



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Sindrome di Smith-Magenis: linee guida per genitori e insegnanti



DA NON ESSERE PUBBLICATO SENZA CONSENSO ESPlicito DALLA FONDAZIONE THE SMITH-MAGENIS SYNDROME UK.

Riconoscimenti: Siamo grati verso la Fondazione Smith-Magenis Syndrome UK, che ha fondato questo fascicolo aggiornato. Siamo anche molto grati verso le famiglie che hanno generosamente condiviso foto di bambini e adulti con SMS così che si possano includere qua, e a tutte le famiglie che hanno partecipato alla ricerca sulla quale le informazioni presentate qua si sono basate. Ultimamente vorremmo ringraziare i membri di the Smith-Magenis Syndrome Scientific and Clinical Advisory Group che hanno recensito il contenuto del fascicolo.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Benvenuti

Questo fascicolo è destinato alle famiglie e Badanti dei bambini e adulti con la sindrome di Smith-Magenis (SMS), e ai professionisti che lavorano con questi individui. Progettiamo di guidarti attraverso le caratteristiche comuni della condizione e spiegarti come queste potrebbero avere un effetto sullo sviluppo e la vita giornaliera di qualcuno con questa sindrome. Daremo anche consigli su come gestire problemi che possono apparire per una persona con SMS nella sezione intitolata 'cosa potrebbe aiutare?'/

Le informazioni sono concentrate verso temi specifici, i quali sono rilevanti per tenere in salute, o lavorare con, qualcuno con SMS. Queste informazioni sono delineate nell' indice. (vedi [posizione dell'indice])

Sebbene i problemi delineati qui sono più probabili ad interessare persone con SMS, è importante ricordare che ogni persona è un individuo. Ogni persona con SMS ha le proprie esperienze nella vita, gusti, forze e debolezze. L'esperienza di crescere un figlio con SMS sarà differente da famiglia a famiglia. Non tutti i problemi delineati qui saranno rilevanti, ed è importante essere guidati da una comprensione della persona, oltre alla sindrome.

Indice

Argomento

Diagnosticato recentemente?

Panoramica della sindrome

Abilità

Abilità cognitive

Comunicazione

Abilità adattative

Scolarizzazione

Relazioni sociali e disordine nello spettro autistico

Problemi auditori

Comportamenti difficili

Scoppi d'ira

Aggressione

Auto-lesionismo

Impulsività, iperattività e concentrazione

Comportamento ripetitivo e interessi ristretti

Sonno

Nutrizione e mangiare

Servizi igienici

Vestirsi

Salute

Crescere con SMS

Famiglia

Fonti di aiuto e contatti utili



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Diagnostico recentemente?

Se stai leggendo questa guida come badante di un bambino o di un adulto a cui è stato appena diagnosticato SMS, potresti provare molte emozioni diverse, alcune delle quali potrebbero essere molto difficili.

Sentirsi dire che tuo figlio è diverso e scoprire che è probabile che dovrà affrontare sfide che altre persone potrebbero non affrontare può essere difficile. Alcune famiglie che avevano già preoccupazioni per lo sviluppo del loro bambino trovano che ricevere una diagnosi sia un sollievo, in quanto spiega alcune delle loro preoccupazioni. Ma in seguito a ciò, potrebbe esserci preoccupazione su ciò che questa diagnosi significa per il bambino e per il suo futuro. Questo è particolarmente il caso in cui le informazioni disponibili online o tramite la professione medica si concentrano sulle difficoltà associate a una sindrome.

Durante la lettura di questa guida, è importante tenere presente che ogni bambino e adulto è unico. Non tutte le persone mostreranno tutte le caratteristiche qui descritte. Una persona con SMS può avere più cose in comune con suo fratello o sorella che con un'altra persona con SMS; possono assomigliare a loro, divertirsi con gli stessi giochi e film e odiare lo stesso cibo di loro! Tuttavia, conoscere le caratteristiche comuni degli SMS significa che è possibile introdurre strategie in anticipo per intervenire in caso di difficoltà.

La seguente descrizione di un bambino di 9 anni con SMS è stata inclusa nella prima guida del Regno Unito per operatori sanitari e professionisti; cattura un'esperienza comune di crescere un bambino con SMS:

"Mio figlio è il bambino più amorevole, più amato, gioioso, entusiasta, empatico, prevedibile e gratificante che io conosca. Può anche essere il più trincerato, frustrante, non intuitivo, bizzarro e imprevedibile. Non è un semplice bambino.

Esiste un ampio spettro di caratteristiche associate alla sindrome di Smith-Magenis (SMS) e noi come famiglia ne abbiamo riscontrate molte. È stato molto impegnativo. Ho imparato molto sulla creatività, sulla pazienza, sulle altre persone, sui loro atteggiamenti, sulle autorità educative locali; e la situazione è migliorata. Man mano che si presentava ogni problema, abbiamo trovato un modo per aggirarlo. Il dolore diminuì man mano che il bambino cresceva. Abbiamo capito l'importanza di lavorare con la sua scuola e con i terapeuti. Le nostre vite sono cambiate in modo incommensurabile, tuttavia crediamo di non essere meno felici come famiglia a causa di queste sfide.

Abbiamo scoperto che l'etichetta dell'SMS è una descrizione dei suoi sintomi, non di lui. Impara prima a conoscere tuo figlio: sarà dotato in molti modi. E prenditi un giorno alla volta. "

Pat van Nederveen, madre di Max.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Panoramica della sindrome

La sindrome di Smith-Magenis (SMS) è una condizione geneticamente determinata, associata a disabilità intellettiva, ritardo dello sviluppo e un modello di comportamenti distintivi. È stato descritto per la prima volta all'inizio degli anni '80 negli Stati Uniti da Anne Smith (consulente genetico) e Ellen Magenis (medico ed esperto di cromosomi).

Le stime variano, ma si ritiene che colpisca tra 1 su 15.000 e 1 su 25.000 persone.

Eredità

L'SMS è solitamente causato da una delezione su una copia del cromosoma 17. La regione mancante contiene diversi geni, ma si ritiene che la perdita di un particolare gene, RAI1, sia responsabile della maggior parte delle caratteristiche di questa condizione. Una piccola percentuale di persone con SMS ha una mutazione nel gene RAI1 piuttosto che una delezione cromosomica. La maggior parte dei casi di SMS sono sporadici, o una tantum, all'interno della famiglia. Tuttavia, molto raramente, un genitore apparentemente non affetto può portare la delezione o la mutazione in alcune, ma non tutte, delle loro cellule germinali (uova o sperma). Questo non è qualcosa che può essere testato nel genitore. I fratelli non affetti di un bambino con SMS non corrono un rischio maggiore di avere un figlio affetto.

Cosa potrebbe aiutare?

Se una coppia fosse preoccupata per la possibilità di avere un altro figlio con SMS - In questa situazione la diagnosi prenatale potrebbe essere intrapresa in qualsiasi gravidanza. Questo sarebbe disponibile solo se la diagnosi di SMS fosse stata confermata da test cromosomici o genetici.

Caratteristiche comuni

Le persone con SMS tendono ad avere caratteristiche fisiche e aspetto del viso simili, tra cui un viso ampio e un ponte nasale e una faccia centrale appiattita. Il labbro superiore ha tipicamente la forma di un arco di Cupido e gli angoli della bocca possono essere rivolti verso il basso. Quando i bambini sono più piccoli hanno un aspetto "da bambino", descritto come "cherubino" e le caratteristiche del viso tendono a diventare più pesanti man mano che invecchiano. Altre caratteristiche fisiche includono mani corte e larghe, dita piegate, piccole dita dei piedi e una voce rauca e profonda.

La maggior parte delle persone con SMS ha un certo grado di disabilità intellettiva (di apprendimento), che va da lieve a grave. La maggior parte mostra livelli moderati di disabilità intellettiva. Lo sviluppo del linguaggio è notevolmente ritardato, in particolare, la loro capacità di esprimersi (rispetto alla loro capacità di comprendere il discorso).

Le persone con SMS sono spesso descritte come amorevoli e premurosi, con un buon senso dell'umorismo e un desiderio di compiacere. Tendono ad essere amichevoli ed estroversi, apprezzano l'attenzione degli adulti e si divertono a interagire con gli adulti. Alcune persone con SMS mostrano una caratteristica stretta spasmodica della parte superiore del corpo, o "auto-abbraccio", quando sono eccitate o felici.

I problemi di sonno sono molto comuni negli SMS, ad esempio difficoltà ad addormentarsi, risvegli notturni frequenti e prolungati, risvegli precoci ed eccessiva sonnolenza diurna.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

I comportamenti autolesionistici (ad esempio sbattere la testa, mordersi le mani) sono più comuni nelle persone con SMS rispetto alle persone senza questa sindrome e possono diventare gravi in alcune persone. Altri comportamenti potenzialmente difficili associati agli SMS includono aggressività e scoppi d'ira, comportamenti ripetitivi, impulsività / disattenzione / iperattività e comportamenti di ricerca dell'attenzione. Alcune persone soddisfano i criteri diagnostici per il disturbo dello spettro autistico (ASD).

Nelle pagine seguenti descriviamo le caratteristiche chiave e i comportamenti caratteristici della sindrome in maggiore dettaglio e presentiamo suggerimenti per affrontare le difficoltà nei bambini e negli adulti con SMS (nelle sezioni "Che cosa potrebbe aiutare?").

Abilità

Abilità cognitive

Il livello di capacità cognitiva negli SMS può variare molto, ma quasi tutti con la sindrome avranno una disabilità intellettiva, che è più spesso nella gamma "moderata". Ci sono segnalazioni di un piccolo numero di persone con SMS che non hanno una disabilità intellettiva (che rientrano nella fascia "media bassa") o che rientrano nella fascia "limite". Con il miglioramento dei test, le persone con SMS meno gravemente colpite possono essere sempre più identificate, quindi la gamma di capacità cognitive può aumentare. Le capacità non sembrano diminuire con l'età negli SMS.

In uno studio iniziale su adulti con SMS, è stato riscontrato che le capacità di lettura raggiungono il livello di un bambino di 6-7 anni. I referti dei badanti, tuttavia, indicano che alcuni adulti con SMS sono ben al di sotto di questo intervallo, mentre altri lo superano di gran lunga.

Le capacità cognitive negli SMS possono essere irregolari, con punti di forza relativi in alcune aree e debolezze in altre, come mostrato nella tabella seguente.

Forze	Debolezze
Memoria a lungo termine	Memoria a breve termine
Abilità percettive	Attenzione visiva
Abilità informatiche	Elaborazione sequenziale

Cosa potrebbe aiutare?

Considera il profilo dei punti di forza / debolezza della persona - Questi possono informare la pianificazione di programmi educativi per le persone con SMS per sfruttare i punti di forza. Incoraggiare l'uso di segnali visospaziali, gesti o segni e simboli illustrati per supportare le istruzioni verbali. Incoraggiare l'accesso a computer / tablet e programmi e app adeguati. Questo può insegnare abilità, essere un'attività rilassante "chill out" e agire come un interesse condiviso con i colleghi tradizionali. Il tempo trascorso con un computer / tablet può essere utilizzato come ricompensa per il comportamento desiderato.

Approcci su misura alla lettura: è probabile che gli approcci che si basano sulla memoria visiva dell'aspetto di una parola (come l'approccio "Look Say") siano più efficaci rispetto agli approcci che si basano su capacità uditive, che enfatizzano un approccio fonetico. È importante mostrare alla persona che le parole stampate sono significative; raccontano una storia e trasmettono informazioni. Quando le persone sono preoccupate per



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

oggetti o argomenti particolari, l'introduzione di materiali di lettura su questi argomenti può aumentare il loro interesse e la motivazione a leggere.

Comunicazione

Le difficoltà di comunicazione sono comuni negli SMS, con un ritardo del parlato maggiore del ritardo del motore. Sono comuni anche debolezze nel linguaggio espressivo rispetto al linguaggio ricettivo. La comprensione verbale è risultata essere una forza relativa negli individui testati formalmente utilizzando i test del QI. Le persone con SMS possono quindi capire molto di ciò che viene detto, ma trovano difficile produrre risposte verbali. Ciò può provocare frustrazione quando le persone non sono in grado di far conoscere i propri pensieri e sentimenti, il che può, a sua volta, influire sul comportamento.

