



Educazione Speciale per sindromi a base genetica: la Sindrome di Williams

Special Education for Genetic Syndromes: the Williams Syndrome

Saverio Fontani

Università degli Studi di Firenze
saverio.fontani@unifi.it

ABSTRACT

Le sindromi a base genetica rappresentano una quota significativa delle disabilità evolutive complesse. A causa della variabilità del profilo cognitivo e sociale, esse necessitano di interventi educativi specifici. Gli interventi utilizzabili nella Sindrome di Williams, a causa delle peculiarità cognitive e sociali a essa correlate, possono rappresentare una strategia educativa prototipica per questo ordine di disturbi. In questo articolo vengono presentate le caratteristiche della sindrome e sono discusse le implicazioni per l'intervento educativo.

The Genetic Syndromes represents a significant proportion of developmental disability. Cause of the variability of the cognitive and social profile, they require specific educational interventions. The interventions used in Williams Syndrome, cause of cognitive and social features related to his characteristics, can represent an educational strategy prototypical for this order of diseases. In this paper the characteristics of the syndrome are presented and the implications for the educational intervention are discussed.

KEYWORDS

Special Education, Disability, Social Inclusion, Williams Syndrome.
Educazione Speciale, Disabilità, Inclusione Sociale, Sindrome di Williams.

1. Aspetti introduttivi

La Sindrome di Williams (SW) è una sindrome genetica che conosce una diffusione relativamente rara, con una incidenza stimata tra 1/10.000-1/20.000 casi (Morris, Lehnoff & Wang, 2006). Nonostante la sua scarsa diffusione, essa rappresenta una delle sindromi più studiate a livello internazionale.

I motivi della focalizzazione dell'interesse della comunità scientifica su una sindrome relativamente rara sono rintracciabili nelle peculiarità del suo fenotipo cognitivo, caratterizzato da un caratteristico profilo a *picchi e valli* con aree estremamente compromesse e altre conservate, che non è stato riscontrato in altri disturbi (Bellugi & St. George, 2001; Mazzocco & Ross, 2007; Steele et al., 2013). Le competenze linguistiche sono avanzate in rapporto alla disabilità intellettiva, assimilabile generalmente a un moderato deficit cognitivo. Tale dato, non rilevabile in altre sindromi a base genetica, ha generato un animato dibattito sull'indipendenza o meno del linguaggio dalle altre funzioni cognitive, riconducibile alla controversia tra le ipotesi modulari e quelle connessioniste.

Le peculiarità comportamentali dell'allievo con SW determinano necessità educative speciali caratteristiche della sindrome. La relazione educativa che deve essere sviluppata con l'allievo, in questa prospettiva, potrebbe rappresentare un modello di intervento educativo prototipico per le disabilità evolutive complesse, e in particolare per quelle associate alle sindromi a base genetica. Nonostante la relativa rarità dell'incidenza di tali sindromi esse possono rappresentare una quota significativa nella popolazione scolastica se vengono considerate nel loro insieme (Dykens, Hodapp & Finucane, 2000; Dykens & Rosner, 2006). L'intervento educativo rivolto all'allievo con SW, in altri termini, potrebbe rappresentare sia una sfida educativa (Morris, Lehnoff & Wang, 2006; Steele et al., 2013), sia un modello esportabile ad altre disabilità con peculiari necessità educative e comunicative (Semel & Rosner, 2003; Steele et al., 2013).

2. Profilo cognitivo e sociale associato alla Sindrome

Le prime descrizioni della Sindrome di Williams (SW) sono riconducibili al contributo del cardiologo John C. P. Williams, medico presso il Green Lane Hospital di Auckland che, con i collaboratori Barratt-Boyes e Lowe, pubblicò sulla rivista *Circulation* il primo articolo nel quale erano indicate le caratteristiche fisiche e comportamentali della sindrome (Williams, Barratt-Boyes & Lowe, 1961). Il contributo di Williams descriveva la stenosi aortica supravalvulare (*Supravalvular Aortic Stenosis*, SVAS), una restrizione aortica che determina alterazioni cardiovascolari con riduzione del flusso ematico, alla quale erano associati peculiari alterazioni facciali e disabilità cognitiva. Nell'articolo erano descritti 4 bambini di età compresa tra i 7 e i 12 anni con un QI compreso tra 42 e 72, in possesso delle competenze sociali di base.

I dimorfismi facciali componevano un aspetto tipico con estroffessione delle orecchie, guance prominenti, labbra sporgenti e occhi azzurri distanziati, che davano ai bambini un caratteristico volto da elfo (Morris et al., 2006).

Le prestazioni cognitive erano caratterizzate da punti di forza e di debolezza con dissociazione tra gli aspetti linguistici e gli aspetti cognitivi. I bambini presentavano difficoltà nella pianificazione delle attività e tendenza alla perseverazione, con il ripetuto utilizzo della stessa risposta al variare della richiesta. I bambini tendevano ad attirare l'attenzione dell'osservatore per evitare il compito, ma possedevano discrete competenze di lessico e di vocabolario, associate a buona memoria uditiva, a competenze sociali e a competenze di riproduzione musicale. Le loro produzioni linguistiche, inoltre, erano significativamente più lunghe e complesse dei loro coetanei normodotati (Williams et al., 1961; Wang, 2006).

