



LO SVILUPPO DEL LINGUAGGIO IN BAMBINI CON ABERRAZIONI DEL CROMOSOMA 14

Responsabile della Ricerca	Laura Zampini
Ente ospitante	Dip. di Psicologia dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca
Durata	8 anni
Data di inizio	2007
Importo finanziato	€ 50.000 (interamente finanziato da Ring14 Italia)
Stato	Progetto terminato

Introduzione

Nei bambini con anomalie al cromosoma 14, lo sviluppo del linguaggio appare spesso come particolarmente compromesso, anche se queste difficoltà comunicative si associano a una disabilità intellettiva di grado variabile. A volte la comprensione del linguaggio risulta essere in parte preservata, ma le capacità espressive sono deficitarie nella maggior parte dei bambini con queste anomalie cromosomiche.

La difficoltà nel comunicare i propri bisogni e desideri può portare frequentemente allo sviluppo di comportamenti non funzionali per lo sviluppo del bambino, quali oppositività e aggressività, o ad atteggiamenti di chiusura verso il mondo esterno tipici dei bambini con tratti autistici.

Per tale motivo, i bambini con anomalie al cromosoma 14 sono quasi sempre inseriti in programmi di riabilitazione volti a stimolare l'abilità di comunicare attraverso l'uso del linguaggio verbale o tramite strategie alternative, quali l'uso dei gesti comunicativi o la Comunicazione Aumentativa Alternativa.

Fino ad ora, non sono mai stati realizzati studi scientifici focalizzati in modo specifico sulle competenze comunicative e linguistiche dei bambini con anomalie al cromosoma 14. Questo porta alla difficoltà di progettare, da parte di medici, psicologi e logopedisti, dei programmi di intervento mirati ed efficaci per migliorare le loro possibilità di comunicazione.

Obiettivo del Progetto

Il primo obiettivo dello studio è stato quello di fornire una descrizione delle caratteristiche dello sviluppo comunicativo dei bambini con anomalie al cromosoma 14, dato che questo aspetto non era mai stato indagato in modo approfondito dalla letteratura scientifica né nel panorama nazionale né in quello internazionale.

Una particolare attenzione è stata posta sullo studio delle relazioni fra le competenze comunicative dei bambini e il loro sviluppo psicomotorio. Inoltre, le difficoltà linguistiche dei bambini sono state messe in relazione con le possibili problematiche comportamentali o con la presenza di patologie associate, quali l'epilessia o la presenza di tratti autistici.

Ring14 International Onlus

Tax code number: 97696420153 – Legal Headquarters: Via Santa Maria Alla Porta, 2 - 20123 Milano – Italy
Operational Headquarters: Via Lusenti 1/1 – 42121 Reggio Emilia – Italy - Phone/Fax: +39 (0) 522 421037

info@ring14.org | www.ring14.org



Sono state anche esaminate le traiettorie evolutive delle competenze comunicative dei bambini, al fine di analizzarne i cambiamenti nel corso del tempo.

Partner coinvolti

Il progetto è stato svolto in collaborazione con il Dipartimento di Psicologia dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca. La responsabile del progetto è stata la Prof.ssa Laura D'Odorico dal 2010 al 2012 e la Dott.ssa Laura Zampini a partire dal 2013.

Metodo

Il progetto si è avvalso sia di metodi di valutazione diretti (con osservazioni effettuate su bambini e ragazzi con anomalie al cromosoma 14), sia di metodi indiretti (con la rilevazione di informazioni tramite i genitori dei bambini).

Per quanto riguarda le osservazioni dirette, sono state realizzate delle sedute videoregistrate di interazione genitore-bambino che hanno permesso la raccolta di campioni di linguaggio spontaneo e di comunicazione non-verbale. Su questo materiale videoregistrato sono state effettuate delle osservazioni microanalitiche che hanno preso in considerazione tutti i comportamenti comunicativi messi in atto dai bambini (uso dello sguardo, produzione di gesti, vocalizzazioni e parole). Sono state, inoltre, somministrate prove standardizzate per la valutazione dello sviluppo psicomotorio, dello sviluppo linguistico e per la rilevazione della presenza di tratti autistici.

Sono stati coinvolti in questa parte del progetto 14 bambini e ragazzi con anomalie al cromosoma 14, di età compresa fra 2 e 16 anni. Alcuni di questi bambini sono stati valutati più volte nel corso del tempo, al fine di monitorare il loro sviluppo con osservazioni longitudinali a cadenza regolare. Per motivi logistici, questo tipo di indagine è stato svolto per il momento solo su bambini residenti in Italia, ma il protocollo di ricerca potrà essere condiviso con altri gruppi di ricercatori esteri qualora ne dimostrassero interesse.

