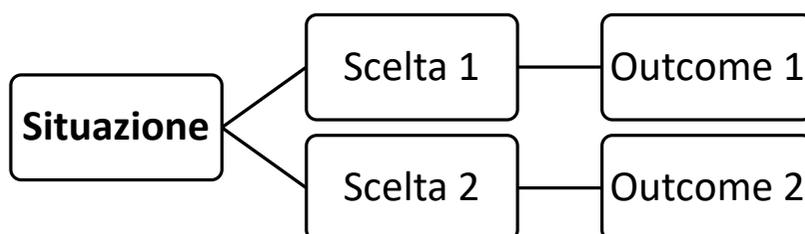


**IMPORTANT**

NECESSARIA LA CONSULENZA/CONSULTO DI SPECIALISTI



## COME SI COSTRUISCE UNA MAPPA DI CONTINGENZA?





font: playbay

## TAKE HOME MESSAGES

- ✓ Ogni persona ha il diritto di comunicare
- ✓ Non esistono bambini non pronti a comunicare quanto più ausili non adatti alla comunicazione per quel bambino
- ✓ La CAA non ostacola il linguaggio e la comunicazione!
- ✓ Necessità di una presa in carico globale e a 360° per la buona riuscita dell'intervento

Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'



Associazione Italiana  
Sindrome 'X-Fragile'



## Quando arriva una relazione ... Bambina di 2 anni e 6 mesi

### Anamnesi:

Unicogenita, unica gravidanza, normodecorsa, nata a 38esima settimana da parto naturale, negare problematiche perineonatali, PAN 3080 g, allattamento al seno materno per un mese, difficoltà di suzione.

[REDACTED]

Non storia di episodi critici.

Non traumi cranici.

Tappe dello sviluppo PMT: DA a 22 mesi, PP a 20 mesi, attualmente in produzione circa 5 paroline di significato. Gesto indicativo a scopo di condivisione rappresentato, a scopo richiestivo porta la mano della mamma all'oggetto. Risposta al nome attualmente presente, aggancio di sguardo presente e modulato a fini comunicativi. Comprensione contestuale riferita discreta per frasi semplici sia in rumeno che in italiano. CS non ancora raggiunto.

Sonno notturno regolare e riposante, alimentazione migliorata con maggiore regolarità.

Non ancora scolarizzata.

Esame audiometrico tonale in campo libero nella norma, presenza di Teoae bilateralmente.

[REDACTED]



## Quando arriva una relazione ... Bambina di 2 anni e 6 mesi

**Sistema Nervoso:** Note aggiuntive: Vigile, parzialmente collaborante, contatto di sguardo possibile, mal modulato in quadro di scarsa intenzionalità comunicativa ed atipie relazionali. Si volta se chiamata solo occasionalmente. Linguaggio verbale costituito perlopiù da vocalizzi e pseudolinguaggio, riferita produzione di singole parole di significato, non prodotte in visita. Gesto deittico assente; possibile uso strumentale dell'adulto. Gioco simbolico assente, presente gioco stereotipato. Comprensione contestuale dubbia. Stereotipie motorie tipo starfallamento in condizioni di maggiore eccitazione. Interessi sensoriali atipici (oggetti filiformi, cassetti). Esplorazione caotica dello spazio. All'EON: per quanto valutabile, ipotonia agli arti superiori, lassità legamentosa diffusa distale>prossimale. ROT simmetrici. RSCP in flessione bilateralmente, MOE non valutabile per mancata compliance. Prassie orali riferite deficitarie in disfagia e difficoltà di masticazione. Mantenimento della statica eretta con oscillazioni; DA con evidenti incertezze, a base allargata, con tendenza al valgismo bilateralmente e allo spostamento del peso sull'avampiede. Non sale e non scende le scale nemmeno con appoggio. Non salta. Riferite frequenti cadute. Non evidenti segni neurologici focali. CC 49 cm 81° +0.87 DS



## Quando arriva una relazione ... Bambina di 2 anni e 6 mesi

### OSSERVAZIONE CLINICA

entra nella stanza in cui si è svolta la valutazione accompagnata dalla figura materna dalla quale si separa senza alcuna difficoltà. Non emerge frustrazione in seguito all'allontanamento della mamma e non reagisce al momento del suo ritorno in stanza. Durante la valutazione strutturata, non si evidenzia interesse nei confronti dell'esaminatore, con il quale interagisce solo per prendere il materiale oggetto di gioco. Il contatto oculare è assente. Si osserva la presenza di interessi ripetitivi (vuole giocare con una matita, dalla quale non riesce più a separarsi durante tutta l'osservazione). Si denotano ecolalia e scarsa tolleranza al cambiamento. Non reagisce quando viene pronunciato il suo nome. Si riportano di seguito i risultati ottenuti.

