Azienda Ospedaliera
Papa Giovanni XXIII
Bergamo

Sistema Sanitario Regione Lombardia

Cromosomopatia 18
Comunicazione e Linguaggio : una proposta riabilitativa

Ilaria Patelli
Logopedista
U.O. Otorinolaringoiatria
Ospedale " Papa Giovanni XXIII "
Bergamo

IIConvegno Italiano Cromosoma 18
Hotel della Rotonda - Saronno 6 – 7 giugno 2015

La banca dati internazionale Cromosoma 18 riporta :

Disturbi motori : 100%
Disturbi sensoriali : 30%
Ritardo cognitivo
Disturbi del linguaggio verbale : 100%
Disturbo generalizzato dello sviluppo

La diagnosi deve diventare un'ipotesi di lavoro.
Diagnosi di *processo patologico* che coinvolge individuo famiglia e ambiente

Come può la delezione prossimale del braccio lungo cromosoma 18 (18q) alterare la capacità del mio bambino di comunicare?

Problemi nello sviluppo del linguaggio sono una caratteristica ricorrente. Circa metà dei casi riportati in letteratura hanno un ritardo nella parola.

Il linguaggio dei segni può aiutare questi bambini ad esplorare i loro bisogni. Alcuni, una volta che imparano a parlare non utilizzano più i segni.

La logopedia può essere enormemente benefica, rendendo alcuni bimbi, la cui parola inizialmente è ritardata, a sviluppare un linguaggio con un buon vocabolario e frasi.

Tuttavia, una piccola minoranza non parla.

C’è una stretta interdipendenza tra processi cognitivi e sistema linguistico, anche se non si conosce la diretta casuale di questa relazione. Lo sviluppo del linguaggio è correlato a processi di simbolizzazione ed astrazione, oltre a capacità di tipo neuropsicologico, cioè funzioni per l’elaborazione delle informazioni e processi di controllo, quali capacità gnosiche, prassiche, percettive, mnestiche, attentive, ecc… ma coinvolge anche aspetti affettivo / relazionali e socio- ambientali (Sabbadini e Leonard 1995).

Una difficoltà nell’acquisizione del linguaggio può avere conseguenze anche sull’organizzazione cognitiva ed emotivo/ relazionale del bambino.
(Donini e Cubelli 2000 Piperno, Maurizio e Levi, 1992).

La comunicazione

Gli scambi tra esseri umani possono avvenire attraverso molti canali (visivo – uditivo – tattile- iconico …..).