I punti di debolezza erano invece rappresentati dai deficit visuospatiali, dalla presenza di iperacusia e, sul piano comportamentale, da iperattività, dalla presenza di ansie specifiche e dai deficit di modulazione della motricità fine (Wang, 2006). Un tratto caratteristico era quello relativo alla ipersocialità, che ha portato alcuni autori (Galaburda *et al.*, 1994; Semel & Rosner, 2003) a descrivere l'allievo come un *magnete sociale*. Le sue capacità di attrazione sono riconducibili all'utilizzo delle capacità linguistiche, alla comunicazione non verbale e alle capacità empatiche, che rappresentano capacità funzionali al bisogno di socializzazione tipico dell'allievo.

Le prototipiche osservazioni di Williams contribuirono a focalizzare l'attenzione della comunità scientifica sulla sindrome: nel 1964 la SVAS e l'Ipercalcemia furono riconosciute ufficialmente come disturbi associati nel suo sviluppo (Garcia, Friedman & Kaback, 1964), orientando verso la ricerca di una matrice comune tra le alterazioni cardiologiche e quelle endocrinologiche. Il percorso che ha portato all'individuazione delle basi genetiche conobbe un punto di svolta nel 1993 quando, grazie allo studio di una famiglia nella quale era stata riscontrata la trasmissione genetica della SVAS, fu possibile confermare che il cromosoma 7q era implicato nello sviluppo della sindrome (Ewart, Morris, Ensing *et al.*, 1993). Il dato ha permesso la genesi di test genetici per la diagnosi della sindrome, come quello rappresentato dal sistema FISH (Giannotti & Vicari, 2004).

Negli anni Novanta, infine, si sviluppò un ampio dibattito tra le ipotesi modulari e quelle connessioniste, motivato dalle peculiarità del profilo cognitivo (Bellugi & St. George, 2001). Il dibattito, a prescindere dai propri contenuti, favorì la diffusione delle conoscenze sulla sindrome, che attualmente viene considerata come rappresentativa delle sindromi rare a base genetica (Feinstein & Reiss, 2006) e delle necessità educative speciali a esse associate (Semel & Rosner, 2003). La diffusione delle conoscenze sui bisogni educativi e sulle linee guida per l'intervento educativo, analogamente, potrebbe essere considerata rappresentativa degli interventi di Educazione Speciale orientati a sindromi con profili comportamentali peculiari, a diffusione relativamente contenuta (Morris, Lehnoff & Wang, 2006; Zappaterra, 2010; Fontani, 2012). Lo stile cognitivo affabulatorio e iperverbale differenzia la sindrome da altri disturbi con analoga disabilità intellettiva, come quelli rappresentati dai Disturbi dello Spettro Autistico, nei quali sono prevalenti deficit delle competenze sociali. Lo stile cognitivo e sociale può presentare invece punti di contatto con quello associato alla sindrome di Down, ma si differenzia da esso per la presenza di competenze linguistiche marcatamente superiori (Morris *et al.*, 2006; Steele *et al.*, 2013).

La profonda dissociazione tra le capacità linguistiche e i deficit visuospatiali rappresenta un *punto di paradosso* nel profilo cognitivo dell'allievo con SW (Bellugi & St. George, 2001): a descrizioni ricche di particolari e di parole inusuali si accompagnano produzioni grafiche deficitarie in rapporto a quelli dei compagni a sviluppo tipico (Feinstein & Reiss, 2006; Mazzocco & Ross, 2007). Il contrasto tra la conservazione linguistica e i deficit visuospatiali è evidente in uno dei primi studi organici sulla SW (Bellugi, Marks, Bihrlé *et al.*, 1988). Alla richiesta di disegnare un elefante, una ragazza di 15 anni con $QI = 49$ aveva disegnato un abbozzo del tutto primitivo, al quale era però associata una descrizione verbale estremamente ricca e affabulatoria.

Anche nelle prove di vocabolario i soggetti con SW descritti da Bellugi presentavano prestazioni superiori a quelle di bambini con Sindrome di Down. Gli adolescenti con SW comprendevano il significato di parole a bassa frequenza di uso come "*penisola*", "*archeologo*", "*abrasivo*", "*cornea*", "*sferico*", "*sezionare*", e tale conoscenza sorprende considerata la loro disabilità intellettiva (Bellugi & St. George, 2001). Gravi deficit sono invece riscontrabili nella comunicazione prag-

matica. Le difficoltà di inizio e mantenimento della conversazione sono marcate, e risultano responsabili della difficoltà di stabilire relazioni amicali con i compagni, nonostante il forte desiderio di relazioni sociali tipico dell'allievo con SW (Peregrine *et al.*, 2005). Gli aspetti più deficitari della comunicazione pragmatica (John e Mervis, 2010; Mervis & Velleman, 2011) sono riassunti nella tabella seguente essere segnalati i seguenti:

Tab. 1. Aspetti deficitari della comunicazione pragmatica nella SW.

- Utilizzo inadeguato del saluto
- Continue richieste di attenzione
- Utilizzo inadeguato dei turni conversazionali
- Perseverazione
- Deficit nella espressione delle emozioni

Tali deficit possono rappresentare gli obiettivi dell'intervento educativo, che dovrebbe essere orientato verso la diminuzione dei comportamenti che ostacolano la comunicazione, in particolare tra i coetanei (Scheiber, 2002). L'utilizzo inadeguato del saluto, ad esempio è una delle caratteristiche più evidenti della cognizione sociale dell'allievo con SW, che risulta strettamente associato all'ipersocialità: il desiderio di fare amicizia con chiunque limita paradossalmente le sue capacità di relazione amicale. (John & Mervis, 2010). Deve essere considerato anche il rischio associato alla ipersocialità: essa, oltre all'eventuale disturbo arrecato agli estranei, può compromettere la sicurezza del bambino.