Si pensa che le difficoltà con la produzione del linguaggio possano essere correlate alla disfunzione orale-motoria, che è comune nelle persone con SMS. Anche i problemi di udito e le infezioni alle orecchie possono influire sullo sviluppo della parola (vedere la sezione "Salute").

Cosa potrebbe aiutare?

Controllare l'udito: l'identificazione precoce dei problemi di udito può ridurre l'impatto sulla comunicazione.

Usa la gesticolazione: utilizzata insieme alla terapia della parlata e del linguaggio (SLT), gesticolare migliora lo sviluppo del linguaggio e aiuta a ridurre la frustrazione. I membri della famiglia dovrebbero essere incoraggiati a imparare Makaton o altri semplici linguaggi dei segni.

Usa immagini - L'utilizzo di un metodo come l'approccio Picture Exchange Communication System (PECS), che prevede l'utilizzo di immagini per richiedere cose, può essere utile, in particolare per coloro con una diagnosi aggiuntiva di disturbo dello spettro autistico (ASD).

Utilizzare un passaporto per le comunicazioni - Si tratta di opuscoli incentrati sulla persona contenenti informazioni sull'individuo, compreso il modo migliore per comunicare con loro e le loro preferenze e opinioni, che possono aiutare la comunicazione per le persone con difficoltà verbali.

Cercare un input professionale - Se ci sono preoccupazioni specifiche sulla comunicazione, è importante ottenere input dai servizi SLT.

Capacità adattiva

Le capacità di adattamento sono le abilità necessarie per andare d'accordo nella vita di tutti i giorni, dal vestirsi e andare in bagno al vivere in modo indipendente e gestire il denaro. Negli SMS questi tipi di abilità sembrano essere meno sviluppati di quanto ci si possa aspettare in base all'età o alle capacità cognitive.

Gli individui più anziani sono descritti come dipendenti dalle persone che li circondano e incapaci di completare attività come vestirsi o cucinare in modo indipendente.

Ciò ha un impatto sulla vita e sull'occupazione indipendenti, che attualmente è raro negli adulti con SMS. Questo quadro può cambiare, poiché i bambini a cui è stata diagnosticata più di recente utilizzando test più sensibili possono essere colpiti in modo meno grave e quindi condurre una vita più indipendente.

Alcune aree di funzionamento adattivo sono più forti di altre, ad esempio, si è scoperto che la socializzazione (la capacità di andare d'accordo con gli altri) è una forza relativa. È interessante notare che, sebbene gli aspetti della socializzazione e delle capacità di comunicazione adattiva aumentino con l'abilità cognitiva, le abilità di vita quotidiana non sono fortemente correlate all'abilità cognitiva. Ciò supporta il suggerimento che potrebbe esserci una discrepanza tra abilità cognitive e risultati nelle abilità della vita quotidiana. È stato suggerito che questa differenza tra abilità cognitive e comportamento adattivo possa derivare da alcuni dei comportamenti difficili associati agli SMS come l'impulsività, gli scoppi d'ira e la "ricerca di attenzione".



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Cosa potrebbe aiutare?

Usa suggerimenti visivi, orari visivi o piani per le attività quotidiane - Questi aiutano a mettere in sequenza le attività e rafforzare le istruzioni verbali fornite. Servono come aiuto per la memoria e forniscono informazioni aggiuntive che possono essere perse per chi ha problemi di udito.

Incoraggiare l'indipendenza - Incoraggia la persona con SMS a fare le cose da sola, dove possibile, lascia che prenda parte ad attività in casa come cucinare, riordinare e pianificare attività.

Pianificare lo sviluppo di competenze future - Esplora le opzioni di corsi o tirocini per adolescenti e adulti più grandi che possono consentire lo sviluppo di abilità di vita indipendenti.

Scolarizzazione

Le persone con SMS hanno un modello insolito di abilità (vedere la sezione "Capacità cognitive") e questo, insieme a problemi comportamentali (vedere la sezione "Comportamenti difficili"), può causare difficoltà a trovare una scuola appropriata. Non esiste un tipo di scuola ideale per le esigenze di una persona con SMS.

Le autorità educative differiscono notevolmente nel modo in cui assegnano le risorse ai bambini con bisogni educativi speciali (BES); trovare la scuola più appropriata dipenderà dal livello di abilità del singolo bambino, dal suo profilo di punti di forza e di debolezza e dalle disposizioni nelle scuole specifiche che sono disponibili a livello locale.

C'è sempre più un'enfasi sull'inclusione per i bambini con bisogni educativi speciali, specialmente per i bambini in età scolare. In sostanza, questo significa collocare i bambini nelle scuole ordinarie (con o senza supporto aggiuntivo) o in unità collegate alla scuola ordinaria. I genitori possono o meno ritenere che questa sia l'opzione migliore per il loro bambino; è importante considerare il profilo delle capacità del bambino e ha bisogno di informare questa decisione (abilità accademiche e sociali e questioni comportamentali).

Molti bambini con SMS hanno bisogno del ritmo più lento e dell'attenzione più personalizzata che viene attualmente fornita nelle scuole e unità speciali. In tutti i casi si consiglia un ambiente strutturato con routine prevedibili.

In uno studio che includeva bambini in età scolare con SMS:

Il 35% ha frequentato scuole per bambini con grave disabilità intellettiva.

Il 21% ha frequentato scuole per bambini con disabilità intellettiva moderata.

Il 21% era in scuole residenziali / convitti per bambini con disabilità intellettiva.

Il 10% ha frequentato scuole per bambini con livelli misti di disabilità intellettiva.

Il 7% frequentava una scuola ordinaria.

Il 3% ha frequentato un corso speciale nel mainstream

Il 3% ha frequentato un'unità linguistica

Questo studio è stato condotto molto tempo fa (i dati sono stati pubblicati nel 2001), è quindi possibile che il profilo descritto sia ora cambiato; entrambi con cambiamenti nella legislazione e nella diagnosi di individui meno gravemente colpiti. Resta il fatto, tuttavia, che la maggior parte delle persone con SMS rischia di trovarsi in scuole o unità speciali, o almeno di richiedere un considerevole sostegno aggiuntivo durante la scuola.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Cosa potrebbe aiutare?

Fornire alle scuole informazioni su SMS come sindrome - Dare questo opuscolo ai professionisti coinvolti nell'istruzione, insieme a qualsiasi risorsa aggiuntiva che hai trovato utile, può fornire loro preziose informazioni sulle difficoltà che possono essere incontrate da una persona con SMS e su come fornire aiuto. Inoltre, sarà utile per gli insegnanti comprendere le possibili cause di alcuni dei comportamenti mostrati (vedere la sezione "Comportamenti difficili").

Fornire alle scuole informazioni sulla persona con SMS - È importante che gli insegnanti siano consapevoli dei punti di forza e dei punti deboli della persona. Questo può informare la pianificazione di programmi educativi per individui con SMS.

È possibile utilizzare approcci di insegnamento che incoraggiano le aree di forza dell'individuo: segnali visuospatiali, gesti o segni e simboli illustrati possono essere utilizzati per supportare i metodi di insegnamento orale.

Monitorare i progressi e cercare ulteriore supporto e valutazione - I progressi rispetto agli obiettivi dovrebbero essere monitorati dalle scuole e università e anche dai genitori/badanti, per identificare dove il supporto è efficace e dov'è necessario ulteriore supporto. Questo richiede una comunicazione efficace tra i genitori/badanti e le scuole o università. I piani dovrebbero essere dinamici e il supporto dovrebbe essere flessibile per accogliere i cambiamenti man mano che si sviluppano.

Pianificare il futuro - Guardare al futuro è importante in ogni fase dell'istruzione. Ciò può comportare la considerazione del livello di abilità e abilità della persona, i suoi interessi e il contesto più ampio (posizione geografica, risorse di finanziamento), per pianificare il tipo di collocamento scolastico / post-scolastico migliore per loro.

Relazioni sociali

Le persone con SMS sono spesso descritte come molto amichevoli ed estroverse e trovano l'attenzione sociale particolarmente gratificante. Molti sviluppano forti relazioni sociali a casa, a scuola / all'università e nella comunità più ampia. Ciò ha benefici per il benessere e la felicità della persona con SMS e può essere utile anche nella pianificazione di programmi che mirano a sviluppare abilità e comportamenti, dove l'attenzione sociale può essere utilizzata come ricompensa.

In comune con molte persone che hanno una disabilità intellettiva, le persone con SMS possono spesso non comprendere le regole sottostanti, 'non scritte', che governano le interazioni sociali (ad esempio lo spazio sociale / personale) e possono non essere consapevoli dei vincoli sociali che sono evidenti a altri. In quanto tali, possono avvicinarsi agli estranei in modo eccessivamente amichevole. Comprensibilmente, questa può essere una delle principali preoccupazioni per i genitori/badanti, che temono che il loro bambino sia troppo fiducioso e possa essere sfruttato se non supervisionato tutto il tempo.

Le persone con SMS possono anche comunicare con gli altri interrompendo le loro conversazioni e utilizzando domande ripetitive. Hanno anche la tendenza a parlare di temi ripetitivi (vedere la sezione "Comportamento ripetitivo e interessi limitati").

Avere una disabilità intellettiva, oltre ad avere spesso una personalità accattivante, può significare che amici e parenti adulti possono involontariamente "bebè o" viziare" le persone con SMS. È importante, quindi, spiegare a questi adulti come comportarsi in modo appropriato nei confronti dell'individuo con SMS; pur essendo il più tollerante e paziente possibile in relazione alle difficoltà che può avere. Essere in grado di spiegare chiaramente di cosa è capace una persona con SMS (e con cosa potrebbe avere problemi) può aiutare questo.

Difficoltà specifiche con il comportamento sociale negli SMS si trovano in due aree principali, il comportamento di "ricerca dell'attenzione" e le caratteristiche del disturbo dello spettro autistico (ASD).



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

'Cercando attenzione'

Il comportamento di "ricerca dell'attenzione" è comunemente descritto nelle persone con SMS. Questo sembra essere meglio caratterizzato come un forte impulso all'attenzione di persone particolari. Non sembra essere un alto livello di socialità generalizzata e indiscriminata.

Le persone con SMS vengono descritte come spesso desiderose di contattare o interagire con determinate "persone preferite". Questo comportamento è stato segnalato da genitori e insegnanti, suggerendo che sia mostrato sia a casa che in altri contesti.

Mentre la "ricerca dell'attenzione" viene spesso mostrata verso i genitori, possono anche essere fratelli, insegnanti o persino l'autista dell'autobus che diventano l'oggetto di questo comportamento. Nei bambini, questo sembra essere diretto più verso gli adulti che verso i coetanei della loro età.

È probabile che questo comportamento di ricerca dell'attenzione sia più evidente negli SMS a causa di altri comportamenti comunemente mostrati; per esempio ci sono spesso segnalazioni di scoppi d'ira, aggressività o comportamenti autolesionistici (tutti più comuni negli SMS) che vengono mostrati quando l'attenzione non è disponibile. Ciò farà risaltare maggiormente il comportamento e può renderlo più difficile da gestire. Per i genitori/badanti, essere al centro di richieste persistenti di attenzione può diventare stressante.

Cosa potrebbe aiutare?

Incoraggiare relazioni sociali diverse - Incoraggiare relazioni diverse può ridurre l'intensa concentrazione sull'attirare l'attenzione di persone specifiche e può fornire opportunità per praticare e migliorare le abilità sociali.

Facilitare il gioco e le abilità sociali - I genitori e gli insegnanti possono incoraggiare e insegnare le abilità sociali, compresi i turni e la condivisione. Alcuni genitori raccomandano lo "scripting", in base al quale alla persona vengono insegnate frasi sociali appropriate da usare. Le "storie sociali" (storie inventate su situazioni sociali, di solito con immagini) sono un altro utile tipo di tecnica.