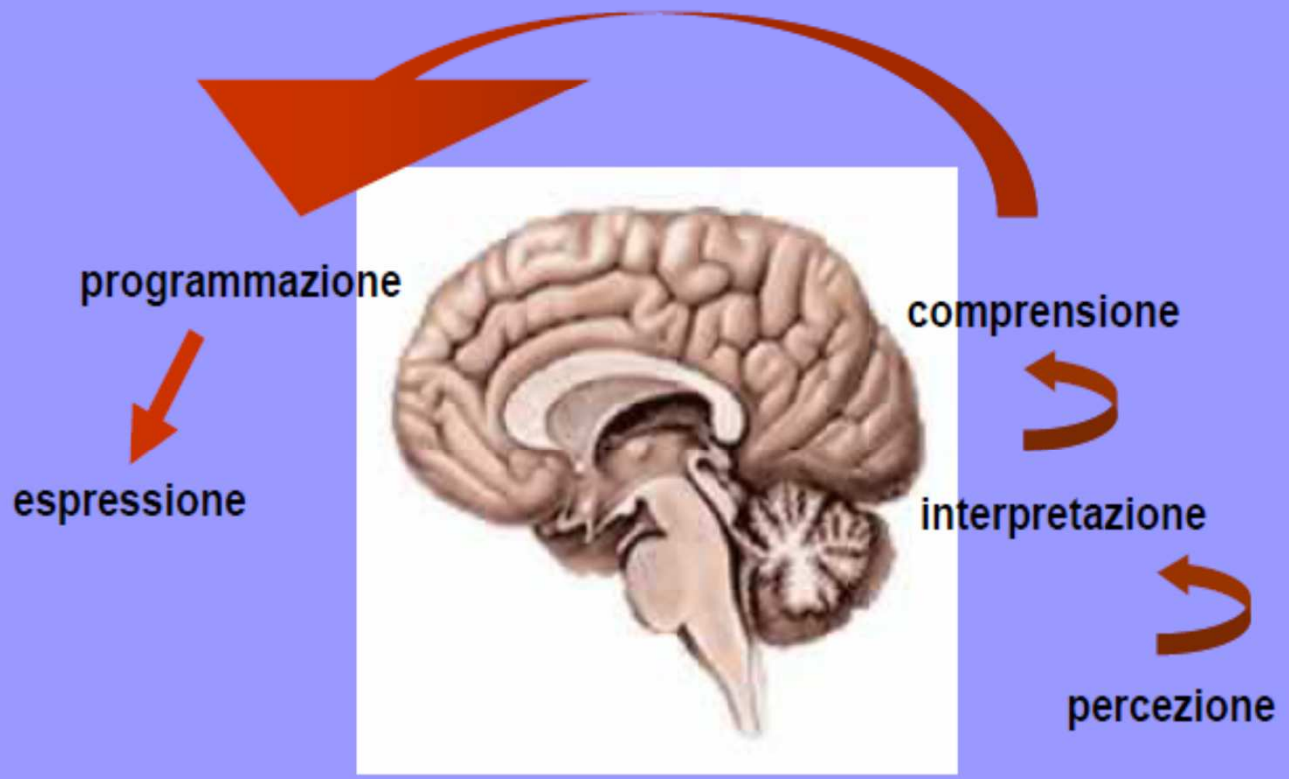
Il linguaggio è il mezzo elettivo della comunicazione umana, gli scambi verbali permettono i contatti tra persone, favoriscono gli apprendimenti e l'evoluzione del singolo.

Fasi di evoluzione del linguaggio

- Pianto
- Sorriso
- Vocalizzazione
- Tendenza innata a rispondere a modelli percettivi (volto,voce..)
- Imitazione

- Esposizione al codice linguistico adulto
- Capacità di appropriarsi delle regole morfo-sintattiche
- Uso pragmatico del linguaggio verbale

Riassumendo…..



Il linguaggio è una struttura complessa:

Aspetti linguistici

- Aspetto fonetico : suoni che formano il linguaggio
- Aspetto fonologico : organizzazione dei suoni nei costrutti verbali.
- Aspetto lessicale : vocabolario
- Aspetto morfo-sintattico : struttura dell'enunciato
- Aspetto pragmatico : efficacia comunicativa.

Bambini 18 : (Ri) abilitazione di tutti gli aspetti .

Esordi del linguaggio verbale

- Comunicazione
  non – intenzionale
  Pianto – sorriso

- Azione – reazione
  Emissioni vocali finalizzate
  (volere un oggetto)
- ! *Non coinvolge ancora l'altro individuo*

- Vocalizzo intenzionale
  (volere)

- Babbling (*ba-ba, ma-ma*)

- Uso di parola (VI stadio di Piaget)

- Olofrase

- Frase strutturata

- Uso pragmatico del linguaggio.

Riabilitazione : quando ?

Comunicazione e linguaggio richiedono
pre-requisiti simili.

Relazione

Attenzione

Memoria

Identificazione

Riconoscimento

Si aspettano o si stimolano ?

Il linguaggio gestuale: le prime tappe evolutive

Età	produzione gestuale
9 - 12 mesi	Gesti deittici
12 - 14 mesi	Gesti deittici e gesti referenziali, ovvero non puramente indicativi. (linguaggio gestuale e verbale sono equipotenziali)
16 - 20 mesi	1) Combinazione di parole e gesti 2) Combinazione di gesti nel gioco simbolico (le abilità del linguaggio verbale sono superiori a quelle gestuali)

Nel periodo compreso in genere fra i 12 ed i 18 mesi la comunicazione viene usata per descrivere e richiedere. Quando essa viene usata anche fuori dal contesto specifico inizia la simbolizzazione

A 16 mesi i bambini usano più gesti simbolici che parole, ma a 20 mesi si verifica la prevalenza delle parole, sebbene i gesti siano ancora frequenti.

