
Patrizia Sorianello

LLINGUAGGIO
ESINDROME
DIDOWN

Prefazione di
Giovanna Marotta



Materiali Linguistici
Università di Pavia

FRANCOANGELI

Materiali Linguistici. Collana a cura dell'Università di Pavia, Dipartimento di Linguistica

La collana, fondata originariamente per accogliere lavori nati nell'ambito degli insegnamenti linguistici dell'Università di Pavia, è di fatto aperta anche a contributi di studiosi di altre sedi e colma così un'oggettiva lacuna della pubblicistica a carattere linguistico. Data la complessità del fenomeno linguaggio, è inevitabile che la linguistica sia oggi al centro di una rete di rapporti interdisciplinari che la collegano alla critica letteraria, alla sociologia, alla psicologia, alla filosofia, all'informatica, secondo una molteplicità di punti di vista teorici e metodologici. Il confronto tra approcci diversi è un momento essenziale per lo sviluppo degli studi linguistici e in questa convinzione la collana non intende porsi alcuna restrizione tematica e non intende riflettere alcuna «scuola», ma è pronta ad ospitare lavori scientifici su qualsiasi argomento riguardante il linguaggio. In questa prospettiva la collana si propone di pubblicare ricerche e raccolte di saggi dal taglio assai diverso, dibattiti sullo stato della ricerca in particolari settori, studi monografici e contributi originali che si rivolgono sia agli specialisti sia al largo pubblico interessato alla materia.

Tutti i volumi pubblicati nella collana sono sottoposti a un processo di *peer review* che ne attesta la validità scientifica.

I lettori che desiderano informarsi sui libri e le riviste da noi pubblicati possono consultare il nostro sito Internet: www.francoangeli.it e iscriversi nella home page al servizio "Informatemi" per ricevere via e-mail le segnalazioni delle novità

Patrizia Sorianello

LINGUAGGIO
E SINDROME DI DOWN

Prefazione di
Giovanna Marotta

FRANCOANGELI

Comitato di direzione: Anna Giacalone Ramat, Cecilia Andorno, Annalisa Baicchi, Giuliano Bernini, Marina Chini, Sonia Cristofaro, Pierluigi Cuzzolin, Elisabetta Jezek, Silvia Luraghi, Gianguido Manzelli, Maria Pavesi, Vito Pirrelli, Michele Prandi, Irina Prodanof, Paolo Ramat, Massimo Vedovelli.

Segreteria: Elisa Roma

Dipartimento di Linguistica teorica e applicata. Corso Carlo Alberto 5, I-27100 Pavia
(tel. 0382/984484)

Per maggiori informazioni i lettori possono consultare il sito:

<http://lettere.unipv.it/diplinguistica/>

Copyright © 2012 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy

L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito www.francoangeli.it.

Indice

Prefazione	pag.	7
Introduzione	»	9
1. La Sindrome di Down	»	15
1.0. Basi biologiche	»	15
1.1. Tratti neuroanatomici	»	18
1.2. Tratti fenotipici	»	19
1.3. Profilo linguistico	»	21
1.3.1. Lo stadio preverbale	»	22
1.3.2. Fonetica e fonologia	»	23
1.3.3. Prosodia e qualità della voce	»	24
1.3.4. Morfosintassi	»	27
1.3.5. <i>La Lunghezza dell'Enunciato</i>	»	29
1.3.6. Lessico	»	31
1.4. La ricerca in Italia	»	33
2. Gli sfondi teorici	»	38
2.0. Ritardo o devianza	»	38
2.1. Tra innatismo e modularità	»	40
2.2. Lateralizzazione atipica o dissociazione emisferica	»	44
2.3. Il Periodo Critico	»	46
2.4. Il ruolo della Memoria	»	49
3. La ricerca	»	52
3.0. Finalità	»	52
3.1. I soggetti	»	52
3.2. Il materiale	»	55
3.3. L'acquisizione dei materiali	»	57
3.4. I parametri di analisi fonetica e prosodica	»	59
Allegato Corpus A	»	63

