

Assessment e training nella Sindrome di Rett

Ilaria Castelli, ricercatrice di Psicologia dello Sviluppo e Psicologia dell'Educazione e docente di Psicologia della Relazione Educativa e di Psicologia dello sviluppo atipico e della disabilità presso la presso la Facoltà di Scienze della Formazione dell'Università Cattolica di Milano; collabora con l'Unità di Ricerca sulla Teoria della Mente presso l'Università Cattolica di Milano.

Antonella Marchetti, professore ordinario di Psicologia dello Sviluppo e Psicologia dell'Educazione nella Facoltà di Scienze della Formazione, direttrice dell'Unità di Ricerca sulla Teoria della Mente, Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano.



Tratto dalla Rivista **AUTISMO OGGI** (maggio 2009) Fondazione ARES www.fondazioneares.com

Da un'analisi della letteratura sull'assessment delle funzioni cognitive nella SR è possibile individuare un focus su due aree principali: la comunicazione attraverso il canale oculare (si vedano per esempio von Tetzchner, 1997; Woodyatt, Ozanne, 1992) e la comunicazione attraverso l'analisi funzionale di specifici pattern di comportamento, quali le stereotipie delle mani (Roane et al., 2001; Wales et al., 2004). Da tale letteratura è altresì possibile desumere un livello evolutivo generalmente piuttosto basso, pari alla terza o alla quarta fase del periodo senso-motorio, corrispondenti rispettivamente a un'età mentale di 4-8 e 8-12 mesi o, eccezionalmente, alla transizione verso il periodo pre-operatorio.

Un quadro analogo emerge dalla letteratura sulla riabilitazione, che annovera ancora pochi interventi nell'area della comunicazione (si vedano per esempio Ryan et al., 2004; Burford e Trevarthen, 1997). In particolare, l'atteggiamento comunemente ravvisabile è quello di una generale "rassegnazione" nei confronti degli obiettivi riabilitativi che bambine e ragazze con SR possono raggiungere: "Le ragazze con SR (...) possono solo acquisire un livello cognitivo di base" (Demeter, 2000, p.231). Diversamente, gli Autori del presente contributo hanno già avuto modo di mostrare come sia possibile intervenire proficuamente in una patologia quale la SR (Antonietti, Castelli, Fabio e Marchetti, 2002; 2005; 2008), mettendo così in discussione tale atteggiamento. Scopo del presente lavoro è illustrare un caso di una ragazza con SR che ha svolto con successo un training – ispirato al modello descritto nel precedente articolo – volto a supportare lo sviluppo di un canale di comunicazione, per rimarcare ulteriormente il fatto che, se adeguatamente seguite, bambine e ragazze con SR possono raggiungere livelli di sviluppo più elevati rispetto a quelli sinora ampiamente accettati dalla letteratura.

IL CASO

Francesca (pseudonimo, d'ora in poi F.) è una ragazza di 23 anni. Il percorso evolutivo tipico è stato interrotto attorno ai 20 mesi, con l'avvio della regressione clinica tipica della SR e il noto decorso stadiale. L'analisi molecolare del gene MECP2 ha confermato la presenza di mutazioni associate alla SR. Oggi F. ha raggiunto buoni livelli di autonomia sia a livello motorio sia nelle attività quotidiane (mangiare, vestirsi ...); soprattutto, F. è in grado di comunicare attraverso una modalità non-verbale che prevede la composizione di parole con il dito indice su una tavola alfabetica.

Questa abilità è stata acquisita grazie a un training di riabilitazione cognitiva, che verrà illustrato di seguito unitamente alle performance nelle fasi più importanti del lavoro.

Il training sulle capacità di lettura-scrittura è stato sviluppato in due fasi principali.

Prima fase: preparazione al training di lettura

1) Valutazione del pre-requisito di scelta intenzionale.

F. aveva imparato a comunicare non-verbalmente attraverso la coordinazione oculo-motoria: le venivano presentati due stimoli con la richiesta di sceglierne uno guardandolo e/o toccandolo. Per realizzare il training si è partiti da un ventaglio di una ventina di immagini in formato A4 di stimoli rilevanti, come foto di persone note (genitori, fratelli, insegnanti...) e di oggetti salienti (cibo, animali, giocattoli ...).