Per quanto riguarda, invece, la rilevazione indiretta delle competenze comunicative delle persone con anomalie al cromosoma 14, è stato realizzato un questionario in lingua italiana, tradotto in altre 4 lingue (inglese, francese, spagnolo e tedesco), rivolto ai genitori di persone con questo tipo di anomalie. Tale questionario, reso disponibile su piattaforma on-line, è stato compilato dai genitori di 36 persone (di età compresa fra 1 e 37 anni) con sindrome ring 14 o con delezioni del cromosoma 14. In questo modo, è stato possibile raccogliere dati provenienti da diverse parti del mondo; questo aspetto è di fondamentale importanza considerando la rarità di questo tipo di anomalie cromosomiche.

Risultati ottenuti

Lo studio ha permesso di delineare il fenotipo comunicativo dei bambini con anomalie al cromosoma 14, evidenziandone l'elevata variabilità individuale, sia in termini di produzione verbale che in termini di produzione gestuale e preverbale. Sono state riscontrate, inoltre, delle correlazioni positive fra l'ampiezza della delezione al cromosoma 14 e le difficoltà

Ring14 International Onlus

*Tax code number: 97696420153 – Legal Headquarters: Via Santa Maria Alla Porta, 2 - 20123 Milano – Italy
Operational Headquarters: Via Lusenti 1/1 – 42121 Reggio Emilia – Italy - Phone/Fax: +39 (0) 522 421037*

info@ring14.org | www.ring14.org



linguistiche rilevate. Il profilo evolutivo dei bambini con ring 14 e di quelli con delezioni al cromosoma 14 è risultato essere simile, anche se i bambini con un maggior numero di patologie associate (epilessia, tratti autistici) hanno uno sviluppo comunicativo più compromesso.

In generale, l'evoluzione delle competenze comunicative in questi bambini è apparsa come molto rallentata, con un'acquisizione tardiva delle diverse tappe di sviluppo e con la necessità di tempi piuttosto lunghi per consolidare i singoli apprendimenti. Un aspetto positivo è però dato dalla rilevazione di comportamenti comunicativi in tutti i bambini osservati nel corso del progetto. Questo porta alla necessità di focalizzare l'attenzione dei ricercatori e dei clinici sui micro-cambiamenti che si verificano nel tempo.

I risultati dello studio sono stati comunicati alle famiglie tramite relazioni periodiche in cui venivano puntualizzati i progressi della ricerca.

Sono stati, inoltre, prodotti tre articoli scientifici, uno pubblicato su una rivista nazionale di neuropsichiatria dell'età evolutiva (*Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza*) e due pubblicati su una rivista internazionale specializzata nello sviluppo del linguaggio in popolazioni cliniche (*Clinical Linguistics & Phonetics*). Un ulteriore articolo da proporre a una rivista internazionale è in fase di stesura.

I risultati principali dello studio sono stati, inoltre, oggetto di comunicazioni in due convegni nazionali di psicologia e neuropsicologia e in una conferenza internazionale sulle disabilità evolutive.

Prodotti della ricerca

Articoli scientifici

Zampini, L., Zanchi, P., & D'Odorico, L. (2014). Developing with ring 14 syndrome: A survey in different countries. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 28(11), 844-856.

Zampini, L., D'Odorico, L., Zanchi, P., Zollino, M., & Neri, G. (2012). Linguistic and psychomotor development in children with chromosome 14 deletions. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 26(11-12), 962-973.

D'Odorico, L., Giovannini, S., Majorano, M., Martinelli, P. & Zampini, L. (2011). Competenze linguistiche in bambini di lingua italiana con aberrazioni del cromosoma 14. *Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza*, 78(2), 449-456.

Zampini, L., Zanchi, P., Rinaldi, B., Novara, F., & Zuffardi, O. (2017). Developmental trends of communicative skills in children with chromosome 14 aberrations. *European Journal of Pediatrics*, 176(4), 455-464.

Presentazioni a convegni

Zanchi, P., Zampini, L., & Fasolo, M. (2014, settembre). *Valutazione dello sviluppo linguistico di bambini con anomalie del cromosoma 14*. XXVII Congresso Nazionale Associazione Italiana di Psicologia – Sezione di Psicologia dello Sviluppo, Cosenza.

Ring14 International Onlus

Tax code number: 97696420153 – Legal Headquarters: Via Santa Maria Alla Porta, 2 - 20123 Milano – Italy
Operational Headquarters: Via Lusenti 1/1 – 42121 Reggio Emilia – Italy - Phone/Fax: +39 (0) 522 421037

info@ring14.org | www.ring14.org



Zampini, L., D'Odorico, L., & Zanchi, P. (2012, June). *Linguistic and Psychomotor Development in Children with Chromosome 14 Deletions*. 9th ECIDD Conference, Trieste, Italy.

D'Odorico, L., Zampini, L., & Zanchi, P. (2011, gennaio). *Lo sviluppo del linguaggio nei bambini con aberrazioni del cromosoma 14*. Giornate di Neuropsicologia dell'Età Evolutiva, Bressanone.

Ring14 International Onlus

Tax code number: 97696420153 – Legal Headquarters: Via Santa Maria Alla Porta, 2 - 20123 Milano – Italy
Operational Headquarters: Via Lusenti 1/1 – 42121 Reggio Emilia – Italy - Phone/Fax: +39 (0) 522 421037

info@ring14.org | www.ring14.org