Spiegare con chi sarà durante la giornata - Gli strumenti di comunicazione, come gli orari visivi, possono essere utili per far sapere alle persone con chi si troveranno durante la giornata; aiutare con i piani e le aspettative e ridurre le risposte negative al cambiamento (ad esempio se un membro del personale preferito è malato). Possono anche aiutare con domande ripetitive su ciò che sta accadendo e con chi, poiché la persona può essere indirizzata all'orario.

Concedere tregua - Ciò consente alla persona con SMS di trascorrere del tempo fuori con un'altra famiglia, o in un'unità residenziale locale, a intervalli regolari. Gli operatori sanitari possono concedersi una meritata pausa, oltre a fornire alla persona con SMS l'opportunità di incontrare nuove persone e godere di nuove esperienze e nuove routine.

Disturbo dello spettro autistico

L'autismo o il disturbo dello spettro autistico (ASD) influenza l'interazione sociale e la comunicazione ed è associato a schemi di pensiero, interessi e comportamenti limitati e ripetitivi, nonché problemi con il gioco immaginativo e fittizio e spesso con sensibilità sensoriali multiple. Le diagnosi di ASD sono più comuni negli SMS rispetto ad altre persone con disabilità intellettiva, sebbene non più comuni che in una serie di altre sindromi genetiche.

Le stime di quanto sia comune l'ASD negli SMS variano, ma le stime indicate sono generalmente superiori al 50%. La fonte della variabilità è probabilmente dovuta al modo in cui vengono misurate le caratteristiche dell'ASD. I risultati dei questionari compilati dai genitori vengono solitamente riportati; si sa meno sui tassi di diagnosi formali e cliniche.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

È stato suggerito che alcune persone con SMS possano ricevere una diagnosi di ASD principalmente a causa di anomalie del linguaggio e comportamenti ripetitivi. In quanto tali, i profili di comportamento possono differire dall'ASD in cui non esiste una causa sottostante identificabile (che di solito è il caso). Le abilità di socializzazione possono essere un punto di forza relativo negli SMS; un modello che non è tipico di quelli con ASD.

Sebbene non sia chiaro esattamente quanto sia comune l'ASD negli SMS, ci sono buone prove che una serie di problemi relativi all'ASD sono particolarmente diffusi negli SMS. Ciò include comportamenti ripetitivi e problemi sensoriali (entrambi trattati in sezioni separate di questo opuscolo). Anche per le persone con SMS che non si qualificano per una diagnosi di ASD, potrebbero esserci una serie di sfide di sviluppo relative alle abilità sociali e alle relazioni sociali; difficoltà con il linguaggio e la comunicazione, tendenze ossessive e difficoltà con il gioco immaginario e di finzione. Tutti questi problemi devono essere affrontati in base ai loro meriti, indipendentemente dal fatto che venga fornita o meno una diagnosi formale di ASD.

Dati diversi casi clinici di individui con SMS che ricevono diagnosi formali di ASD, è chiaro che una diagnosi di SMS non dovrebbe precludere la possibilità che una persona soddisfi i criteri per ASD. Se una persona lotta con problemi relativi alla sintomatologia ASD, ricevere una diagnosi può aiutare a identificare strategie per alterare l'ambiente per rendere la vita più facile per quella persona e facilitare l'accesso ai servizi e ai finanziamenti. Avendo che l'SMS descrive la causa alla base delle sfide evolutive e comportamentali dell'individuo, l'ASD è una delle numerose possibili conseguenze cliniche.

Cosa potrebbe aiutare?

Esplora le risorse per ASD e vedi cosa funziona - Ora sono disponibili molte risorse che forniscono strategie per la gestione di una serie di problemi associati all'ASD; per esempio, comportamento ripetitivo, comunicazione e relazioni sociali. Il sito web della National Autistic Society (vedere la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili") è un buon punto di partenza.

Considera gli orari visivi - Queste sono risorse ASD comunemente usate e possono essere molto utili anche per le persone con disabilità intellettiva in generale. Servono come promemoria visivo dei piani per la giornata e delle attività in cui ci sono problemi con il ricordo. Possono anche fornire rassicurazioni su ciò che verrà dopo, il che può ridurre le domande ripetitive su questo argomento.

La facilitazione della comunicazione è importante - Ci sono una serie di strategie basate sull'evidenza tra cui il Picture Exchange Communication System (PECS) e Makaton (un linguaggio dei segni semplificato). Vedere la sezione "Comunicazione" per ulteriori dettagli.

Cercare un contributo professionale - Se ci sono dubbi che una persona con SMS abbia ASD, la diagnosi della loro sindrome non dovrebbe precludere la valutazione formale per un possibile ASD e dovrebbe essere richiesta una valutazione. Laddove è presente ASD, la diagnosi può fornire un prezioso accesso alle risorse e ai pacchetti di supporto. Può anche migliorare la comprensione delle sfide sociali, linguistiche, di gioco e di altro dell'individuo e facilitare un adeguato supporto educativo.

Problemi sensoriali

Le persone con SMS possono avere risposte insolite agli input sensoriali. L'input sensoriale può provenire da molti aspetti diversi dell'ambiente inclusi rumori, odori, suoni, luci e immagini, sapori, consistenze e sensazioni. L'input sensoriale è anche coinvolto nell'equilibrio e nella coordinazione.

Uno studio su bambini con SMS ha scoperto che differiscono nel loro profilo sensoriale da altri bambini (sia quelli con che senza disabilità intellettiva), suggerendo che i problemi sensoriali sono una caratteristica specifica della sindrome. I problemi sensoriali possono essere più pronunciati nelle persone con SMS che



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

hanno difficoltà relative al disturbo dello spettro autistico (ASD), dove le differenze sensoriali sono comuni, tuttavia le persone senza ASD possono anche mostrare preferenze sensoriali specifiche.

Le difficoltà nell'elaborare l'input sensoriale possono essere descritte come problemi di "integrazione sensoriale". La differenza sensoriale può includere la ricerca o l'evitamento della stimolazione sensoriale a seconda della singola persona. I comportamenti che forniscono stimolazione sensoriale possono essere descritti come "auto-stimolatori".

Alcuni dei comportamenti ripetitivi che sono molto comuni negli SMS (ad esempio dondolarsi, girare, armeggiare e masticare) possono fornire input sensoriali per l'individuo che li coinvolge. Se una persona cerca un input sensoriale, è disponibile un'ampia gamma di giocattoli e oggetti sensoriali che potrebbero fornire la stimolazione di cui gode. Alcuni tipi di comportamenti di ricerca sensoriale possono non essere appropriati o possono mettere a rischio la persona (ad esempio, mettere in bocca oggetti inappropriati).

Se una persona evita un particolare input sensoriale, l'ambiente può essere adattato per soddisfare queste preferenze. L'iperacusia (estrema sensibilità al rumore) è più comune negli SMS che in quelli senza la sindrome, quindi evitare ambienti rumorosi o comportamenti difficili se esposti a determinati rumori può essere un problema. Le sensibilità sensoriali possono anche avere un impatto sull'alimentazione e possono derivare o essere aggravate da differenze sensorimotorie orali nell'SMS.

Cosa potrebbe aiutare?

Fornire stimolazione sensoriale - Esiste una vasta gamma di giocattoli e oggetti sensoriali disponibili per fornire input attraverso diversi tipi di sensi. Ad esempio, per coloro che cercano la stimolazione sensoriale attraverso la bocca di oggetti o mani, gli oggetti gommosi possono essere acquistati sotto forma di "tubi gommosi", braccialetti, collane, ecc. Molte scuole hanno stanze sensoriali appositamente progettate per fornire un piacevole input sensoriale. Potrebbe essere un processo di tentativi ed errori capire a quali cose una persona è più interessata. L'ente di beneficenza per bambini Cerebra ha una biblioteca di giocattoli dove le famiglie possono prendere in prestito i giocattoli per vedere se al loro bambino piacciono (vedere le 'Fonti di aiuto e utili Sezione Contatti).

Adatta l'ambiente - cerca di identificare eventuali stimoli specifici che l'individuo trova avversi e gestisci le situazioni in cui questi sono presenti di conseguenza (ad esempio, se il rumore è avversivo, i dispositivi di protezione dell'udito potrebbero essere utilizzati in ambienti rumorosi). Anche cambiare routine e ambienti per evitare situazioni avverse (ad es. cambiare interamente classe) può essere efficace. Per gli stimoli che non possono essere evitati, possono essere utili programmi di desensibilizzazione sistematica (che comportano un'esposizione graduale e sistematica a specifici stimoli avversivi) (vedere "Cercare un contributo professionale").

Accesso alle risorse informative - Ci sono molte informazioni sulla gestione dei problemi sensoriali in relazione all'ASD - anche se una persona non ha una diagnosi di ASD, questa può essere utile quando si pensa ad ambienti e attività.

Cercare un contributo professionale - La terapia occupazionale (OT) può essere utile per le persone con SMS con problemi sensoriali. I terapeuti occupazionali possono effettuare valutazioni delle persone nel loro ambiente quotidiano, osservando le loro capacità, il loro ambiente e le attività che svolgono (ad esempio attività quotidiane come vestirsi e mangiare). Un terapeuta occupazionale formato nell'integrazione sensoriale può essere in grado di offrire una consulenza specialistica su questo tema. Un approccio suggerito per gestire i problemi sensoriali è una "dieta sensoriale". Questo è un approccio che mira a mantenere il livello di stimolazione di una persona durante il giorno, utilizzando un programma di attività pianificato su misura per la persona. Uno psicologo clinico può anche essere in grado di fornire input, ad esempio, sulla desensibilizzazione sistematica.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Se i genitori/badanti pensano che potrebbe esserci un problema con sensibilità orali e / o difficoltà sensorimotorie orali che hanno un impatto sull'alimentazione, dovrebbero consultare un medico (ad esempio un medico di famiglia o un pediatra che può fare riferimento a servizi di logopedia e linguaggio).

Comportamenti difficoltosi

Rispetto alle persone con disabilità intellettiva con una causa diversa, le persone con SMS mostrano più comportamenti che possono essere descritti come "impegnativi". Questi includono scoppi d'ira, aggressività e autolesionismo. "Comportamenti che provocano" è attualmente un termine comunemente usato per tali comportamenti, o talvolta viene utilizzato "comportamento provocatorio"; tuttavia alcune persone ritengono che questo suggerisca che la persona che mostra il comportamento intende che il comportamento sia difficile. È importante sottolineare che quando vengono mostrati questi comportamenti, la persona stessa non è impegnativa, piuttosto il comportamento può essere angosciante per coloro che le circondano e può causare danni. È importante riconoscere che questi comportamenti possono agire come una forma di comunicazione o esprimere angoscia o disagio laddove non sono disponibili mezzi di comunicazione alternativi.

Inoltre, sebbene questi comportamenti siano più comuni nelle persone con SMS di quanto ci si aspetterebbe, ciò non significa che siano inevitabili. Non tutte le persone con SMS mostreranno questi comportamenti e per coloro che li sviluppano ci sono strategie che possono essere efficaci nel ridurre i comportamenti.

Scoppi d'ira

Per alcune persone con SMS, gli scoppi d'ira possono essere un problema. Questi possono essere difficili da contenere e durare per periodi di tempo prolungati. Gli scoppi d'ira sono caratterizzati come esplosioni improvvise di emozioni negative e possono coinvolgere una serie di comportamenti, come pianto, urla, autolesionismo, aggressività o comportamento distruttivo. È importante ricordare che è improbabile che questi scoppi d'ira siano completamente sotto il controllo della persona che li mostra, illustrato dal fatto che molte persone con SMS esprimono rimorso dopo uno sfogo.

Aggressione

Spesso viene segnalato che il comportamento aggressivo viene mostrato da persone con SMS, sebbene le frequenze riportate di questi comportamenti varino considerevolmente (probabilmente in parte a causa dei diversi tipi di comportamenti che potrebbero essere descritti come "aggressività", ad esempio aggressività verbale, aggressione fisica). Quando si parla di aggressività, è importante essere consapevoli che non si suggerisce che la persona che mostra il comportamento significhi causare un danno, ma solo che questo è un possibile risultato del comportamento.