Allegato Corpus B	pag.	66
Allegato Corpus C	»	67
4. Tratti fonologici e prosodici	»	69
4.0. Osservazioni generali	»	69
4.1. Le vocali	»	69
4.2. Il vocalismo tonico	»	71
4.2.1. Il Corpus A	»	71
4.2.2. Il Corpus B	»	74
4.2.3. Il Corpus C	»	77
4.3. Confronti vocalici incrociati	»	81
4.4. Il vocalismo atono	»	85
4.5. La durata	»	89
4.6. Il sistema consonantico	»	94
4.6.1. Il fonemi geminati	»	105
4.7. La struttura sillabica	»	107
4.8. Caratteristiche prosodiche	»	112
4.8.1. Indici di fluenza	»	113
4.8.2. La velocità di eloquio	»	115
4.8.3. L'intonazione	»	117
4.9. Il quadro fonologico	»	122
5. Tratti morfosintattici	»	127
5.0. Osservazioni generali	»	127
5.1. La lunghezza degli enunciati	»	128
5.2. Processi di alterazione morfologica	»	132
5.3. Le marche di accordo grammaticale	»	133
5.4. Processi di sostituzione	»	140
5.5. Le categorie grammaticali	»	142
5.6. Il parlato connesso	»	149
5.7. Forme lessicali piene e forme lessicali vuote	»	151
6. Percorsi interpretativi	»	156
6.0. Osservazioni	»	156
6.1. I contesti instabili: mutamento, acquisizione e perdita	»	157
6.2. Acquisizione linguistica e disturbi del linguaggio	»	162
6.3. Universali linguistici e marcatezza	»	168
6.4. Le zone della Grammatica: Centro e Periferia	»	172
Riferimenti bibliografici	»	179

Prefazione

Un ipotetico storico della linguistica del futuro che si trovasse a dover descrivere il quadro della disciplina all'inizio del terzo millennio potrebbe raccogliere la maggior parte degli studi sotto la macro-etichetta di 'linguistica cognitiva'. Sembra infatti essere questo l'attributo attualmente di punta della ricerca in linguistica, pur nelle sue differenti sfaccettature. La centralità degli aspetti cognitivi nella fenomenologia linguistica risulta evidente nel caso del cosiddetto *pathological speech*: i disturbi del linguaggio rappresentano una ricca fonte di informazione non solo per meglio comprendere la facoltà del linguaggio, ma anche per valutare il grado di autonomia che questa specifica facoltà possiede rispetto ad altre che caratterizzano la cognizione umana.

Nella temperie culturale contemporanea si inserisce a pieno titolo il volume di Patrizia Soriano, dedicato al linguaggio quale si manifesta in parlanti affetti dalla Sindrome di Down, in una prospettiva a tutto tondo sul problema, senza paura di contaminazioni con saperi considerabili distanti. Lo studio degli usi 'disturbati' del linguaggio richiede infatti un'implicita apertura verso orizzonti teorici e metodologici interdisciplinari, volti a cogliere gli elementi di riflessione e di novità che scaturiscono da ambiti scientifici diversi da quello propriamente linguistico.

In questo volume, principi teorici e procedure metodologiche basilari in linguistica si coniugano con competenze appartenenti ad altri domini scientifici. In tal modo, i dati della ricerca empirica svolta non solo vengono analizzati mediante il ricorso ai parametri spettro-acustici della moderna fonetica sperimentale, ma fanno anche emergere le peculiarità della grammatica sottostante alla produzione vocale dei soggetti Down, consentendo di affrontare nel contempo alcune questioni scottanti del dibattito teorico contemporaneo in ambito cognitivista, quali lo statuto delle categorie grammaticali o il rapporto tra i processi di acquisizione e perdita del linguaggio. In parallelo, sono adeguatamente illustrati gli aspetti biologici e neuro-anatomici della Sindrome di Down, come pure viene sottolineato il ruolo della memoria di lavoro e dell'attenzione.

Nonostante la letteratura internazionale sull'argomento sia vasta, specie in riferimento a contesti neurolinguistici e psicolinguistici, nel panorama editoriale nazionale gli studi dedicati alla Sindrome di Down sono relativamente scarsi e soprattutto non contemplano i livelli fonologico e prosodico. Con la chiarezza e la semplicità che le sono proprie, Patrizia Soriano ci conduce quindi verso terreni nuovi e finora inesplorati, che soltanto una visione 'ristretta' della nostra disciplina potrebbe considerare marginali. Il suo libro viene dunque a colmare una duplice lacuna, nella misura in cui da un lato presenta un ampio corpus di materiali originali relativo al parlato di soggetti Down italiani e dall'altro si concentra sui livelli di analisi fonologico, morfofonologico e prosodico, solo cursoriamente praticati anche negli studi su soggetti inglesi affetti dalla Sindrome.

I risultati raggiunti mostrano che buona parte delle carenze e devianze della produzione verbale prodotta dai Down non sono esclusive di questa sindrome, ma sono piuttosto condivise da altri disturbi del linguaggio, quali ad esempio le afasie, la sordità, o il cosiddetto *Specific Language Impairment*. In questi casi, lo sviluppo verbale procede non solo più lentamente, ma sembra non giungere mai a completa maturazione, con conseguenti usi devianti delle strutture linguistiche.

