

CHARGE Syndrome Foundation, Inc.

573-499-4694 (tel./fax)

1-800-442-7604 (nr. verde)

www.chargesyndrome.org

Introduzione al Manuale Professionale

Benvenuti nel mondo della associazione CHARGE! Da quanto avrete già intuito, la sindrome CHARGE è una malattia molto complessa. Ogni bambino è diverso. Con il passare degli anni, abbiamo ricevuto molte richieste di chiarimenti da parte di professionisti che operano o stanno operando con persone affette dalla sindrome. Tali professionisti ricercano da noi informazioni sulla Sindrome di CHARGE che in futuro gli saranno utili. Oggigiorno vi è una gran varietà di informazioni sulla sindrome, disponibili ai medici e agli specialisti del settore. Il primo gene CHARGE (CHD7) fu individuato nel 2004. Se siete interessati ad ottenere altre informazioni mediche dettagliate, vi preghiamo di accedere all'indice della pagina web www.genetests.org (in particolare siete invitati a leggere l'articolo "la sindrome CHARGE" nella sezione GeneReviews). La Fondazione Sindrome di CHARGE pubblica regolarmente la rivista **Management Manual for Parents**, la quale contiene informazioni mediche ed altre ancora riguardanti gli approfondimenti sulla materia. Il Manuale è disponibile in formato pdf collegandosi al sito della Fondazione (www.chargesyndrome.org, in "Resources") ed in formato cartaceo presso la nostra sede. Sono anche disponibili online numerosi articoli riguardanti la sindrome, estratti dalla rivista The American Journal of Medical Genetics.

Nonostante le informazioni mediche siano molteplici, il tentativo è quello di mettere assieme la conoscenza acquisita indispensabile agli educatori e agli specialisti che si occupano delle persone affette da CHARGE. Questo Manuale tenta di fornire ai suoi lettori una breve introduzione sulla sindrome, le sue caratteristiche e le possibili strategie da adottare nell'ambiente educativo e terapeutico. Siete invitati a stampare l'articolo proveniente dal quotidiano **ASHA Leader**, il quale contiene un approfondimento sulla genetica, sulla diagnosi clinica, sulle orecchie, l'udito, il cibo, il comportamento e l'apprendimento. Siete inoltre invitati a leggere l'articolo di David Brown "**Behavior**" sui comportamenti caratteristici della sindrome. In ultimo, passando attraverso le altre sezioni del suddetto Manuale, troverete dei consigli utili su come affrontare le fasi dell'apprendimento di un bambino con associazione CHARGE in una classe di bambini normali.

Si tratta di un lavoro in divenire. Siamo consapevoli che esistono altre fonti oltre alle nostre di cui non siamo a conoscenza. Sappiamo anche che vi sono molte lacune del sapere sulle quali stiamo lavorando e che pian piano riusciremo a colmare. Siete invitati a comunicarci i vostri commenti o le vostre opinioni: fateci sapere quali parti del suddetto Manuale vi sono risultate più utili, quali vorreste approfondire e se siete venuti incontro ad altre informazioni aggiuntive. Scrivete alla Fondazione (marion@chargesyndrome.org) o (meg@chargesyndrome.org).

MEG Hefner, M.S.

Consulente Genetico

Direttore del Consiglio di Amministrazione della Fondazione Sindrome di CHARGE

Indice del Manuale Professionale Sindrome di CHARGE

Introduzione	Meg Hefner
1. ASHA Leader Article	James Thelin, Ed.
2. Attitudini comportamentali individui affetti da CHARGE	David Brown
3. Dare il benvenuto al bambino nella classe	Laurie Denno
4. Origini del comportamento	Martha Majors and Pam Ryan
5. Caratteristiche fisiche	Maryann M. Girardi
6. Ergoterapia	Anna Shinkfield
7. Le terapie del linguaggio e della comunicazione	Lisa Anne Guerra
8. Assistenza Tecnica	Betsy McGinnity
9. Vista	Donna Bent
10. I movimenti motori del cavo orale e alimentazione	Anna Shinkfield e Lisa Anne Guerra
11. I bisogni educativi	Martha M. Majors and Sharon Stelzer
12. Le risorse per gli insegnanti	Besty McGinnity

SINDROME CHARGE: ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE E DISORDINI DEI SENSI E DELLA COMUNICAZIONE, DEL LINGUAGGIO, DELL'ALIMENTAZIONE, DELLA DEGLUTIZIONE E COMPORTAMENTALI

Le orecchie e l'udito di James W. Thelin e Lori A. Swanson

La Sindrome di CHARGE è una malattia genetica (un neonato su 10'000/15'000 sopravvive) che si caratterizza per molteplici anomalie fisiche, sensoriali e comportamentali. I bambini affetti dalla sindrome CHARGE vengono solitamente sottoposti ad una decina di interventi chirurgici già prima dei tre anni. Nonostante i tassi di mortalità precoce raggiungano dal 10% al 20%, i tassi di sopravvivenza sono oggi aumentati anche grazie agli interventi cardiaci. Le persone affette da CHARGE presentano disordini rispetto a quasi tutte le modalità sensoriali e manifestano sovente problemi comportamentali di varia natura. CHARGE è attualmente negli U.S.A. la causa genetica principale di sordità e cecità del nascituro.

I genitori focalizzano le loro cure alla crescita, alla comunicazione e all'educazione del loro bambino che sopravvive all'età infantile. La salute del bambino può migliorare solo grazie all'intervento di audiometristi ed esperti foniatrici. Il valore dei servizi offerti dagli SLP e logopedisti è arricchito allorquando anche altri aspetti riguardanti la cura dei disordini riscontrati nei bambini affetti dalla sindrome quali la diagnosi clinica, genetica, dell'alimentazione, della deglutizione, del comportamento e dell'educazione vengono approfonditi. Le prime ricerche sul comportamento e sullo sviluppo comparirono in una speciale edizione del 2004 sulla sindrome di CHARGE sulla rivista *American Journal of Medical Genetics* [disponibile alla pagina "Resources" del sito www.chargesyndrome.org]



Le orecchie e l'udito

In presenza di CHARGE, il sistema uditivo è coinvolto in ogni sua parte. Le anomalie esterne dell'orecchio sono così evidenti che, a volte, è già possibile fare una diagnosi preliminare della sindrome sulla base unicamente del taglio del lobo (vedi foto sopra). Le anomalie ossee dell'orecchio medio possono causare perdite del condotto fino a 70 dB e otite cronica media con disfunzione dei tubi di Eustachio a livello di percentuali elevatissime. Il sottosviluppo delle strutture cocleari e vestibolari (inclusa la displasia di Mondini – assenza delle parti inferiori [coclea e sacco] e l'assenza completa delle parti superiori [utricolo e canali semicirculari]) è frequente e provoca sovente perdite sensoriali dell'udito e dell'equilibrio. Il diametro del nervo uditivo si riduce; le latenze possono essere prolungate durante la fase di riscontro al test uditivo. La mancata formazione del callo osseo è visibile. Le disfunzioni tipiche sono di natura mista con molte componenti conduttive e di sostanziale coinvolgimento cocleare, le quali risultano più evidenti durante la fase di alta frequenza. La presenza di una perdita grave dell'udito viene riscontrata nel 50% circa dei casi.

La valutazione audiometrica dei bambini con associazione CHARGE è importante per molte ragioni:

- 1) Molti bambini non parlano né si esprimono con i segni.
- 2) Problemi visivi interferiscono durante l'analisi audiometrica.
- 3) La difesa con i gesti è comune.
- 4) La perdita dell'udito è spesso notevole e asimmetrica.
- 5) Vi possono essere resistenza e rischi associati alla somministrazione di sedativi.

La capacità audiometrica può essere resa difficoltosa da: pinne sottili che non sostengono bene i supporti uditivi, gravi perdite uditive che richiedono apparecchiature per le orecchie ben aderenti che prevengano il rientro, e canaline stenotiche per le orecchie con scorrimento per l'otite media cronica.

Scegliere e appoggiare in maniera appropriata l'apparecchio acustico non è cosa semplice. Alcuni individui hanno beneficiato di impianti cocleari e altri apparecchi uditivi ben ancorati alle orecchie.

Nonostante le sfide associate con i deficit multipli fisici e sensoriali siano molte, i bambini affetti da CHARGE a livelli anche significativi hanno imparato a comunicare usando il linguaggio dei simboli. Quelli che riescono meglio sono quelli che hanno subito un consistente numero di interventi audiometrici molto presto nella loro vita ed una educazione alla comunicazione (linguaggio parlato e gestuale) - anche quando la salute del bambino era povera e le ospedalizzazioni frequenti.

Comunicazione e argomenti correlati

Circa il 60% dei bambini affetti da CHARGE acquisiscono un linguaggio simbolico e comunicano con la lingua parlata, i segni e/o con simboli visivi. La meccanica della parola può essere disturbata da anomalie cranio facciali, problemi di respirazione, e palatoschisi. La riuscita nella acquisizione di un linguaggio simbolico è associata all'apprendimento nella comunicazione che inizia a partire dai 3 anni, alla capacità di superare la perdita dell'udito, e l'agilità nel cominciare a camminare da soli. Una spiegazione per quest'ultima è che un bambino ospedalizzato riesce a comunicare con i suoi mezzi, ossia il bambino vede e sente l'interlocutore in maniera ottimale. I bambini che usano il linguaggio simbolico, tuttavia, mostrano di avere spesso problemi nel parlare e nel linguaggio. I bambini che usano le forme simboliche hanno spesso dei problemi a continuare il discorso, specie quando è il loro turno.

I bambini che non acquisiscono un linguaggio simbolico imparano a volte a dimostrare forme più elevate di comunicazione prelinguistica, come la gestualità e la vocalizzazione, in modo tale da recuperare il confronto sul comportamento degli altri. Coloro che sono maggiormente audio o video lesi potrebbero produrre comportamenti preterintenzionali, che i parenti o i tutori potrebbero intendere come intenzionali. Ma siccome i bambini affetti da CHARGE spesso manifestano un'alta frequenza di comportamenti ripetitivi, i parenti e i genitori potrebbero trovarsi in difficoltà nell'assegnare un dato significato ad un potenziale gesto comunicativo.

L'insegnamento del Livello Prelinguistico Adattivo (PMT, Warren & Yoder, 2002) è oggi materia di approfondimento da parte di Bashinski e Brady della University of Kansas, come un possibile mezzo atto ad aumentare il livello e la varietà della comunicazione prelinguistica nei soggetti sordi e/o ciechi. PMT approfondisce l'uso crescente delle forme gestuali (es.: punti distali, elasticità, esposizione e gestualità predominante), il livello crescente della comunicazione e della sensibilizzazione dei genitori, i quali sembrano predire le crescenti capacità linguistiche dei bambini disabili (Brady, Marquis, Fleming, & McLean, 2004). I gesti presentano spesso dei vantaggi rispetto alle forme simboliche della comunicazione. A differenza dei segni, sono compresi dalla maggior parte degli interlocutori. In più, i gesti possono facilitare la comprensione tra le persone durante la conversazione.

I bambini con associazione CHARGE presentano spesso problemi di nutrizione e di deglutizione, problemi comportamentali specifici della sindrome e molti altri bisogni specifici educativi. Prima che CHARGE fosse riconosciuta come sindrome, si pensava che le persone che ne erano affette presentassero una serie di fattori anomali non correlati tra loro. Le cure che ricevevano dai diversi specialisti non venivano sempre coordinate a sufficienza. Adesso che CHARGE è riconosciuta come sindrome, è chiaro

che i trattamenti diventano ottimali allorquando vi è la collaborazione tra i medici e gli specialisti della comunicazione, del comportamento e della educazione.

I problemi relativi a CHARGE sono spesso legati tra loro, la comunicazione è una parte essenziale della reazione clinica effettiva. Ad esempio, alcuni ricercatori dell'Università di Tennessee chiesero ai genitori in che maniera la comunicazione del loro bambino affetto da CHARGE era influenzata dal suo comportamento. I genitori risposero che in molti casi una certa incapacità a comunicare li portava ad assumere un comportamento inappropriato.

Tutto ciò ci suggerisce che un primo intervento da parte di logopedisti, foniatrici, ed educatori permette l'acquisizione da parte del bambino di un linguaggio simbolico essenziale per lo sviluppo della comunicazione, per l'interazione sociale e per l'apprendimento. Un intervento precoce e duraturo sul parlato, sul linguaggio, sulla deglutizione, e sui disordini dell'udito può migliorare in maniera preponderante la qualità di vita dei bambini affetti dalla sindrome di CHARGE, anche per coloro che soffrono di frequenti disturbi e per quelli che ne sono severamente coinvolti. Una maggiore consapevolezza dei problemi causati dalla sindrome dovrebbe portare ad una maggiore efficienza dei servizi offerti dai professionisti del settore.

