

## LA PARTECIPAZIONE SOCIALE NEI BAMBINI CON SINDROME DI ANGELMAN

La Sindrome di Angelman (SA) è una malattia del neurosviluppo che colpisce circa 1 nato ogni 15000. Nonostante che la causa della SA sia nota, al momento non ci sono cure disponibili per questa malattia. L'Organizzazione Sindrome di Angelman (OR.S.A.) ha lo scopo di creare un punto di riferimento per tutte le famiglie con un figlio colpito dalla SA e di aiutare le famiglie, i medici e i terapeuti che si trovano a contatto con una persona con SA. L'interesse dell'OR.SA è stato sempre e, in particolar modo, rivolto essenzialmente alla ricerca scientifica, medica, farmacologica e terapeutica. Negli ultimi anni l'associazione ha collaborato con i medici, psicologi e terapeuti per progettare e finanziare progetti di ricerca e di sostegno alle famiglie dei bambini con questa sindrome. Alcuni progetti sono stati condotti in collaborazione con l'università degli studi di Brescia e l'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'infanzia e adolescenza dell'ASST Spedali Civili di Brescia.

Grazie al vostro contributo nel biennio 2020-2021 è stato portato a termine un progetto che ha avuto l'obiettivo di individuare modalità alternative di approccio abilitativo delle competenze sociali in soggetti con Sindrome di Angelman (SA). Nello specifico è stato indagato se nei soggetti con SA l'osservazione di scene di apprendimento sociale differiscono dalle modalità messe in atto da soggetti con spettro autistico e con disabilità intellettiva. È stato anche valutato il livello di modulazione attentiva di questi bambini e ragazzi nella osservazione di filmati attraverso l'utilizzo dell'oculometria o "Eye Tracking", un processo di misurazione del punto di fissazione o del moto di un occhio rispetto alla testa che viene ottenuta mediante un tracciatore oculare. È ampia la letteratura scientifica (per un approfondimento vedi gli studi del prof. Giacomo Vivanti) che dimostra come dalle modalità di osservazione di scene di condivisione sociale si possono inferire informazioni sulle capacità comunicative e cognitive di soggetti che non possono collaborare attivamente alle richieste dell'operatore. Questa metodica è già stata utilizzata in passato per approfondire aspetti delle relazioni sociali e della comunicazione nelle patologie del neurosviluppo, tra cui studi sulle modalità osservative dei bambini con spettro autistico. Si rivela particolarmente utile per questi pazienti perché non richiede loro di attivarsi di fronte a richieste dirette ma indaga le loro traiettorie di sguardo.

### PRIMO PROGETTO: STUDIO DELLE COMPETENZE IMITATIVE

La prima parte del progetto ci ha visto impegnati nella valutazione delle competenze imitative in un gruppo di 23 bambini e ragazzi con SA, sottoposti insieme ad un gruppo di controllo costituito da 25 soggetti di pari età mentale, a semplici compiti imitativi con oggetti (Fig.1) e con modello che ha manifestato un atteggiamento giocoso contrapposto a modello neutrale.