È quindi necessario fornire all'allievo istruzioni chiare e ricorsive che lo guidino alla comprensione delle regole di inizio della conversazione; i comportamenti di saluto inappropriato sono infatti quelli che maggiormente resistono i tentativi di estinzione nel corso dell'intervento (Scheiber, 2002; Semel & Rosner, 2003). Le richieste continue di attenzione, spesso associate a comportamenti impulsivi e iperattivi, rappresentano una delle componenti pragmatiche che ostacolano maggiormente l'integrazione scolastica e sociale del bambino (John & Mervis, 2010).

Sono infatti comuni comportamenti relativi a commenti inappropriati, continui cambi di posto nella classe, intrusioni nelle attività dei coetanei che espongono il bambino al rischio di marginalità sociale, nonostante il desiderio di fare amicizia con i coetanei. Possono risultare utili, in questo caso, elenchi di istruzioni sotto forma di *agende* che specificano le modalità attraverso le quali è possibile introdursi nelle conversazioni e nelle relazioni ludiche (Scheiber, 2002; Fontani, 2012).

La perseverazione è una ulteriore caratteristica distintiva del comportamento linguistico associato alla sindrome (Scheiber, 2002; Mervis & Velleman, 2011; Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013). L'allievo tende a fornire frequentemente ripetizioni di parole e di frasi; il suo interesse è ancorato a temi trattati all'inizio dell'interazione, e sono comuni frequenti ritorni al tema con il quale la conversazione è stata iniziata.

Analogamente, il frequente ricorso a temi relativi agli interessi specifici può rappresentare un ostacolo significativo alla comunicazione sociale; i tentativi di virare il discorso su temi alternativi sono spesso destinati al fallimento, analogamente a quanto avviene in altre sindromi che implicano una moderata disabilità intellettiva (Semel & Rosner, 2003; Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013). La perseverazione è comunemente osservabile anche nella tendenza del bambino a porre le stesse domande nel corso della conversazione. Le domande concernono spesso esperienze relative a esperienze ansiogene, e riflettono il *bisogno di rassicurazione* dell'allievo sui temi oggetto di preoccupazione (Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013).

Sono frequenti domande su temi concernenti la salute (ad esempio le visite mediche) o il dolore (domande su iniezioni, visite del dentista, domande sulla necessità di essere operato), verosimilmente riconducibili alle frequenti esperienze di ospedalizzazione dell'allievo (Semel & Rosner, 2003; Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013). Nell'ambito scolastico sono comuni anche domande concernenti cambiamenti nelle attività o nella routine giornaliera, che spesso possono risultare fastidiose per i compagni e per l'insegnante (Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013; Godbee & Porter, 2013). La perseverazione rappresenta quindi un obiettivo significativo dell'intervento educativo implementabile nel trattamento della sindrome, determinate per il superamento, almeno parziale, delle difficoltà associate allo sviluppo delle competenze sociali (John e Mervis, 2010; Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013). Il deficit di espressione delle emozioni rappresenta un ulteriore dato relativo al rischio di marginalità sociale dell'allievo: mentre esso non presenta difficoltà nell'espressione delle emozioni positive, maggiori difficoltà sono presenti nell'espressione di quelle negative. Ad esempio è presente disagio se deve chiedere agli altri di interrompere comportamenti disturbanti, oppure chiedere oggetti di proprietà altrui. Possono quindi risultare necessarie esercitazioni sulle modalità più adeguate per chiedere qualcosa o per chiedere l'interruzione di comportamenti disturbanti (Fisher, Moskowitz, & Hodapp, 2013; Godbee & Porter, 2013).

Un aspetto caratteristico dell'allievo con SW è infine rappresentato dall'ipersocialità: nonostante il valore apparentemente adattivo delle capacità di attrazione sociale, esse possono rappresentare un ostacolo ai processi inclusivi (Godbee & Porter, 2013). L'approccio ipersociale può esercitare effetti negativi sui rapporti amicali; la prevalenza del contatto fisico rappresenta una modalità non apprezzata dai compagni (Semel e Rosner, 2003). Analogamente, la disinibizione sociale verso gli estranei rappresenta un elemento di imbarazzo per i compagni e per gli adulti. L'allievo non riesce a contenere il proprio desiderio di socializzazione entro i limiti definiti dalle regole dell'interazione sociale, e spesso non riesce a evitare il contatto con gli sconosciuti. Sono evidenti gli effetti negativi sui processi inclusivi; un simile approccio verso gli estranei, inoltre, può esporre l'allievo a situazioni di rischio o di sfruttamento (Dykens, 2003; Semel & Rosner, 2003).

3. Comportamenti disadattivi

I comportamenti disadattivi associati alla SW sono tradizionalmente suddivisi in due categorie (Dykens & Rosner, 2006). La prima, inerente ai disturbi di ordine internalizzante, include i disturbi che presentano effetti sui vissuti dell'allievo. La seconda categoria concerne invece i disturbi di ordine esternalizzante, che esercitano effetti sull'ambiente circostante. Le quote di incidenza dei comportamenti internalizzanti sono indicate nella tabella 2.

Tab. 2. Comportamenti disadattivi internalizzanti. Adattato da Dykens & Rosner, (2006).