Il lavoro compiuto conferma eloquentemente che linguistica generale e linguistica applicata possono procedere di pari passo e in armonia: da un lato, una precisa descrizione delle caratteristiche del linguaggio patologico, anche nel confronto critico con quello normale, può fornire dati utili a comprendere i principi e i vincoli che sono alla base della *faculté du langage*, in un circolo virtuoso di interrelazioni con le altre facoltà cognitive; dall'altro, l'analisi sistematica dei tratti che caratterizzano il linguaggio disturbato consente di impostare strumenti applicativi e metodi educativi capaci di ridurre quanto più possibile le difficoltà di apprendimento e di uso linguistico tipiche di parlanti 'difficili'.

Potenziali destinatari di questo volume sono pertanto non solo i linguisti di professione, ma anche gli educatori linguistici e quanti operano a contatto con persone affette dalla Sindrome di Down o da altri disturbi del linguaggio con intenti didattici o riabilitativi.

Nella consapevolezza del suo valore scientifico ed applicativo, auguro a questo volume il successo che merita, nelle sedi accademiche e scientifiche come in tutti i luoghi in cui si pratica la riabilitazione linguistica e cognitiva.

Pisa, maggio 2012

Giovanna Marotta

Introduzione

I disturbi del linguaggio costituiscono una tematica pluridisciplinare che negli ultimi decenni ha visto moltiplicare l'interesse della comunità scientifica, grazie anche ai progressi raggiunti nel campo delle neuroscienze e all'affinamento delle tecniche di *brain imaging*. Le patologie del linguaggio rappresentano una ricca fonte di informazione per la comprensione della Facoltà del Linguaggio e dei meccanismi sottesi allo sviluppo delle abilità cognitive dell'uomo. L'analisi dei comportamenti linguistici disturbati è infatti il terreno ideale per testare la valenza esplicativa di molti assunti teorici. Le ricerche svolte in questa direzione hanno consentito un notevole passo in avanti anche verso la valutazione selettiva delle componenti (biologiche, genetiche, cognitive, ma anche ambientali e sociali) che entrano in gioco nel processo globale di acquisizione di una lingua.

L'opera che presentiamo descrive la competenza linguistica di giovani soggetti italiani affetti da Sindrome di Down, la più frequente alterazione cromosomica. La Sindrome è associata ad un rilevante ritardo cognitivo e psicomotorio; lo sviluppo verbale, atipico e rallentato, è compromesso in tutte le sue componenti. Linguaggio e Sindrome di Down costituiscono un binomio scientifico che vanta nel mondo una ricca e lunga tradizione di studi; la letteratura internazionale sull'argomento è vasta, ma anche per questo poco omogenea, la tematica infatti è stata affrontata da angolazioni molto diverse tra loro, anche con finalità non prettamente linguistiche. Ciò nonostante, la fenomenologia linguistica associata alla Sindrome di Down risulta per più versi inesplorata; ad oggi i processi più indagati, prevalentemente in contesto neurolinguistico e psicolinguistico, sono quelli legati alla sfera lessicale e morfologica; di gran lunga inferiore è invece il numero delle ricerche incentrate sull'organizzazione fonologica e prosodica. Basti pensare che nel panorama editoriale nazionale questo filone scientifico non è rappresentato; pochi e soprattutto recenti sono comunque gli studi dedicati a queste componenti verbali anche nel resto della comunità scientifica.

Questa monografia raccoglie i dati di una ricerca sperimentale condotta sulla produzione vocale di dieci soggetti con Sindrome di Down e da due diversi sottocampioni di controllo composti da soggetti normodotati, il primo equiparabile per età cronologica, il secondo per età mentale. L'elicitazione dei materiali è avvenuta mediante l'uso di un protocollo di valutazione linguistica standardizzato, diversificato per stile diafasico. La finalità prevalente di questo studio è quella di contribuire al dibattito scientifico con nuovi e stimolanti dati empirici. La nostra ricerca intende proporsi in un'ottica innovativa. Innanzitutto, lo studio delle caratteristiche verbali delle persone Down è stato, per la prima volta in Italia, sostenuto ed integrato da una verifica spettro-acustica dei materiali audio acquisiti. L'analisi acustica è stata pervasiva, in quanto non circoscritta al mero perseguimento degli obiettivi insiti nell'indagine fonologica; tale impostazione si è dimostrata particolarmente feconda, e in molti casi dirimente, anche durante la verifica morfosintattica, in quanto ha permesso di gettare luce sull'identificazione, spesso vischiosa, delle marche di accordo e sulla definizione del *range* percentuale di omissione dei morfemi liberi.