James W. Thelin è un Professore Associato del Dipartimento di Fonetica e di Patologia del Linguaggio dell'Università di Tennessee, a Knoxville (UTK). jthelin@utk.edu

Lori A. Swanson è un Professore Associato del Dipartimento di Fonetica e Patologia del Linguaggio di UTK. lswanon@utk.edu



Diagnosi Genetica

Di Conny van Ravenswaaij

Nonostante la sindrome CHARGE sia solitamente sporadica, è risaputo da tempo che viene causata da fattori genetici. Il livello di concordanza di gemelli monozigoti è molto alto e coppie gemelle malate compaiono con frequenza. Abbiamo notato una piccolissima perdita del cromosoma 8 in due bambini CHARGE. Questa piccola regione del cromosoma 8 sembra contenere un gene nuovo: CHD7. Mutazioni di questo gene sono state finora riscontrate in 16 o 17 pazienti tra quelli selezionati. Ad oggi, una moltitudine di pazienti sospetti di avere malformazioni CHARGE sono sotto analisi e una mutazione del CHD7 è stata riscontrata in circa il 60% di loro. Nei pazienti che soddisfano i criteri diagnostici clinici, l'individuazione del livello di mutamento può arrivare fino al 90%. Tuttavia, le mutazioni possono essere riscontrate anche in pazienti che non soddisfano completamente i criteri, mentre la parte più superficiale dello spettro clinico non è ancora totalmente conosciuta.

La sindrome di CHARGE ricorre l'1-2% delle volte. Ciò può essere dovuto all'insorgere di un mosaico di linee genetiche germinali. Ciò significa che nonostante uno dei genitori non ne sia affetto, alcuni dei suoi spermatozoi o delle sue uova trasportano la mutazione genetica CHD7. Alcune volte, in fratelli e/o sorelle infetti/e, una mutazione del mosaico del gene CHD7 viene già rilevata in uno dei genitori. In tale situazione, il rischio della ricorrenza di tale sindrome è elevato. A questo punto si raccomanda di analizzare il DNA di entrambi i genitori del bambino. La diagnosi prenatale consente un'attendibilità del 100%, grazie alla campionatura dei villi coriali. Un individuo affetto da CHARGE corre al 50% il rischio di trasmettere la mutazione CHD7 alla progenie. Tuttavia, essendo molto comune l'infertilità negli individui CHARGE, la trasmissione da padre o madre a figlio o figlia è rara. Oggigiorno gli scienziati stanno portando avanti altre ricerche per determinare se vi sono altri geni oltre a CHD7 che possono portare all'evolversi di tale sindrome.

Conny van Ravenswaaij è una ricercatrice di genetica/citogenetica clinica del Dipartimento di Genetica della University Medical Centre di Groningen, Paesi Bassi.



Diagnosi Clinica

di Meg Hefner e Sandra L. H. Davenport

Nonostante la sindrome di CHARGE sia una condizione genetica la maggior parte delle volte causata da mutazioni del gene CHD7, la diagnosi clinica è basata sulla compresenza di altre caratteristiche maggiori e minori. Oltre a queste, si riscontrano molte peculiarità di CHARGE determinanti per la gestione della sindrome stessa.

Le principali caratteristiche sono coloboma oculare, atresia delle coane, anomalie dei nervi del cranio (anosmia [perdita temporanea o totale di percezione degli odori], plasìa facciale, scoordinamento grave nel succhiare e ingerire e caratteristiche dell'orecchio (forma della parte esterna, anomalie dell'osso e disfunzioni del tubo di Eustachio, anomalie cocleari e/o del canalino semicircolare). Le principali caratteristiche della sindrome sono le anomalie cocleari o del canalino semicircolare, le quali si riscontrano già durante la risonanza magnetica in circa il 90% dei bambini CHARGE. Altre patologie comuni della sindrome sono spesso meno specifiche (ad es. i difetti cardiaci), o più difficili da valutare con una certa frequenza (ad es., il viso caratteristico delle persone con sindrome CHARGE). Inoltre, si riscontrano caratteristiche minori come difetti congeniti al cuore, ipoplasia genitale, anomalie renali, atresia tracheo-esofageale e fistola-esofageale, labbro o palato leporino, ritardo nella crescita e caratteristiche peculiari del viso e delle mani.

Le caratteristiche emergenti di CHARGE non possono essere diagnosticate da sole, ma sono abbastanza evidenti da caratterizzare la sindrome e sono importanti per la cura. Queste includono la sequenza Di George e l'assenza di 22q11.2, onfalocele o ernia ombelicale, scoliosi dell'osso o dell'emi vertebra e caratteristiche dismorfiche aggiuntive (anomalie del pollice o dell'arto, collo corto e rigato con spalle calanti, anomalie del capezzolo). Se una diagnosi sulla sindrome di CHARGE riguarda un individuo adulto, il

tipico comportamento CHARGE può essere anche sicuramente utile. Molte altre sindromi (in particolare la perdita di 22q e altre anomalie cromosomiche) hanno caratteristiche che si sovrappongono con CHARGE. Una diagnosi precoce sulla sindrome di CHARGE dovrebbe essere fatta da un medico genetista informato sui problemi della malattia.

I bambini affetti da CHARGE mostrano ritardi molto marcati nello sviluppo motorio dovuti a disfunzioni vestibolari in combinazione con prolungate ospedalizzazioni, ipotonia tronca e lassismo legamentoso, diminuzione della vista e perdita dell'udito. Molti bambini sono riluttanti a gattonare, spesso si muovono rapidamente in un gattonamento precipitoso, spingendo con i piedi in posizione supina o usando un gattonamento a cinque punte (con la testa sotto). L'età media per camminare è 3-4 anni, Lo sviluppo del linguaggio è ritardato a causa dei molteplici deficit sensoriali, motori, e ritardi nello sviluppo di un appropriato sistema comunicativo.

Nonostante vi sia una alta probabilità di ritardo nello sviluppo dei bambini affetti dalla sindrome, l'incidenza di deterioramento cognitivo nella sindrome di CHARGE ha una probabilità del 50% o meno. Molti dei fattori correlati ad un miglior sviluppo durante gli anni dell'adolescenza sono legati all'età del gattonamento e al grado di difficoltà visiva. Alcuni bambini affetti dalla sindrome di CHARGE hanno una incapacità specifica di apprendimento come ad esempio la difficoltà nel comprendere la matematica. Molti adulti affetti dalla sindrome vivono autonomi e molti arrivano quasi fino all'età adulta.

Meg Hefner è un professore di medicina associato, Dipartimento di Medicina Genetica, Dipartimento di Pediatria presso l'Università di Medicina di Saint Louis.

Sandra L.H. Davenport è una pediatra genetista e dello sviluppo a Bloomington, MN. Lavora con i Programmi del Minnesota sui Ciechi e sui Sordi.



Nutrirsi e Deglutire

di Sara Rosenfeld-Johnson

I problemi della nutrizione sono comuni in persone affette dalla sindrome di CHARGE; le cause e la gravità dei problemi di nutrizione variano molto. I disordini più gravi sono, come segnalate dalle diagnosi mediche, "disfagia: non approvata nei casi di alimentazione per via orale." Nei casi in cui il bambino non può assumere cibo o liquidi per bocca. Alcuni studi della deglutizione sugli individui con tale diagnosi hanno identificato problemi psicologici nei meccanismi della deglutizione. Quindi, il cibo o l'ingerimento di liquidi può causare soffocamento, strozzamento, e/o aspirazione del cibo. Tali individui non possono ricevere cibi o liquidi per bocca fino a quando non è data l'approvazione medica.

La diagnosi medica per il secondo gruppo è la "disfagia": approvata solo per cibi specifici o per tessuti liquidi. Gli studi sulla deglutizione hanno identificato, basandosi sui deficit psicologici del meccanismo della deglutizione di cibi o liquidi sicuri e non. Tali individui avranno una dieta prescritta da un foniatra specializzato in terapie della nutrizione e della deglutizione. Diversi tipi di tessuti del cibo non possono essere somministrati senza diretta comunicazione del medico.

Il terzo gruppo consiste di individui con deficit muscolari uniti a disordini dovuti a debolezza e/o bassa pianificazione motoria. Il meccanismo della deglutizione è intatto in questo gruppo, ma la fase del bolo da deglutire è danneggiata/deteriorata. I muscoli degli zigomi sono deboli, si vedono le labbra e la lingua.

Vi è un problema addizionale sottostante riscontrato in quasi tutti gli individui con associazione CHARGE: i deficit sensoriali. Una completa analisi del cavo orale determinerà la presenza di iposensibilità orale, ipersensibilità orale, sensibilità orale mista, sensibilità orale fluttuante. La difesa tattile, o la risposta alla paura in presenza o in fase di posizionamento di certi tessuti all'interno della bocca, può essere sovrapposta a ciascuna di queste.

Sara Rosenfeld-Johnson è una logopedista specializzata in cavo orale presso la Talk-Tools™/Innovative Therapists International di TUCSON, AZ.

Fenotipo del comportamento

di Timothy S. Hartshorne

I bambini affetti da CHARGE sviluppano dei problemi comportamentali, alcuni dei quali possono essere descritti come quasi autistici, compulsivo-ossessivi, con difficoltà di concentrazione o tic nervosi. Vi sono potenzialmente molteplici soluzioni per queste difficoltà, la ricerca sta cercando di risolverli. Il deterioramento multi sensoriale, le frustrazioni della comunicazione, la debolezza fisica e lo sconforto sono tutti stati coinvolti. Tuttavia, alcuni bambini con abilità sensoriali più acute, comunicativa adeguata e apparentemente più entusiastici possono ancora presentare un comportamento provocatorio. Il deterioramento cognitivo si presenta in alcuni, ma non in tutti. Sembra vero che alcuni problemi neuro psicologici persistono. Una recente ricerca sostiene la permanenza di disfunzioni o problemi di spostamento, inibizione, o azioni di sostegno basate sulla attività della corteccia cerebrale pre-frontale.

Un'altra area esplorata è la presenza di disordini che rendono difficile al bambino regolare i complessi processi come il ciclo del dormiveglia, il ciclo della fame e della sazietà, la loro abilità a consolarsi, a gestire le emozioni e a pianificare l'attività motoria. Recenti ricerche hanno riscontrato la presenza di disordini del sonno significativi in più di metà di questi bambini, i quali possono avere un significativo impatto sul comportamento dei bambini. La presenza di stress e forse di disordini dati da stress post traumatico dovuti a sofferenza, a malattie, ad interventi clinici molteplici e da esperienze difficili nella scuola e a volte in casa sono anche oggetto di studio. Diversi ricercatori hanno riscontrato che l'età in cui il bambino impara a camminare è indicativo delle difficoltà comportamentali e di comunicazione. La maggior parte dei bambini affetti da CHARGE camminano a 3 anni, ma quelli che imparano più tardi si espongono a maggiori rischi. Le difficoltà comportamentali sono spesso risolte con l'assunzione di una grande varietà di medicine. I bambini affetti da CHARGE possono avere reazioni paradossali ai farmaci, spesso le medicine perdono gradualmente di efficacia. Gli interventi basati sull'analisi funzionale del comportamento riguardano le fasi di apprendimento del linguaggio, le quali non esitiamo a dire che sono molto importanti.

Timothy S. Hartshorne è un professore del Dipartimento di Psicologia presso la Central Michigan University.



Educazione

di Kathleen Stremel

E' ormai risaputo che i bambini affetti da CHARGE ottengono benefici migliori da un intervento precoce e da programmi educativi specifici relativi sia ai problemi dell'udito che della vista. Il linguaggio parlato e scritto assieme possono giovare ai bambini affetti da deficit uditivi e visivi. I bambini totalmente ciechi potrebbero aver bisogno di tecniche di riabilitazione che comprendono il tatto (es.: segnali al tatto, linguaggio di segni al tatto), movimenti e strategie sensoriali motorie. **Oggi i Primi Interventi e programmi educativi per bambini affetti da CHARGE includono una gamma di interventi educativi, inclusi i collegi, le scuole maschili o femminili, l'insegnamento a domicilio, classi separate e classi regolari. La scuola Perkins per i Ciechi è l'unica che ha una classe specificatamente per bambini con sindrome CHARGE.**



Uno sforzo coordinato tra famiglie, un primo intervento degli specialisti, e Programmi Statali per sordo ciechi (solo in USA) devono essere una priorità allorquando i bambini affetti da CHARGE ricevono servizi ben coordinati, adattamenti precoci all'ambiente,

sistemi comunicativi precoci, ed interventi all'interno del contesto delle abitudini quotidiane giornaliere in contesti verosimilmente naturali. Gli educatori dei programmi appositi per questi bambini elaborano i seguenti argomenti: gli effetti della disabilità multiple sugli esiti educativi, aspettative educative in seguito ad impianto cocleare e pragmatica nell'educazione. Vi è un grande bisogno di curricula appropriati per bambini affetti da CHARGE, così come di materiale educativo per i genitori e i fornitori di servizi qualificati.

Il National Technical Assistance Consortium (NTAC) mantiene il censimento nazionale degli individui sordo-ciechi e fornisce assistenza tecnica a progetti per sordo-ciechi in tutti gli Stati Federati. Questi servizi saranno seguiti da una nuova organizzazione chiamata National Technical Assistance e Dissemination Center for Children and Youth Who are Deaf-Blind. Il sito web per questa nuova organizzazione descrive come accedere agli indirizzi per tutti i progetti sui sordo-ciechi degli Stati Federati. I bambini affetti da CHARGE dovrebbero essere registrati all'interno del Programma sui sordo-ciechi dello Stato Federato, il quale fornisce assistenza tecnica alle famiglie e fornitori di servizi per programmi educativi appropriati e altre attività.