Comportamenti disadattivi	Incidenza %
Ossessioni, preoccupazioni	91-96
Timori	68-73
Irritabilità	62-68
Ansia	45-89
Preoccupazioni somatiche	30-67
Disturbi della sfera depressiva	10-17

Nei comportamenti disadattivi internalizzanti sono inclusi timori verso oggetti specifici, e preoccupazioni di ordine somatico, spesso correlate ai vissuti di ospedalizzazione precoce dell'allievo. È infatti frequente il ricorso a operazioni chirurgiche per l'intervento sulle alterazioni aortiche relate alla SVAS e per il trattamento dei disturbi cardiaci, circolatori o renali associati alla sindrome; non sorprendono preoccupazioni verso il rischio di ammalarsi, di essere ricoverato in ospedale o di provare dolore. Non sono rare preoccupazioni, verso il rischio di disastri come gli incidenti, le tempeste: un semplice temporale estivo può rappresentare una situazione di difficile gestione anche per un insegnante esperto, se viene considerato il massiccio bisogno di assicurazione presentato dall'allievo.

La prevalenza delle preoccupazioni e dei timori, rilevate in elevate percentuali, rappresenta un aspetto disadattivo in grado di influire negativamente sul benessere dell'allievo, se viene considerato l'elevato livello di disagio a esso associato. È verosimile che l'elevata incidenza di irritabilità sia associata a preoccupazioni di tale ordine (Dykens, 2003; Dykens e Rosner, 2006). L'incidenza dei timori specifici, riconducibili ai comportamenti disadattivi internalizzanti, è riassunta nella tab. 3.

Tab. 3. Incidenza dei timori specifici nella SW. Adattato da Dykens (2003)

Timore specifico	Incidenza %
Spari, iniezioni	90
Essere presi in giro	92
Ammalarsi	89
Sirene, rumori fastidiosi	87
Scottarsi con il fuoco	82
Cadere da luoghi elevati	79
Terremoti	74
Ricovero in ospedale	4

La prevalenza di timori verso i rumori inattesi e improvvisi, è riconducibile agli aspetti iperacusici, mentre il timore di cadere è verosimilmente attribuibile ai deficit visuospatiali. Anche le preoccupazioni verso eventi futuri reali o immaginari (terremoti, inondazioni, temporali) trovano corrispondenza con aspetti legati all'iperacusia, mentre le preoccupazioni somatiche, riscontrabili nella maggioranza degli allievi, son ascrivibili alle precoci esperienze di ospedalizzazione. I timori relativi agli scherzi e ai dispetti sono invece riconducibili all'elevata sensibilità sociale dell'allievo bambino con SW (Dykens, 2003; Godbee & Porter, 2013).

L'incidenza dei comportamenti disadattivi *esternalizzanti*, riassunti nella tabella 4, indica la prevalenza di deficit attentivi e di controllo del comportamento impulsivo paragonabili a quelli tipici del Disturbo da Deficit di Attenzione con Iperattività (Semel e Rosner, 2003; Dykens & Rosner, 2006).

Tab. 4. Comportamenti disadattivi esternalizzanti. Adattato da Dykens & Rosner, (2006)

Comportamenti disadattivi	Incidenza %
Deficit attentivi	91-96
Impulsività	75-77
Iperattività	63-71
Aggressività	25-47
Comportamenti oppositivi	32-60

In analogia all'allievo con DDAI, quello con SW ha difficoltà a restare seduto e si alza senza chiedere il permesso, e fornisce le risposte senza attendere la conclusione della domanda, chiama e saluta gli altri bambini anche durante lo svolgimento delle lezioni. Sono presenti difficoltà nel mantenimento dei turni conversazionali e nel controllo della tendenza ad interrompere i compagni; comportamenti esternalizzanti di questo ordine sono attribuibili al deficit di controllo dell'impulsività, a sua volta riconducibile alla combinazione tra le difficoltà di mantenimento dell'attenzione, la disinibizione sociale e i comportamenti disadattivi internalizzanti (Dykens & Rosner, 2006; Godbee & Porter, 2013).

4. Modelli di intervento educativo

Il profilo cognitivo e sociale associato alla sindrome genera necessità educative speciali, la risposta alle quali potrebbe rappresentare un modello articolato di intervento educativo estendibile anche al trattamento di altre sindromi a base genetica o a disabilità intellettive caratterizzate da particolari aree di compromissione e di conservazione. Il frastagliato profilo a picchi e valli non è infatti specifico della SW, ma può essere comunemente riscontrato anche nei Disturbi dello Spettro Autistico (Matson et al., 2014), nelle sindromi rare a base genetica e nelle disabilità intellettive (John e Mervis, 2010; Steele et al., 2013). L'incidenza relativamente scarsa della SW, in altri termini, non deve indurre a tralasciare le possibilità dell'intervento educativo, dato che esso può rappresentare un modello prototipico adattabile al trattamento di altri disturbi dello sviluppo, e particolarmente di quelli a base neurogenetica (Dykens & Rosner, 2006; Mervis, 2006; John & Mervis, 2010; Fontani, 2012).

La più ampia rassegna sui modelli di intervento educativo è quella riconducibile al contributo di Semel & Rosner (2003), che hanno proposto alcune linee guida per l'intervento educativo sulle cui basi possono essere sviluppate strategie educative individualizzate. Le linee guida sono riportate nella Tab. 5.

Tab. 5. Linee guida per l'intervento educativo nella SW (Semel & Rosner, 2003).

Sviluppo del controllo del comportamento.
Utilizzo della mediazione verbale.
Adattamento dell'ambiente.
Sviluppo delle aree conservate e delle attitudini specifiche.