I criteri di valutazione delle risposte sono stati così enunciati:

- se guarda il target e lo tocca con la mano: +
- se guarda il distrattore e lo tocca con la mano: -
- se guarda il target (o+), ma tocca il distrattore (m-): o+ m-
- se è necessario un piccolo aiuto (per esempio, orientare la testa verso lo stimolo in modo tale che vi possa concentrare sguardo e movimento): +
- se necessita di maggiore aiuto: +-

Il sistema di valutazione è stato il seguente:

- risposte positive (+, + , o+ m-) = 1 punto
- risposte che necessitano di aiuto (+ -) = 0,5 punti
- risposte sbagliate (-) = 0 punti

Gli stimoli venivano sempre presentati cinque volte di seguito randomizzando l'ordine a destra e a sinistra; pertanto, se tutte le risposte erano corrette, il punteggio massimo era di 5 punti, se tutte le risposte erano errate il punteggio minimo era pari a zero. Il criterio per passare a una fase successiva del training era di cinque risposte corrette (punteggio pari a 5) per cinque sessioni di lavoro consecutive.

Il training ha previsto tre o quattro sessioni di lavoro a settimana ed è stato svolto da diverse figure educative (insegnanti ed educatori a scuola; genitori a casa), supervisionate settimanalmente da uno psicologo cognitivo.

2) Discriminazione di immagini di persone e oggetti familiari.

A F. veniva presentata una foto-target con un distrattore, e le veniva chiesto di scegliere il target. L'ordine di presentazione degli stimoli è stato randomizzato a destra-sinistra; quando veniva raggiunto il criterio di validità per ogni immagine, una nuova foto veniva introdotta con la medesima procedura. Una volta concluso questo lavoro su tutte le venti foto, esse sono state ridotte alle dimensioni di 5 cm. X 5 cm., seguendo i medesimi metodi e criteri. Infine, le foto sono state sostituite da disegni.

Seconda fase: training di lettura

1) Discriminazione dell'associazione parola-immagine.

Sono state scelte venti parole bisillabe piane, che fossero di interesse per F. Ogni parola (target) è stata scritta su un foglio bianco ed è stata presentata con un semplice distrattore (foglio bianco). La procedura del lavoro e i criteri di valutazione erano sempre i medesimi.

2) Corrispondenza biunivoca tra parola-immagine e immagine-parola.

Questo lavoro ha fornito supporto all'intenzionalità delle risposte di F., consentendo di escludere scelte casuali. Infatti, nella corrispondenza diretta veniva presentata una parola, per esempio "cane", con accanto due immagini, una corretta e una errata. F. doveva scegliere l'immagine corrispondente alla parola. La medesima procedura veniva attuata nella corrispondenza indiretta, presentando un'immagine con accanto due parole e chiedendo di scegliere la parola corrispondente all'immagine.

3) Separazione delle parole in sillabe e ricostruzione.

Le parole che F. aveva imparato sono state tagliate in sillabe con le forbici. Per esempio, "cane" è stata tagliata in "ca" e "ne". A F. veniva poi presentata la prima sillaba con un distrattore, e le

veniva chiesto di scegliere il target. In questo modo la ragazza ha imparato la prima sillaba, poi la seconda, sino ad apprendere ogni sillaba di ogni parola. In seguito, a F. è stato chiesto di effettuare il percorso inverso, ovvero di ricostruire la parola partendo dalla sillaba. Infine, a F. è stato chiesto di creare anche nuove parole, che non aveva appreso nel training, ma che erano composte dalle sillabe che aveva imparato (per esempio, “pane”).

4) Separazione delle sillabe in lettere e ricostruzione.

Il medesimo lavoro svolto con le sillabe è stato effettuato con le lettere, tagliando appunto le sillabe in singole lettere.

5) Costruzione di frasi.

F. ha imparato a costruire frasi brevi utilizzando solo due parole, per esempio le veniva chiesto di costruire la frase “Il cane mangia” scegliendo il ventaglio di lettere a disposizione, incollate su una tavola alfabetica simile alla tastiera di un computer.

6) Il salto di qualità: la comunicazione.

Inizialmente venivano poste a F. semplici domande, quali “Come ti chiami?”, o “La mamma è qui con noi?”, incoraggiandola a rispondere utilizzando le lettere della tavola alfabetica. Il salto di qualità consiste proprio nell’usare le lettere non più per riprodurre una risposta data dall’educatore, bensì per produrre una risposta autonoma.