Kathleen Stremel è Direttore Progettuale del Centro Nazionale di Assistenza Tecnica e Disseminazione per bambini e giovani sordo ciechi, affiliato al Teaching Research Institute presso la Western Oregon University.

Riferimenti

Diagnosi Clinica e Genetica

Blake, K., Davenport, S.L.H., Hall, B.D., Hefner, M.A., Pagon, R., Williams, M.S., et al.

(1988). CHARGE association - an update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics*, 31, 159-174.

Hefner, M.A., & Davenport, S.L.H. (2002). *CHARGE syndrome: A management manual for parents, Version 2.1*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation

Vissers, L.E.L.M., van Ravenswaaij, C.M.A., Admiral, R., Hurst, J.A., de Vries, B.B.A., Janssen, I.M., et al. (2004) Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. *Nature Genetics*, 36, 955-957.

Udito

Bauer, P.W., Wippold, F.J., 2nd, Goldin, J., & Lusk, R.P. (2002). Cochlear implantation in children with CHARGE association, *Archives of Otolaryngology Head & Neck Surgery*, 128(9), 1255-1262.

Edwards, B.M., Kileney, P.R., & Van Riper, L.A. (2002). CHARGE syndrome: a window of opportunity for audiologic intervention. *Pediatrics*, 110 (1 Pt 1), 119-126.

Shah, U.K., Ohlms, L.A., Neault, M.W., Wilson, K.D., McGurit., W. F., Hobbs, et al. (1998). Otologic management in children with the CHARGE association. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 44, 139-147.

Thelin, J.W., Hartshorne, T., & Hartshorne, N. (1999). Audiologic and educational management of hearing loss in CHARGE syndrome. *Journal of Educational Audiology*, 7, 34-41.

Comunicazione

Brady, N.C., Marquis, J., Fleming, K., & McLean, L. (2004). Prelinguistic predictors of language growth in children with disabilities. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 47, 663-677.

Thelin, J.W., & Fussener, J.C. (2005). Factors related to the development of communication in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 133A,

282-290.

Yoder, P., & Warren, S. (2002). Effects of prelinguistic milieu teaching and parent responsivity education on dyads involving children with intellectual disabilities. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 45, 1158-1175.

Nutrirsi e Deglutire

Rosenfield-Johnson, S. (2001). *Oral-Motor Exercises for Speech Clarity*. Tucson, AZ: Innovative Therapists International.

Rosenfield-Johnson, S. (2002). *The Drooling Program*. Tucson, AZ: Innovative Therapists International.

Rosenfield-Johnson, S. (2005). *Assessment and Treatment of the Jaw: Putting it All Together-Sensory, Feeding and Speech*. Tucson, AZ: Innovative Therapists International.

Comportamento

Brown, D. (2005). CHARGE syndrome "behaviors": Challenges or adaptations? *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 268-272.

Hartshorne, T.S., & Cypher, A.D. (2004). Challenging behavior in CHARGE Syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*, 7(2), 41-52.

Hartshorne, T.S., Grialou, T.L., & Parker, K.R. (2005). Autistic-like behaviour in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 257-261.

Hartshorne, T.S., Hefner, M.A., & Davenport, S.L. (2005). Behavior in CHARGE syndrome: Introduction to the special topic. *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 228-231.

Nicholas, J. (2005). Can specific deficits in executive functioning explain the behavioral characteristics of CHARGE syndrome: A case study. *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 300-305.

Salem-Hartshorne, N., & Jacob, S. (2005). Adaptive behavior in children with CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 133A, 263-267.

Educazione

Stremel, K., Haynes, D., & Killoran, J. (2001). It's never too early collaborating with state early childhood programs. , *Deaf-Blind Perspectives* 9(2), 3-6.

Stremel, K., & Malloy, P.(2006). Cochlear implants for young children who are deaf-blind. *Deaf-Blind Perspectives*, 12(3), 1-8.

Suggerimenti

"Comportamenti" CHARGE: Sfide o adattamenti?

I bambini con la sindrome CHARGE sono seriamente "danneggiati" a livello multi sensoriale, essi hanno difficoltà non solo con la vista e con l'udito, ma anche con i sensi che aiutano a percepire l'equilibrio, il tatto, la temperatura, il dolore, la pressione, l'odore, insieme ai problemi legati al respiro, alla deglutizione, al mangiare, al bere, alla digestione e al controllo della temperatura. I bambini affetti da CHARGE presentano una particolare gamma di comportamenti che sono spesso descritti come "provocatori" [Hartshorne e Cypher, 2004], ed è vero che i comportamenti da parte di questi soggetti possono essere estremi, persistenti, e apparentemente paradossali.

Molti decenni di ricerche e di lavoro con i bambini affetti da CHARGE dimostrano che alcune volte i comportamenti denominati come "provocatori" sono, in effetti, risposte adattive a seri livelli di danno multi-sensoriale, risposte che aiutano i bambini a proseguire in maniera corretta [Salem-Hartshorne e Jacob, 2004]. Un approccio terapeutico-educativo che accetti e riconosca molti di questi comportamenti come conquiste, e in seguito li usi per lavorare in funzione di un ulteriore sviluppo delle capacità, cercando di ridurre i livelli di stress e aiutando i bambini a sviluppare strategie di adattamento alle proprie esperienze sensoriali, sarà di maggior successo rispetto a quelle che mirano, come prima priorità, di rimuovere tali comportamenti e rimpiazzarli con altri più funzionali [Moss, 1993].

E' importante evitare di enfatizzare gli aspetti caratteristici della sindrome e considerare piuttosto l'impatto di altri deficit sensoriali. Quando si esaminano i bambini CHARGE dal punto di vista multisensoriale, alcuni degli aspetti più imbarazzanti e preoccupanti che li caratterizzano diventano esplicativi. Anche in questo senso, si riscontrano molti comportamenti provocatori che non possono essere spiegati unicamente attraverso la prospettiva sensoriale e molti altri fattori, come il dolore, gli aspetti che riguardano la salute e l'impatto di malformazioni specifiche del cervello, le quali sono tutte una fonte importante per la ricerca. Discuterò qui innanzitutto delle prime implicazioni correlate all'equilibrio, alla vista e all'udito. Affronterò l'argomento inserendo alcuni commenti sulla integrazione sensoriale (SI) e la comunicazione, in seguito vi darò alcuni aneddoti per illustrare il tema.

Si pensa che la maggior parte delle persone affette da CHARGE abbiano poco o nessun senso dell'equilibrio dovuto al malfunzionamento o all'assenza di canali semicircolari (i recettori del senso dell'equilibrio) nelle orecchie [Admiral et al. 1998], e le anomalie del nervo uditivo (nervo craniale VIII) [Davenport, 1999]. I canali semicircolari giocano un

ruolo cruciale nell'organizzare la percezione sensoriale attraverso tutti gli altri canali sensoriali [Murofushi et al., 1997; Maynard, 2001], e così questa anomalia gioca un effetto profondo su tutte le aree del funzionamento e del comportamento per l'intera vita del bambino. Tuttavia, la sua importanza e l'impatto è solitamente sovra stimato e minimizzato, specialmente una volta che il bambino è in piedi e cammina correttamente. La Tavola I elenca molti degli effetti di queste difficoltà di equilibrio nel bambino.

Tavola I. Primi effetti di un senso dell'equilibrio debole nei bambini affetti da CHARGE

- Tono muscolare molto debole ("muscoli flaccidi")
- Debole controllo della testa e generalmente una scarsa capacità di resistenza alla gravità
- Forte insicurezza nella postura quando in piedi o seduti sulle ginocchia di qualcuno
- Una marcata preferenza a stare supini o di lato a lungo durante le attività, inclusa quella motoria
- Mobilità ritardata, quindi tendenza a movimenti particolari come dondolarsi con la testa, muoversi di lato, gattonare a cinque punte (usando entrambe le ginocchia, le braccia, e la testa in basso in cerca di supporto)
- Preferenza a stare seduti per terra con le gambe a "W" in modo tale da avere una base più larga e più sicura
- Alcuni livelli di comunicazione visiva, uditiva e alcuni stadi della capacità motoria sviluppata in posizione supina che quasi scompaiono (e devono essere ri-appresi) quando il bambino è in piedi.
- La coordinazione bilaterale può essere influenzata con la predominanza delle mani che sono così forti che l'altra parte del corpo viene ignorata, oppure la predominanza delle mani potrebbe non giocare nessun ruolo e la dominanza della vista potrebbe anch'essa essere assente
- Fatica dopo che si è tentato di resistere alla gravità (es. sedendosi senza un supporto o tenendo la testa eretta) per un periodo di tempo relativamente breve

Problemi rilevanti con il senso dell'equilibrio inibiscono lo sviluppo di un linguaggio espressivo del corpo, in quanto il controllo della postura, l'equilibrio, il tono muscolare, e la coordinazione motoria ne saranno tutti influenzati [Abadie et al., 2000]. Un senso dell'equilibrio assente è anche probabile che abbia un effetto negativo sullo sviluppo della memoria, sulla vista (in particolare la vista oculare centrale), e il processo di stimolo uditivo, i quali hanno tutti un effetto integrativo sulla parola e sullo sviluppo del linguaggio [Colby Trott et al., 1993]. Difficoltà rilevanti date dall'espressività, o la sensazione costante che gli altri fraintendano la propria comunicazione espressiva, può portare alcuni bambini a lasciar perdere, o a compiere comportamenti esplosivi che

diventano man mano imprevedibili, irrazionali, ecc.

Durante l'infanzia più tardiva e l'adolescenza, i problemi di affaticamento, di controllo della postura, il sedersi o lo stare in piedi senza supporto può essere meno evidente ma sempre presente. Alcune volte lo studente beneficerà di una sedia adatta, con braccioli e poggiatesta, possibilmente anche con uno schienale inclinato per incoraggiare un postura più attiva. Vi sarà forse maggiormente bisogno di far riposare la testa in uno o entrambi i braccioli o addirittura sul tavolino posto davanti, in modo tale da leggere o scrivere. Alcuni bambini grandi o piccini sembrano lavorare bene sul loro scrittoio anche per lunghi periodi di tempo, ma hanno anche bisogno periodicamente di alzarsi per rilassarsi o per ricaricare le loro energie per le successive esercitazioni. Potrebbero anche aver bisogno di stare in piedi per un po' in modo tale da riorganizzare il loro sistema sensoriale utilizzando comportamenti come scalciare i piedi, muovere le mani, sgranchire la schiena, iperventilare, o guardare verso la luce [Colby Trott et al., 1993]. Periodi lunghi in piedi e completamente non supportati sono spesso particolarmente difficili da mantenere.

Un tono muscolare persistentemente basso (in età adulta) è in parte una complicanza che porta a seri problemi di equilibrio. E' anche in particolare associata a vista debole, difficoltà di respirazione, ridotta sensibilità sensoriale, e quindi minore consapevolezza percettiva. Il problema è quindi incrementato dalla mancanza di motivazione a muoversi e la risultante perdita di "elasticità". Reazioni salutari, stare in piedi, dondolare, e camminare indipendentemente si sviluppano molto più tardi, come rilevato da una ricerca inglese che stabilì l'età media per camminare a 4 anni [Blake and Brown, 1993]. Quando i bambini imparano a camminare, alcuni aspetti legati al procedimento rimangono evidenti per molti anni: piedi molto distanziati, ginocchia piegate per abbassare il centro di gravità, corpo che sbanda da una lato e dall'altro dopo ogni passo, piedi che scivolano sul pavimento o piantati a terra dopo ogni passo (forse anche più volte, come scalpitando sul suolo con i piedi), e braccia tirate su come un funambolo. Alcuni bambini camminano con ripetuti movimenti circolari oscillanti della parte superiore del corpo e della testa, come per mettere alla prova la padronanza del rischio ai limiti di una postura sicura.

Un monitoraggio delle fasi da parte di un fisioterapista è importante in quanto vi è un alto rischio di sviluppo della scoliosi neuro muscolare (curvatura della spina) in età infantile e durante l'adolescenza. E' importante per ortopedici ed esperti riconoscere la natura neuro muscolare (non ossea) della scoliosi perché il tipo di trattamento è diverso. Una consapevolezza ritardata e il controllo della vescica e dei movimenti dell'intestino possono essere attribuiti ad un basso controllo del sistema nervoso dovuto, in parte, ad una perdita del tono muscolare. Non vi sembra essere, tuttavia, correlazione tra la ritardata capacità di avere cura di se stessi e livello potenziale di sviluppo.

Un tono muscolare basso è anche associato a una modalità del tatto e un senso propriocettivo (percezione di sé in rapporto al mondo esterno) molto scarso, la consapevolezza della presa, del dolore, della temperatura possono essere moderatamente presenti. I bambini spesso adottano posture specifiche (es. orizzontale, con entrambe le gambe piegate e una caviglia in su che incrocia l'altro ginocchio, o gambe leggermente incrociate, o dita rannicchiate, o pugni chiusi o braccia incrociate). Queste posture forniscono informazioni extra tattili essenziali al cervello circa dove si trovano gli arti del bambino nello spazio. Essi ci danno la conferma che sono ben fissati e che non si muovono oppure che volteggiano intorno. Paradossalmente, dopo tutto quel piantare i piedi per terra, alcuni bambini, una volta che hanno imparato a camminare, sviluppano uno stile a piedi nudi sulla punta dei piedi, i piedi nudi massimizzano l'input tattile, e stando sulle punte massimizzano la percezione interiore attraverso i piedi, le caviglie, il polpaccio, le ginocchia, le cosce ed il sedere.