Caratteristiche principali dei disturbi specifici del linguaggio: *aspetti linguistici*

- La comprensione è maggiormente preservata rispetto alla produzione
- Il linguaggio è compromesso sia negli aspetti formali che in quelli funzionali (insufficienza narrativa, discorsiva ecc..)
- L'esordio è preceduto da una lallazione atipica (povera, con fonemi atipici)
- Le prime parole compaiono solitamente tardi, con un vocabolario ridotto a meno di 50 e spesso a meno di 20 parole ai due anni
- Il linguaggio successivo è spesso telegrafico
- Il sistema morfologico è particolarmente deficitario, tipicamente, i bambini con disturbo del linguaggio non fanno errori di generalizzazione
- Sono frequenti i problemi di anomia
- Sono frequenti i problemi a livello semantico, sia come incapacità di usare le parole rispetto al loro preciso significato (aspetto referenziale semantico), sia come incapacità di mettere in relazione le parole e capirne il rapporto (aspetto delle relazioni semantiche).
- Nella maggior parte dei casi questi bambini presentano difficoltà nelle abilità metafonologiche (storpiano le parole) anche dopo i 5 anni

Caratteristiche principali dei disturbi specifici del linguaggio: *aspetti cognitivi*

- Deficit nel gioco simbolico in sequenza (le sequenze sono semplificate, povere)
- Difficoltà a formare immagini mentali
- Deficit dell'elaborazione di sequenze uditive
- Deficit della memoria a breve termine.

RIABILITAZIONE LOGOPEDICA

Pre-requisiti alla comunicazione

- Aggancio visivo (oggetto – persona)
- Interazione
- Risposta motoria al comando verbale (stop, nome…)
- Adattamento al setting
- Attenzione
- Memoria (ripetitività degli stimoli)
- Identificazione (scelta)

Linguaggio verbale o Comunicazione alternativa ?

Il team multidisciplinare individua la modalità comunicativa più idonea ed efficace per lo specifico bambino.

La famiglia DEVE partecipare al recupero funzionale del proprio figlio.

La (ri)abilitazione logopedica si avvale di tutti gli imput sensoriali (uditivo, visivo,tattile …) al fine di creare sistemi neurali integrati che migliorino l'acquisizione della competenza linguistica e comunicativa

La stimolazione continua delle abilità e l'apprendimento contestuale sono fattori determinanti .

Osservazione abilità prassica

1. Ipotonia oro – bucco - facciale
2. Disprassia
3. Protrusione della lingua e apertura delle labbra a riposo.
4. Anomala coordinazione respiratoria.
5. Presenza di abitudini viziate (suzione pollice).
6. Presenza di labbro superiore ispessito.
7. Muscolatura mentoniera troppo / poco sviluppata.
8. Difetti di deglutizione / articolazione
9. Riscontro di smorfie facciali.

Abilità prassico-articolatoria

- Prassie passive a livello oro- buccale.
- Esercizi di soffio e vibrazione labiale.
- Esercizi di stimolazione della lingua e della rima labiale.
- Semplici esercizi di imitazione prassica in contesto ludico.
- Esercizi specifici per disfagia.
- Stimolazione termico- vibratoria.

ABILITA' LINGUISTICHE

- Comprensione linguistica
- Abilità prassica articolatoria
- Aspetto fonetico-fonologico
- Livello struttura morfo-sintattica
- Livello lessicale e semantico
- Memoria
- Competenza linguistica
- Fluenza ed efficacia comunicativa

Comprensione linguistica

- Riconoscimento tra due stimoli.
- Semplici ordini verbali.
- Ordini verbali con diversa struttura morfo-sintattica
- Comprensione lessicale
- Comprensione grammaticale
- Ordini verbali doppi .....
- Comprensione linguistica (domande…si/no ,….risposta)
- Memoria verbale
- Rielaborazione linguistica (frase minima)

Produzione linguistica

- Abilità fonetico – fonologica

  Condizionamento (gesto di rinforzo..)
- Produzione prime parole

  Bilanciamento dei fonemi
- Sviluppo semantico – lessicale

  Categorie e classificazioni
- Memoria verbale

  Stereognosia e messaggi ridondanti

- Struttura frase minima, morfo sintattica e grammaticale

  Codice colore

- Produzione messaggi verbali

  Codice colore e contesti ridondanti

- Uso Pragmatico del linguaggio

  Adattare la comunicazione verbale alle esigenze e alle abilità linguistiche del bambino

  Si / No

Pietro

- Data di nascita : 01.07.2009
- Peso alla nascita : 2.020 g
- Cariotipo : cromosoma marcatore sovrannumerario compatibile con isocromosoma del braccio corto Cr. 18.