In secondo luogo, allontanandoci dalla prospettiva neurolinguistica, i risultati empirici sono stati valutati all'interno di un quadro teorico linguistico di stampo cognitivista. Le dipendenze tra linguaggio e Sindrome di Down sono state analizzate ed interpretate con gli occhi del linguista. In una visione complementare, il dato sperimentale è stato letto dalla prospettiva opposta, sempre che sia lecito immaginare due fronti separabili. I recenti sviluppi delle scienze cognitive del linguaggio sanciscono, con evidenze sempre più fondanti, l'esistenza, tra piano linguistico e piano neurologico, di un ampio corridoio parallelo e comune, un indispensabile collegamento tra le parti, un sentiero di raccordo in cui far transitare concetti e teorie dall'una all'altra parte per offrire descrizioni quanto più possibili integrate ed accurate.

Il libro si apre (Cap. I *La Sindrome di Down*) con una disamina introduttiva delle condizioni biologiche, cognitive e verbali associate alla Sindrome di Down cui segue nel Capitolo II (*Gli sfondi teorici*) un quadro ragionato dello stato dell'arte e dei suoi percorsi interpretativi. Nel Capitolo III (*La ricerca*) si procede con la descrizione dell'impianto metodologico della ricerca, l'accento è posto sulle scelte operative, sulle finalità perseguite, sui soggetti, sulle tecniche di elicitazione verbale e sui criteri di analisi. Il Capitolo IV (*Tratti fonologici e prosodici*) è interamente rivolto alla presentazione dei dati che emergono dall'analisi qualitativa e quantitativa delle caratteristiche fonologiche e prosodiche del parlato Down. Ampia è la casistica dei fenomeni di sostituzione e di cancellazione di fonemi che si ravvisa nel materiale considerato, a seguito della valutazione della struttura spettro-acustica di fonemi vocalici e consonantici. L'incidenza frequenziale di questa alterazione fonetica non è

tuttavia incondizionata, ma fortemente legata alla posizione con cui i fonemi si dispongono all'interno della sillaba, ma anche al grado di forza articolatoria delle singole classi consonantiche. Il sistema vocalico, tonico e atono, è stato rappresentato su diagrammi cartesiani lineari di tipo F1/F2, previa estrazione dei valori formantici. Il quadro risultante assume valenza descrittiva ed esplicativa originale, essendo il primo approccio metodologico di tipo acustico disponibile nel filone degli studi italiani sulla Sindrome di Down. A livello prosodico, si ha l'alterazione di tutti i parametri relativi alla fluenza e alla qualità della voce, tra cui: frequenti interruzioni, eccessiva pausazione, bassi indici di velocità elocutiva ed articolatoria, estesa nasalizzazione. L'andamento intonativo risulta poco coeso e frammentato, costituito da unità brevi in cui si alternano, in modo spesso improprio, *patterns* melodici monotoni ad altri ipermodulati. Il Capitolo V (*Tratti morfosintattici*) dell'opera è dedicato all'analisi dei principali aspetti morfologici. L'attenzione è rivolta nello specifico ai fenomeni di sostituzione e di omissione delle categorie e delle marche grammaticali. I dati mostrano evidenti segni di agrammatismo cui corrisponde un impoverimento delle strutture frasali e una riduzione percentuale delle classi lessicali funzionali. Il sottoutilizzo dei morfemi grammaticali liberi dimostra come l'elaborazione di alcune proprietà linguistiche sia per questa Sindrome altamente problematica. L'ipotesi di una grammatica mancante di specifici tratti non trova tuttavia conferma: nessuna classe lessicale raggiunge un tasso di omissione totale, sebbene alcune categorie, come le Preposizioni, i Determinanti o i Pronomi Clitici, appaiono più instabili e deboli di altre.