Una considerazione finale sul tono, sul tatto e sul riscontro percettivo debole è il rischio che queste possano portare il bambino a fare uno sforzo eccessivo per farle funzionare e quindi adottare un tono muscolare più alto, usando dei movimenti più forti, tenersi aggrappato con eccessiva forza, ed un eccesso della forza a contatto con le persone o gli oggetti, i quali possono essere interpretati come aggressivi, rozzi, o goffi dagli altri.

Una mancanza di senso dell'equilibrio ed i problemi risultanti dal disequilibrio portano ad un significativo ritardo nei movimenti. La sicurezza della postura ed un buon senso dell'equilibrio dipendono dallo sviluppo effettivo e dal funzionamento di tre diversi ma indipendenti sistemi sensoriali (un equilibrio a "Triade"), in particolare il senso della vista, il senso dell'equilibrio, ed i sensi del tatto e della percezione interiore. Nei bambini affetti da CHARGE tutti e tre questi sistemi sensoriali potrebbero venire a mancare o deteriorarsi, cosa che spiega molto bene il lento sviluppo delle capacità motorie e della mobilità, ma ci fa anche capire come la maggior parte dei bambini affetti da CHARGE riesce ad un certo punto a rialzarsi e a camminare. Qualsiasi stimolo che serve a migliorare la prestazione dei sensi di questa Triade dell'Equilibrio può, quindi, essere considerato come dare un contributo allo sviluppo della posizione orizzontale e della capacità di camminare. Per esempio si è scoperto che, l'ippoterapia, o l'andare a cavallo a scopi terapeutici migliora l'energia, il camminare, il correre e saltare [McGibbon et al., 1998], ed hanno avuto effetti positivi sui bambini affetti dalla sindrome [Kruger, 2000].

Vi sono forti legami tra il senso dell'equilibrio e la vista [Glimcher, 1999] e problemi legati all'equilibrio che possono influenzare la capacità di mantenere un campo visivo stabile, seguire oggetti lentamente con gli occhi mentre si muovono, e differenziare se è l'oggetto o noi che ci muoviamo [Gregory, 2001]. Alcuni bambini sembrano "sfasati" qualora la loro postura è troppo compromessa, ma possono anche sviluppare altre capacità visive (e altre ancora) una volta poggiati a pancia in giù o da un lato su di una

superficie morbida. Quando crescono, i bambini utilizzano la vista residua per stare in piedi (pensate alla Triade dell'Equilibrio), essi compensano l'aver poco senso dell'equilibrio utilizzando le forti impressioni visive che hanno quando in posizione orizzontale e, specialmente, le linee verticali in una stanza (es.: angoli, i lati delle finestre, delle porte, gli angoli dei tavoli e le cornici montate sui muri). Essi possono avere molto meno equilibrio fuori casa all'aperto allorché questi forti impulsi visivi sono assenti o lontani dal campo visivo. Un risultato di tutto ciò potrebbe essere la riluttanza a uscire fuori all'aria aperta, per esempio durante l'intervallo a scuola, ed un altro potrebbe essere l'incapacità di portare a termine determinati obiettivi che potrebbero essere risolti in casa più che altrove. Per i bambini che leggono, l'uso di un tiposcopio (una cornice a forma di buca delle lettere) può essere utile per isolare una riga del testo alla volta. Allo stesso modo, l'utilizzo di una barra spaziatrice sul computer può essere molto utile al bambino, non perché la sua capacità visiva è povera ma per isolare le righe del testo sul quale sta lavorando.

Vi potrebbero anche essere legami fra il senso dell'equilibrio e l'abilità ad elaborare suoni e a sviluppare la lingua parlata [Colby Trott et al., 1993]. Per i bambini affetti da CHARGE, tutto ciò ha implicazioni ulteriori rispetto ad altre difficoltà dell'udito, ed un approccio collaborativo che accomuna un insegnante specializzato per i sordi, un logopedista, ed un ergoterapista specializzato nella terapia SI (o una qualsiasi combinazione di questi) potrebbe risultare molto utile. Le difficoltà a elaborare gli stimoli dell'udito contribuiscono all'insorgere di problemi legati alla memoria e all'apprendimento di alcune regole accademiche di base. Abbiamo tutti bisogno di muoverci in un certo senso per ascoltare, ma i bambini con problemi di equilibrio potrebbero aver bisogno di muoversi ancora di più per ascoltare e per capire, così che dirgli di "stare in piedi ed ascoltare" potrebbe essere controproducente.

Uno stimolo regolare da parte di un logopedista è molto importante per tutti i bambini affetti da CHARGE, ma questi esperti dovrebbero essere informati circa la probabilità di riscontrare in questa popolazione gravi problemi di equilibrio e di approfondire le implicazioni che essi comportano [Blake and Brown, 1993; Admiral et al., 1998; Gregory, 2001].

In aggiunta alle difficoltà visive che possono risultare da un senso dell'equilibrio non corretto, difetti oculari specifici associati a CHARGE avranno anch'essi un effetto significativo sulle capacità visive. I coloboma della retina causeranno perdite della capacità visiva, principalmente della parte superiore. Ciò significa che il bambino inizialmente apparirà completamente cieco o potrebbe semplicemente sembrare ossessivamente concentrato sulle luci chiare. Successivamente, essi potrebbero rivolgere lo sguardo verso oggetti "sottosopra" (in posizione supina con la testa tirata all'indietro e l'oggetto sopra di loro). In seguito, quando si trovano in piedi a camminare, il bambino

potrebbe aver bisogno di tirare indietro la testa in modo tale da vedere davanti a lui, questa postura potrebbe essere di aiuto per orientarsi visivamente mentre camminano ma non permette ai bambini di vedere dove mettono i piedi, ed è molto pericolosa per la postura da seduti e in piedi e per un equilibrio sicuro. Si potrebbero presentare delle necessità conflittuali nei riguardi della posizione della testa mentre si cammina, un buon equilibrio, il bisogno di una visione nitida di dove si poggiano i piedi, e la fotofobia potrebbe anche portare il bambino ad inclinare la testa in avanti e la faccia in giù, ma la testa dovrebbe anche essere tenuta indietro con la faccia in su in maniera da vedere veramente l'ambiente circostante. Se il coloboma della retina è localizzati a macula o sul nervo ottico, allora anche la vista ne sarà compromessa. Il risultato di questa combinazione di perdita di concentrazione e di visuale centrale potrebbe portare i bambini a non vedere più distintamente gli oggetti o le persone, anche se li stanno, in realtà guardando. I coloboma della retina comportano un alto rischio di distacco della retina, così che attività ad alto impatto visivo non sono consigliate. Una maggiore attenzione è anche richiesta quando i bambini compiono movimenti ritmici elevati o attività fisica. Per i bambini più grandi, i rischi di alcuni sport (trampolino, boxe, nuoto, atletica, football, etc.) dovranno essere presi in considerazione. Una inchiesta su ogni cambiamento drammatico dello sviluppo del bambino dovrebbe portare assolutamente ad un esame oftalmico [Pagon, 1999].

L'acume visivo e i campi visivi non dovrebbero essere influenzati dai coloboma dell'iride, ma tale anomalia potrebbe creare problemi a contatto con certi livelli di luce (fotofobia), problemi che possono comparire a volte anche senza la presenza di coloboma nell'iride. Indicatori di fotofobia sono lo strofinamento degli occhi o la copertura degli occhi con le braccia o con le mani, tenere la testa all'ingiù verso il pavimento a lungo anche quando fuori c'è il sole, resistenza ad uscire di casa durante il giorno, rifiutarsi di sedersi vicino alla finestra in classe, rifiutarsi di guardare gli schermi del computer accesi. Fornire occhiali da sole o una visiera o un cappello può spesso migliorare molti di questi problemi. Un apparente paradosso si nota quando i bambini che mostrano di avere dei disordini della fotofobia e hanno bisogno di informazioni visive sgranano deliberatamente gli occhi verso luci forti anche se non necessitano di ulteriori stimoli visivi (il quale potrebbe essere un indicatore della necessità di riorganizzare il sistema sensoriale dovuta a stanchezza, stress, o eccessiva stimolazione sensoriale). In altre parole, la luce forte va bene quando il bambino la necessita, ma è una terribile scocciatura quando non ne sentono la necessità.

La paralisi facciale (il nervo cranico VII) è un'altra anomalia comune che ha conseguenze sulla vista. Se le anomalie facciali sono marcate, è possibile che un occhio non si apra abbastanza (ptosi), e/o che la rima palpebrale dell'altro occhio non si chiuda più. Con la ptosi, il bambino avrà bisogno di piegare la testa indietro per vedere da sotto la palpebra superiore, possibilmente utilizzando un dito per aprire maggiormente la

palpebra. Se l'occhio non si chiude, bisognerà utilizzare il collirio per prevenire l'ispessimento ed la cicatrizzazione della cornea [Pagon, 1999]. La paralisi facciale può compromettere l'espressione visiva, questo porta ad ulteriori problemi rispetto a quelli già esistenti proprio nella comunicazione espressiva, e spesso porta ad errate aspettative negli altri. Una combinazione di paralisi facciale bilaterale e di coloboma maculare (perdita della vista centrale) porta un bambino a ridurre le espressioni del suo volto e dei suoi occhi, e di conseguenza porta ad ulteriori scompensi nella comunicazione espressiva.

Anomalie dell'orecchio e difficoltà dell'udito possono anche non essere collegate a CHARGE ma possono essere considerate nell'insieme. I tentativi di diagnosi della malattia possono essere fatti occasionalmente semplicemente attraverso l'analisi delle deformità esterne dell'orecchio [Thelin et al., 1999]. Alcune volte la forma dell'orecchio esterno può essere modificata dopo la nascita attraverso delle procedure non chirurgiche. Molto spesso la chirurgia viene usata successivamente durante il periodo della fanciullezza per facilitare l'utilizzo di ausili dell'udito, o più semplicemente per ragioni cosmetiche. Siccome la cartilagine dell'orecchio è molle e deficitaria, l'intervento chirurgico non ha sempre una buona riuscita. Il canale dell'orecchio può anche essere molto stretto, così che ostruzioni temporanee sono molto frequenti. Tali anomalie causano problemi con il montaggio ed il posizionamento delle protesi acustiche. A ciò può aggiungersi la preferenza del bambino alla posizione supina, e potrebbe essere necessario elaborare soluzioni più ingegnose (es., i cerotti o gli adesivi per bambini), o l'utilizzo di ausili di conduzione attraverso l'osso. I bambini che passano la maggior parte del loro tempo seduti di schiena rischiano che le secrezioni nasali e della bocca accumulate arrivino fino alle orecchie, rovinando gli ausili uditivi e causando il bloccaggio ed altre infezioni del canale uditivo. Una respirazione rumorosa e congestionata è un'altra caratteristica della sindrome CHARGE, che ha implicazioni sulla capacità del bambino di percepire e rispondere agli stimoli dell'udito esterni.

Accade spesso che le ossa dell'orecchio medio siano malformi [Dhooge et al.,1998], causando quindi una perdita significativa dell'udito connettivo dato dall'accumulo di liquidi nella parte media dell'orecchio [Thelin et al., 1999]. La preferenza di molti bambini nel preferire la posizione orizzontale aumenta ulteriormente il rischio di accumulo di liquidi nella parte media. La risultante perdita complessiva di udito a livello connettivo può richiedere un alto livello di amplificazione. Tali livelli non fanno che aumentare le difficoltà causate dagli effetti controproducenti di protesi acustiche mal posizionate e di posture scorrette.

In aggiunta alle perdite dell'udito, la maggior parte dei bambini CHARGE mostrano una sensibile perdita dell'udito a livello dei nervi sensoriali dovuta alle malformazioni della coclea [Dhooge et al., 1998; Thelin et al., 1999]. Gli impianti cocleari sono ora a

disposizione anche di alcuni bambini affetti da CHARGE, con vari livelli di riuscita. [Weber et al., 1998, Stjernholm, 2003].

Vi sono specifiche anomalie del sistema nervoso centrale associate a CHARGE, come ad esempio i nervi uditivi anomali (nervo craniale VIII), i quali congiungono la coclea alla corteccia cerebrale e la corteccia cerebrale al cervello. Tali anomalie possono causare l'Elaborazione di un Disordine Centrale Uditivo (Central Auditory Processing Disorder - CAPD). Il significato e le implicazioni di queste anomalie è ancora oggi oggetto di studio [Thelin et al., 1999]. Le manifestazioni di CAPD più comuni viste finora sono le difficoltà a percepire un particolare segnale quando intorno c'è rumore, e problemi relativi all'elaborazione e alla comprensione del linguaggio parlato.