RISULTATI

La figura 1 mostra l’apprendimento di sedici parole, che includevano nomi dei membri della famiglia (“papà”, “mamma”), di oggetti (“bici”, “pane”), di animali (“cane”) e così via.

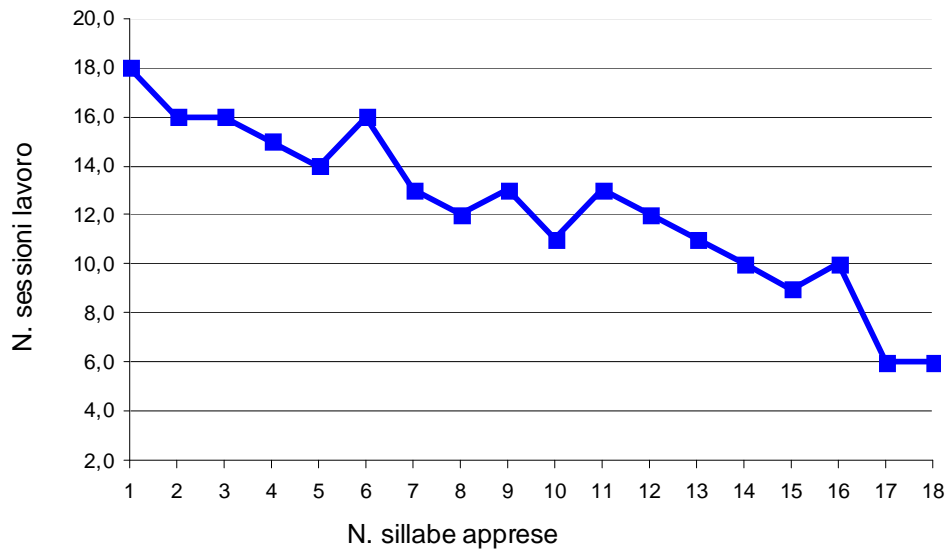
Figura 1. Apprendimento delle parole.



Come è possibile osservare, per imparare la prima parola sono state necessarie trentacinque presentazioni, ovvero sette sessioni di lavoro, che corrispondono circa a due settimane di training. Per valutare la significatività statistica del training di lettura delle parole, è stato applicato il Test C, un criterio statistico utilizzato nella ricerca su caso singolo. Il valore ottenuto ($Z(16) = 4,02$, $p < ,05$) ha confermato la significatività dell’intervento: con il progredire del lavoro, le sessioni necessarie per apprendere ogni parola sono andate diminuendo, il che conferma non solo che questo training ha consentito a F. di apprendere a leggere le parole, ma le ha anche permesso di “imparare a imparare”, velocizzando il suo percorso riabilitativo.

La figura 2 mostra l'apprendimento delle sillabe, in totale diciotto, ricavate dalle parole usate nel training precedente.

Figura 2. Apprendimento delle sillabe.

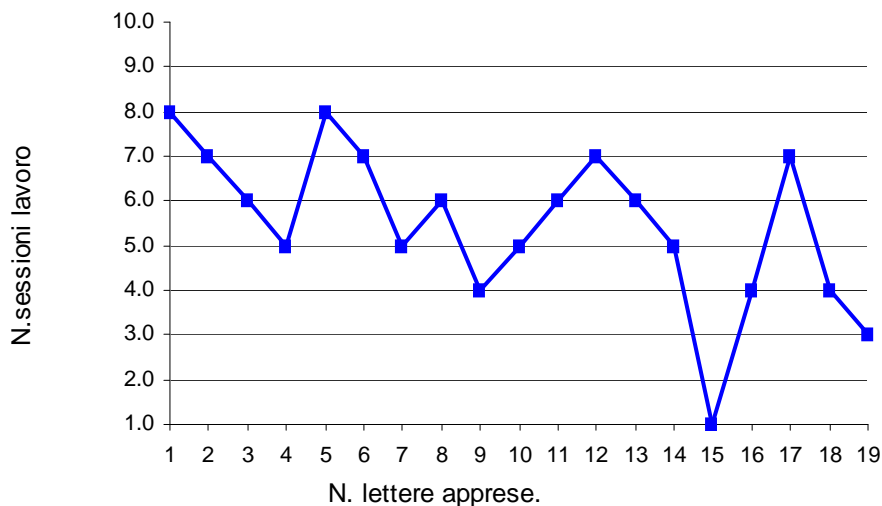


Per imparare la prima sillaba (“bi” da “bici”), F. ha compiuto 18 tentativi, pari a tre sessioni di lavoro, che corrispondono circa a una settimana di training.