Lo sviluppo delle competenze di autoregolazione e di controllo del comportamento è favorito da strategie educative fondate sul frequente utilizzo di rinforzi positivi, in analogia ai modelli di intervento sviluppati per le sindromi implicanti disabilità cognitiva. Dovrebbero quindi essere identificati i rinforzi maggiormente desiderabili, basandosi sulle esigenze di rassicurazione e di socializzazione tipiche dell'allievo con SW (Mervis, 2006). I rinforzi fondati sulla gratificazione sociale risultano adeguati per l'allievo, considerate le caratteristiche di sensibilità all'approvazione sociale e di bisogno di socializzazione. Un rinforzo di particolare rilievo potrebbe così essere rappresentato da frasi che indicano l'approvazione dell'insegnante (Semel & Rosner, 1999; 2003).

Anche le opportunità di interazione sociale, come la possibilità di trascorrere qualche tempo con l'amico o gli amici preferiti, si configurano come rinforzatori sociali particolarmente graditi dall'allievo con SW. I rinforzi sociali di tipo positivo sono indicati nelle situazioni di apprendimento scolastico e nell'intervento sulle preoccupazioni per eventi temuti, reali o immaginari (Scheiber, 2002; Semel e Rosner, 2003). L'approccio verso l'intervento orientato alla gestione dei timori specifici potrebbe essere favorito dalla esposizione simulata alla situazione ansiogena, accompagnata da erogazioni di rinforzi sociali positivi e da rassicurazioni (Semel e Rosner, 2003).

L'utilizzo dei rinforzatori negativi può analogamente favorire il trattamento dei comportamenti disadattivi, in particolare di quelli di ordine esternalizzante. La disapprovazione sociale, espressa sotto forma di indicatori del disagio indotto dal comportamento dell'allievo nell'insegnante, potrebbe rappresentare un rinforzo sociale negativo al quale l'allievo è particolarmente sensibile. Considerata la particolare sensibilità dell'allievo alla critica sociale, la disapprovazione dovrebbe essere contenuta entro limiti ben definiti, a evitare il rischio di induzione di disagio. Il rinforzatore verbale del tipo "*Non sono contento quando fai così!*" potrebbe ad esempio essere sufficiente per indicare la disapprovazione dell'insegnante verso il comportamento disadattivo manifestato, in particolare se esso attiene alla sfera del deficit di controllo dell'impulsività (Dykens & Rosner, 2006).

Il ruolo del rinforzo negativo può essere marcata dalla comunicazione non verbale: la sensibilità dell'allievo verso gli indicatori di disapprovazione, come quelli rappresentati dall'aggrottamento delle sopracciglia, permette di utilizzare la mediazione non verbale per indicare comportamenti disadattivi non graditi dall'insegnante o dai compagni, come l'interruzione delle conversazioni o i continui richiami durante la lezione.

Ulteriori possibilità per il controllo e lo sviluppo delle competenze di autoregolazione sono fornite dalle strategie di *mediazione verbale*, utilizzabili con allievi che possiedono capacità di comprensione e produzione linguistica, e si dimostrano particolarmente efficaci per i bambini inseriti nelle classi della scuola primaria. I processi di *categorizzazione verbale*, resi possibili dalle strategie mediate, permettono la categorizzazione di oggetti, emozioni o dei componenti dell'ambiente sociale. Essi risultano determinanti per l'acquisizione del linguaggio, delle competenze di lettura per la comprensione delle emozioni.

I vissuti emotivi dell'allievo possono quindi essere categorizzati, allo scopo di identificare le emozioni derivate dai timori specifici e dalle preoccupazioni ricorrenti. La categorizzazione delle emozioni permette la loro condivisione con insegnanti e compagni, favorendo i processi comunicativi e inclusivi (Dykens, 2003).

I processi di categorizzazione verbale permettono l'uso delle strategie di *dispiegazione verbale*, che favoriscono la comprensione dei propri vissuti emotivi: all'allievo possono essere descritte le conseguenze dei propri comportamenti disadattivi, come l'iperattività e l'intrusione nelle conversazioni dei compagni, e possono essere spiegati i motivi in base ai quali essi non risultano graditi. Tali

strategie permettono anche lo sviluppo di processi di *rassicurazione* nei confronti delle preoccupazioni e dei timori specifici. Le competenze cognitive dell'allievo con SW, comparabili a quelle associate a una moderata disabilità intellettiva, sono generalmente sufficienti per la comprensione dei processi di spiegazione e di rassicurazione, in contrapposizione ad altre disabilità associate a marcata compromissione delle competenze cognitive e linguistiche, come quelle rappresentate dai Disturbi dello Spettro Autistico (Matson, 2014.)

Le categorizzazioni verbali permettono anche interventi educativi di ordine metacognitivo, orientati alla interiorizzazione di sequenze di autoistruzioni verbali. Le strategie metacognitive rappresentano un proficuo modello di intervento con l'allievo con SW, in virtù delle possibilità di programmazione delle attività e delle possibilità di autoregolazione dei comportamenti impulsivi, in analogia ai più efficaci sistemi di intervento per i disturbi della sfera iperattiva (Semel & Rosner, 2003; Dykens & Rosner, 2006; Mervis, 2006; Steele et al., 2013). Gli interventi metacognitivi risultano promettenti anche per l'apprendimento delle competenze linguistiche e dei processi di lettura, che rappresentano un obiettivo significativo per l'allievo (Dykens, 2003; Steele et al., 2013).