La disfunzione dell'integrazione sensoriale (SI) sembra riguardare anch'essa la sindrome CHARGE, si riscontrano comunemente problemi causati anche da sistemi di sensori lesi e poco modulati. Molti comportamenti, alcuni dei quali apparentemente contraddittori, potrebbero indicare la necessità di considerare l'ipotesi SI o il trattamento attraverso un ergoterapista specializzato. Vedi Tavola II.

TAVOLA II Segnali di Integrazione Sensoriale (SI) Problemi relativi ai bambini affetti da CHARGE

- Respingere i tessuti presenti nella bocca escluso il cibo sotto forma semi liquida (passati di verdura ecc), ma masticare qualsiasi tipo di oggetto-non alimentare come, per esempio, pietre, legno, stoffa, terra.
- Assenza di masticazione e attività del mordere di cibi solidi, ma eccesso di masticazione e attività del mordere di oggetti-non alimentari, e spesso con persistente digrignare dei denti.
- Respingere certi stimoli del tatto come se facessero male, e una non apparente consapevolezza verso altri impulsi al tatto che per alcuni potrebbero essere dolorosi!
- Nei primi tempi, insicurezza elevata nella postura quando seduti o in piedi o quando spostati dalla propria postazione in maniera imprevedibile da un adulto, ma piacevolmente collaborativi verso esperienze di forti movimenti ritmici (es.: cullare, saltare, dondolarsi).
- Gravi problemi di regolazione dei livelli di eccitamento, spesso descritti come periodi di iper-attività frenetica e di sovra-eccitazione e stress, ma anche improvvisi periodi di apparente apatia.
- Soglie estremamente alte di sopportazione del dolore.
- Uso inconsistente o inappropriato della pressione quando si tocca o si afferra con le mani, spesso descritto come se il bambino fosse "rozzo" o "disordinato" o "aggressivo", in generale, movimenti poco raffinati.
- Tardiva consapevolezza dei movimenti dell'intestino e della vescica.
- Ritmi del sonno disturbati.

-
- Comportamenti che richiedono e forniscono impulsi sensoriali molto forti come mordersi o graffiare, scarnire la pelle, volteggiare, dondolarsi, saltare, stringere le spalle, dondolare le gambe, iperventilare, colpirsi, come per trovare un modo per riorganizzare il corpo.

Alcune tecniche tipiche suggerite da un terapeuta a seguito di un intervento includono il protocollo dello spazzolamento (tecnica di rilassamento), la compressione ritmica delle mascelle, il massaggio profondo dei tessuti, lo stimolo vibro tattile, una ampia gamma di attività motorie, e l'utilizzo di vestiario pesante. Una varietà di risultati può essere anticipata grazie all'utilizzo di queste tecniche, incluso il perfezionamento della capacità del bambino di sperimentare le informazioni sensoriali date dall'ambiente, il tono muscolare, la consapevolezza e la tolleranza al tatto, il livello di attenzione e la diminuzione delle distrazioni, il ridotto bisogno di assumere comportamenti autolesionisti, il miglioramento dei ritmi del sonno, le quali in generale aumentano la capacità del bambino di rimanere sia concentrato sia calmo in situazioni di stress [Wilbarger and Wilbarger, 1991; Stock Kranovitz, 1998; Deuce, 2002; Larrington, 2002].

Questo tipo di prospettiva SI potrebbe essere necessaria, regolarmente o periodicamente, durante tutto l'arco della vita dell'individuo e non dovrebbe mai essere considerata come una fase unica e irripetibile. L'esperienza suggerisce inoltre che ciascun individuo affetto da CHARGE beneficerebbe di gran lunga di un programma regolare SI sotto la supervisione di un ergoterapista qualificato. Allorquando si richiede una valutazione SI è importante elencare i comportamenti specifici che hanno portato a sospettare la presenza di difficoltà sensoriali integrative cosicché il terapeuta sarà aiutato in anticipo ad individuare i punti chiave [Maynard, 2001].

Molti bambini affetti da CHARGE necessitano di tempi lunghi per elaborare le informazioni, e spesso sviluppano tecniche che utilizzano per stabilire una forte "base" fisica, emotiva, percettiva e cognitiva ogni volta che devono rispondere. Un livello di insegnamento buono dipende spesso dall'accondiscendenza a tale necessità e dal tempo impiegato a far notare al bambino la tua medesima presenza, la tua identità, cosa farete assieme, come e dove sarà trascorso il tempo, e così via. Il bambino potrebbe necessitare di più tempo, e di maggiore assistenza, in modo tale da stabilire una forte e stabile base di appoggio come prima priorità nell' interazione comunicativa con l'esterno.

Tutti e ciascuno di questi modi comunicativi sono appropriati ai bambini affetti da CHARGE. Ogni bambino deve essere considerato come un individuo, e l'esposizione ad una varietà di modalità di comunicazione (in particolare quelle che prevedono l'uso sistemi oggettivi simbolici, disegni, o simboli pittorici) è spesso utile, in quanto permette al bambino di fare una scelta rispetto a quale dei modi preferisce, i quali possono

differenziarsi sia dal punto di vista della ricezione sia della espressività. Come esempio, alcuni bambini imparano a capire la lingua parlata (spesso con enfaticizzazioni), ma si esprimono prevalentemente tramite il linguaggio dei segni - ciò non deve essere considerato come una cosa bizzarra o non logica ma semplicemente come un riflesso di come ciascuna delle anomalie CHARGE presenti in Tavola III può porre degli ostacoli alla produzione di una base linguistica chiara e articolata.

A dispetto di una lista così allarmante, la parola è spesso la modalità di espressione preferita per la maggioranza dei bambini, nonostante essi imparino anche ad usare deliberatamente altri segni o simboli pittorici come base di supporto addizionale e compensativa di una povertà di articolazione del linguaggio. Molte delle anomalie date da CHARGE, se escludiamo le lesioni della vista e dell'udito, comportano anche delle conseguenze sulla comprensione e sull'utilizzo espressivo della lingua dei segni. La capacità di utilizzare i segni può essere compromessa da uno scarso funzionamento del tatto, dall'auto percezione, dal tono muscolare basso, dai gravi problemi di equilibrio e disprasia, che sembra essere un problema per molti di questi bambini [Maynard, 2001; Nicholas, 2005]. I Disordini del Processo Uditivo Centrale includono le difficoltà della percezione e della comprensione della lingua parlata.

TAVOLA III. Ostacoli ad una Chiara Articolazione della parola in bambini con sindrome CHARGE

- Disfunzioni dell'udito
- Disfunzioni della vista
- Paresi facciale
- Basso tono muscolare
- Senso del tatto impoverito
- Palatoschisi orale-facciale
- Lingua ingrandita
- Movimento della lingua scarso
- Mandibola abbassata
- Anomalie della laringe e della faringe
- Difficoltà respiratorie
- Difficoltà di deglutizione
- Anomalie dei denti
- Capacità di masticazione immatura e/o disarticolata

Molte persone affette da CHARGE, inclusi coloro che sembrano padroneggiare discretamente il linguaggio, dimostrano di avere difficoltà a memorizzare i vocaboli, a iniziare uno scambio di idee, a utilizzare espressioni articolate nelle forme astratte del linguaggio parlato e di quello dei segni. I problemi che sorgono in questa prima fase possono essere dati da specifiche anomalie cerebrali (Nicholas, 2005). L'assimilazione di

una modalità di comunicazione attraverso strumenti concreti (es., oggetti, simboli, disegni, frasi), possibilmente sotto forma di Libro della Comunicazione, può essere di enorme aiuto in caso di necessità, durante la fase di iniziazione, nel chiarire i significati, e in generale nello spronare una capacità comunicativa più sicura, animata e fluente.

I seguenti aneddoti sui bambini affetti dalla sindrome CHARGE sono esemplificativi di comportamenti che erano stati inizialmente considerati "provocatori" da parte della famiglia e della scuola ma che poi divennero, da un punto di vista multisensoriale basato sulle ricerche scientifiche, "non provocatori". In molti di questi esempi, vi era una forte necessità di fare una valutazione e una programmazione SI assieme alle altre strategie menzionate:

- Un bambino piccolo al quale era stato detto di stare seduto appoggiato con la schiena e al quale era stati dati oggetti stimolanti, stava praticando e sviluppando le sue capacità di muoversi e di orientarsi, usando la vista ed il tatto per esplorare gli oggetti, in maniera molto creativa. Mentre faceva ciò aveva bisogno di sdraiarsi sul pavimento ogni 10-20 minuti per riorganizzare il suo sistema sensoriale durante il quale si verificarono brevi episodi di stereotipi e di iperventilazione.
- In un asilo, un bambino si faceva spesso male da solo quando veniva distratto o sovra eccitato da stimoli accidentali e movimenti d'aria causati da persone che camminavano ripetutamente attorno al suo seggiolone. Quando il seggiolone fu piazzato al sicuro contro il muro, egli diventò meno autolesionista e più disponibile all'interazione con gli altri.
- Molte persone furono colpite allorquando un giovane ragazzo cominciò a insistere sull'idea inusuale di portare ogni giorno dei cerotti stretti attorno alle punta di ogni singolo dito delle sue mani inclusi i pollici. Egli esprimeva questa necessità di maniera tale da ottenere maggiori attenzioni e da allargare la sua base sensoriale, stimoli che lo aiutarono a controllare maggiormente la postura e a raffinare la cura delle mani e delle dita.
- Ogni mattina in una scuola materna un allievo si rifiuta di sedersi per terra con il resto della classe a guardare l'insegnante mimare una storia. Quando gli venne finalmente data una sedia, l'allievo si sedette e ascoltò con notevole interesse e maggiore partecipazione.
- Molti bambini che erano incapaci di sedersi su seggiole normali e che partecipavano ad attività per un prolungato periodo di tempo mostravano di avere un livello di attenzione, di capacità visiva, motoria e cognitiva maggiore allorquando gli venivano fornite sedie con braccioli e poggia piedi. Uno dei bambini usava raramente i braccioli ma si appoggiava invece molto con le gambe aperte e i fianchi tesi contro i lati della sedia, in modo tale da riuscire ad ottenere

il necessario equilibrio per muoversi in maniera funzionale in posizione eretta sulla sedia.

- Una bambina molto indisciplinata causò l'interruzione della lezione così che la classe fu costretta ad ascoltare mentre si dilungava per oltre 30 minuti con l'insegnante usando il linguaggio dei segni. Quando l'insegnante decise di chiedere alla studentessa di agire durante le pause di interruzione (cercare una penna, aprire la porta, prendere un libro, portare dei fogli alla direzione), le attività disturbanti cessarono notevolmente.
- Un adolescente amava, ed era anche molto dotato in questo, il calcio durante l'ora di ginnastica, non voleva o non poteva giocare all'esterno per la mancanza di forti indicatori verticali visivi che lo aiutassero con l'equilibrio. La capacità di partecipare a tali complesse attività fisiche all'esterno non si sviluppò fino a quando non gli furono assegnati significativi strumenti di accomodamento.
- Un altro adolescente non voleva andare all'esterno durante l'intervallo per problemi dati dal bagliore e dalla fotofobia che limitava la mobilità e il senso di orientamento, così come anche la partecipazione alle conversazioni in Lis. Questa difficoltà fu ad un certo punto risolta provvedendo a fornirgli degli occhiali da sole ed una visiera.
- Durante la fase di orientamento e le sessioni di apprendimento alla mobilità, un adolescente si rifiutava di stare in piedi e di ricevere istruzioni in lingua parlata/scritta, ma il problema fu risolto allorquando allo studente fu permesso di ritrovare l'equilibrio appoggiandosi contro un palo o un albero o un muro, o mettendo una mano sulla spalla dell'istruttore durante la conversazione.

Ci troviamo davanti ad un dibattito molto acceso sul "comportamento CHARGE" all'interno delle famiglie e tra i professionisti, ad oggi un livello di attenzione maggiore sul comportamento sta emergendo da più parti del pianeta. Vorrei ricordare a Voi tutti le enormi difficoltà che i bambini affetti da CHARGE incontrano per ogni cosa che fanno e, di conseguenza, degli alti livelli di stress con i quali devono imparare a convivere per tutta o quasi la durata della loro vita. Il tempo trascorso a cercare di ridurre il livello di stress e a cercare di dare ai bambini gli stimoli necessari per imparare a sbrigarsi da soli, è uno dei regali più grandi che possiamo offrirgli, ed anche uno dei favori più grossi che possiamo farci come componenti della famiglia, come educatori, come esperti.

David Brown*

Servizi per Sordo ciechi della California
San Francisco, California

*Corrispondenza con: David Brown, California Deaf-Blind Services, 5016 Mission Street, San Francisco, CA 94112.

E-mail: davidbrown1234@hotmail.com

© 2005 Wiley-Liss, Inc.