Stime comuni suggeriscono che circa il 70-90% delle persone con SMS mostra un comportamento aggressivo. Questi tassi sono più alti rispetto a un gruppo di persone con disabilità intellettiva di diversa origine e anche a coloro che hanno una disabilità intellettiva associata a specifiche sindromi genetiche. Ciò suggerisce che il comportamento aggressivo è un problema specifico associato agli SMS a cui assistenti e professionisti dovrebbero prestare attenzione.

I tipi di comportamento aggressivo mostrati dalle persone con SMS sembrano essere simili a quelli mostrati da altre persone con disabilità intellettiva e includono colpi, calci, afferrare, pugni e distruzione di proprietà. Altri comportamenti includono il mordere (che, come con l'autolesionismo, in alcuni casi può essere correlato alla messa in bocca) e, aneddoticamente, sono stati segnalati "forti abbracci" e colpetti negli occhi di altre persone. Mordere e picchiare in particolare sembrano essere più comuni negli SMS che in altre persone con disabilità intellettiva.

Mentre l'aggressività sembra essere mostrata più spesso dalle persone con SMS, quando viene mostrato non sembra essere più grave di quella mostrata da altri con disabilità intellettiva. È stato scoperto che



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

un'aggressività più grave può essere dimostrata da coloro che sono più iperattivi, da coloro che hanno più comportamenti legati al disturbo dello spettro autistico (ASD) e in particolare da coloro che sono più impulsivi, che possono avere difficoltà a 'mettere i freni' un comportamento una volta che è iniziato.

Ferita autoinflitta

L'autolesionismo è un comportamento non accidentale avviato da una persona che le causa danni (ad es. Sbattere la testa, mordersi le mani, graffiare). Fino a circa il 90% delle persone con SMS mostrerà comportamenti che possono essere descritti come autolesionistici e questi comportamenti sono stati segnalati fin dai 18 mesi di età.

C'è un accordo sul fatto che i tassi di questo comportamento negli SMS siano molto più alti rispetto alle persone con disabilità intellettiva che non dispongono di SMS. La maggiore possibilità che questi comportamenti si sviluppino significa che è particolarmente importante essere consapevoli dei tipi di comportamenti mostrati e di ciò che potrebbe influenzare questi comportamenti, al fine di aiutare nella loro gestione.

I tipi e la gravità di questi comportamenti possono variare notevolmente sia tra le persone con SMS che durante la vita di una persona. Persone diverse possono mostrare comportamenti diversi e i comportamenti mostrati dalla stessa persona possono variare nel corso della loro vita.

I tipi di comportamenti autolesionistici mostrati includono quelli che sono abbastanza comunemente esibiti da persone con disabilità intellettiva, ad es. autolesionismo e comportamenti anche più rari, ad es. graffiarsi e distruggere le unghie delle mani e dei piedi (onicotillomania) e inserire oggetti negli orifizi corporei (polyembolokoilomania). L'autolesionismo e l'auto-morso (spesso le mani) sono tra i comportamenti autolesionistici più comunemente mostrati negli SMS.

Cosa potrebbe aiutare (suggerimenti generali)?

I suggerimenti generali per la gestione dei comportamenti che mettono in discussione sono descritti di seguito. L'adeguatezza e l'efficacia di queste tecniche dipenderanno dalla funzione del comportamento (cioè ciò che il comportamento "ottiene" per la persona che mostra il comportamento).

Gestione degli scoppi d'ira - La gravità dei comportamenti mostrati durante gli scoppi d'ira può essere ridotta utilizzando una varietà di tecniche. Questi includono la distrazione (reindirizzare l'attenzione della persona verso qualcos'altro) e la de-escalation (utilizzando risposte calmanti, verbali e non verbali al comportamento per ridurre i livelli di rabbia). Usare l'umorismo (ad esempio fare un'azione divertente o uno scherzo preferito) può essere efficace sia come distrazione durante uno scoppio d'ira che può anche attenuare una situazione. Può anche essere efficace insegnare abilità di auto-calmarsi (cose che una persona può fare da sola quando si arrabbia che potrebbe calmarla, ad esempio trasferirsi in uno spazio tranquillo).

Facilitare la comunicazione - L'uso di strumenti per facilitare la comunicazione e, se necessario, cercare input da servizi di logopedia e linguaggio e lavorare con scuole o tirocini (vedere la sezione "Comunicazione"), può consentire alle persone di comunicare i propri sentimenti e fare richieste in modo più efficiente. Ciò può potenzialmente ridurre l'autolesionismo o l'aggressività che sono stati associati alla comunicazione con i genitori e al suscitare risposte gratificanti.

Rafforzare l'attesa - se il comportamento si verifica in situazioni in cui è coinvolta l'attesa, può essere utile sviluppare capacità di attesa. I timer visivi e l'esposizione graduata a un maggiore tempo di attesa con i premi possono sviluppare queste abilità. Può anche essere utile insegnare un segno o usare una carta illustrata per "aspettare" e usarla frequentemente, premiando la buona attesa.

Facilitare il sonno - Vedere la sezione "Sonno" per ulteriori informazioni, ma in particolare qui, consentire alle persone di fare un pisolino diurno sia a casa che a scuola o un adulto, se necessario, per evitare di fare



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

richieste a una persona gravemente affaticata, il che potrebbe comportare uno scoppio d'ira, autolesionismo o aggressività.

Identificare e affrontare il dolore - Esistono buone prove che il dolore può aumentare il rischio di mostrare autolesionismo e aggressività. È quindi importante escludere condizioni dolorose in coloro con SMS che non sono in grado di descrivere verbalmente in modo efficace che stanno soffrendo (probabilmente la maggior parte delle persone). Sono stati sviluppati strumenti che consentono ai genitori/badanti di valutare la presenza di dolore osservando il comportamento (vedere la sezione "Salute" e "Fonti di aiuto e contatti utili"). Questi possono essere utili quando si considera se il dolore potrebbe essere una potenziale causa di comportamenti che mettono in discussione.

Cercare un input professionale - Se i comportamenti non possono essere gestiti utilizzando strategie implementate dai genitori/badanti, potrebbe essere necessario cercare input dai servizi di psicologia, che possono avviare la valutazione del comportamento (inclusa l'identificazione della funzione del comportamento) e suggerire piani di gestione. Un approccio utilizzato dagli psicologi per ridurre i comportamenti difficili sono le tecniche di rinforzo differenziale. Il rinforzo differenziale di altri comportamenti (DRO) è il punto in cui viene fornita una ricompensa (rinforzo) quando non viene mostrato un comportamento problema specifico. Il rinforzo differenziale del comportamento incompatibile (DRI) è un altro approccio, in cui viene data una ricompensa quando viene mostrato un comportamento che è incompatibile con il comportamento problema. Questi sono solo due approcci che hanno avuto un certo successo nel ridurre i tassi di comportamenti problema nelle persone con disabilità intellettiva. Esistono numerosi altri approcci che possono essere efficaci nella gestione del comportamento e la scelta dell'approccio dipenderà da una serie di fattori, inclusi i risultati delle valutazioni iniziali.

Quando il disturbo dell'umore o del comportamento è molto grave, ha un impatto molto significativo sul benessere e la persona non ha risposto agli interventi psicologici, educativi e sociali, l'uso di farmaci, prescritti e monitorati attentamente da un medico adeguatamente qualificato ed esperto, può aiutare quando fornito in combinazione con altri interventi non farmacologici. Il farmaco non deve mai essere utilizzato come sostituto di altri interventi non disponibili. Questa è un'area altamente specialistica della pratica clinica ed è fondamentale garantire che l'individuo sia aiutato dal medico giusto.

Cosa potrebbe aiutare (aggressività)?

L'aggressività si verifica spesso durante uno scoppio d'ira; pertanto, le strategie descritte in precedenza possono anche essere efficaci nel ridurre l'aggressività. I seguenti sono suggerimenti che possono essere utili nella gestione specifica dell'aggressività.

Riduci l'utilizzo della bocca - Se si pensa che il morso sia correlato alla bocca (inserimento di mani o oggetti nella bocca) e l'input sensoriale che questo fornisce, i suggerimenti nella sezione "Problemi sensoriali" possono essere utili per ridurlo.

Indossare indumenti che proteggano da comportamenti specifici - A breve termine, indossare indumenti che proteggano aree specifiche del corpo può ridurre l'impatto del comportamento. Può anche consentire alle persone intorno alla persona di rispondere meno ai casi di aggressività. Ciò potrebbe ridurre le risposte potenzialmente gratificanti che possono essere fornite inavvertitamente a una persona che mostra il comportamento, ad es. allontanarsi, interrompere un'attività o dire loro di smetterla. Ad esempio, se pizzicare è un problema, le maniche lunghe potrebbero aiutare a ridurre l'impatto. Si dovrebbe cercare il contributo dei servizi di psicologia per l'aggressione grave che rappresenta un rischio per la sicurezza e il benessere.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Cosa potrebbe aiutare (autolesionismo)?

L'autolesionismo può verificarsi durante uno scoppio d'ira o uno scoppio emotivo, quindi le strategie descritte in precedenza possono anche essere efficaci nel ridurre l'autolesionismo. Di seguito sono riportati ulteriori suggerimenti che possono essere utili nella gestione specifica dell'autolesionismo. Si dovrebbe cercare il contributo dei servizi di psicologia per gravi lesioni personali che rappresentano un rischio per la salute e il benessere.

Colpire la testa: se il colpo alla testa presenta un rischio di lesioni gravi, è possibile utilizzare un casco per ridurre l'impatto. I medici possono essere contattati per un rinvio per questo tipo di casco.

Mangiarsi le unghie: dipingere le unghie con "Stop n gro" (un liquido sgradevole e non tossico commercializzato per evitare di mangiarsi le unghie) o fare storie con le unghie dipinte può scoraggiare il mangiarsi le unghie. (I don't really get this suggestion)

Auto-mordere: mettere le cose in bocca può essere molto comune negli SMS (vedere la sezione "Problemi sensoriali") e in alcune circostanze (ma certamente non tutte) questo può essere manifestato nel mordere. Ad esempio, se la messa in bocca si traduce in una risposta gratificante (ad es. Attenzione sociale o rimozione di un compito non preferito), ciò potrebbe rendere più probabile che quel comportamento si ripresenti. Fornire un articolo alternativo che sia sicuro per la bocca e che fornisca un feedback sensoriale, come gli oggetti gommosi disponibili (che possono essere acquistati sotto forma di "tubi gommosi", braccialetti, collane ecc.), può ridurre l'uso inappropriato della bocca.

Impulsività, iperattività e concentrazione

Impulsività, scarsa concentrazione, distraibilità e irrequietezza sono spesso descritte nelle persone con SMS. Questo gruppo di comportamenti è comunemente considerato in relazione al disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD), dove fanno parte dei criteri diagnostici.

Ci sono segnalazioni di ADHD che si verificano abbastanza spesso in individui con SMS, supportando il suggerimento che questo gruppo di comportamenti possa essere una caratteristica comune delle persone con SMS. Tuttavia, attualmente si sa relativamente poco su quanto sia comune questa associazione. Impulsività, scarsa concentrazione, disattenzione, impulsività, distraibilità, irrequietezza e irrequietezza possono sovrapporsi, con alcune persone che hanno difficoltà a relazionarsi più con alcuni di questi problemi rispetto ad altri. Quando queste sfide sono importanti, possono influire gravemente sul funzionamento a casa, a scuola e sul collocamento degli adulti.