  Tetrasomia del braccio corto del cromosoma 18.
- Ritardo psicomotorio
- Assenza di linguaggio ad inizio terapia : età 2 a – 10 mesi.

Martina

- Data di nascita : 04.11.2004
- Peso alla nascita : 2800 gr

- Cariotipo : cromosomopatia a mosaico,due linee cellulari – Cr. 18 ring – 90% delle metafasi, delezione terminale del braccio corto cromosoma 18 – 10% metafasi.
- Ritardo psicomotorio
- Deambulazione : 2 anni
- Assenza di linguaggio ad inizio terapia logopedica : 4 anni

BACKGROUND: why using routines

Daily routines are a part of life in every family and give NATURAL and ECOLOGICAL opportunities to increase ability to hear and communicate, thanks to their peculiar characteristics

same order

specific steps

many repetitions

specific roles

BACKGROUND: the power of music and songs

- Singing to children helps develop their listening skills
- Putting words to music helps children to remember them
- Singing songs focuses on voice pitch and rhythm
- Perception of pitch and rhythm is essential to understanding spoken language
- Singing helps to naturally develop rhythm in speech
- Listening to singing gives pleasure

The tool includes:

An illustrated book that tells a story of a young child's daily routine

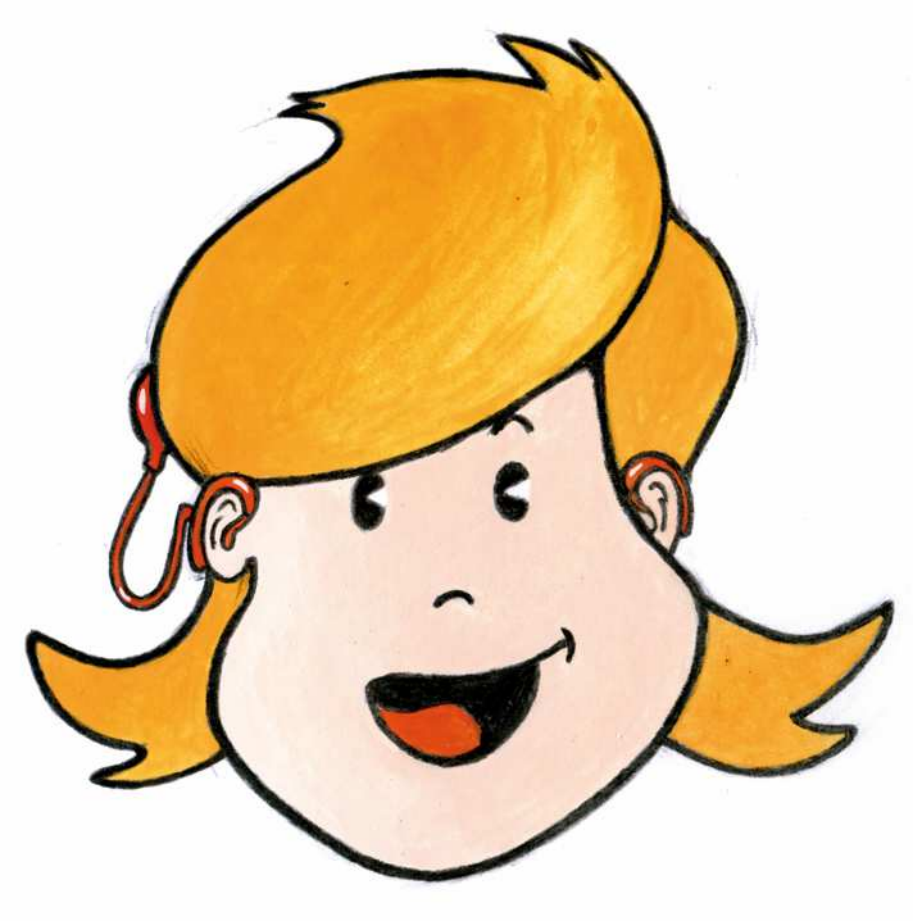
CD with musical tracks and songs for each routine