Il *deficit* linguistico delle persone Down si deve a ragioni di vario ordine, periferiche e centrali, come argomentato nel Capitolo VI (*Percorsi interpretativi*). Conformazione anatomica dell'apparato fonatorio, frequente ipoacusia, disturbi respiratori, debolezza muscolare e scarso controllo motorio sono solo gli aspetti più evidenti e superficiali cui attribuire la compromessa esecuzione di movimenti articolatori fini come quelli verbali. Accanto a tutto ciò va altresì considerato lo scadimento dei meccanismi attentivi e della memoria di lavoro. Pur tuttavia, alcune regolarità di comportamento sembrano condurre verso altre piste interpretative. Innanzitutto, gli esiti empirici non sembrano rafforzare l'ipotesi di una selettività del disturbo. Molti aspetti linguistici riscontrati non sono casuali, né esclusivi della Sindrome di Down e neppure linguo-specifici, come dimostrano i dati relativi allo studio di altri disturbi linguistici (ad es. afasia, Disturbo Specifico del Linguaggio, sordità ecc.) condotti in varie lingue. Una sottile rete di correlazioni accomuna la Sindrome di Down a quelle forme verbali che affiorano in precipi contesti disturbati o instabili. Lo sviluppo verbale delle persone Down è atipico, poiché si snoda lungo un percorso rallentato senza mai pervenire a completa maturazione e finendo quindi ben presto per sconfinare verso un uso deviato delle strutture e delle funzioni

linguistiche. Il risultato è un sistema verbale economico e semplificato, sebbene variabile, costituito da elementi strutturalmente integrati, dotati di salienza percettiva e di densità semantica.

Una questione su cui si cercherà di fare luce in quest'opera concerne per l'appunto il modo in cui i comportamenti rinvenuti nel corso della ricerca possono essere interpretati facendo ricorso a meccanismi universali di acquisizione linguistica e di marcatezza tipologica. L'organizzazione verbale risulta coerente con la fenomenologia dominante nelle lingue naturali, poiché rispetta principi di carattere generale e dispositivi linguistici universali. Ciò dimostra che i processi che emergono in particolari condizioni di variazione linguistica, dal mutamento diacronico ai disturbi del linguaggio, dagli stadi di normale acquisizione di una lingua materna o straniera, alla scomparsa di una lingua, per nulla caotici, riproducano molte delle tendenze in atto nelle lingue naturali. L'acquisizione della lingua materna nei normotipi e l'acquisizione che invece si manifesta in molti contesti patologici sembrano riflettere, in modo direttamente speculare, il percorso evolutivo del linguaggio, ben correlandosi con una concezione prototipica del sistema verbale organizzato in zone centrali e zone periferiche.

Il campione Down preso in esame in questa ricerca afferisce all'*Associazione Italiana Persone Down* (A.I.P.D.) di Cosenza. Corre l'obbligo in questa sede ringraziare profondamente quanti hanno reso possibile lo svolgimento di tale percorso empirico. In primo luogo, la Dott.ssa Lucia Ruggiero, allora Presidente dell'Associazione, che mi ha accolta ed introdotta presso la struttura, sensibilizzando anche la partecipazione dei familiari; la Dott.ssa Josè Attinà, in quel periodo coordinatrice dei corsi di autonomia personale, per la continua e fruttuosa collaborazione dimostrata e per essersi sempre prodigata verso l'agevolazione, anche pratica, degli incontri effettuati e per aver fornito preziose informazioni sul percorso esperienziale dei soggetti indagati.

Si coglie l'occasione per ringraziare pubblicamente anche quanti hanno consentito, direttamente o indirettamente, il compimento di questa ricerca, tra questi gli operatori e i volontari dell'A.I.P.D. Un posto di primo piano è ricoperto dalle famiglie dei soggetti audioregistrati per la sensibilità e l'interesse mostrati nei confronti del progetto di ricerca e per il loro immediato ed incondizionato consenso. Un pensiero davvero speciale è rivolto a tutti i soggetti Down frequentanti la struttura, inconsapevoli protagonisti di questo studio, per aver svolto, alcuni con grande curiosità e partecipazione, le numerose fasi del protocollo sperimentale. Sono inoltre grata ai locutori, piccoli e grandi, che hanno costituito i miei sottocampioni di controllo.

In questa fase di congedo, ringrazio Giovanna Marotta che ha letto una versione del manoscritto fornendomi puntuali suggerimenti ed approfondimenti critici; il mio debito scientifico nei suoi confronti è in realtà ben maggiore e travalica i confini di questo volume.

Doverosi ringraziamenti sono rivolti a Anna Giacalone, per aver accolto con fiducia il mio progetto editoriale, Giuliano Bernini, Marina Chini ed Elena Favilla per aver letto e criticamente commentato una versione di quest'opera, contribuendo al suo miglioramento.

Si ringrazia inoltre il Dott. Tommaso Gorni, per il continuo e cordiale sostegno editoriale fornito durante la composizione grafica del testo.

Un pensiero affettuoso è dedicato alle mie colleghe Anna De Marco, per le stimolanti discussioni su alcuni temi acquisizionali a lei scientificamente molto vicini, e Maria Carosella indispensabile 'spalla' che ha condiviso con me, con partecipata amicizia, gli alti e bassi di questa monografia dispensando utili consigli.