5. Adattamento del contesto educativo

L'adattamento ambientale alle specifiche necessità educative dell'allievo con SW, in analogia ai modelli di intervento educativo sviluppati per il trattamento delle disabilità intellettive e dei Disturbi dello Spettro Autistico (Cottini, 2011; Matson, 2014; Cottini & Morganti, 2015), è un elemento determinante per la risposta adeguata ai bisogni cognitivi e comunicativi (Mervis, 2006; Mazzocco & Ross, 2007). L'adattamento del contesto educativo permette infatti una preliminare riduzione delle pressioni sociali rivolte all'allievo, alla quale segue l'adattamento del compiti alle sue competenze cognitive. Sono previste, in questa prospettiva, riduzioni e semplificazioni delle istruzioni necessarie per lo svolgimento del compito. La presentazione delle istruzioni in forma chiara e semplificata, eventualmente integrata da immagini, permette l'adattamento delle istanze educative alle caratteristiche cognitive dell'allievo, nelle quali un ruolo dominante è rivestito dalla distraibilità, dalla iperacusia e dal deficit di autoregolazione dei comportamenti impulsivi. Nell'adattamento del contesto educativo una linea determinante è quella rappresentata dalla riduzione dei distrattori visivi e uditivi: gli oggetti di interesse specifico devono essere assenti dall'ambiente di apprendimento, e la presenza di stimolazioni acustiche deve essere ridotta al minimo, a causa del disagio indotto dalle componenti iperacusiche. Il controllo dei suoni potenzialmente fastidiosi diminuisce infatti il disagio dell'allievo, migliorando le sue capacità di concentrazione (Levitin & Bellugi, 2006; Dykens & Rosner, 2006).

Per questo motivo, in analogia alle modificazioni ambientali utilizzate per l'intervento educativo nei disturbi dello Spettro Autistico, il contesto dovrebbe essere modificato sulla base delle esigenze di strutturazione e di prevedibilità, che rappresentano un bisogno educativo specifico dell'allievo (Scheiber, 2002; Semel & Rosner, 2003). Per la modificazione risulta indispensabile ridurre i cambiamenti di aula e di gruppo, di compito. La strutturazione dell'ambiente educativo secondo i parametri della prevedibilità diminuisce significativamente i livelli di ansia e di distraibilità. L'uso delle agende può risultare proficuo, poiché esse rappresentano predittori degli eventuali cambiamenti di attività, configurandosi come organizzatori anticipati delle sequenze di attività che devono essere svolte dall'allievo (Semel & Rosner, 2003; Jarvinen-Pasley et al., 2010).

Tali considerazioni potrebbero indurre alla considerazione del ruolo delle agende nell'intervento educativo, dato che esse favoriscono la previsione degli

eventi e svolgono un ruolo rassicurante nei confronti dell'allievo, i cui disturbi internalizzanti sono dominati frequentemente da sensazioni di disagio, di preoccupazione e di ansia aspecifica (Dykens & Rosner, 2006). La rassicurazione indotta dalla prevedibilità intrinseca all'utilizzo delle agende predisponde l'allievo a maggiori livelli di impegno e di concentrazione verso i compiti proposti (Scheiber, 2002).

L'utilizzo delle strategie di mediazione verbale può essere rivolto anche allo sviluppo delle competenze cognitive e sociali: il miglioramento dei processi di comprensione e l'apprendimento di nuove parole possono favorire la comprensione delle istanze sociali, favorendo lo sviluppo delle capacità comunicative e cognitive in base ai processi di spiegazione reiterati e amplificati dall'insegnante (Semel & Rosner, 2003). Il particolare interesse dell'allievo per la musica rappresenta frequentemente un'area di interesse specifico che potrebbe essere promossa attraverso variazioni del contesto educativo, orientate all'inclusione nell'intervento di lezioni di educazione e di attività musicale; molti allievi con SW apprezzano gli insegnamenti delle competenze per suonare uno strumento o, più semplicemente, la partecipazione a lezioni di canto (Jarvinen-Pasley et al., 2010).

Simili esperienze di apprendimento favoriscono il coinvolgimento dell'allievo e possono rappresentare la base per processi di apprendimento cooperativo tesi al coinvolgimento dell'intera classe. La partecipazione ad attività basate sulle competenze e sugli interessi specifici dell'allievo potrebbero favorire esperienze di successo nello sviluppo degli apprendimenti. Il processo di *Costruzione sul successo* (Semel e Rosner, 2003) permette l'aumento dello sviluppo dell'autostima dell'allievo attraverso il riferimento a esperienze positive di insegnamento e di apprendimento cooperativo fondate sui suoi interessi specifici, come quelli rappresentati dalla musica, dal racconto di storie, o dalle esperienze socializzazione guidata (Jarvinen-Pasley et al., 2010; Steele et al., 2013).

6. Interventi specifici per l'impulsività

Un'ulteriore linea per l'intervento educativo è quella rappresentata dalla gestione dei comportamenti disturbanti associati all'impulsività (Dykens, 2003; Semel & Rosner, 2003). I comportamenti disadattivi esternalizzanti derivanti dal deficit di controllo dell'impulsività, come l'interruzione della lezione o i frequenti richiami e saluti rivolti ai compagni, rappresentano aspetti tipici del comportamento sociale dell'allievo con SW; la loro compensazione può essere resa possibile da specifici interventi di insegnamento delle competenze di autoregolazione (Semel & Rosner, 2003; Dykens & Rosner, 2006).