Impulsività

L'impulsività è descritta dai genitori/badanti come particolarmente problematica e anche molto comune negli SMS. Il comportamento impulsivo può essere difficile da gestire sia a casa che in un contesto educativo. Questo tipo di comportamento può includere difficoltà nell'attendere il proprio turno, interrompere conversazioni o giochi, essere facilmente distraibili e necessitare di richieste da soddisfare immediatamente. Questi sono gli individui che tendono ad "agire prima e pensare dopo". Questi alti livelli di impulsività sembrano essere maggiori di quanto ci si aspetterebbe per il livello di disabilità intellettiva dell'individuo e sono maggiori che in una serie di altre sindromi genetiche. Alti tassi di impulsività si riscontrano sia nei bambini che negli adulti con SMS ed è stato dimostrato che è correlato ad altri problemi comportamentali, in particolare l'aggressività. Ciò suggerisce che si tratta di un problema specifico della persona con SMS che dovrebbe essere considerato nei piani educativi per i bambini in età scolare e quando si pensa al comportamento di persone di tutte le età.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Iperattività

Le descrizioni degli SMS spesso includono iperattività e ci sono segnalazioni di tassi aumentati di diagnosi di ADHD in individui con SMS. Ciò suggerisce che l'iperattività può essere un problema per molti con la sindrome. Tuttavia, c'è stata una ricerca formale limitata sull'iperattività negli SMS e quindi la misura in cui l'iperattività è un comportamento particolarmente comune o altamente problematico è meno chiara rispetto all'impulsività. È stato suggerito che l'iperattività può diminuire con l'età negli SMS in misura maggiore dell'impulsività.

Concentrazione

Può essere difficile valutare l'attenzione e la capacità di concentrazione nelle persone con disabilità intellettiva, ma le descrizioni di persone con SMS da parte di operatori sanitari e insegnanti suggeriscono che le persone con SMS potrebbero avere difficoltà a prestare attenzione alle informazioni per un periodo significativo. Ciò può influire sulla capacità di acquisire nuove abilità, ad esempio in un ambiente scolastico, poiché le persone hanno difficoltà a concentrarsi sulle attività di apprendimento.

Cosa potrebbe aiutare?

Disattenzione, impulsività, iperattività e scarsa concentrazione spesso si verificano contemporaneamente e può essere difficile isolare quali di queste influenzano il comportamento e l'apprendimento di una persona. Le seguenti strategie possono essere utili per affrontare questo gruppo di comportamenti, fornendo una struttura per ridurre la richiesta di attenzione dei compiti e aumentare la motivazione.

Ottieni l'impostazione corretta: le persone con SMS tendono a funzionare meglio in ambienti più piccoli, più tranquilli, meno distratti e più mirati. A volte l'assistenza uno a uno può aiutare. Anche brevi periodi di lavoro intervallati da frequenti pause sono utili.

Struttura chiara delle attività - Fornisci istruzioni chiare e semplici con passaggi brevi e semplici. I segnali (immagini o parole) possono indicare cosa deve essere completato in ogni fase. Suggerimenti e promemoria regolari incoraggeranno a mantenere il compito e ricorderanno alla persona cosa deve fare.

Utilizzare segnali visivi - A causa dei probabili punti di forza nelle capacità percettive e delle debolezze nella memoria a breve termine, è probabile che l'uso di immagini o segnali visivi / promemoria per illustrare le attività quotidiane, i programmi e altre attività sia più efficace dei suggerimenti verbali.

Utilizzare argomenti / soggetti preferiti e attività preferite - Se la persona ha un forte interesse per argomenti particolari, è possibile utilizzare libri o giochi associati a questi temi per incoraggiare la concentrazione.

Utilizzare premi e timer specifici: elementi come adesivi su un grafico o un'attività che piace alla persona (come il computer) possono essere utilizzati come ricompensa che può essere goduta dopo un determinato periodo di tempo è stato speso impegnati in attività più strutturate o lavoro. Un timer può essere utilizzato per aiutare a valutare quanto tempo c'è per ogni attività e questo può essere aumentato man mano che l'attesa migliora.

Incoraggiare l'auto-suggerimento - Per i bambini e gli adulti più grandi e più capaci, incoraggiare l'individuo a pronunciare le istruzioni ad alta voce può anche aiutare la concentrazione. Questo può aiutarli a ricordare di continuare a lavorare sul compito, inizialmente pensando ad alta voce e poi, si spera, procedendo nel dire le istruzioni a se stessi.

Cercare un input professionale - Se disattenzione, impulsività, iperattività e scarsa concentrazione sono motivo di preoccupazione significativa e influenzano la funzione in una gamma di contesti, potrebbe essere appropriato cercare input dai servizi di psicologia, ad esempio tramite il rinvio di un medico di famiglia. Come con altri disturbi del comportamento descritti in precedenza (vedere la sezione "Comportamenti difficoltosi"), quando le caratteristiche dell'ADHD sono gravi e l'individuo non ha risposto abbastanza bene alla gamma di interventi psicologici, educativi e sociali disponibili, allora l'uso attento di farmaci recentemente sviluppati,



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

prescritti e monitorati attentamente da un medico adeguatamente qualificato ed esperto, possono essere d'aiuto se somministrati in aggiunta a quanto sopra - mai come sostituto della loro indisponibilità. Questa è un'area estremamente specialistica della pratica clinica ed è importante assicurarsi che l'individuo sia aiutato dal medico giusto.

Comportamento ripetitivo e interessi limitati

Quasi ogni persona con SMS mostrerà un comportamento ripetitivo o stereotipato e spesso verranno mostrati diversi tipi di comportamento.

Comportamenti comuni: i comportamenti più comuni osservati sono digrignare i denti e inserire mani o oggetti in bocca (mettere in bocca), che sono comuni anche in altre persone con disabilità intellettiva. Questi comportamenti sono descritti dai genitori/badanti come interferenti almeno moderatamente con le vite di coloro che li mostrano. Altri comportamenti descritti di frequente includono dondolio, rotazione e giocherellare. In alcune persone con SMS questi comportamenti sono auto-stimolatori, fornendo input sensoriali (vedere la sezione "Problemi sensoriali").

Comportamenti "unici": altri comportamenti che sono stati descritti nelle persone con SMS si riscontrano meno spesso in altri con disabilità intellettiva. Questi includono un insolito comportamento di "auto-abbraccio" che spesso accade quando la persona è felice o eccitata. Può apparire quando la persona incrocia le braccia saldamente sul petto e tende la parte superiore del corpo o stringe le mani davanti a sé e stringe le braccia lungo i fianchi. Un secondo comportamento ripetitivo insolito è il voltare pagina ripetitivo (comportamento "leccare e capovolgere", in cui le persone si leccano la mano e poi la usano per sfogliare rapidamente le pagine).

Preferenza per la routine: le persone con SMS possono avere difficoltà a passare da un'attività all'altra e desiderano fortemente la coerenza nella loro routine quotidiana. Un cambiamento inaspettato può rendere ansiose alcune persone con SMS e provocare uno scoppio di collera.

Domande ripetitive e conversazione ristretta: negli individui con un linguaggio espressivo sufficiente, vengono descritte anche domande o conversazioni ripetitive. Ciò può comportare il parlare eccessivamente di particolari temi o argomenti preferiti, che potrebbero essere inappropriati o non ben integrati nella conversazione. Laddove la preferenza per la routine è un problema, le domande ripetitive possono coinvolgere piani e routine. Ciò potrebbe anche essere correlato a difficoltà di memoria a breve termine. Un tipo di domanda ripetitiva particolarmente comune negli SMS è chiedere ripetutamente di vedere, parlare o contattare particolari persone preferite (a volte descritte come la persona che ha un forte 'attaccamento' a persone specifiche; vedere 'Relazioni sociali e disturbo dello spettro autistico' sezione).

Cosa potrebbe aiutare?

Comportamenti ripetitivi - Se un comportamento ripetitivo sembra avere un elemento sensoriale, avere a disposizione attività alternative appropriate o elementi sensoriali (che forniscono un input sensoriale simile al comportamento), a cui la persona può accedere indipendentemente, può aumentare la stimolazione disponibile e ridurre il comportamento auto-stimolante (vedere la sezione "Problemi sensoriali").

Preferenza per la routine - Quando un bambino non ha ancora stabilito una routine, può essere utile "mescolare" le routine per insegnare la flessibilità. Se le routine sono già stabilite, dove possibile, cerca di mantenere le pianificazioni il più prevedibili possibile. Se una routine deve cambiare o se una persona sta per sperimentare qualcosa di nuovo, è importante spiegarlo con largo anticipo e, se possibile, in diverse occasioni. Potrebbe essere utile utilizzare "storie sociali" come aiuto. Queste sono storie inventate su situazioni sociali, di solito con immagini.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Domande / conversazioni ripetitive: cerca di limitare le risposte alle domande ripetitive. Potrebbe essere consigliabile rispondere verbalmente solo una volta quando si risponde alla domanda, quindi fornire un segnale visivo a cui fare riferimento.

Dormire

I problemi di sonno sono molto caratteristici delle persone con SMS, più che di altre persone con disabilità intellettiva (dove anche i problemi di sonno sono elevati).

Attualmente ci sono molte ricerche sulle difficoltà del sonno negli SMS ed è chiaro che il sonno è un problema significativo per quasi tutte le persone con la sindrome (75-100% a seconda delle misure di sonno utilizzate) e che questo problema del sonno è probabile che abbia una causa biologica nella maggior parte delle persone. Il disturbo del sonno è evidente sia nelle persone con SMS causata da una cancellazione, sia nelle persone con SMS causata dalla mutazione di RAI1. Nonostante la nostra crescente conoscenza, attualmente rimangono molti aspetti del sonno nel SMS che non sono ben compresi.

Modelli di sonno nel corso della vita

Bambini

I neonati sono descritti dai loro genitori/badanti come buoni dormienti, spesso devono essere svegliati per i pasti, ma anche a questa giovane età il sonno generale è ridotto.

Bambini

Durante l'infanzia emergono problemi di sonno significativi che possono avere un impatto sul bambino con SMS e su coloro che li circondano. In alcuni vengono segnalati problemi ad addormentarsi, ma questo è meno problematico del frequente risveglio notturno (in media circa mezz'ora) e del risveglio precoce (ad esempio prima delle 5 del mattino), con conseguente riduzione dei cicli di sonno. Lo svegliarsi fuori sincronia può essere particolarmente problematica negli SMS poiché il comportamento notturno può essere molto fastidioso per gli altri membri della famiglia e talvolta può essere pericoloso per il bambino. Anche l'enuresi notturna e il russare risultano problematici. Si nota sonnolenza diurna.

Bambini più grandi, adolescenti e adulti

L'attività sembra essere elevata nelle prime ore della notte, suggerendo difficilmente di iniziare il sonno a questa età. Man mano che le persone invecchiano, sembra che ci sia una riduzione del sonno notturno e un aumento in numero dei sonnellini, ma questi ultimi sono più brevi. Nonostante questa apparente riduzione della qualità del sonno con l'età, i genitori/badanti riferiscono una diminuzione dei problemi di sonno con l'età; ciò è probabilmente dovuto a comportamenti notturni ridotti con l'età piuttosto che a un miglioramento del sonno.

Sonnolenza diurna

Oltre ai problemi di sonno notturno, la sonnolenza diurna è comune: i sonnellini SMS sono stati descritti come "attacchi di sonno", alludendo alla natura improvvisa e irresistibile della voglia di dormire. La sonnolenza diurna può spiegare alcuni comportamenti dirompenti mostrati da chi ha SMS. Questo suggerimento è supportato da una relazione tra capricci e aumento della melatonina (l'ormone ritenuto responsabile della sonnolenza diurna).

Impatto sulla famiglia

Non sorprende che le difficoltà legate al sonno, in particolare i comportamenti mostrati al mattino, siano risultate correlate all'aumento dello stress in famiglia.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Possibili cause di disturbi del sonno

Il disturbo del sonno negli SMS è stato principalmente attribuito a un modello di rilascio invertito di un ormone chiamato melatonina, che interrompe il ritmo circadiano (il ritmo che dice al nostro corpo quando è giorno e notte in termini di sonno). Ciò porta ad elevati livelli diurni di rilascio di melatonina e ridotto rilascio notturno di melatonina, il modello opposto alla maggior parte delle persone, con conseguente sonnolenza diurna e risveglio notturno. Tuttavia, non tutte le persone con SMS che hanno disturbi del sonno hanno questo rilascio invertito di melatonina, suggerendo che non è l'unica causa delle difficoltà del sonno; quindi, è anche probabile che l'ambiente e la routine abbiano un impatto significativo sul sonno per le persone con SMS.