Ringrazio infine i miei familiari per avermi supportato, ma anche 'sopportato', con pazienza e rispettoso incoraggiamento, durante le fasi più impegnative di rielaborazione scientifica. Ai miei figli Luca e Sara dedico questo libro.

1. La Sindrome di Down

1.0. Basi biologiche

La Sindrome di Down (da ora SD) costituisce la più frequente alterazione genetica associata ad un ritardo mentale. Fu identificata per la prima volta nel 1866 da John Langdon Down (1828-1896), un medico inglese il quale pubblicò uno studio sulle caratteristiche di una categoria di persone con grave ritardo mentale, i cosiddetti bambini 'mongoloidi', così chiamati per via della somiglianza somatica che questi condividevano con gli abitanti della Mongolia. Solo un secolo dopo, tale alterazione fu denominata Sindrome di Down¹. L'origine genetica della Sindrome fu individuata solo nel 1958 dal medico francese Jérôme Lejeune a seguito di un'indagine cromosomica effettuata su una persona con SD. L'origine della SD è genetica, giacché è la conseguenza di una alterazione del cromosoma 21. Nei soggetti Down sono presenti tre cromosomi di tipo 21 anziché due, nel loro corredo genetico sono dunque compresi 47 cromosomi e non 46, si veda in merito quanto riportato nella Fig. 1.1. Tale condizione è detta *Trisomia 21 o libera* ed è la configurazione genetica più frequente nel mondo, circa il 95% dei casi complessivi. Nel 4% si ha invece *Trisomia per traslocazione*: il cromosoma 21 non è libero, ma traslocato su di un altro, motivo per cui il cariotipo mostra 46 cromosomi, sebbene il materiale genetico equivalga a 47; la traslocazione che causa la Trisomia 21 è spesso ereditata, giacché un genitore può esserne portatore. Infine, nel 1% dei casi si ha la cosiddetta *Trisomia a mosaico*, o mosaicismo genetico. Nello stesso soggetto sono cioè presenti, come in un mosaico, due tipi cellulari diversi: il primo geneticamente corretto, quindi con il giusto numero di cromosomi, cioè 46; il secondo con 47 cromosomi; anche in quest'ultimo caso la Trisomia è determinata dal soprannumero del cromosoma 21. In questa speci-

¹ Il termine 'mongoloide' fu in seguito respinto da un gruppo di genetisti asiatici; dal 1960 circa la Sindrome fu quindi associata al nome del suo scopritore.

fica condizione, i tratti peculiari della Sindrome risultano però attenuati, sia sul versante fisico che su quello cognitivo (cfr. Lubec 2002)².

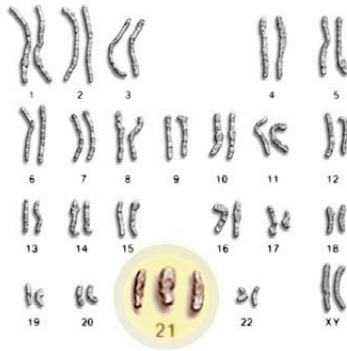


Fig. 1.1. Cariotipo della Trisomia 21

Nella SD la presenza nel corredo genetico di un'extracopia del cromosoma 21 determina una iper-espressione dei geni coinvolti. I tratti caratteristici della SD sono pertanto numerosi, oltre cinquanta, per alcuni autori finanche un centinaio, e per questo è considerata un'alterazione cromosomica polimorfica, la cui diagnosi, non essendo associata in modo inequivocabile ad un solo tratto, è talora effettuata solo dopo il primo mese di vita. Il fenotipo della SD è dunque vario, per alcuni versi aspecifico, e comprende tanto compromissioni funzionali, come quelle cardiovascolari, ematopoietiche, immunitarie o del sistema nervoso, quanto alterazioni muscolo-scheletrico.

Il dato clinico più rilevante della SD è però costituito da un significativo ritardo cognitivo, il quale diventa sempre più evidente con l'avanzare dell'età cronologica. Il quoziente intellettivo (Q.I.) è compreso tra 40 e 50, denotando un ritardo di entità medio-grave; val la pena rilevare come in passato il Q.I. fosse ancora più basso, probabilmente a causa di un tardivo intervento riabilitativo e di una scarsa integrazione socio-scolastica (cfr. Prasher e Cunningham 2001)³.

² Nel 2000 un gruppo di sessantadue ricercatori afferenti al progetto internazionale GENOMA ha identificato l'intera sequenza genetica del cromosoma 21 (cfr. Hattori *et al.* 2000).