Un dato significativo per l'analisi dei bisogni dell'allievo potrebbe essere costituito dallo sviluppo di un elenco dei comportamenti sociali di acquisizione difficoltosa a causa del deficit di controllo sull'impulsività. Tali aree potrebbero rappresentare obiettivi dell'intervento educativo, il cui conseguimento esercita la comprensione e l'adattamento dell'allievo alle regole che guidano l'interazione sociale nel contesto scolastico. I tipici comportamenti di difficile acquisizione per l'allievo con SW sono riportati nella tabella 6.

Tab. 6. Comportamenti di difficile acquisizione per l'allievo bambino con SW (Semel & Rosner, 2003)

Gestire il tempo investito nelle aree di interesse specifico.
Chiedere il permesso prima di parlare in classe.
Chiedere il permesso prima di alzarsi.
Rispettare i tempi di impegno assegnati alla classe.
Eeguire i compiti assegnati a casa.
Non chiamare i compagni durante le lezioni.

Tali aree deficitarie potrebbero essere suscettibili di interventi educativi specifici attraverso le strategie di mediazione verbale e di spiegazione; l'uso dei rinforzatori sociali di ordine positivo e negativo, considerata la sensibilità dell'allievo alla disapprovazione da parte dell'insegnante e dei compagni (Semel & Rosner, 2003; Jarvinen-Pasley et al., 2010). Possono risultare efficaci, in tale prospettiva, segnali di approvazione o disapprovazione espressi dall'insegnante attraverso canali verbali e non verbali. I segnali potrebbero divenire, in seguito alla loro internalizzazione da parte dell'allievo, delle sequenze di autoistruzione che possono orientare il suo comportamento nelle situazioni a rischio, come quelle rappresentate dal comportamento in presenza di estranei o durante la lezione. Le sequenze di autoistruzione possono essere consolidate attraverso la spiegazione delle regole retrostanti ai comportamenti sociali (Dykens & Rosner, 2006).

L'uso dei rinforzatori negativi dovrebbe essere particolarmente calibrato, poiché i frequenti rimproveri risultano improduttivi e rischiano di alimentare il comportamento disadattivo, attirando l'attenzione dell'insegnante. Di maggiore efficacia possono risultare invece le strategie di *disattenzione pianificata* ai comportamenti disturbanti dell'allievo. I comportamenti più disturbanti, come quelli rappresentati dal disturbo esercitato verso i compagni o dalla impossibilità di restare seduto, dovrebbero essere invece connotati negativamente, chiarendo all'allievo le conseguenze dei suoi comportamenti inaccettabili (Semel e Rosner, 2003).

L'insegnante dovrebbe illustrare all'allievo la necessità dell'adesione alle regole comportamentali di base, chiarendo come la loro infrazione comporti conseguenze negative nei termini di riduzione del tempo dedicato alle attività preferite. Una ulteriore gamma di rinforzatori negativi è invece rappresentata dalla disapprovazione personale dell'insegnante, che potrebbe utilizzare il bisogno di approvazione sociale dell'allievo come elemento per la determinazione delle condotte non accettabili in classe (Semel & Rosner, 2003; Dykens & Rosner, 2006). Il ruolo dei compagni rappresenta un ulteriore fattore in grado di favorire il contenimento dei comportamenti disturbanti: le strategie di disattenzione pianificata potrebbero essere utilizzate dai compagni, attraverso istruzioni fornite dall'insegnante in assenza dell'allievo, per l'ignoramento pianificato dei comportamenti di ricerca dell'attenzione e della interruzione delle conversazioni (Semel & Rosner, 2003). Non deve infine essere tralasciato il ruolo di modello comportamentale rivestito dai compagni, in relazione al quale l'allievo potrebbe essere esplicitamente invitato ad imitare i comportamenti adattivi dei coetanei (Semel & Rosner, 2003; Jarvinen-Pasley, et al., 2010).

Considerazioni conclusive

La presente rassegna sui modelli di intervento educativo espressamente orientati all'intervento su una sindrome a base genetica di rara incidenza potrebbe indurre a considerazioni sull'opportunità della loro inclusione nel programma educativo individualizzato. La relativa rarità dell'incidenza non deve infatti indurre alla sottovalutazione delle sindromi di questa tipologia, poiché il loro raggruppamento rappresenta una significativa quota della popolazione scolastica (Dykens, Hodapp & Finucane, 2000; Mazzocco & Ross, 2007). Le strategie educative utilizzabili nella SW possono da un lato essere esportate nel trattamento di altre sindromi nelle quali sono presenti disabilità cognitive moderate o gravi, mentre dall'altro possono rappresentare un modello di riferimento per l'intervento educativo orientato a disabilità intellettive e comunicative complesse, come quelle relative ai Disturbi dello Spettro Autistico e, più in generale, ai Disturbi del Neurosviluppo (APA, 2013). La diffusione di tali conoscenze nelle competenze dell'insegnante di sostegno e la loro eventuale presenza nei percorsi formativi, potrebbero rappresentare una rilevante opportunità per lo sviluppo di contesti inclusivi in grado di accogliere questa tipologia di allievi con necessità educative speciali, derivate a loro volta dalle peculiarità del profilo cognitivo e sociale comunemente associato alle sindromi a base genetica.