Influenze ambientali sul sonno (routine notturne)

Sebbene possa esserci un fattore biologico che influisce sul sonno povero nella maggior parte delle persone con SMS, è comunque molto importante garantire una buona igiene del sonno. Ciò include orari regolari per andare a letto, routine (ad es. Bagno e una storia) prima di andare a letto e ridurre la stimolazione (attività, TV, uso del computer) prima di coricarsi.

Sono disponibili ampie informazioni di alta qualità per gli operatori sanitari sull'igiene del sonno e questo non può essere trattato in dettaglio qui (vedere la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili" per informazioni specifiche sui bambini con disabilità). Potrebbe essere difficile riportare ripetutamente una persona con SMS nella sua camera da letto se cerca il proprio genitore/badante, come spesso suggerito dalle linee guida, poiché questo può andare avanti per molto tempo quando la persona semplicemente non è così assonnata come farebbero le altre persone essere in questa situazione. Tuttavia, dati i suggerimenti secondo cui le persone con SMS trovano l'attenzione degli adulti molto gratificante, è probabile che sia particolarmente importante non "premiare" il risveglio con l'attenzione. Ciò può avvenire riportando la persona nella sua stanza senza contatto visivo o conversazione, ma se questo non funziona dopo uno sforzo prolungato, potrebbe essere utile distrarre una persona non assonnata con attività adeguate (vedere 'Cosa potrebbe aiutare ? ').

Se si seguono le linee guida progettate per le persone con disabilità intellettiva e disturbi del sonno, è probabile che i genitori/badanti dovranno includere una certa flessibilità per accogliere le caratteristiche specifiche degli SMS; per esempio, permettendo i sonnellini diurni o usando le distrazioni di notte per occupare coloro che non sono in grado di tornare a dormire.

Farmaco

Se il rilascio invertito di melatonina è la causa principale del disturbo del sonno negli SMS, ci si potrebbe aspettare che il trattamento che fornisce melatonina serale o sopprime il suo rilascio diurno (ad esempio beta-bloccanti) sia efficace.

Tuttavia, le prove dell'efficacia della melatonina sono contrastanti. L'uso della melatonina è stato certamente segnalato come efficace in alcune persone, anche in combinazione con un secondo farmaco che blocca l'effetto del rilascio diurno di melatonina (un beta-bloccante). Utilizzando questa combinazione, ci sono rapporti di miglioramento dei comportamenti del sonno (aumento del tempo di sonno totale, riduzione del risveglio mattutino) e ridotta iperattività e miglioramento delle prestazioni cognitive.

Altri hanno scoperto che, mentre gli assistenti del sonno (di cui la melatonina era il più frequentemente utilizzato) sono il trattamento farmacologico più comune utilizzato negli SMS e il trattamento iniziato per primo, il loro uso non influisce sulla valutazione da parte dei genitori/badanti degli esiti comportamentali dirompenti.

È importante sottolineare che la melatonina non è universalmente efficace per migliorare il sonno, ad esempio, può consentire alle persone di andare a dormire prima (ma la stabilizzazione non è segnalata come il



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

problema principale del sonno negli SMS) ma poi possono svegliarsi prima, quindi il loro il sonno totale è lo stesso. In alcune persone, la melatonina è descritta come non avendo alcun effetto.

Esistono diversi tipi di melatonina che possono essere utilizzati (inclusa la melatonina a rilascio prolungato) e sono stati utilizzati anche altri farmaci con efficacia variabile. È importante che la prescrizione e l'uso di farmaci per trattare le difficoltà del sonno siano monitorati attentamente da un medico esperto in questo settore e con esperienza di lavoro con persone con disabilità intellettiva.

Cosa potrebbe aiutare?

Aiuta la persona a sapere quando è giusto alzarsi - Orologi che possono essere impostati per mostrare quando è giusto alzarsi la mattina con il sole (e la luna e le stelle di notte quando dovrebbero stare a letto), come "orologi Gro", può aiutare a spiegare questo aspetto del tempo. Ciò non cambierà il sonno della persona ma può ridurre i disturbi causati dalla notte e dal risveglio precoce.

Crea un ambiente buio: utilizza tende oscuranti per creare l'oscurità totale nella camera da letto della persona.

Consenti i sonnellini diurni ma considera i loro tempi - È improbabile che impedire a una persona stanca con SMS di fare un pisolino durante il giorno migliori il sonno notturno. Consentire i sonnellini può anche migliorare il comportamento durante il giorno. I sonnellini durante la metà della giornata (12-3) sono migliori, poiché i sonnellini successivi potrebbero ridurre la capacità di dormire durante la sera / la notte.

Indagare su problemi medici - Ci sono problemi di salute negli SMS che possono influire sulla qualità del sonno. Il reflusso gastroesofageo (dove l'acido dello stomaco fuoriesce nell'esofago causando disagio) può influire sul sonno, poiché sdraiarsi può facilitare la fuoriuscita dell'acido (vedere la sezione "Salute"). Se vengono mostrati segni di reflusso, un medico di famiglia o un pediatra potrebbe essere in grado di svolgere ulteriori indagini. Nelle persone anziane con SMS, disturbi respiratori del sonno (ad esempio russamento forte, apnea notturna) possono essere un problema a causa di fattori di rischio, tra cui aumento di peso, ipotonia e anomalie dell'orecchio, del naso e della gola, e questo può influire sul sonno. Se una persona russa o ansima / sbuffa quando dorme, potrebbe essere opportuno consultare un medico.

Rivolgiti a un professionista - Se le preoccupazioni sul sonno diventano un problema, potresti rivolgerti al tuo medico curante, medico di famiglia o pediatra per un consiglio o chiedere di essere indirizzato a una clinica del sonno o al servizio di psicologia clinica infantile o alla clinica per la salute mentale infantile. Un uso attento dei farmaci, monitorato regolarmente da un medico con esperienza di lavoro con persone con disabilità intellettiva, può aiutare alcune persone con SMS a dormire meglio. Tuttavia, non tutti saranno aiutati dai farmaci. Inoltre, gli effetti dei farmaci variano tra le diverse persone e possono cambiare nel tempo nella stessa persona.

Garantire la sicurezza della persona - Ridurre al minimo i disturbi causati dal risveglio notturno e mattutino e garantire la sicurezza della persona con SMS può aiutare a ridurre i problemi causati dai disturbi del sonno. Alcune idee che altri genitori/badanti hanno trovato utili includono

- Creare una stanza in cui la persona non possa arrecare danni a se stessa (ad esempio, rimuovere oggetti grandi / pesanti o utilizzare imbottiture su superfici dure).
- Utilizzare cancelli di sicurezza o sistemi di sicurezza per le stanze per evitare che la persona si ferisca mentre cammina per casa.
- Fornire attività sicure per coinvolgere la persona durante i periodi di veglia. Mentre il sonno è meglio promosso in un ambiente buio, può essere un approccio pragmatico per le persone che semplicemente non possono tornare a dormire dopo aver seguito tutte le indicazioni sull'igiene del sonno per consentire loro di leggere libri o utilizzare il proprio computer / tablet. In riferimento a quest'ultimo, i dispositivi elettronici



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

dovrebbero essere impostati su "scarsa illuminazione" o un'impostazione di filtro per ridurre la luce blu emessa, che è più dannosa per il sonno.

- Attaccare un piccolo campanello di allarme alle porte per avvisare gli assistenti che la loro porta è stata aperta.
- I fori di spionaggio o il design delle porte "stabili" possono consentire agli operatori sanitari di controllare la persona senza dover entrare nella stanza.
- L'uso di un letto chiuso può fornire sicurezza e comfort, ad esempio traversine di sicurezza (foto a destra). Tuttavia, questi possono essere costosi e il finanziamento può essere difficile da ottenere.

Alimentazione e alimentazione

Ci sono diverse aree in cui possono verificarsi difficoltà di alimentazione nelle persone con SMS, tra cui scarsa alimentazione durante l'infanzia, reflusso gastroesofageo, avversione strutturale e aumento di peso.

Scarsa alimentazione durante l'infanzia: questo è comune negli SMS e può portare a problemi di crescita. È spesso causato da una disfunzione motoria orale, con problemi di suzione e deglutizione.

Reflusso gastroesofageo: è qui che l'acido dello stomaco fuoriesce nell'esofago che può causare disagio dopo aver mangiato, dolore e difficoltà a deglutire. Può anche interrompere il sonno, quindi, dato che i problemi del sonno sono associati agli SMS, è particolarmente importante identificare e curare il reflusso.

Avversione strutturale: viene descritta l'antipatia per le consistenze alimentari specifiche e può essere un problema per le persone con difficoltà motorie orali o sensibilità sensoriali (vedere la sezione "Problemi sensoriali").

Aumento di peso: le informazioni limitate disponibili suggeriscono che negli individui più anziani l'aumento di peso può diventare un problema. Non è chiaro se questo sia il risultato di un eccesso di cibo (sebbene ci siano segnalazioni di un maggiore interesse per il cibo in alcune persone, che emerge con l'età) o gli effetti di avere SMS. L'aumento di peso può anche essere il risultato dei farmaci utilizzati; è stato suggerito che farmaci tra cui acido valproico, risperidone e recenti agenti stabilizzanti dell'umore potrebbero non essere la prima scelta di farmaci per le persone con SMS a causa di problemi con l'aumento di peso.

Altri fattori che sembrano essere associati all'aumento di peso includono la mutazione RAI1 e il sesso: i problemi di alimentazione / appetito e peso sembrano essere riportati più comunemente nelle donne con SMS rispetto ai maschi.

Cosa potrebbe aiutare?

Scarsa alimentazione nell'infanzia - Le valutazioni della terapia del linguaggio e del linguaggio (SLT) e della terapia occupazionale (OT) dovrebbero essere perseguite precocemente per valutare le difficoltà di alimentazione, ottimizzare le capacità motorie orali e sviluppare strategie di intervento.

Avversione strutturale: può essere correlata a difficoltà motorie orali e richiede l'intervento della SLT. Laddove si tratta principalmente di un problema sensoriale, i genitori/badanti potrebbero provare a preparare cibi morbidi prima di preparare gradualmente cibi più densi, quindi introdurre alcuni piccoli pezzi di cibo e quindi passare a cibi facilmente masticabili.

Reflusso gastroesofageo - Prestare attenzione ai segni di reflusso; controllare la guida del NHS (vedere la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili") per i segni, che includono vomito proiettivo frequente, respiro sibilante, alitosi e tirare le gambe fino allo stomaco dopo l'alimentazione. Chiedi il contributo di professionisti medici se interessati.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Aumento di peso - Incoraggiare una dieta equilibrata e l'esercizio fisico fin dalla tenera età è un approccio ragionevole.

Servizi igienici

L'addestramento ritardato alla toilette e la enuresi notturna persistente sono problemi particolari negli SMS (segnalati fino all'80% dei bambini). L'addestramento ritardato alla toilette è comune nei bambini con disabilità intellettiva, tuttavia con l'implementazione coerente di un programma di toilette, la maggior parte dei bambini può diventare addestrata alla toilette e questo è anche il caso della maggior parte dei bambini con SMS.

Molti degli approcci che possono essere utilizzati sono gli stessi di quelli utilizzati con i bambini in via di sviluppo tipico; incluso ricompensare i bambini per aver usato un vasino / toilette, usare un vasino "divertente" nel colore o carattere preferito, fare viaggi regolari al vasino che diventano più distanziati quando i bambini si seccano e non rimproverare i bambini in caso di incidente.

Sono disponibili anche molte indicazioni specifiche per i genitori e badanti di bambini con disabilità intellettiva, che possono essere utili per i genitori e badanti di bambini con SMS, ad esempio la guida Cerebra sull'addestramento alla toilette (vedere la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili").