### COMPETENZA COMUNICATIVO-LINGUISTICA

presenta un contatto di sguardo scarsamente modulato; l'aggancio visivo risulta possibile per poco tempo e per oggetti/attività maggiormente motivanti (es. bolle di sapone). Presente il divertimento condiviso e il sorriso sociale per giochi senso-motori causa-effetto ma anche in questo caso dopo poco tempo non mostra più interesse per l'attività. Quasi mai si gira se chiamata per nome; nel corso dell'osservazione è stato possibile rilevare interessi insoliti (es. fili/oggetti filiformi). Assente l'utilizzo del gesto deittico anche a scopo richiestivo: utilizza l'altro, portandolo davanti all'oggetto desiderato, qualora non sia alla sua portata. Si rileva gergolalia ma senza scopo comunicativo.

Non è stato possibile proporre alla bambina un test strutturato per la valutazione delle competenze comunicativo-linguistiche per tale motivo si somministra alla madre di il questionario PVB Primo Vocabolario del Bambino scheda "gesti e parole" forma breve (Caselli et al., 2016).

- Comprensione di nomi: punteggio grezzo 68, in media per i 17 mesi;
- Produzione di nomi: punteggio grezzo 6, in media per i 14-15 mesi;
- Produzione di gesti: punteggio grezzo 6, in media per gli 11-12 mesi.



## Quando arriva una relazione ... Bambina di 2 anni e 6 mesi

### PROBLEMA COMUNICATIVO-LINGUISTICO CHE COMPROMETTE ANCHE GLI ASPETTI RELAZIONALI



**PREVENZIONE:**  
**OBBIETTIVO LINGUAGGIO**

SVILUPPO DEL LINGUAGGIO

CONSIGLI AI GENITORI

ATTENZIONE: quando chiedere consiglio al pediatra o al logopedista

dalla nascita a 6 mesi	a 12 mesi
<ul style="list-style-type: none"> <li>› Il vostro bambino gira gli occhi o la testa verso la sorgente sonora</li> <li>› Produce suoni</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>› Comprende ordini semplici</li> <li>› Dice "mamma" e "papà"</li> <li>› Risponde al suo nome</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>› Parlate al vostro bambino con calma e con calore</li> <li>› Cantategli delle filastrocche. Ridete con lui.</li> <li>› Spiegategli i rumori che sente</li> <li>› Date un nome alle persone e alle cose che lo circondano</li> <li>› Raccontategli ciò che state facendo</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>› Giocate con la vostra voce e le sue modulazioni: questo piace al bambino e lo aiuta a meglio comprendere ed usare il linguaggio</li> <li>› Aiutalo a scoprire il piacere della comunicazione: incoraggiate ogni tipo di interazione (emozioni, sguardi, sorrisi, gesti, etc.)</li> <li>› Mostратegli che <b>TUTTO E' LINGUAGGIO!</b></li> </ul>
<p>Attenzione: se il vostro bambino non reagisce ai suoni, siete sicuri che senta bene?</p> <p>› Osservate se il vostro bambino cerca con il suo sguardo di entrare in comunicazione con voi</p>	<p>› Non fate confusione! La televisione non stimola il bambino. Non lasciatelo a lungo davanti alla TV, perché questa isola e non favorisce una vera comunicazione</p>
a 18 mesi	2 anni
<ul style="list-style-type: none"> <li>› Comprende frasi semplici</li> <li>› Denomina oggetti familiari</li> <li>› Il suo vocabolario si arricchisce</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>› Comprende ordini complessi</li> <li>› Dice il suo nome</li> <li>› Usa frasi di 2-3 parole</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>› Parlategli normalmente, correttamente, usando parole semplici ma non semplificate</li> <li>› Dategli dei libri adatti alla sua età o delle vecchie riviste e commentate insieme: le forme e i colori, lo sfondo</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>› Arricchite il suo vocabolario</li> <li>› Spiegategli le parole che non comprende</li> <li>› Se pronuncia male, dategli la forma corretta della parola, ma non obbligate a ripetere sempre</li> </ul>
<p>Qualunque sia l'età del bambino, fate attenzione se l'evoluzione del suo linguaggio è arrestata o regredisce</p>	<p>Attenzione se:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>› Il suo vocabolario, a parte "papà" - "mamma", conta poche altre parole</li> <li>› Il suo linguaggio è prevalentemente inintelligibile</li> <li>› Non associa ancora 2 parole per formare le frasi</li> </ul>
a 3 anni	a 4 anni
<ul style="list-style-type: none"> <li>› Comprende dei racconti</li> <li>› Usa le frasi, fa le domande</li> <li>› Usa il plurale, le preposizioni</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>› Il vostro bambino parla senza grossi errori di grammatica o sintassi</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>› Insegnategli a raccontare storie: aiutato a precisare i suoi pensieri, i suoi sentimenti</li> <li>› Incoraggiatelo ad abbandonare il biberon e il succhiotto, se li usa ancora</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>› Leggete e raccontate insieme delle storie: così avrà un atteggiamento positivo verso la lettura e l'apprendimento del linguaggio scritto sarà più facile</li> </ul>
<p>Attenzione se:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>› Il suo linguaggio resta inintelligibile</li> <li>› Usa pochi verbi e nessun articolo o preposizione</li> <li>› Non usa il plurale. Non costruisce le frasi</li> </ul>	<p>Attenzione se:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>› Il vostro bambino ripete sillabe o parole sparse all'inizio della frase</li> <li>› Il suo linguaggio non è sempre comprensibile</li> <li>› Non sa raccontare eventi semplici</li> </ul>