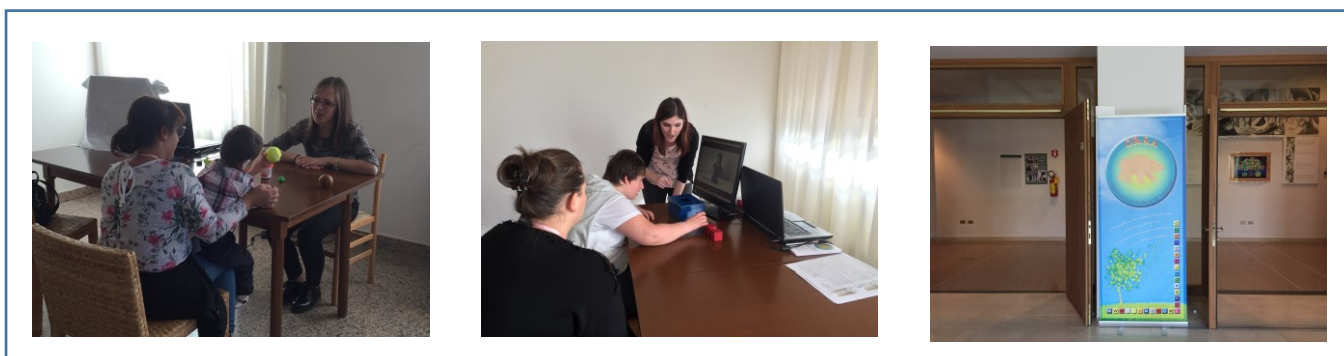


Figura 1 Reclutamento e valutazione soggetti durante l'annuale congresso dell'associazione ad Assisi

Il reclutamento dei partecipanti è avvenuto grazie alle sinergie create dall'associazione tra i diversi centri che seguono la sindrome, uno in particolare l'Istituto auxologico di Milano e in collaborazione con l'Università di Brescia e grazie al referente della Regione Lombardia dell'associazione che grazie alle sinergie create nei vari anni con le famiglie ha svolto un lavoro essenziale di reclutamento. Ai partecipanti sono stati proposti 3 protocolli di valutazione durante cui sono stati invitati a sedere posizionati di fronte ad un tavolo in stanze silenziose. Sul piano di appoggio è stato presentato un set composto da 8 giochi. Ciascuna prova comprende una "condizione giocosa", per la quale lo sperimentatore, dopo aver ottenuto l'attenzione del bambino, compie un'azione arbitraria, non funzionale, con uno degli otto oggetti presenti utilizzando modalità giocose, scherzose e coinvolgenti e una "condizione neutrale", durante la quale un secondo sperimentatore compie un'altra azione con un altro oggetto, usando la stessa procedura della condizione precedente, ma in modo "neutrale", inespressivo (Fig. 2).



Figura 2 Video proposti ai soggetti con attrici che si propongono in modo allegro/ neutro. Ai soggetti è stato chiesto di imitare le azioni proposte nei video.

In una seconda prova i medesimi soggetti dovevano tentare di imitare scene proposte in video (Fig.3) con attrice con atteggiamento piacevole. Le azioni da imitare erano molto facili e con oggetti simili a quanto proposto "dal vivo".