Accogliere un bambino affetto dalla sindrome CHARGE in classe. Una prospettiva sul comportamento

Di Laurie S. Denno, MA, BCBA
Analista del comportamento

I bambini affetti dalla sindrome CHARGE sono per prima cosa dei bambini. Anche se la loro condizione genetica è rara e i danni sensoriali molteplici, la maggior parte dei loro comportamenti sono simili a quelli degli altri studenti. Essi possono attirare le attenzioni o fare i capricci se non ottengono ciò che vogliono; possono buttare del materiale a terra o piangere se la mansione risulta troppo complicata; essi possono intrattenere qualsiasi tipo di comportamento distruttivo o indesiderabile pur di ottenere le attenzioni degli adulti e degli altri compagni. Tali comportamenti rispondono generalmente bene ad un trattamento appropriato basato su una approfondita analisi funzionale dell'umore. Un analista del comportamento dovrebbe essere avviato appositamente per aiutarli a superare tali meccanismi contorti. Un analista del comportamento osserverà lo studente e parlerà con il team e con la famiglia. L'analista raccomanderà il trattamento ideale, disegnerà un piano d'azione, istruirà lo staff e i membri della famiglia affinché siano messe in atto le procedure e portati a termine gli obiettivi, seguendo una linea di trattamento regolata in base all'esito finale. Per essere più incisivi, il trattamento analitico educativo richiede un impegno costante e duraturo. **Se non siete in contatto con un analista del comportamento, potrete ottenere il nome di un analista consultando il sito www.BACB.com e cercando un analista iscritto all'Albo più vicino alla vostra città o al vostro quartiere. Potete anche chiamare le organizzazioni che si occupano di bambini e adulti disabili come ARC, Easter Seals Foundation, l'ospedale per bambini o i dipartimenti universitari specializzati in disabilità presso gli ospedali e i dipartimenti di educazione e psicologia presso l'università a voi più vicina.**

I bambini affetti dalla sindrome CHARGE manifestano un dato numero di comportamenti inusuali e diversi da quelli evidenziati poc'anzi. Alcuni sono molto gravi e richiedono cure particolari, come l'intervento psichiatrico o medico. Tali comportamenti includono:

- un elevato grado di ansia e di nervosismo
- domande ripetitive circa lo stesso argomento
- comportamento inflessibile
- rabbia verso cambiamenti repentini o interruzione del normale iter o della routine
- comportamenti ripetitivi non funzionali (OCD)- (stereotipie)
- aggressività o comportamenti autolesionisti come risultato di interruzione di stereotipie
- crisi

- comportamenti tipo autistico
- problemi nell'addormentarsi e nel restare addormentato

Il modo migliore per superare questi comportamenti è di lavorare insieme con la famiglia per costruire una risposta adeguata. Le comunicazioni di modifiche al programma, la ripetitività dei fatti, delle regole ed il loro rafforzamento operano insieme al superamento dell'ansia di cambiamento rispetto alla routine. Il tempo per rilassarsi e per stare assieme (che non significa una pausa - vedi l'articolo di David Brown) può alleviare le molte difficoltà riscontrate durante la fase di approccio. La maniera migliore è quella di "lavorare intorno" ai comportamenti piuttosto che cercare di reprimerli. In generale, un riscontro negativo, il rimprovero, la punizione fisica non sembrano avere alcun effetto positivo nel cura di questi bambini.

Lista di controllo delle cause dei comportamenti CHARGE

Martha M. Majors, M.Ed., Insegnante per Sordo ciechi
 Pam Ryan, M.A., CAGS, Psicologa accreditata dell'età evolutiva

Ogni comportamento accade per una ragione. I bambini affetti dalla sindrome CHARGE presentano molti fattori complessi che influenzano l'esito comportamentale. Molti cambiamenti improvvisi, inaspettati, del comportamento sono dovuti a fattori clinici. Il seguente è un elenco che può aiutare lo staff che lavora per questi bambini ad aumentare la loro consapevolezza delle ragioni per cui tali comportamenti si verificano.

- Il bambino ha dormito abbastanza?
- Il bambino ha mangiato a sufficienza?
- Il bambino è stato visitato da dottori per la sinusite, le infezioni dell'orecchio e costipazione?
- Il programma del bambino è stato studiato per prevenire l'affaticamento?
 - Il bambino ha seguito molte lezioni in una sessione consecutiva e non riesce a prestare attenzione a lungo senza fare una pausa?
 - Il bambino ha vissuto a diverse riprese problemi di vista e di udito e deve quindi lavorare di più per ottenere un risultato migliore di comunicatività e di curriculum, essendo finora i risultati ottenuti quelli di poca attenzione, esplosioni di rabbia o mutismo?

- Hanno i bisogni uditivi/visivi/sensoriali del bambino finora trovato riscontro di maniera tale che lei/lui ora rispondono attivamente alle esercitazioni durante la lezione in classe?
 - Il testo è accessibile?
 - L'ambiente è rumoroso?
 - Il sole o il rumore all'esterno sono fastidiosi?
 - Il banco del bambino è di disturbo per il passaggio dei bambini in aula?
 - Sono funzionanti le batterie dei supporti uditivi/le unità FM funzionano?
 - Gli occhiali sono in buono stato e puliti?

- Se il bambino fa riferimento alla lingua dei segni, ciò è disponibile ovunque si trovi il bambino durante il giorno

- Otteniamo un riscontro nella comprensione del sistema comunicativo in periodi di stress tramite disegni, quaderni di appunti, libri con testi e commenti brevi (fai un respiro breve, chiedi aiuto, chiedi silenzio, ecc.). Sono questi ultimi sempre a disposizione del bambino?

- Il programma è flessibile?

Le reazioni del bambino su una o tutte delle cause di cui sopra potrebbe consistere in:

Aumento dell'ansia

Aumento di tipi di comportamento e di pensiero ripetitivi e non funzionali,

Aumentata curiosità verso ciò che deve succedere e su ciò che è successo, ecc.

Aumento dei livelli generici di eccitamento

Scatti d'ira, mutismo, agitazione generale

Diminuzione della capacità di comunicare con chiarezza e a difendersi

Comportamenti auto stimolatori: mordersi le unghie, pressioni sulla pelle, sui capelli e sul corpo

Caratteristiche fisiche dei bambini con sindrome CHARGE

Maryann M. Girardi, PT, DPT, ATP

I bambini con associazione CHARGE presentano caratteristiche fisiche che influenzano le loro performance motorie. Tali caratteristiche interagiscono le une con le altre influenzando l'equilibrio del bambino e la sua capacità ad interagire con l'ambiente. Tratteremo qui di seguito tali caratteristiche, le loro reciprocità e le innumerevoli possibilità di espansione:

Tono muscolare debole

Il tono muscolare viene definito come “la capacità di resistenza a impulsi passivi” . Ci chiediamo se, quando il muscolo viene stimolato, resiste al movimento (toni alti), si attiva insieme ai movimenti (toni normali) oppure si muove velocemente senza tensione (toni bassi). Il tono muscolare è involontario e non dovrebbe essere confuso con la forza. Un tono muscolare basso è più resistente alla contrazione e difficilmente riesce a mantenerla in egual misura rispetto ad un tono muscolare normale. Ciò significa che i bambini con associazione CHARGE potrebbero non essere in grado di stare seduti per un prolungato periodo di tempo come i loro compagni. Ciò richiede un cambio di postura ci ogni 30 minuti circa. Questi cambiamenti comprendono stare in piedi e lavorare sopra superfici più alte (così che non siano costretti necessariamente ad inclinare la testa), appoggiarsi con lo stomaco per terra (in modo tale da ottenere una posizione più stabile) con gli esercizi davanti a loro, e sedersi su di una sedia più confortevole, come un pouf imbottito o sedia reclinante in modo tale da diminuire la intensità dello sforzo fisico richiesta per stare seduti.

Deterioramento visivo

La diminuzione del campo visivo (buchi della retina, perdita della vista superiore, coloboma retinico) e la diminuzione dell'acume sono fattori di deterioramento visivo che influenzano le performance motorie.

Le informazioni visive sono usate per guidare le performance muscolari, i movimenti e sono anche una componente dell'equilibrio. Allorquando vi è una diminuzione delle informazioni visive, la qualità e/o la capacità di muoversi ne sono influenzate. Consultando uno specialista della vista si può arrivare a capire le origini del deterioramento visivo e il modo migliore per risolverlo al meglio. Le soluzioni sono quelle di garantire una adeguata illuminazione, aumentare il contrasto dei bordi/lati degli oggetti e fornire dei fogli di carta speciali con righe molto alte.

Anomalie dello scheletro

Le anomalie della spina dorsale sono spesso presenti e includono fusioni congenite della spina dorsale, cifosi e scoliosi. Molti hanno il torcicollo e riescono ad usare meno le

spalle. Ciò influenzerà la loro capacità di:

- 1 Ruotare la testa, ossia muovere il tronco per intero per vedere da un lato all'altro
- 2 Alzare la testa per guardare in alto (per sopperire alla perdita del campo visivo superiore)
- 3 Mantenere il tronco rialzato con la testa in posizione eretta
- 4 Alzare le braccia – essi spesso non riescono ad alzare le braccia al di sopra delle spalle

Tutti gli oggetti dovranno essere sottoposti al bambino tenendo conto dei limiti fisici della postura del bambino. Gli adattamenti alla posizione seduta durante la lezione in classe sono necessari per poter accedere pienamente al materiale. Consultandovi con un fisioterapista e con un ergoterapista otterrete i consigli giusti per apportare le opportune modifiche a favore dello stato di salute del bambino.

Anomalie del sistema vestibolare

Le anomalie del sistema vestibolare pressoché onnipresenti nei bambini affetti da CHARGE inibiscono la capacità di individuare i movimenti del corpo e la posizione nello spazio. Il sistema vestibolare è importante per mantenere la posizione eretta ed è parte integrante del sistema di equilibrio.

L'equilibrio

La capacità del corpo di mantenere l'equilibrio comporta un complesso meccanismo che sfrutta normalmente gli impulsi provenienti dalla vista, dai muscoli, dalle giunture e dal sistema vestibolare. Tutte queste informazioni vengono elaborate dal cervello e trasformate in azioni motorie (i movimenti). I bambini affetti dalla sindrome CHARGE presentano problemi relativi a tutte questi aspetti. Essi sviluppano una graduale diminuzione della percezione visiva e vestibolare. Dato il tono muscolare basso e le anomalie dello scheletro, le informazioni provenienti dai muscoli e dai recettori delle giunture anch'essi diminuiscono gradualmente. La capacità di elaborare queste informazioni può anch'essa diminuire. Il risultante effetto motorio è influenzato anche dalla diminuzione del tono muscolare e dal livello di degrado visivo. Il tempo di risposta motoria può aumentare. La stabilità delle giunture diminuisce ed è difficile da mantenere. Le informazioni visive non dirigono i movimenti a sufficienza. Alcune volte i bambini cadono a terra o chiedono di distendersi sul pavimento per un po'! La capacità di muoversi può essere diversa all'interno (muri che servono da segnale visivo) piuttosto che all'esterno, ciò è causato dai diversi segnali visivi (muri, porte) e/o dal grado di superficie (pavimento, prato).

Gli apparecchi possono servire a migliorare le informazioni sensoriali disponibili le quali a loro volta possono a turno aumentare la capacità di equilibrio. Questi includono aumento dell'illuminazione e l'uso di contrasti di colore per definire i lati delle scale, i

marciapiedi, o altri cambiamenti della superficie che aumentano le informazioni visive. Affinché le prestazioni che richiedono il raggiungimento dell'equilibrio, come camminare su di una trave (modificata per aumentare il campo di informazione visiva), andare sui pattini a rotelle o guidare una moto abbiano esito positivo, è necessario garantire un ambiente sicuro ed una garanzia di soccorso maggiore. Aiutiamo a raggiungere gli obiettivi con sempre meno ripetitività nello sforzo, le reazioni di equilibrio positive possono essere "imparate". Consultatevi con un fisioterapista per fornire allo studente l'adeguato alloggiamento.

Informazioni sulla sindrome di CHARGE: Ergoterapia (OT)

Anna Shinkfield, OTR/L

Quando lavoriamo con uno studente affetto dalla sindrome CHARGE, molti dei trattamenti di ergoterapia tipici necessitano di essere alterati o modificati.

Per esempio, è vantaggioso per lo studente che le sessioni siano predisposte con:

- Una attività di routine tra una sessione e l'altra
- Una tabella visiva (disegni o simboli) di modo tale che lo studente diminuisce l'ansia, o di modo tale da anticipare ciò che avverrà in seguito.
- Fornire un "traguardo" per il bambino di modo da integrare tutte le mansioni
- Fornire motivi di distrazione minimi visivi e uditori
- Organizzare pause sensoriali durante la sessione

Ciascuno studente affetto da CHARGE è un caso unico e richiede una valutazione piena da parte di un team per determinare quali adattamenti e quali modifiche avranno probabilità maggiore di avere successo. Idealmente, il team al completo include i genitori, gli insegnanti e gli educatori, i logopedisti, i fisioterapisti ed altri specialisti della età evolutiva. In aggiunta, le informazioni date dai numerosi specialisti medici (es., oftalmologi, audiometristi, neurologi, cardiologi) devono essere a disposizione e prese in considerazione. Se possibile, uno specialista del comportamento dovrebbe essere invitato a far parte del team. Lo specialista del comportamento potrebbe offrire suggerimenti su come adeguare l'ambiente circostante come provvedere in caso di comportamenti negativi.