[https://www.cdi.lu/resources/documents/\\_base\\_201476998446226.pdf?ac=158574743](https://www.cdi.lu/resources/documents/_base_201476998446226.pdf?ac=158574743)

## Quando arriva una relazione ... Bambino di 7 anni e 4 mesi

### **BILANCIO LOGOPEDICO**

Gabriele giunge a visita per una valutazione su richiesta delle insegnanti che segnalano difficoltà espressive.

Il bambino frequenta la classe II primaria.

Prime Paroline in ritardo, intorno ai 2 anni. Mai effettuata una valutazione delle competenze linguistiche prima d'ora.

Esame audiometrico riferito nella norma.

Gabriele appare inizialmente intimorito dal contesto valutativo ma risponde in modo congruo alle domande poste. Emerge sin da subito disfluenza verbale prevalentemente di tipo clinico caratterizzata anche da parole passe-partout (ed... e...) che Gabriele inserisce in modo piuttosto sistematico all'interno degli enunciati.

Il bambino mostra buoni livelli di attenzione sulle attività proposte che porta a termine con impegno e partecipazione.

Si riportano di seguito i risultati ottenuti nei test effettuati.

## COMPETENZA LINGUISTICA

### Aspetti del contenuto

Sono stati proposti a Gabriele i seguenti subtest tratti dalla **BVL 4-12 Batteria per la Valutazione Linguistica** (Marini et al., 2014). In particolare:

- Comprensione lessicale: in questo compito di decisione lessicale (parole), Gabriele ottiene un punteggio nella media per la sua età cronologica (punteggio grezzo 30/42, punteggio tra 0 e -1 deviazioni standard);
- Produzione lessicale: nel compito di denominazione di immagini, il punteggio ottenuto da Gabriele risulta ai limiti della media per l'età (punteggio grezzo 54/67, punteggio a -1 deviazioni standard).

### Aspetti formali

La prova di comprensione morfosintattica è tratta dal test **BVL 4-12 Batteria per la Valutazione Linguistica** (Marini et al., 2014).

In questo compito vengono mostrate a Gabriele quattro immagini (di cui tre confondenti); il bambino deve indicare l'immagine corrispondente alla frase pronunciata dal clinico (complessità crescente). Gabriele ottiene un punteggio nella norma per la sua età cronologica (punteggio grezzo 36/40, punteggio compreso tra 0 e +1 deviazione standard).

Per la valutazione della produzione morfosintattica su ripetizione è stato proposto il subtest di ripetizione frasi tratto dalla **BVL 4-12 Batteria per la Valutazione Linguistica** (Marini et al., 2014). In questo caso il punteggio risulta inferiore alla media (punteggio grezzo 6/20, <2 deviazioni standard). Emerge marcata disfluenza verbale che inficia la prova.

Emergono sporadiche riduzioni dei gruppi consonantici (es. /fida/ invece di /sfida/).

### Aspetti Funzionali

Per la valutazione della funzione narrativa, è stato proposto a Gabriele il Test **Bus Story** (Renfrew, 1997). Il test consiste nell'ascoltare un breve racconto con il supporto del materiale visivo (immagini in sequenza) e poi ripeterlo narrando nuovamente la storia con l'aiuto delle immagini. Il bambino ottiene un punteggio in media per la sua età considerando il numero di unità informative prodotte (punteggio grezzo 32, nella norma) ma inferiore alla media per la lunghezza media dell'enunciato (LME= 5, inferiore alla media). Anche in questo la produzione risulta caratterizzata da disfluenza verbale che inficia la comunicazione.