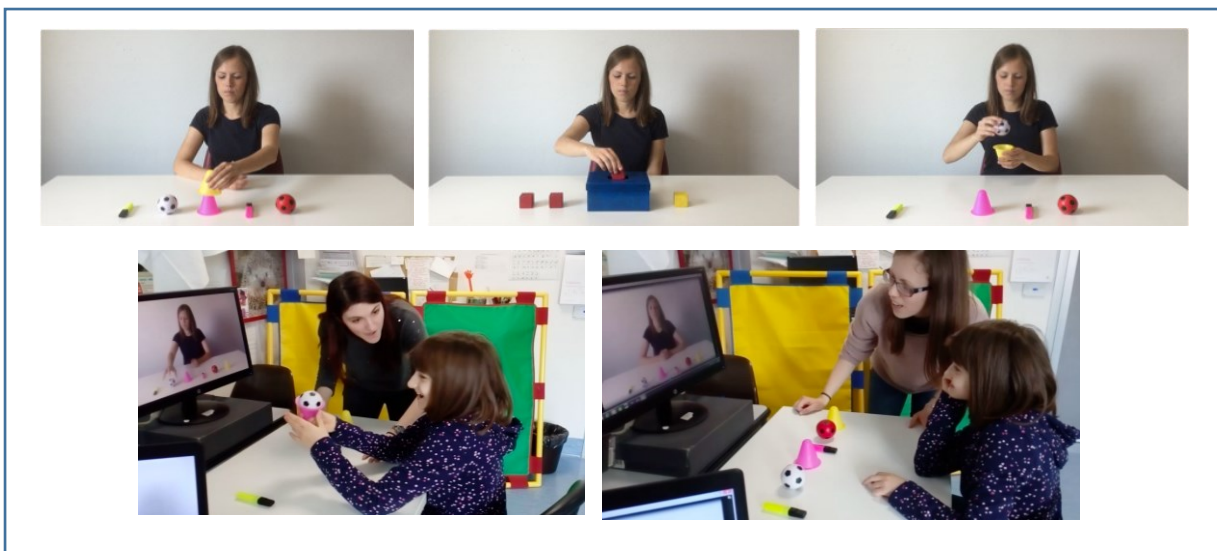


Figura 3 Prove imitative da modello proposto in video

I dati hanno evidenziato che i soggetti con SA imitano similmente al gruppo di controllo, manifestando comparabili livelli di accuratezza e di frequenza (Fig.4) . Inoltre mostrano una maggiore modulazione delle performance rispetto al gruppo di controllo, con migliori capacità imitative laddove il modello si mostra giocoso e prestazioni significativamente peggiori laddove il modello si propone in modo neutrale.

Infine l'imitazione via video appare molto più compromessa rispetto a quanto manifestato con un modello in presenza e rispetto a quanto mostrato da soggetti a sviluppo tipico, con pari età mentale.

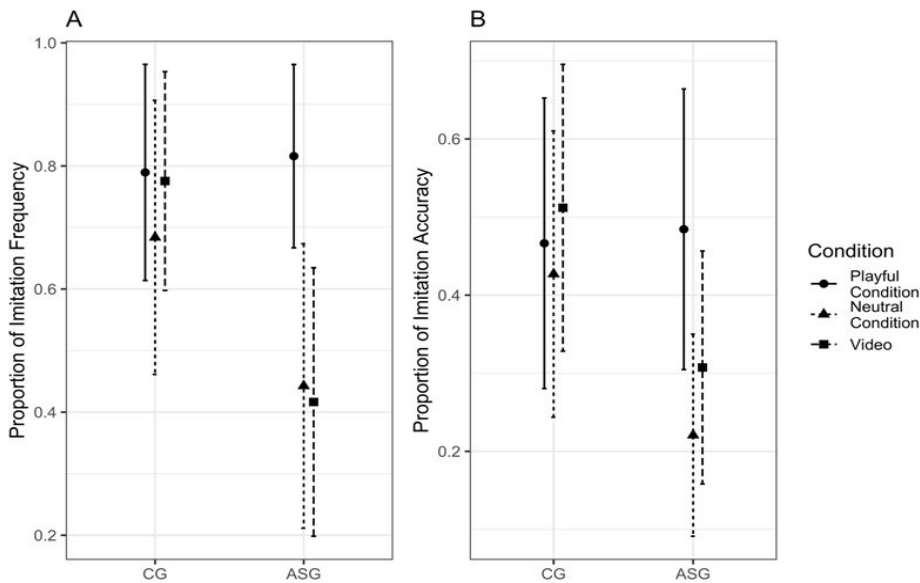


Figura 4 Risultati primo studio. I soggetti con SA imitano molto più volentieri soggetti ben predisposti rispetto a soggetti con atteggiamento neutro, molto più di quanto accade nei bambini a normosviluppo. Appaiono invece poco predisposti all'imitazione di azioni in video.

## SECONDO PROGETTO: LA VALUTAZIONE DELLA MODULAZIONE ATTENTIVA NELLA OSSERVAZIONE DI VIDEO TRAMITE EYE TRACKER

Nella seconda parte del progetto svolta un gruppo di 24 soggetti con SA e 21 bambini con simile età mentale è stato sottoposto alla visione dei medesimi filmati precedentemente proposti. Coloro che avevano partecipato alla prima parte dello studio hanno atteso almeno 3 mesi prima di essere sottoposti nuovamente alla visione dei medesimi filmati onde evitare l'effetto-apprendimento. La traiettoria di sguardo dei partecipanti durante l'osservazione dei video è stata analizzata con un eye tracker Eye Link 1000 in dotazione presso la Cattedra di Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli studi di Brescia, con lo scopo di misurare come l'attenzione dei partecipanti sia influenzata dalla presenza/assenza di un comportamento socialmente coinvolgente in attività di gioco. Al bambino sono stati proposti gli 8 video- stimoli di circa 10 sec, intervallati da video di cartoni animati, mostranti gli stessi modelli "socialmente coinvolgente" e "neutrale" dell'esperimento 1 (Fig.5).