Potrebbero esserci specifici problemi di salute e comportamentali associati agli SMS che potrebbero influire sull'uso della toilette. Questi includono difficoltà nel comunicare la necessità di andare in bagno, essere facilmente distratti, comportamenti adattivi ritardati e costipazione / infezioni del tratto urinario di cui i bambini potrebbero non mostrare segni chiari o essere in grado di riferire da soli; i genitori/badanti dovrebbero quindi essere consapevoli di queste difficoltà durante l'addestramento alla toilette.

Cosa potrebbe aiutare?

Controllare i problemi di salute fisica - Le infezioni del tratto urinario possono causare episodi di enuresi. La stitichezza può essere un fattore complicante nello sporco. Potrebbe essere necessario che un medico di famiglia o un pediatra esaminino la persona per verificare se è stitica; questo dovrebbe essere risolto prima di poter iniziare l'addestramento intestinale. È importante assicurarsi che la persona segua una dieta equilibrata che includa abbondanza di fibre, frutta, verdura e liquidi.

Cercare input da professionisti - Se i problemi persistono, cercare input da professionisti, ad es. visitatore sanitario, medico di famiglia, psicologo infantile o pediatra, che può essere in grado di fare riferimento a uno specialista per un consiglio.

Utilizzare un allarme per l'enuresi notturna: è possibile accedere agli allarmi dalle cliniche tramite ricetta da parte dei medici di base. Se la persona inizia a bagnare il tampone, l'allarme suonerà, il che la farà svegliare e smettere di urinare. Il genitore/badante quindi li porta in bagno e ripristina l'allarme. Le ricompense possono essere utilizzate insieme all'allarme.

Vestirsi

Vestirsi e svestirsi richiede coordinazione muscolare, capacità motorie e pianificazione. Gli individui con SMS potrebbero impiegare più tempo per apprendere queste abilità rispetto ai loro coetanei. Una persona con SMS potrebbe aver bisogno di aiuto per indossare vestiti, allacciare bottoni e lacci delle scarpe, ecc. Dato che di solito c'è poco tempo al mattino, i genitori/badanti potrebbero trovare più conveniente vestire un bambino con gli SMS per risparmiare tempo. Tuttavia, i bambini devono essere incoraggiati a fare queste cose da soli, con gli assistenti che li incoraggiano lentamente a vestirsi in modo indipendente. Alcuni adulti con SMS potrebbero ancora aver bisogno di aiuto per vestirsi; si dice che circa la metà degli adulti necessiti di aiuto per questa attività.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Alcuni genitori/badanti segnalano anche problemi con la rimozione inappropriata di indumenti in luoghi pubblici. Ciò potrebbe accadere perché il bambino trova i vestiti scomodi. Ciò potrebbe essere dovuto a sensibilità sensoriali, ad esempio un'etichetta, una cucitura o altre caratteristiche degli indumenti potrebbero essere irritanti. In alternativa, gli indumenti potrebbero essere troppo caldi. È anche possibile che questo comportamento venga mostrato perché in precedenza è stato associato a una risposta gratificante. Ad esempio, la persona potrebbe essere stata portata via da un'attività non preferita quando in precedenza si era tolta i vestiti (al fine di vestirli nuovamente), oppure potrebbe aver ricevuto attenzione (ad esempio gli è stato detto di rimettersi i vestiti e forse ha contribuito a farlo)

Cosa potrebbe aiutare?

Insegnare abilità nel vestirsi

Esercita le abilità in momenti convenienti - Imparare a vestirsi può essere praticato in altri momenti della giornata, non solo durante il frenetico periodo mattutino.

Esercitare le abilità in situazioni più facili - Insegnare a un bambino ad allacciare i bottoni a volte può essere aiutato incoraggiandolo a esercitarsi sui bottoni su capi di abbigliamento che non vengono indossati in quel momento. Allo stesso modo, l'allacciatura dei lacci delle scarpe potrebbe essere praticata prima su scarpe larghe.

Suddividi i compiti in passi più piccoli e insegna un passo alla volta - Ad esempio, insegnando a indossare un paio di calzini, potresti prima indossare ogni calzino fino alla caviglia e insegnare al bambino a tirare su il calzino dalla caviglia. Una volta che questo passaggio è stato padroneggiato, passa alla fase successiva: metti il calzino sul suo piede a metà del tallone e insegnagli a tirare il calzino sul resto del tallone, poi sul collo del piede, poi semplicemente sulle dita dei piedi - e chiedi al bambino di tirare la calza su una parte maggiore del piede ad ogni passo. Alla fine potrai passargli i calzini, e poi lasciarli sul letto per indossarli autonomamente.

Usa suggerimenti visivi per ogni passaggio: immagini che mostrano ogni passaggio di un processo di vestizione, ad es. anche legare i lacci delle scarpe può essere efficace.

Fornisci spunti verbali - Ad esempio, quando insegni come allacciare i lacci delle scarpe, una persona può essere aiutata a parlare durante la routine, ad esempio dicendo ad alta voce 'incrocia i lacci, tirali uno attraverso, stringi mentre eseguono ogni passo. In questo modo imparano le parole e possono quindi richiedere loro stessi durante l'attività.

Acquista articoli con chiusure facili da usare - Le calzature e gli indumenti con velcro sono un buon sostituto di lacci, bottoni e cerniere. Tali articoli sono molto più facili da indossare e da togliere.

Gestire la rimozione degli indumenti

Assicurati che i vestiti siano comodi - Controlla l'irritazione delle etichette o l'antipatia per alcuni tipi di vestiti (ad es. Collant). Verificare che la persona non sia troppo calda e, se necessario, vestirla con abiti leggeri e freschi.

Rispondi alla rimozione degli indumenti in modo "discreto" - Limita l'interazione fornita (nessun contatto visivo, conversazione minima) e cerca di aiutare la persona a vestirsi e tornare alla sua attività precedente il più rapidamente possibile per ridurre qualsiasi attenzione potenzialmente gratificante.

Salute

Ci sono una serie di problemi di salute che sono più comuni negli SMS che in altre sindromi. Una revisione delle descrizioni dei problemi di salute negli SMS (da parte di esperti negli Stati Uniti) ha raggruppato i problemi in base a quanto sono comuni e ha rilevato quanto segue:



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Percentuale di affetti	Problemi di salute
Piu del 75% delle persone con SMS	Anomalie dentali (la carie dentale riscontrata negli adolescenti più grandi potrebbe essere attribuita a una scarsa igiene dentale) Anomalie dell'orecchio medio e della gola Disfunzione sensomotoria orale (prima infanzia)
50-75% delle persone	Perdita dell'udito (correlata a frequenti infezioni dell'orecchio) Scoliosi (curvatura della colonna vertebrale) Lieve ventricolomegalia del cervello (ventricoli allargati, le strutture piene di liquido, nel cervello) Iperaccusia (sensibilità al rumore) Problemi tracheobronchiali (problemi che interessano le vie aeree e i polmoni) Insufficienza velofaringea (chiusura impropria del muscolo del palato molle in bocca - può causare problemi con la parola, il mangiare e il sonno) Anomalie dell'occhio (anomalie dell'iride; microcornea) Anomalie del sonno REM Ipercolesterolemia / ipertrigliceridemia (aumento del colesterolo o dei livelli di un tipo specifico di grasso nel sangue) Stipsi EEG anormale senza crisi epilettiche evidenti
20-25% delle persone	Difetti cardiaci Disfunzione tiroidea Epilessia (le stime variano)
Meno del 25% delle persone	Anomalie renali / del tratto urinario Epilessia Anomalie dell'avambraccio Labbro leporino / palato Distacco della retina



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

È importante che gli operatori sanitari e i professionisti siano vigili per i problemi di salute che sono più comuni negli SMS, insieme alle malattie quotidiane. Date le difficoltà espressive del linguaggio in alcune persone con SMS, potrebbe essere difficile determinare se qualcuno soffre o si sente a disagio o non si sente bene.

Problemi comuni specifici a cui prestare attenzione includono infezioni dell'orecchio, costipazione e reflusso gastroesofageo. Non è chiaro quanto possa essere comune il reflusso. Se una persona con SMS mostra segni di reflusso, allora vale la pena perseguirlo con un medico in quanto può anche influenzare il sonno e l'alimentazione. Poiché le infezioni dell'orecchio sono così comuni e possono avere un impatto sia sul benessere che sullo sviluppo, una sottosezione specifica è inclusa alla fine di questa sezione.

Viene anche segnalata una diminuzione della sensibilità al dolore e alla neuropatia sensoriale periferica. Questo è comunemente descritto come le persone non sentono gli effetti di un evento doloroso così chiaramente come potrebbero fare gli altri, ad es. possono cadere e sbattere la testa e poi non piangere. Considerando questo, tuttavia, non significa che le persone con SMS non provino dolore: è probabile che eventi dolorosi e condizioni di salute provochino ancora angoscia e disagio.

Strumenti di osservazione, come la lista di controllo del dolore dei bambini non comunicanti riveduta o il FLACC (che sta per Face/faccia, Legs/gambe, Arms/braccia, Cry/pianto, Consolability/Quanto sia consolabile), possono aiutare a identificare se qualcuno con una comunicazione limitata soffre (vedere le 'Sezione Aiuto e Contatti utili'). È anche importante notare che esiste un'associazione tra dolore e disagio e comportamenti come l'autolesionismo e l'aggressività. È più probabile che questi comportamenti si manifestino quando una persona sta soffrendo e un improvviso cambiamento di questi comportamenti (cioè aumento) può indicare dolore o disagio in alcune (ma non tutte) le persone. Anche il cambiamento dei livelli di attività, dell'umore, del sonno e del mangiare può essere correlato al dolore. Un cambiamento nel comportamento e nelle abitudini dovrebbe avvisare i genitori/badanti della possibilità di problemi di salute.

Di seguito è riportata una tabella che mostra le indagini o le valutazioni relative alla salute raccomandate dal gruppo consultivo scientifico e clinico SMS del Regno Unito da eseguire sulla diagnosi.

Area clinica	Indagine/valutazione
Crescita, alimentazione e nutrizione	Centili di altezza e peso. Valutazione dell'alimentazione - esame del palato, valutazione della deglutizione, capacità motorie orali, reflusso gastro-esofageo, apporto calorico. Invio a un'équipe alimentare specializzata, se indicato.
Cardiaca	Esame cardiaco incluso ecocardiogramma.
Renale	Ecografia renale.
Sistema immunitario	Valutazione della funzione immunitaria in caso di infezioni frequenti.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

udito	Valutazione dell'udito per ipoacusia conduttiva e / o neurosensoriale. Possono essere indicati occhielli o apparecchi acustici.
Orecchio, naso e gola	Valutazione otorinolaringoiatrica per valutare problemi di orecchio, naso e gola, con particolare attenzione alla fisiologia dell'orecchio e alle anomalie palatali.
occhi	Esame oftalmologico con attenzione alle evidenze di strabismo, microcornea, errore di rifrazione, distacco di retina.
Colonna vertebrale	Valutazione della colonna vertebrale per la scoliosi.
Genetica	Gli individui con delezioni più grandi effettuano lo screening per la valutazione della funzione surrenalica della velocità di conduzione nervosa se è coinvolto il gene PMP22.

Di seguito si riportano le valutazioni che si consiglia di effettuare annualmente:

- Monitorare la scoliosi
- Funzione tiroidea
- Considerare una valutazione oftalmologica
- Valutazione audiologica a intervalli regolari o come clinicamente indicato per monitorare la perdita dell'udito conduttiva o neurosensoriale
- Valutazione periodica della presenza di comportamenti problematici e rinvio per il trattamento, se necessario

Cosa potrebbe aiutare?

Valutare e monitorare la salute - Portare avanti i controlli sanitari identificati sopra.

Monitorare il comportamento alla ricerca di segni di dolore - Monitorare eventuali cambiamenti nel comportamento generale e, se si sospetta dolore, utilizzare strumenti di osservazione per fornire informazioni sui comportamenti correlati al dolore nelle persone con comunicazione limitata (vedere sopra e la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili").