Alcune delle caratteristiche presenti nella sindrome CHARGE che necessitano di attenzione di esperti di ergoterapia sono:

- Malformazioni dell'osso e dei muscoli della mano
- Aumento della tensione e accorciamento dei muscoli nell'area delle spalle
- Tono muscolare basso risultante in giunture deboli

- difficoltà a tenere in mano una matita o una penna
- ipotonia della parte superiore del corpo
 - stanchezza più frequente paragonata a quella dei compagni
- diminuzione della mobilità delle spalle (molti non riescono ad alzare le braccia al di sopra del livello delle spalle)

Tali anomalie possono inibire la capacità del bambino di completare le mansioni, incluse quelle della vita quotidiana, linguaggio dei sordi e espressività tramite l'uso delle mani, la scrittura, ed altre attività motorie legate all'ambiente della scuola. E' importante considerare quello che viene chiesto al bambino di fare e se egli è fisicamente in grado di eseguire l'ordine. La consapevolezza dei limiti di ciascun bambino è importante per organizzare le attività del giorno.

Un'altra area che forse necessita di essere analizzata diversamente per quanto riguarda la sindrome CHARGE è la struttura di base del quotidiano. Per poter godere di un maggiore coinvolgimento nel programma e per anticipare e prepararsi alle esercitazioni, cercate di mantenere il controllo degli eventi che accadono durante il giorno e durante le sessioni terapeutiche. Una stretta collaborazione tra gli esperti SLP e le altre terapie Vi incoraggeranno a riassumere i momenti di maggior successo nella comunicazione raggiunti durante le sessioni di routine.

Terapia della parola e del linguaggio

Lisa Anne Guerra, MS, CCP-SLP

Gli studenti affetti dalla sindrome CHARGE vengono sottoposti a terapie del parlato e del linguaggio che li aiutano ad espandere le loro capacità linguistiche recettive/espressive, quelle sociali/pragmatiche ed, in alcuni casi, la capacità di elaborazione di un discorso su tematiche disparate. La valutazione e il trattamento da parte dei logopedisti e dei foniatristi si differenziano nei riguardi di uno studente affetto dalla sindrome di CHARGE rispetto agli altri pazienti. L'approccio deve essere di gruppo, coinvolgendo eventualmente l'insegnante, i genitori, l'insegnante d'appoggio dei bambini con problemi visivi, i foniatristi, gli ergoterapisti ed i fisioterapisti. L'esperto del linguaggio e della parola (SLP) integrerà i fattori visivi, uditivi, sensoriali, comportamentali e le informazioni relative a ciascuno studente basandosi sulle diagnosi di ciascuna delle rispettive discipline.

Nei confronti di questi studenti, un approccio basato sulla **comunicazione totale** funziona meglio. *Comunicazione totale* significa incorporare il linguaggio parlato, gli esercizi vocali, gli oggetti, i simboli tangibili, il linguaggio del corpo, i gesti, la lingua

dei segni, il linguaggio dei segnali del tatto, le fotografie, i tratteggi (es. i simboli pittorici di Mayer-Johnson) ed il testo in Braille a seconda del profilo del singolo studente. L'approccio della comunicazione totale dovrebbe essere usata per trasmettere informazioni allo studente e allo stesso modo da parte dello studente per comunicare. Si dovrebbe ricordare ai genitori che imparare i segni (spesso sono la prima cosa che il bambino impara) non significa che il bambino non sarà in grado di imparare a parlare o usare qualsiasi mezzo di comunicazione!

Un esperto della parola e del linguaggio deve poter valutare il bambino affetto da CHARGE come un qualsiasi individuo, tenendo in considerazione le caratteristiche strutturali, anatomiche e psicologiche della sindrome, così come le necessità di posizionamento, i bisogni sensoriali e il comportamento del bambino. Molto spesso uno studente non è capace a sbrigare e/o portare a termine un obiettivo a causa della patologia. Ciò può essere interpretato come inadempienza o mancanza di intendimento anche quando non si tratta di nessuna delle due. Per esempio, quando gli viene presentata una nuova mansione, lo studente potrebbe voler esplorare l'attività in quei termini e non invece dover portare a termine gli obiettivi solo per quanto è capace a fare.

Lo studente affetto da CHARGE beneficia di **abitudini radicate**, nel senso che la maggior prevedibilità gli consente di diminuire l'ansia e quindi di assicurare maggiore disponibilità all'apprendimento. Lavorando in stretta collaborazione con il team permetterà agli esperti della parola e del linguaggio di stabilire un buon rapporto con lo studente e portare al massimo della crescita le capacità comunicative dello studente.

Assistenza Tecnica (TA) a bambini con perdite di udito e di vista (sordo ciechi)

Betsy McGinnity, M. Ed.

La maggior parte dei bambini affetti dalla sindrome CHARGE presentano diversi gradi di perdita dell'udito e della vista. Ciò è riferito ad una sordo cecità anche quando vi è un fattore di vista e/o di udito residuale. I bambini sordo ciechi richiedono particolari procedimenti educativi che assicurano la riuscita del loro potenziale. Ciò significa che gli approcci usati per i bambini che hanno solo problemi di perdita dell'udito o solo della vista non sono sempre sufficienti. Anche i bambini con un vista ed un udito buono ricevono informazioni dai sensori distorte o incomplete. Per poter beneficiare delle cure, i bambini affetti da CHARGE richiedono un significativo supporto e modifiche al programma.

La maggior parte dei bambini sordo ciechi frequentano le scuole del distretto locale. Dato che la sordo cecità è una disabilità con una incidenza molto bassa, un distretto

locale può anche non aver mai avuto a che fare con uno studente sordo cieco e potrebbe non sapere come gestire il caso. **L'assistenza tecnica sia dello Stato Federale sia del Progetto Nazionale per i Sordo ciechi permette ai distretti locali di individuare l'insegnamento e l'appoggio necessario a far crescere questi bambini.** L'assistenza tecnica è un processo che permette di congiungere la conoscenza e l'applicazione della ricerca scientifica alla soluzione di un "dato" problema. L'assistenza tecnica è finalizzata ad aiutare i clienti a sviluppare o migliorare i sistemi, le organizzazioni, i programmi e l'esito (NECTAC, 1989).

I programmi statali e nazionali sono specializzati sui sordo ciechi e sull'addestramento degli insegnanti sia nuovi che veterani circa i bisogni particolari degli studenti sordo ciechi, sulle diagnosi appropriate e sulle tecniche di insegnamento maggiormente efficaci.

Programmi Statali sui Sordo ciechi

- assistere i bambini e le loro famiglie in ogni Stato. Per trovare un progetti nel tuo Stato, contatta DB-LINK (800) 438-9376) www.dblink.org (link "People and Programs")
- offrire formazione, supporto e consulenza agli insegnanti, ad altri membri del team e alle famiglie
- lavorare con lo Stato e le Autorità Locali affinché essi forniscano i servizi appropriati ai bambini sordo ciechi.
- Consultare un Consulente familiare offra sostegno ed una rete di contatto più ampia per le famiglie

Consorzio Nazionale sui Sordo Ciechi (NCDB) <http://nationaldb.org/>

- lavora, a livello nazionale, per identificare i bisogni dei bambini e dei giovani che sono sordo ciechi
- fornisce una vasta gamma di assistenza tecnica per venire incontro alle famiglie, ai fornitori di servizi e alle agenzie
- rafforza le competenze dei fornitori di servizi e delle agenzie che si occupano dei bambini e dei giovani adulti sordo ciechi e delle loro famiglie
- aumenta la partecipazione attiva della famiglia alle fasi della crescita del bambino
- collega i programmi di ricerca allo Stato, ai fornitori locali di servizi e alle famiglie

DB-LINK e NCDB <http://nationaldb.org/ISDefault.php>

- Facilita lo scambio di informazioni e di pratiche tra agenzie, organizzazioni e individui
- Fornisce risorse e servizi personalizzati a chiunque necessiti di informazioni

riguardanti i bambini sordo ciechi attraverso il numero verde (800) 438-9376 e su internet

- Aiuta i genitori, gli insegnanti e altri fornendo informazioni che incoraggiano la capacità, le strategie, e la sicurezza necessaria a far crescere e curare i bambini sordo ciechi
- identifica, coordina e dirama, a costo zero, informazioni relative ai bambini adolescenti sordo ciechi dall'infanzia fino alla gioventù

Informazioni sulla vista tipica della sindrome CHARGE

Donna Bent

Specialista abilitata di Orientamento e Mobilità

Insegnante abilitata sulle Disfunzioni Visive

I bambini affetti da CHARGE hanno spesso disfunzioni visive dovute ai coloboma. La maggior parte dei bambini con coloboma hanno perdite di campo visivo, di solito nella parte superiore. Vi possono essere buchi o fori nella retina e problemi di acume visivo in aggiunta ad una perdita del campo visivo. I coloboma dell'iride possono portare alla ipersensibilità per le luci forti, anche in ambienti chiusi. In molti casi, un occhio è maggiormente danneggiato dell'altro, causando una visione monoculare ed una perdita di percezione della profondità.

Comprendere l'estensione dei danni visivi è fondamentale per la pianificazione educativa. Un bambino che riesce ad rialzare un foglio di carta dal tavolo potrebbe non riconoscere l'insegnante nella stanza o espressioni facciali di persone a poca distanza da lui. Un bambino affetto da CHARGE avrà probabilmente subito danni notevoli all'udito e potrebbe presentare delle anomalie al vestibolo (equilibrio), entrambe le quali diminuiscono la quantità e la qualità delle informazioni ricevute dall'ambiente circostante. Idealmente, in questi casi, uno specialista dei sordo ciechi dovrebbe essere consultato per riuscire a comprendere le complicazioni associate a questa doppia disabilità sensoriale (vedi Assistenza Tecnica).

Un insegnante abilitato specializzato sulle Disfunzioni Visive (CTVI) fornirà valutazioni funzionali della vista e darà i consigli utili per migliorare la capacità visiva. I consigli dovrebbero essere dati nel senso della sicurezza così come nel senso del miglioramento della capacità visiva in ambienti diversificati. Anche se il bambino non sembra avere gravi problemi di vista, imparare per lui/lei può essere difficoltoso questo è dovuto ad una combinazione di fattori specifici legati alla CHARGE così come la perdita di altri sensori come l'equilibrio e l'udito.

Con la perdita del campo visivo o monoculare, è difficile seguire il tratteggio o una serie di linee. Leggere o provare a leggere è impegnativo e stancante. Un tratteggio grande, in neretto, sottolineato o evidenziato può essere molto utile.

Una perdita del campo visivo richiede che il bambino venga esaminato sistematicamente in modo tale da avere il quadro visivo completo. A ciò può eventualmente seguire una conversazione scritta e la probabilità di ottenere una risposta esauriente. In un contesto educativo tradizionale, l'informazione visiva può avvenire tramite il linguaggio dei segni (più distante) o delle mani (più ravvicinato) o tramite una proiezione al computer o ad una lavagna (più distante). I bambini hanno difficoltà a elaborare tutte queste informazioni al medesimo tempo in maniera coerente. Si tratta di una esercitazione che a lungo termine potrebbe sembrare a qualsiasi bambino stancante. Gli insegnanti di appoggio dei disabili visivi possono aiutarsi utilizzando strategie di risoluzione e rafforzamento delle capacità visive. I CTVI potranno essere di ulteriore sostegno all'insegnante per adattare il materiale di lavoro e l'ambiente in modo tale da facilitare la fase di apprendimento.

I bambini affetti da CHARGE presentano spesso delle difficoltà a muoversi nello spazio e ad imparare tramite i sensori della vista. Uno specialista abilitato dell'Orientamento e della Mobilità (COMS) può aiutare le persone con problemi visivi ad imparare a muoversi nell'ambiente in maniera sicura ed efficiente. Quasi tutti gli individui CHARGE hanno difficoltà a mantenere l'equilibrio. Esistono tecniche specifiche di Orientamento e Mobilità che aiutano a compensare un equilibrio instabile. I deficit del campo visivo danneggiano il senso di sicurezza durante i movimenti in quanto gli ostacoli o altri oggetti possono non essere identificati. Molti bambini CHARGE hanno difficoltà a transitare in diversi ambienti. L'addestramento all'orientamento e alla mobilità forniscono una struttura ed una acquisizione di tecniche specifiche le quali permettono ai bambini di transitare in maniera corretta e sicura.

Cavo orale/alimentazione

Anna Shinkfield, OTR/L

Lisa Anne Guerra, MS, CCC-SLP

La maggior parte degli studenti con associazione CHARGE presentano problemi di alimentazione attraverso il cavo orale. Questi studenti beneficiano di terapie eseguite da un'equipe di esperti della parola e del linguaggio (SLP) e da ergoterapisti (OT). Il team che si occupa della alimentazione tramite il cavo orale può essere compreso anche dai genitori, pediatri, gastroenterologi, infermiere, esperti del comportamento, fisioterapisti, psichiatri/psicologi e anche dagli insegnanti. La frequenza degli incontri e la

comunicazione fra coloro che si occupano del bambino è molto importante.