³ Per ritardo mentale si intende una condizione patologica che compromette le funzioni cognitive e la personalità (compromissione del comportamento adattativo) e che si manifesta alla nascita o in età evolutiva, ma comunque prima dei diciotto anni. Il ritardo è lieve se il Q.I. è compreso tra 70 e 55/50 (85% dei casi), moderato se compreso tra 50 e 35 (10% dei casi), grave se oscilla tra 20 e 35/40 ed infine profondo quando è al di sotto di 20/25 (cfr. Masi e Stella 1995).

Oggi la sua incidenza nel mondo è di un caso su 800-1000 nati vivi; in Italia si verifica un caso su 800, come si evince dalle stime fornite dalle A.S.P.; complessivamente i soggetti Down italiani sarebbero compresi tra 30000 e 40000, la metà dei quali di età adulta. La regressione rispetto al passato è dovuta alla sua individuazione precoce, il 70% dei bambini Down è oggi individuato prima della nascita, grazie alle moderne metodiche di diagnosi prenatale e, di conseguenza, ad un'elevata percentuale di gravidanze interrotte, in Europa ben il 90% in caso di diagnosi positiva⁴. La Sindrome è infatti, tra gli altri fattori di rischio, notoriamente legata all'età avanzata dei genitori, in primo luogo della madre.

La SD non manifesta sostanziali differenze di distribuzione geografica o etnica e colpisce entrambi i sessi senza che sia possibile individuare un'area territoriale o altri fattori ambientali predisponenti. Il tasso di mortalità è rilevante, sia in epoca perinatale, sia dopo la nascita. Nell'ultimo secolo, grazie ad una migliore assistenza sanitaria, a mirate tecniche di rieducazione, come pure ad una più alta integrazione sociale, l'aspettativa di vita media dei soggetti Down è notevolmente aumentata, passando dai 9 anni del primo Novecento ai 50-55 anni del fine secolo (cfr. Thase 1982). Questo innalzamento, se da un lato ha permesso un percorso biologico più lungo, dall'altro ha generato altre problematiche, *in primis* sociali, confermando sul fronte clinico connessioni prima solo sospettate, come quella tra SD e Morbo di Alzheimer⁵. Con l'avanzare degli anni, la SD infatti predispone sempre più spesso, a partire già dal terzo decennio di vita, alla demenza senile, in particolare l'Alzheimer, una patologia non a caso connessa con l'alterazione biomolecolare di una proteina codificata proprio sul cromosoma 21, lo stesso coinvolto nella SD, e responsabile di gran parte delle placche senili. Il quadro delle alterazioni cerebrali rinvenuto nelle due patologie, come pure gli effetti, è molto simile. La questione però non è completamente chiara e il dibattito scientifico ancora aperto. Ad esempio, le lesioni cerebrali tipiche del Morbo di Alzheimer non innescano sistematicamente anche un declino cognitivo nei Down, non subito almeno, suggerendo come il profilo Alzheimer possa in realtà ricoprire più stadi.

⁴ Negli anni sessanta del secolo scorso l'incidenza annuale della SD era di circa 2000 casi.

⁵ L'ipotesi che il sistema nervoso di soggetti Down e quello di soggetti con Morbo di Alzheimer condividesse un'alterazione simile risale alla metà del secolo scorso e fu dimostrata dall'esame *post-mortem* di alcuni Down di età adulta. Più recentemente, studi successivi, effettuati anche in ambito genetico, hanno apportato nuove conoscenze in questa direzione (cfr. Lott e Head 2001).

1.1. Tratti neuroanatomici

Su un punto gli studiosi concordano: il meccanismo genetico sottostante alla neuropatologia Down non è ancora del tutto chiaro. Il ritardo cognitivo infatti non si deve a precise lesioni o ad alterazioni neuroanatomiche, quanto piuttosto ad uno sviluppo cerebrale improprio, imputabile ad un' inadeguata maturazione delle strutture cerebrali, un processo che avrebbe inizio già nelle prime settimane di vita intrauterina (cfr. Benda 1969). L'iper-espressione dei geni che risiedono nel cromosoma 21 è stata assunta quale punto nodale della SD, ma non mancano le opinioni contrastanti. I neurologi sono infatti convinti, supportati da un numero sempre più consistente di evidenze sperimentali, che nella SD siano coinvolti anche geni collocati su cromosomi diversi da quello 21 (cfr. Epstein 1995). Il punto da cui partire per far luce sulla SD è stato, e continua ad essere, l'approfondimento delle caratteristiche cerebrali.