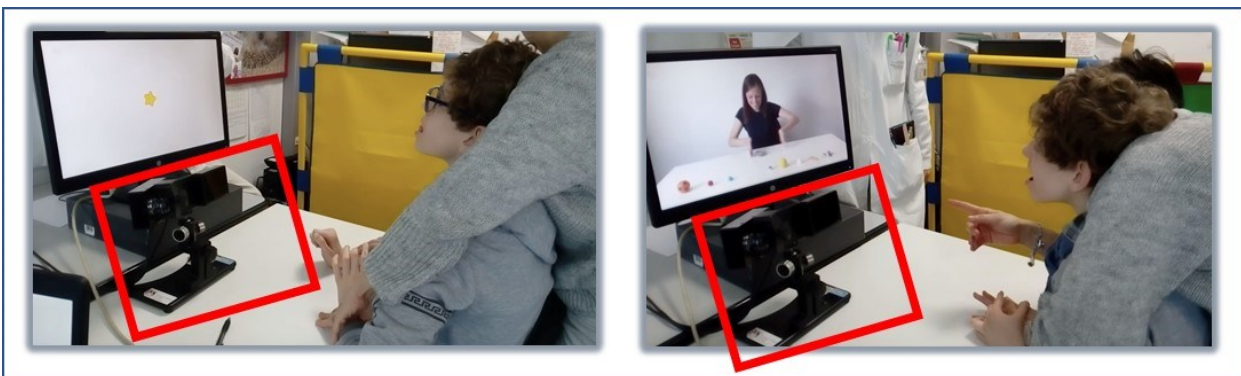


Figura 5 soggetto con SA durante un compito di osservazione di video durante la registrazione della traiettoria di sguardo con eye-tracker

Sono stati indagati il coinvolgimento attentivo sulla base dell'espressione, giocosa o seria degli "attori" presenti nei video proposti e sono state indagate le aree di osservazione preferenziale (volti degli attori o le loro azioni/ oggetti di interesse, preferiti solitamente dai soggetti con diagnosi di spettro autistico - Fig. 6).