A causa del complesso profilo medico di questi studenti, insieme alla forte componente emotiva durante la pausa del pranzo, è assolutamente necessario considerare il bambino nella sua interezza. Dato che l'alimentazione è un argomento multi disciplinare, la diagnosi deve essere eseguita da tutti i membri del team contemporaneamente. Una volta che lo staff medico ha determinato che lo studente può mangiare per via orale, la diagnosi farà riferimento agli argomenti seguenti: le esigenze nutrizionali (calorie), la struttura e il funzionamento del cavo orale, la sensibilità sensoriale del cavo orale, il posizionamento, la capacità di tollerare i vari tipi di trama/consistenza/temperatura del cibo. Lo studio sulla deglutizione modificata attraverso il bario solfato (si tratta di una procedura durante la quale il processo di deglutizione e il movimento del cibo dalla bocca attraverso l'esofago è esaminato di modo tale da determinare il livello di protezione delle aree respiratorie durante la deglutizione) varrà probabilmente come punto di partenza per la valutazione del paziente. Gli esperti SLP e OT lavorano insieme per costruire un programma di cure, tenendo conto di tutte le informazioni date dalla diagnosi. E' fondamentale che il team si riunisca periodicamente di maniera tale da misurare il processo di evoluzione della cura.

DAL MANUALE DEDICATO AI GENITORI:

La sindrome CHARGE influenza i nervi del cranio, specialmente quelli che includono le capacità motorie del cavo orale e la deglutizione. Parecchi bambini vengono alimentati con peg per anni. Coloro che mangiano per via orale continueranno ad avere in seguito problemi a deglutire i cibi con una determinata trama o consistenza. Il rischio di soffocare può rimanere a lungo o per sempre. Alcuni fattori secondari che portano ad avere problemi di alimentazione attraverso il cavo orale comprendono il reflusso gastro-esofageo (GER) e altre complicazioni cardiache e respiratorie.

Il reflusso può portare a polmonite e aggravare la frequenza di infezioni all'orecchio e sinusiti. Il dolore associato alle infezioni può essere la causa di cambiamenti repentini di comportamento dei bambini affetti da CHARGE. Quando si avvertono dei cambiamenti di comportamento (inclusi i comportamenti apparentemente aggressivi o autolesionisti), bisognerebbe mettere innanzitutto a fuoco le cause mediche del dolore prima di istituire un programma di modifiche al comportamento.

Esigenze educative dei bambini affetti dalla Sindrome CHARGE

Martha M. Majors, M.Ed.

Sharon Stelzer, M.Ed.

Educare un bambino CHARGE è una questione molto complessa. Nel comporre un programma educativo bisognerebbe considerare molteplici componenti. Queste includono i seguenti argomenti:

COMUNICAZIONE

La maggior parte dei bambini CHARGE soffrono di perdita sia della vista che dell'udito (danno sensoriale doppio: sordo cecità). La maggior parte beneficiano di un approccio **comunicativo totale**. La comunicazione totale significa incorporare ciascuna cosa e qualunque cosa: gesti, segnali semplici, disegni/Braille, espressioni facciali, simboli, e PECS (Sistema di scambio comunicativo attraverso i disegni) in aggiunta alla parola e alla lingua dei segni. Le modalità di approccio sono molto diverse per ciascun bambino ed il team di lavoro al completo (inclusa la famiglia) deve poter partecipare allo sviluppo e alla programmazione.

PERDITE SENSORIALI E EFFETTI SULLA VISTA E L'UDITO

E' importante che il team faccia molta attenzione alla visione funzionale del bambino così come alle sue capacità uditive, agli effetti della perdita dell'udito sulla comunicazione e sulle funzioni quotidiane. Questi fattori determinano i limiti della comunicazione. Questi ultimi includono anche i limiti uditivi e visivi. Pertanto sarà necessario prendere in considerazione fattori come la luce, rumori ambientale ed altri. Saranno necessarie, nel contesto educativo, molte tipologie di accomodamento e dovranno tutte essere riportate nel registro IEP (Piano Educativo Individualizzato)- PEI del bambino (per l' Italia). La consultazione di specialisti della vista e dell'udito può essere utile nel determinare gli adattamenti appropriati.

Curriculum

Il curriculum deve essere organizzato e adeguato in relazione al tempo e al contenuto. I bambini affetti da CHARGE sono molto capaci. A causa degli sforzi di comunicazione e i ritardi nell'uso del linguaggio espressivo, la loro capacità cognitiva generale è spesso, se non quasi sempre, sottostimata. Infatti, molti bambini CHARGE sono molto intelligenti, hanno una capacità impressionante di assimilare informazioni, di trattenere idee e di eccellere nelle materie scolastiche. Essi hanno desideri di apprendimento specifici, beneficiano volentieri di tecniche di insegnamento nuove e devono poter essere stimolati attraverso un curriculum motivante e flessibile. Essi beneficiano di un curriculum che comporta capacità diversificate all'interno di una varietà notevole di contesti. Allorquando vengono raggiunti gli obiettivi, si possono aggiungere altre prove per migliorare la consapevolezza e la crescita.

AMBIENTI

I bambini CHARGE richiedono spesso delle “pause” sensoriali. Alcuni esempi di intervallo includono:

- pouf imbottito
- cuscino soffice sul pavimento
- riviste e libri disponibili sopra un ampio appoggio
- stanza silenziosa con luce bassa; spazio ristretto a tre muri e sedie confortevoli
- sedie a dondolo di diverso tipo
- coperte pesanti o vestiti pesanti

Vi dovrebbe essere uno spazio adeguato all'interno delle classi o nelle vicinanze per assicurare al bambino una pausa di relax, la possibilità di fare qualcosa che lo calma e gli permetta di tranquillizzarsi (vedi l'articolo di David Brown). La fatica può presto prendere il sopravvento. La capacità di fare una “pausa” veloce è importante; lo staff dovrebbe essere consapevole dei “segnali di comportamento” e di come rispondere al bambino; la richiesta della necessità di fare una pausa è un fattore chiave che permette di minimizzare gli sbalzi d'umore e di creare un ambiente educativo favorevole per il bambino affetto da CHARGE!

L'ambiente fisico può essere organizzato in modo tale da motivare e incuriosire il bambino CHARGE. In un ambiente flessibile che cambia e cresce, la fase di apprendimento può accrescere ancora di più. Per esempio,

- Avere uno spazio che riflette le esigenze dello studente, come appendere disegni e poster di persone familiari o di riferimento può rendere il lavoro o l'ambiente di relax invitante.
- Gli ambienti o gli spazi decorati con materiali creativi catturano l'interesse dello studente e rendono la fase di apprendimento più piacevole.
- Materiali che si muovono per catturare l'interesse e incentivare le motivazioni del bambino.
- Usando idee creative e immaginarie si può cambiare uno spazio normale in qualsiasi cosa. Per esempio, il laboratorio di scienze può diventare una navicella spaziale che vola in orbita verso il sistema solare.

Metodi di insegnamento per bambini affetti da CHARGE

Per quanto è possibile, queste idee dovrebbero essere integrate in tutti le discipline e le materie.

- Metodi per strutturare le attività
 - Metodi organizzativi - lavorare in maniera organizzata (da sinistra verso destra, da sopra a sotto), utilizzando delle liste di controllo.
 - Negoziazione - permettere al bambino di avere il controllo della scelta. Proporre una rosa di opzioni, da scegliere prima di passare alle strategie.
 - Condividere - incentivare l'interazione tra compagni nella modalità uno a uno. Incoraggiare l'alternanza della parola, favorire i tempi della conversazione.
 - Motivazioni - selezionare le attività più interessanti per lo studente. Usare materiali che sono interessanti e gratificanti.
 - Selezionare le persone - scegliere CHI si occupa di dare lezioni o di intrattenere lo studente
 - Partecipazione Parziale vs. Piena - dare la possibilità al bambino di completare la maggior parte possibile di compiti o esercizi fino a rendersi soddisfatto. Evitare di mostrare di temere un fallimento qualora la mansione sia troppo lunga o difficile da portare a termine.
 - Attività funzionale - in tutte le attività, chiedetevi "sarà questa tecnica o esercitazione utile in futuro?"
 - Modulare - portare il bambino a modulare le fasi di una attività
 - Scegliere - permettere di fare delle scelte durante le sessioni. Lasciate che il bambino senta di avere il controllo della situazione. Le opzioni potrebbero essere limitate o guidate, ma devono essere alla portata del bambino.
 - Contenuto/curriculum appropriato all'età - il contenuto e il curriculum dovrebbero basarsi sull'età e sulle abilità cognitive. Non sottostimate le abilità cognitive di questi bambini! Entrambi i fattori dovrebbero essere presi in considerazione durante la fase di progettazione.
 - Apprendimento attivo vs. passivo - alternare attività rilassanti (lavoro sul banco) a attività più stimolanti (lavori di consegna, raggiungere oggetti, educazione fisica, intervallo, ecc.)
 - Aspettative chiare/imposizione di limiti - ponete limiti chiari/decisi che rimangano duraturi. Date al bambino il tempo e la possibilità di assimilare tali aspettative.
 - Seguite la leadership degli studenti - permettete agli studenti di fare i leader, osservate ciò che gli interessa. Incorporate le loro idee durante le lezioni.
 - Ambienti naturali per le attività quotidiane- insegnate in ambienti dove le attività si svolgono in maniera naturale.
 - Una varietà di contenuti stimolanti - nonostante la routine e le strutture siano fondamentali, fare in modo tale che per il bambino CHARGE il contenuto rimanga dinamico e critico.

- Analisi dei compiti assegnati - distribuite i compiti assegnati in fasi più piccole per permettere al bambino di riuscire meglio a svolgerli.
- Tecniche sensoriali
 - Consapevolezza delle mani/tatto – permettere agli altri di toccare per indicare, segnali tattili (picchiettare), ecc.
 - Segnali: Verbali/Uditivi/Visivo-gestuali per ottenere l’attenzione, usare la voce o altri segnali sonori per attirare l’attenzione
 - Livelli di sollecitazione tipo una mano-sotto-l’altra-mano – una tecnica meno invasiva può essere quella di usare la mano di un adulto come guida sotto quella del bambino
 - Pause sensoriali – permettere delle pause durante le attività e tra una attività e l’altra.
- Tempistica
 - Inizio, fase intermedia, fine – assicurarsi che tutte le attività abbiano un inizio, una fase intermedia ed una fine che siano chiaramente comprensibili da parte degli studenti.
 - Struttura e routine – delle scadenze e delle routine prevedibili permettono al bambino CHARGE di sentirsi a suo agio.
 - Concedere il tempo necessario per dare una risposta - ASPETTATE, ASPETTATE, ASPETTATE, permettete al bambino CHARGE di rispondere nella maniera che sente più consona.
- Curriculum
 - Un curriculum specifico sulla situazione del bambino - il bambino dovrebbe guidare il curriculum, e non il curriculum guidare lui.
 - Espandere l’ambiente - alcuni bambini affetti da CHARGE devono ricominciare le attività in ambienti “più piccoli” (meno spaziosi o meno arieggiati). Dal momento che maturano e crescono, gli ambienti diventano più grandi (fisicamente) e più competitivi.

Ciò che qualsiasi studente CHARGE ha bisogno di sapere:

- Tecniche sociali (come diventare un comunicatore)
 - Come entrare a far parte del gruppo - come farsi accettare
 - Come imparare a negoziare – come sostenere le proprie ragioni e capire quando cedere
 - Come organizzare i turni e scambiarli - fare le pause appropriate durante la conversazione - IMPARARE ad ascoltare oltre che a parlare
 - Come aiutare, siete parte di una famiglia quando scegliete gli obiettivi. Prendetevi delle responsabilità anche a scuola.

- Tecniche cognitive
 - Come organizzarsi il lavoro, pensare ed eseguire in maniera organizzata
 - Come anticipare le attività (sistema a calendario) - sapere esattamente quando le cose avvengono ed in quale ordine
 - Come reagire ai comportamenti - sapere quando e come fare in caso di stress o sovraesposizione sensoriale.
 - Come fare delle scelte - sapere che ci sono opzioni e opzioni che a volte fanno parte di un ordine prestabilito. Sappiate che non tutte le opzioni sono possibili ad ogni momento.

****Vedi le strategie di insegnamento****

Risorse per gli insegnati/Sindrome di CHARGE

Betsy McGinnity, M. ED.

Educazione

Fonte: Minnesota DeafBlind Technical Assistance Project

<http://www.dbproject.mn.org/education.html>

Metodi educativi e Modifiche di contenuto per i bambini Sordo Ciechi

Fonte: Texas School for the Blind and Visually Impaired

<http://nationaldb.org/ISSelectedTopics.php?topicCatID=9>

Considerazioni ambientali

Fonte: DB-LINK presso il National Consortium on Deaf-Blindness

<http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/spring06/issues.htm>

Lavoro strutturato di gruppo per uno studente Sordo Cieco

Fonte: Prospettive per Sordo Ciechi

<http://www.tr.wou.edu/tr/dbp/pdf/sept00.pdf>

Alfabetizzazione

Fonte: Texas School per Sordo Ciechi

<http://nationaldb.org/ISSelectedTopics.php?topicCatID=32>

Indicatori di Qualità IEP per studenti Sordo Ciechi

Fonte: Texas School per Sordo Ciechi

<http://www.tsbvi.edu/Ourach/deafblind/indicators.htm>

Considerazioni documentate sullo sviluppo di IEP sui bambini Sordo Ciechi

Fonte: Texas School for the Blind and Visually Impaired

<http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/archive/modifications.html>