Alla nascita il cranio del soggetto Down rientra nei limiti della normalità, ma già nel primo anno di vita il suo sviluppo appare rallentato, risultando, anche negli anni successivi, più piccolo della norma di circa 4-5 cm; intorno ai 14 anni, infine, la volta cranica smette di crescere. Se fino a pochi decenni fa, le conoscenze sulle alterazioni cerebrali dei Down si fondavano esclusivamente su rilievi retrospettivi, cioè effettuati *post-mortem*, negli ultimi anni l'impiego di moderne e sempre più sofisticate tecniche di neuroimmagini ha ampliato lo spettro delle conoscenze anche in tale direzione. Grazie a queste ricerche, oggi sappiamo che nei trisomici cervello e cervelletto sono ridotti per volume e densità, l'anomalia è sia volumetrica che maturazionale. Tali alterazioni si apprezzano solo a partire dai sei mesi di vita, uno stadio in cui la maturazione della corteccia cerebrale è ancora in corso, come pure i processi di mielizzazione e di arborizzazione dendritica. Il cervello, nel complesso più piccolo della norma di circa il 18% (cfr. Pinter *et al.* 2001), mostra una forma tondeggiante e un ripido rialzo dei lobi occipitali. Parimenti si ha una crescita deviata dei lobi frontali e temporali, una differenziazione neuronale danneggiata e una variazione nel numero e nella morfologia delle spine dendritiche (cfr. Lubec 2002). Nella Fig. 1.2. il volume del cervello di giovani soggetti trisomici è rappresentato, in modo comparativo, a quello di un gruppo di controllo. La riduzione del volume cerebrale (75-80% rispetto ai soggetti di controllo) dà luogo ad una condizione di ipoplasia. Tuttavia, sebbene tale riduzione, in particolare quella dei lobi frontali, sia stata spesso posta in correlazione con una condizione di ritardo cognitivo, secondo Marini (2008b) tra i due fattori non ci sarebbe una dipendenza meccanica o biunivoca. Innanzitutto, va osservato che i lobi frontali non sono sempre più piccoli, non in tutti i Down almeno, né la loro attività metabolica è sempre diversa da quella di bambini normodotati (cfr. Schapiro *et al.* 1999).

Secondo Pinter *et al.* (2001), l'alterazione cerebrale implicata nella SD sarebbe compatibile tanto con le difficoltà motorie tipicamente legate alla patologia, quanto con una produzione verbale deficitaria; la riduzione dei lobi frontali può infatti giustificare il danno articolatorio, ma anche una abilità di memoria insufficiente. Per contro, la preservazione dei lobi parietali sarebbe in linea con la presenza di una buona capacità di memoria visuo-spaziale.

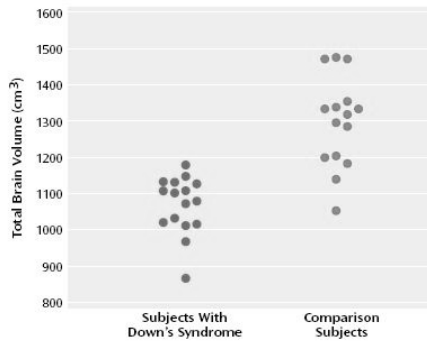


Fig. 1.2. Volume complessivo in cm³ del cervello in soggetti trisomici e in soggetti normodotati (fonte: Pinter *et al.* 2001:1661)

Alterate sono inoltre le connessioni sinaptiche e la mielizzazione delle vie associative. Questo processo di mielizzazione non è in realtà sistematico ed è per questo ritenuto responsabile della natura estremamente variabile dello sviluppo neurofisiologico connesso alla Sindrome. Non sempre i livelli di mielizzazione, normali alla nascita, mutano negli anni successivi; ciò avviene solo nel 25% dei bambini Down. In quest'ultimo caso, il ritardo intacca il cervello nella sua interezza, per poi agire sulle connessioni tra lobi frontali e lobi temporali. Anche lo sviluppo del sistema nervoso centrale e delle circonvoluzioni appare rallentato, mentre le cellule nervose mostrano scarsa crescita e differenziazione (cfr. Jernigan e Bellugi 1990, Wang *et al.* 1992).

1.2. Tratti fenotipici

La SD manifesta una serie di aspetti peculiari; a livello somatico alcune caratteristiche la rendono immediatamente riconoscibile. Sono stati individuati oltre 100 tratti diversi, anche se molti soggetti ne possiedono solo una decina; la Sindrome si caratterizza infatti per un'elevata variabilità della sua manifestazione fenotipica. Fatta eccezione per il ritardo cognitivo, considerato «the invariable hallmark of this disorder» (Lubec 2002: 1347), sembrerebbe non