A parent guide book with

- Objectives in listening, language and musical area for each routine
- Activities and games to help children to integrate listening into their development of communication

A Checklist to monitor the child's progress in music listening and language areas

ANNA



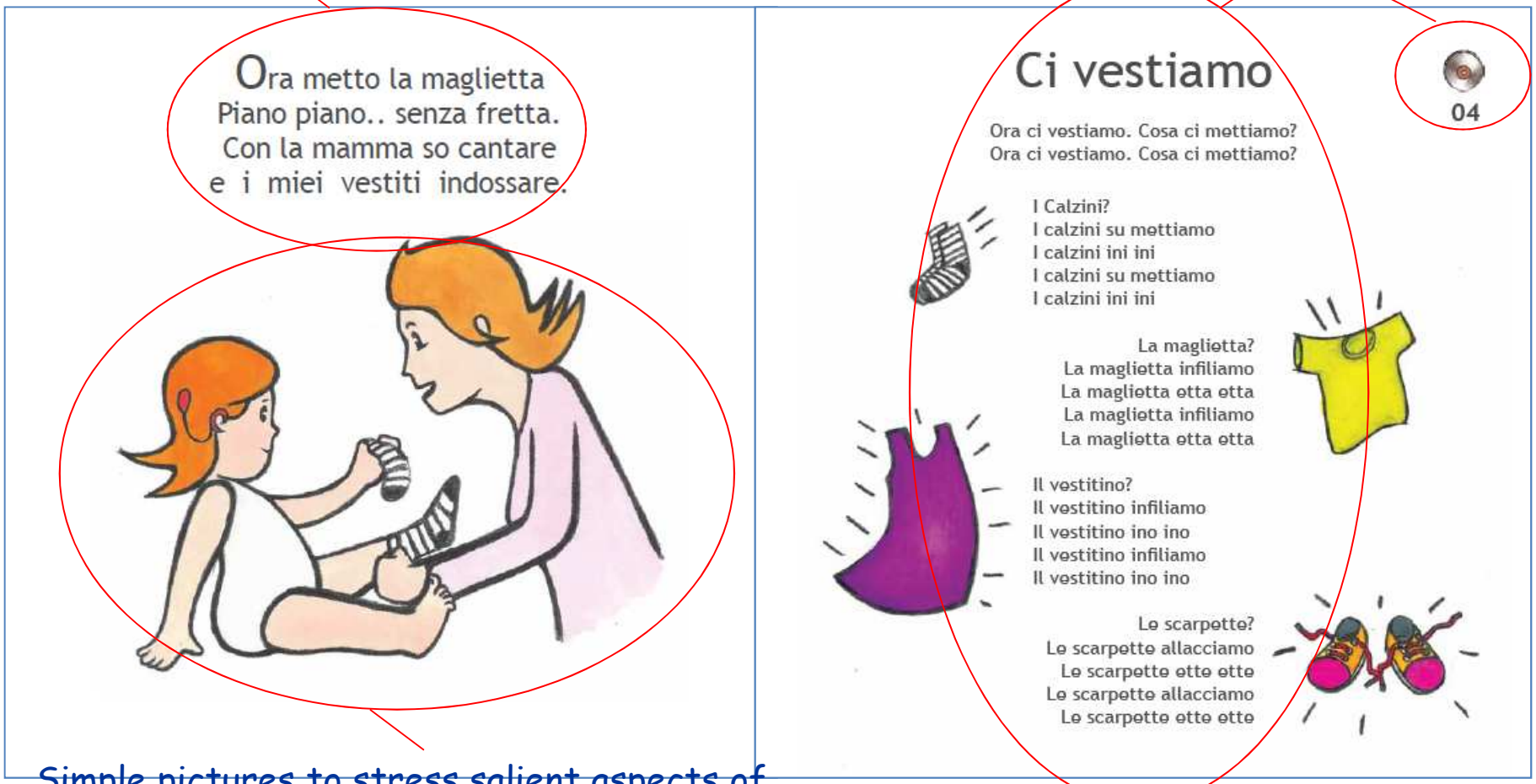
Daily Routines:

- Wake up
- Getting dressed
- Six Sound Test
- Going to school
- Bath time
- Meal time
- Going out
- Book time
- Bed time

The book's characteristic

Easy language in rhyme to describe each routine

Song text and CD track for each routine



Simple pictures to stress salient aspects of routines in a clear way for infant and toddler

Progress Monitoring

Musica

Osservo:	E' utile sapere:
Il mio bambino nota la differenza tra musica e silenzio (ad es sorride, si muove, si calma quando inizia la musica; si ferma quando c'è silenzio) Mai (Età_____) A volte (Età_____) Sempre (Età_____)	Distinguere tra suono e silenzio è fondamentale per lo sviluppo dell'ascolto e della comunicazione. Tale capacità è quella che ti permette di cogliere le risposte iniziali: il cambiamento di comportamento del tuo bambino quando inizia un suono rispetto alla precedente situazione di silenzio, ti dice che sta sentendo e che sta prestando attenzione ad esso. La protesi acustica e/o l'impianto cocleare offrono al tuo bambino la possibilità di sentire un'enorme varietà di suoni. La musica, per la sua ricchezza di cambiamenti ritmici e tonali, facilita il bambino nell'acquisizione di questa abilità perché attrae più facilmente la sua attenzione rispetto a suoni più monotoni e poco variati
Osservo: Il mio bambino comprende quando io inizio e/o smetto di cantare Mai (Età_____) A volte (Età_____) Sempre (Età_____)	E' utile sapere: Le variazioni della tonalità, dell'intensità e del ritmo, tipiche della voce cantata, aiuteranno il tuo bambino ad aumentare la consapevolezza e l'attenzione verso la tua voce. Questo perché una voce dinamica è più interessante. Modulare volontariamente la voce parlata può essere difficile, quando non si ha esperienza. La musica, invece, può aiutarti a farlo con spontaneità e naturalezza. Il bambino, così, imparerà progressivamente ad "ascoltare", a discriminare la presenza/assenza della tua voce e successivamente ad imitare i suoni ascoltati.

Ascolto

Osservo:	E' utile sapere:
Il mio bambino mostra interesse ai diversi suoni presenti nelle canzoni e nelle routine a cui le canzoni si riferiscono Mai (Età:_____) A volte (Età:_____) Sempre (Età:_____)	Grazie all'uso delle protesi acustiche e/o dell'impianto cocleare, il tuo bambino sta iniziando a mostrare consapevolezza della presenza di diversi suoni. Attraverso il sorriso, lo sguardo, i movimenti del corpo e/o del capo, i tentativi di raggiungere l'oggetto che ha prodotto il suono, lui ti comunica che ha sentito e che è interessato ad esso. Osservare questi comportamenti ti dà la possibilità di condividere con lui l'interesse mostrato e di fare esperienza ripetuta di quel suono.
Osservo: Il mio bambino si gira per ricercare/localizzare i diversi suoni presenti nella canzone/nella routine Mai (Età:_____) A volte (Età:_____) Sempre (Età:_____)	E' utile sapere: Le ripetute esperienze di ascolto faranno sì che il bambino capirà che è utile prestare attenzione al suono, perché il suono segnala la "presenza" di qualcosa (un gioco, una persona, un oggetto che soddisfa un suo bisogno, ecc). La naturale conseguenza di ciò è che progressivamente andrà alla ricerca di ciò che ha prodotto il suono, cioè cercherà di localizzarlo. Inizialmente potrà semplicemente guardarsi intorno o, se porta un solo ausilio uditivo, dal lato stimolato. Man mano che tu rinforzerai questi comportamenti di ricerca e lo aiuterai a guardare nella corretta direzione per identificare l'oggetto, lui imparerà a capire se il suono viene da destra o da sinistra, dall'alto o dal basso e si girerà sempre più frequentemente nella corretta direzione (es guarderà verso di te se batti con la forchetta sul piatto; guarderà verso la macchina quando sentirà il clacson, ecc).