Riferimenti bibliografici

- APA – American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – DSM 5*. Washington: APA, 2013. Trad. it. (2014). *Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali- DSM 5*. Milano: Cortina.
- Bellugi, U., Marks, S., & Bihrlle, A. (1988). Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome. In: D. Bishop & K. Mogford (Eds.), *Language development in exceptional circumstances* (pp. 177-189). London: Churchill Livingstone.
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., & St. George, M. (2001). The Neurocognitive profile of Williams Syndrome. In U. Bellugi & M. St. George (Eds.), *Journey from Cognition to Brain to Gene. Perspectives from Williams Syndrome* (pp. 1-41). Cambridge: MIT Press.
- Bellugi, U., & St. George, M. (Eds.). (2001). *Journey from Cognition to Brain to Gene. Perspectives from Williams Syndrome*. Cambridge: MIT Press.
- Cottini, L. (2011). *L'autismo a scuola. Quattro parole per l'integrazione*. Roma: Carocci.
- Cottini, L. & Morganti, A. (2015). *Evidence Based Education e Pedagogia Speciale*. Roma: Carocci.
- Dykens, E. (2003). Anxiety, fears and phobias in persons with Williams syndrome. *Dev. Neuropsychology*, 23, 291-316.
- Dykens, E., Leckman, J., & Cassidy, S. (1996). Obsessions and compulsions in Prader-Willy Syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37, 995-1002.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., & Finucane, B. M. (2000). *Genetics and Mental Retardation Syndromes*. Los Angeles: Brookes. (Tr. it. *Ritardo mentale. Sindromi a base genetica*. Bergamo: Edizioni Junior, 2002).
- Dykens, E., & Rosner, B. (2006). Psychopathology in persons with Williams-Beuren Syndrome. In C. Morris, H. Lehnoff & P. Wang (Eds.), *Williams-Beuren Syndrome. Research, Evaluation and Treatment* (pp. 274-293). Baltimore: John Hopkins University Press.
- Ewart, A., Morris, C. A., Ensing, G.J., Loker, J., Moore, P. et al. (1993). A human vascular disorder, supravalvular aortic stenosis maps to chromosome 7. *Proceeding of the National Academy of Sciences*, 90, 3226-3230.
- Fisher, M., Moskowitz, A. & Hodapp, R. M. (2013). Differences in Social Vulnerability among Individuals with Autism Spectrum Disorder, Williams Syndrome, and Down Syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7 (8), 931-937.
- Fontani, S. (2012). *La Sindrome di Williams. Dalla ricerca all'intervento psicoeducativo*. Bergamo: Junior.

- Galaburda, A., Wang, P., Bellugi, U., & Rossen, M. (1994). Cytoarchitectonic anomalies in a genetically based disorder: Williams syndrome. *NeuroReport*, 5, 757-758.
- Garcia, R. E., Friedman, W., Kaback, M., & Rowe, R. (1964). Idiopathic Hypercalcemia and supra-avalvular aortic stenosis. *New England Journal of Medicine*, 271, 117-120.
- Giannotti, A., & Vicari, S. (A cura di). (2004). *La Sindrome di Williams. Clinica, genetica e riabilitazione*. Milano: Angeli.
- Järvinen-Pasley, A., Vines Bradley, W., Hill, J. & Bellugi, U. (2010). Cross-modal influences of affect across social and non-social domains in individuals with Williams Syndrome. *Neuropsychologia*, 48, (2), 456-66.
- John, A., & Mervis, C. (2010). Comprehension of the communicative intent behind pointing and gazing gestures by young children with Williams syndrome or Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 53, (4), 950-960.
- Matson, J. (2014). *Autism and Child Psychopathology Series*. New York: Springer.
- Mazzocco, M. & Ross, J. (2007). *Neurogenetic developmental disorders: Variation of manifestation in childhood*. Cambridge: MIT Press.
- Mervis C. B. & Begera, A. M. (2007). Language and communicative development in Williams syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Res Rev.*, 13 (1), 3-15.
- Mervis C. B. & John A. E. (2010). Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *American Journal of Medicine Genetics*, 154 (2), 229-48.
- Mervis C. B. & Velleman S. L. (2011). Children with Williams Syndrome: Language, Cognitive, and Behavioral. Characteristics and their Implications for Intervention. *Perspectives on Language and Learning Education*, 18 (3), 98-107.
- Morris, C. A., Lehnoff, H. M., & Wang, P. (Eds.). (2006). *Williams-Beuren Syndrome. Research, Evaluation and Treatment*. Baltimore: John Hopkins University Press.
- Peregrine, E., Rowe, M., & Mervis, C. (2005). Pragmatic language difficulties in children with Williams syndrome. *Act of Society for Research in Child Development*, 4, 217-228.
- Scheiber, B. (2002). *Fulfilling Dreams. Handbook for Parents or People with Williams Syndrome*. Royal Oak: Williams Syndrome Association.
- Semel, E., & Rosner, S. R. (2003). *Understanding Williams Syndrome. Behavioural Pattern and Interventions*. London: Erlbaum Associates.
- Steele, A., Scerif, G., Cornish, K., & Karmiloff-Smith, A. (2013). Learning to read in Williams syndrome and Down syndrome: syndrome-specific precursors and developmental trajectories. *Journal of Child Psychol. Psychiatry*, 54 (7), 754-62.
- Wang, P. (2006). The behavioral neuroscience of WBS: An overview. In: Morris, C. H. Lehnoff, H. & Wang, P. (Eds.), *Williams-Beuren Syndrome. Research, Evaluation and Treatment*. Baltimore: John Hopkins University Press, pp. 147-157.
- Williams, J., Barratt-Boyes, B., & Lowe, J. (1961). Supra-avalvular Aortic Stenosis. *Circulation*, 24, 1311-1318.
- Zappaterra, T. (2010). Zappaterra, T. (2010). *Special Needs. Pedagogia e didattica inclusiva per alunni con disabilità*. Pisa: ETS.