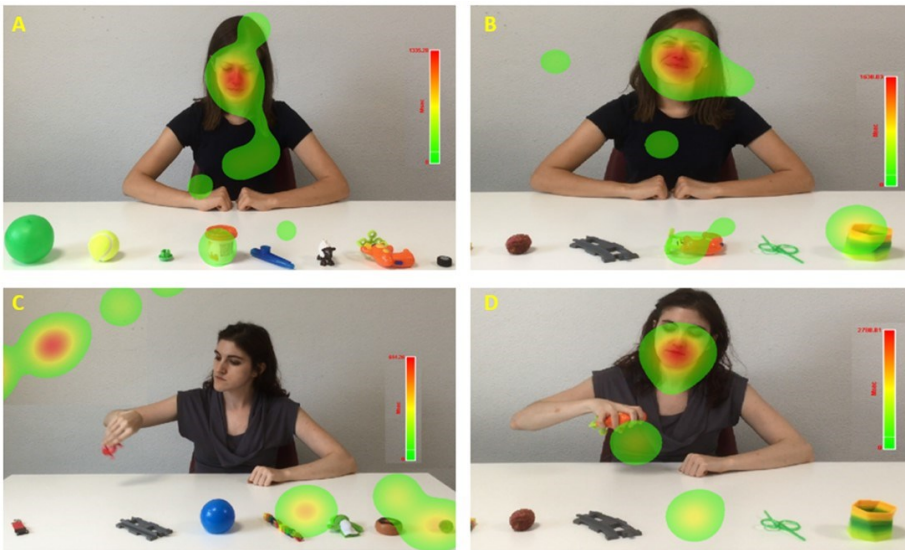


Figura 6 Video-recorded playful (A,B) and neutral (C,D) models. Le heat maps rappresentano il tempo speso (Msec) guardando i video. I colori, dal verde al rosso, rappresentano l'aumento di tempo speso guardando determinate parti del video. Nelle figure A,B,C, il partecipante è interessato sia dai volti che dalle azioni. Nella figura C un partecipante con SA che non si mostra particolarmente interessato agli oggetti o al volto nello schermo. a

I risultati hanno mostrato che i soggetti con SA sono meno interessati all'osservazione dei video rispetto ai bambini di pari età mentale. Inoltre mostrano più attenzione per i volti che per le azioni, aspetto positivo perché indicativo di un maggior livello di socialità (Fig. 7). I soggetti con SA non sembrano modulare la loro traiettoria di sguardo o interesse sulla base delle espressioni dei volti degli attori nei video.

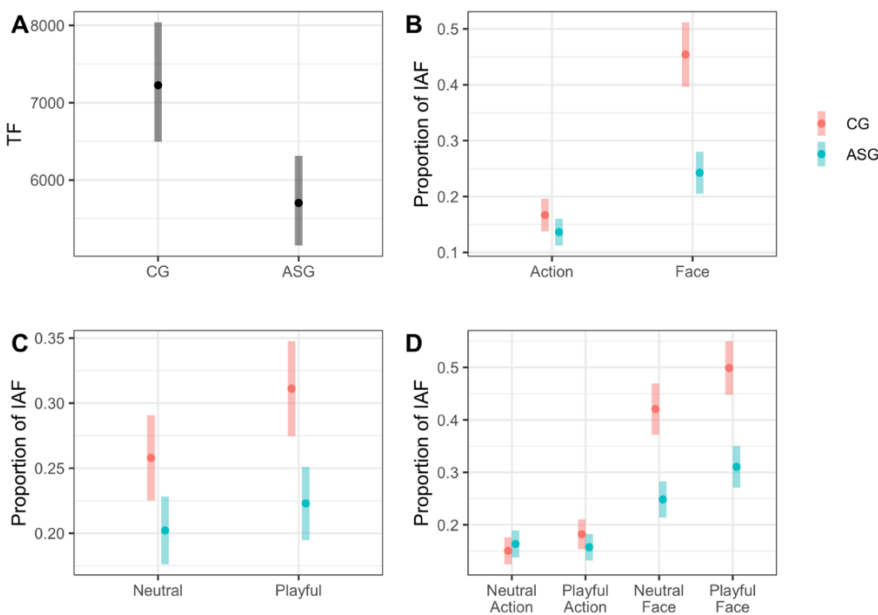


Figura 7 Risultati secondo studio. I soggetti con AS (ASG) guardano meno rispetto ai soggetti a normosviluppo (CG), sono anch'essi interessati ai volti, sebbene in misura minore, e paiono modulare poco le loro risposte sulla base della espressione dei volti degli attori.

Le implicazioni sono importanti in termini abbiigliativi, alla luce del fatto che i soggetti con SA sembrano poco interessati sia a guardare, sia ad imitare e quindi apprendere dalla osservazione di video. Necessitano invece della presenza di un adulto/ soggetto vicino per poter cogliere al meglio informazioni utili all'apprendimento.

Si ringrazia per la realizzazione di questo progetto la Chiesa Valdese che grazie al riconoscimento di fondi ha dato la possibilità all'associazione di portare avanti questo progetto presso la Struttura degli ospedali civili di Brescia e creare sinergia anche in strutture del territorio lombardo e ha fatto sì di approfondire aspetti della sindrome poco analizzati.



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI BRESCIA