Comunicazione

Osservo:	E' utile sapere:
Il mio bambino partecipa alla routine, imitando le mie azioni Mai (Età_____) A volte (Età_____) Sempre (Età_____)	Legare le azioni e le parole durante le routine rinforza l'attenzione e la comprensione che sta alla base dello sviluppo del linguaggio espressivo del tuo bambino. L'attenzione condivisa su uno stesso referente (oggetto, situazione, persona, ecc) aiuta il tuo bambino a creare connessioni tra parole, eventi, significati. Offrire al tuo bambino la possibilità di provare a rifare ciò che ha appena osservato fare a te, offrendogli con costanza il proprio turno, lo aiuterà a capire sempre meglio le relazioni e lo porterà ad imitare con sempre maggiore frequenza le tue azioni, i tuoi gesti, le tue espressioni facciali. Solo successivamente, dopo che questo sistema di reciproca imitazione non verbale si sarà sviluppato in un clima di serenità e di scambio, il tuo bambino inizierà ad imitare anche i tuoi suoni e le tue parole: l'imitazione delle azioni si sviluppa prima dell'imitazione delle parole.
Osservo: Il mio bambino anticipa la routine riproducendo alcuni dei gesti che la accompagnano (ad es guarda e/o indica un libricino prima della nanna; prende i giochi d'acqua prima del bagnetto; ti porta la giacchina per indicarti che è il momento del parco; ecc) Mai (Età_____) A volte (Età_____) Sempre (Età_____)	E' utile sapere: La ripetizione costante e giornaliera delle routine fa sì che il bambino progressivamente si rappresenti mentalmente la sequenza degli eventi della propria giornata e che , quindi, inizi spontaneamente ad anticipare una particolare routine prima che si verifichi perché ha imparato a cogliere e ha memorizzato i particolari che ne segnalano il momento. Così se ad esempio è diventata consuetudine avvicinarsi alla finestra per salutare il sole al mattino, potrà capitare presto che tuo figlio appena sveglio indichi o si avvicini spontaneamente alla finestra e poi ti guardi per segnalarti che ricorda del saluto e aspetta che lo facciate insieme.

Behaviour
to be observed,
through which the
child shows the
achievement of the
target skill

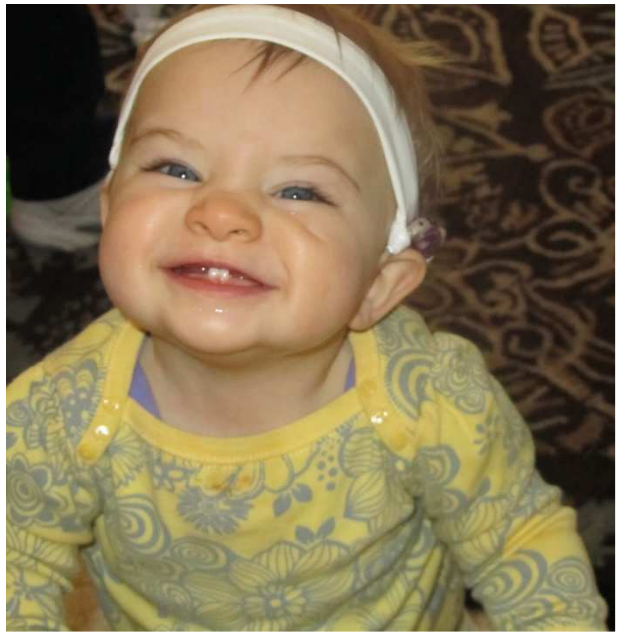
CONCLUSIONS

- Parents well-accepted the tool and reported positive feedback about the opportunity to have indications on how to communicate with their children during daily routine

- They reported no difficulties in filling the checklist to monitor child progress and expressed their pleasure to know the steps their child have to move through and the explanation of why a skill is important in their development

- Children enjoyed listening to music and participating to the songs

- The parents reported that songs encourage children to pay attention and to develop listening and language



ipatelli@hpg23.it
ilariapatelli90@tiscali.it