Anche in questo caso il training è risultato statisticamente significativo ($Z(18) = 3,72, p < ,05$), confermando nuovamente sia l'apprendimento dei contenuti (in questo caso sillabe) sia la capacità di “imparare a imparare”.

Infine, la figura 3 mostra l'apprendimento delle lettere.

Figura 3. Apprendimento delle lettere.



F. ha imparato diciannove lettere; per la prima lettera ("a") sono stati necessari 8 tentativi, pari a due sessioni di lavoro, che corrispondono circa a una settimana di training. Anche in questo caso la significatività statistica è stata confermata ($Z(19) = 1,94, p <,05$), supportando il progressivo e rapido apprendimento di F.

CONCLUSIONI

I risultati del training qui illustrato dovrebbero fornire un incoraggiamento all'intervento nella SR, sebbene, naturalmente, sia necessario considerarli con cautela in quanto ottenuti su un caso singolo. Si aprono comunque interessanti implicazioni per il futuro della riabilitazione cognitiva in condizioni cliniche come la SR, poiché un percorso di apprendimento come quello qui presentato può avere delle ricadute positive non solo sulle bambine e ragazze con SR, migliorandone la qualità della vita, ma anche sulle persone che vivono con loro. Il seguente aneddoto dalla vita quotidiana di F. e della sua famiglia potrebbe essere illuminante in proposito.

F. è molto affezionata al suo piccolo cugino Davide; un giorno sua zia (la madre di Davide) va a trovare F. e la sua famiglia: non appena F. vede la zia senza Davide, prende la tavola alfabetica e scrive "Dove Davide". Se si considera che F. non aveva mai utilizzato prima la tavola alfabetica con la zia, si può ancora di più cogliere la motivazione che l'ha guidata nell'avviare questo scambio comunicativo.

Bibliografia

- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., Marchetti, A.** (2002), *Teoria della mente nella sindrome di Rett: effetti di un training*, **Ciclo di Vita e Disabilità**, 4, 301-329
- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., Marchetti, A.** (2005), *Quando mancano le parole: ricerca e intervento sulla teoria della mente nelle bambine e ragazze con sindrome di Rett*, In: O. Liverta Sempio, A. Marchetti, F. Lecciso (a cura di), **Teoria della mente tra normalità e patologia**,. (pp. 261-287), Milano, Raffaello Cortina Editore
- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., Marchetti, A.** (2008), *Understanding emotions and mental states from faces and pictures in Rett syndrome*, In: M. Balconi (Ed.), **Emotional face comprehension. Neuropsychological perspectives** (pp. 205-232), Hauppauge, NY, Nova Science Publishers
- Burford, B., Trevarthen, C.** (1997), *Evoking communication in rett syndrome: Comparisons with conversations and games in mother-infant interaction*, **European Child & Adolescent Psychiatry**, 6 (Suppl 1), 26-30
- Demeter, K.** (2000), *Assessing the developmental level in Rett syndrome: An alternative approach?* **European Child and Adolescent Psychiatry**, 9 (3), 227-233
- Ryan, R., et al** (2004), *Facilitating communication in children with multiple disabilities: three case studies of girls with Rett syndrome*, **Disability and Rehabilitation**, 26,1268-1277
- Roane, H.S., et al** (2001), *Analysis of aberrant behaviour associated with Rett syndrome*, **Disability and Rehabilitation**, *Special* *Rett syndrome*, 23(3), 139-148
- Von Tetzchner, S.** (1997), *Communication skills among females with Rett syndrome*. **European Child and Adolescent Psychiatry**, 6 (Suppl 1), 33-37
- Woodyatt, G., Ozanne, A.** (1992), *Communication abilities and Rett Syndrome*, **Journal of Autism and Developmental Disorders**, 22 (2), 155-173
- Wales, L., et al.** (2004), *An analogue assessment of repetitive hand behaviours in girls and young women with Rett syndrome*, **Journal of Intellectual Disability Research**, 48, 672-678