Infezioni dell'orecchio

Le infezioni dell'orecchio medio (chiamate anche "otite media") sono un problema di salute particolarmente comune negli SMS e possono influire sull'udito, oltre a causare dolore e disagio. Nell'infanzia, tre o più episodi all'anno sono comuni. La ricerca suggerisce che le infezioni croniche dell'orecchio possono essere più comuni nella forma di delezione di SMS (che colpisce fino al 90% degli individui) rispetto alla mutazione (che colpisce poco più della metà degli individui).

Queste infezioni sono causate da infezioni batteriche o virali che generano l'accumulo di muco nell'orecchio medio, che può quindi essere infettato. Ciò colpisce i bambini più degli adulti perché le trombe di Eustachio dei bambini (che aiutano l'aria nell'orecchio medio e lo drenano dall'orecchio medio) sono più piccole di quelle degli adulti'. L'appiattimento della parte centrale del viso contribuisce a rendere questo un problema particolare negli SMS. Se l'orecchio medio si riempie di liquido per un lungo periodo, causando problemi con



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

l'udito, si parla di "colla dell'orecchio". Ciò può essere causato da diversi fattori, comprese precedenti infezioni alle orecchie.

La presenza di un'infezione all'orecchio potrebbe essere indicata da un cambiamento nel comportamento (irritabilità, aumento degli scoppi d'ira, autolesionismo o aggressività), cambiamento delle abitudini alimentari o del sonno, temperatura elevata o contatto con l'orecchio colpito (sfregamento, trazione).

Gli alti livelli di perdita dell'udito negli SMS (che si stima colpiscono circa il 60% degli individui in generale) sono spesso associati a infezioni croniche dell'orecchio.

Cosa potrebbe aiutare?

Vigilanza per l'infezione - La consapevolezza di comportamenti che potrebbero indicare un'infezione all'orecchio, annotata sopra, può aiutare a identificare quando una persona sta vivendo un'infezione all'orecchio.

Monitoraggio regolare - Si consiglia di condurre esami regolari dell'orecchio, del naso e della gola (vedere la tabella nella sezione principale "Salute")

Cercare cure mediche - Se ci sono dubbi su un'infezione all'orecchio (ad esempio dolore, durata dell'infezione), cercare un trattamento da un medico di famiglia e chiedere anche il loro consiglio in merito a eventuali preoccupazioni relative all'udito di una persona.

Intervento chirurgico - Dove indicato da un professionista medico, ad esempio, a causa di problemi cronici (che durano più di 3 mesi), o dove influisce sullo sviluppo dell'udito, della parola o del linguaggio, una procedura chirurgica per inserire piccoli tubi che drenano il fluido, chiamata tubi della equalizzazione della pressione (PE in inglese).

Affrontare la perdita dell'udito - Se l'udito è danneggiato e se indicato da un medico, l'uso di un apparecchio acustico può aiutare a ridurre l'impatto di questo sullo sviluppo del linguaggio e della parola.

Crescere con gli SMS

Al momento della scrittura di questa guida, sappiamo relativamente poco di ciò che accade alle persone con SMS quando diventano adulti. Ciò riflette in parte il fatto che l'SMS è stato identificato solo relativamente di recente, e quindi coloro che sono stati diagnosticati come neonati all'inizio della storia della sindrome sono diventati adulti solo di recente, quindi non ci sono un gran numero di persone che ci dicono come cambiano le cose. Riassumiamo qui ciò che si conosce, rivisitando alcuni degli argomenti considerati in precedenza con specifico focus sull'età adulta. Per informazioni più generali sulla transizione all'età adulta per famiglie di persone con disabilità intellettiva, vedere la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili".

Capacità

Non ci sono prove che suggeriscano che la capacità cognitiva generale diminuisca negli adulti con SMS. Inoltre, il profilo dei punti di forza e di debolezza dimostrato nella sindrome sembra essere abbastanza coerente per tutta la durata della vita, con gli adulti che mostrano punti di forza simili nella comprensione verbale rispetto alla memoria di lavoro a quelli mostrati nei bambini. Pertanto, i principi delle strategie che giocano sui punti di forza degli individui più giovani, come i suggerimenti visivi e gli orari, possono essere efficaci anche con gli individui più anziani, se adattati all'età.

Capacità mentale

Quando le persone con SMS sono bambini, i genitori/badanti possono prendere decisioni per loro conto, tuttavia, quando diventano adulti questo può cambiare. Man mano che le persone con SMS invecchiano, potrebbero sorgere problemi intorno alla loro capacità di prendere decisioni, dall'opportunità di andare in



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

negozio all'opportunità di sottoporsi a una procedura medica invasiva; questo è di solito indicato come "capacità mentale".

Esiste una legislazione che disciplina il modo in cui questa capacità viene valutata e quali misure dovrebbero essere intraprese se un individuo non ha la capacità di prendere tali decisioni. Ciò può avere importanti implicazioni per la vita delle persone con SMS che hanno una disabilità intellettiva. Quando si ritiene che un individuo abbia capacità, sarà in grado di prendere queste decisioni da solo. Se si ritiene che una persona, dopo la valutazione, non abbia capacità, allora un genitore/badante o un professionista (ad esempio un operatore di supporto) può prendere decisioni per suo conto, il che deve essere nel loro migliore interesse. Oltre alle questioni mediche e alla vita quotidiana, la capacità può influenzare questioni come la pianificazione per il futuro, ad es. decisioni finanziarie e decisioni sulla sistemazione della vita.

Le implicazioni della capacità mentale differiranno a seconda di dove si trovano le famiglie, con paesi diversi che hanno sistemi diversi.

Cosa potrebbe aiutare?

Impegnarsi con la legislazione - I genitori/badanti o gli operatori di supporto dovrebbero familiarizzare con la legislazione pertinente in materia di capacità nella loro posizione.

Valutare la capacità - I genitori/badanti o gli operatori di supporto dovrebbero impegnarsi in una valutazione della capacità laddove ciò sia necessario.

Pianificare per il futuro - I genitori/badanti o gli operatori di supporto dovrebbero mettere in atto tutte le disposizioni legali necessarie per pianificare per il futuro (ad esempio testamenti e trust).

Salute e aspetto fisico

Sebbene non esista un gruppo di persone abbastanza ampio da poter dire con sicurezza se le persone con SMS affrontano un'aspettativa di vita ridotta, è stato suggerito che l'aspettativa di vita sarà probabilmente in linea con la più ampia popolazione di persone con disabilità intellettiva (data la persona non ha un coinvolgimento maggiore degli organi come parte della sindrome). La persona più anziana conosciuta con SMS ha vissuto fino a 88 anni.

L'aspetto del viso può cambiare con l'età, diventando "più pesante" e meno infantile. Negli anni dell'adolescenza, il peso può diventare un problema; con segnalazioni di un'ampia percentuale di persone di età superiore ai 14 anni con SMS in sovrappeso o obesi.

Cosa potrebbe aiutare?

Monitorare lo stato di salute: continuare a seguire le linee guida per i controlli sanitari (vedere la sezione "Salute").

Monitorare il peso - Tieni d'occhio il peso e anche i cambiamenti nei farmaci che possono essere correlati all'aumento di peso. Incoraggiare una sana alimentazione e essere attivi.

Comportamento

Ci sono resoconti variabili di come l'autolesionismo, l'aggressività e gli scoppi d'ira cambiano nel tempo; se diventano più o meno problematici o rimangono gli stessi.

Certamente non sembra essere il caso che diventino universalmente più problematici man mano che le persone invecchiano e alcuni hanno descritto un "effetto calmante" dell'età adulta. Nonostante ciò, vengono spesso annotate descrizioni di comportamenti difficili che persistono nell'età adulta. Questo è un quadro piuttosto misto, che riflette la variabilità delle persone con SMS.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

L'impulsività sembra rimanere elevata nell'età adulta, mentre l'iperattività può ridursi in modo più evidente. L'autolesionismo, l'aggressività e gli scoppi d'ira segnalati negli adulti possono diventare più problematici in virtù dell'aumento delle dimensioni e della forza, rendendo la gestione più difficile per i genitori/badanti. Oltre al contributo dei servizi psicologici, i genitori/badanti possono prendere in considerazione l'uso di farmaci sotto la direzione di uno psichiatra (se non già considerato) - vedere la sezione "Comportamenti difficili".

L'efficacia dei farmaci per problemi comportamentali sono variabili; prima di raggiungere un risultato accettabile è possibile provare un numero di dosi o tipi diversi. In situazioni in cui il comportamento diventa molto difficile da gestire a casa, può essere necessario un collocamento fuori casa specializzato nella gestione dei problemi comportamentali.

Ci sono suggerimenti che, man mano che le persone con SMS invecchiano, i tipi di autolesionismo che mostrano possono aumentare, cioè possono mostrare una maggiore varietà di comportamenti, ma non necessariamente tassi più elevati di comportamento autolesionistico nel complesso. Tipi specifici di comportamento, compreso l'inserimento di oggetti, possono emergere nei bambini più grandi / adolescenti. Ulteriore aiuto può essere ottenuto dal servizio locale di disabilità dell'apprendimento degli adulti.

Dormire

I problemi di sonno persistono, ma è probabile che le tattiche per la gestione dei disturbi siano più efficaci, poiché le persone sono in grado di occuparsi di libri, televisione o computer / tablet se si svegliano presto. Sebbene la persona non dorma più, questo riduce notevolmente il disagio causati a chi dorme nello stesso edificio.

Misurazioni oggettive della veglia suggeriscono che gli adolescenti hanno maggiori problemi ad addormentarsi rispetto ai bambini più piccoli.

Pubertà

Resta inteso che la pubertà di solito segue i tempi tipici; tuttavia, sono state osservate pubertà sia precoci che ritardate. È probabile che anche i cambiamenti ormonali durante la pubertà che colpiscono i bambini in via di sviluppo influenzino quelli con SMS, ad esempio, vengono descritti aumenti sbalzi d'umore.

La fertilità non è stata esaminata sistematicamente negli SMS, tuttavia ci sono casi emergenti di un numero molto piccolo di adulti con SMS che hanno figli che hanno anche SMS, suggerendo che, almeno in queste persone, la fertilità è preservata. C'è una probabilità del 50% che qualcuno con SMS abbia un figlio che ha anche SMS, anche se, come notato, è raro sentire che una persona con SMS diventa un genitore. Tuttavia, vengono descritte le relazioni; agli spettatori, questi possono sembrare diversi da quelli dei coetanei in via di sviluppo tipico, tuttavia, in realtà, è probabile che adolescenti e adulti vogliano esplorare i sentimenti sessuali.

Questi sentimenti possono creare confusione e, sebbene possa sembrare difficile discutere di sessualità e relazioni a causa dell'imbarazzo o della mancanza di conoscenza su come affrontare il problema, è importante fornire questa opportunità. Avere una disabilità intellettiva non nega il diritto ad avere una relazione romantica o sessuale e questo dovrebbe essere considerato quando si pianifica il futuro per una persona con SMS.

Il rischio di gravidanze non pianificate, infezioni a trasmissione sessuale e potenziale vulnerabilità delle persone con disabilità intellettiva all'abuso significa che è importante affrontare questi problemi in modo appropriato al livello di capacità della persona con SMS.

In alcuni casi, tuttavia, una persona con SMS che ha una disabilità intellettiva più grave può mancare legalmente della capacità di dare il consenso a una relazione sessuale. In questo caso, sono protetti dalle leggi sui reati sessuali. Anche in questo caso, discutere di sessualità a un livello comprensibile può fornire alcune delle informazioni necessarie per proteggersi dagli abusi.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Cosa potrebbe aiutare?

Discutere della pubertà e della sessualità - Presentare questi argomenti con la persona a un'età appropriata e a un livello appropriato.

Trova risorse accessibili - Ci sono una serie di risorse progettate specificamente per adolescenti e adulti con disabilità intellettiva per aiutare a discutere la pubertà e la salute sessuale. Ad esempio, il sito web del British Institute of Learning Disability (BILD) indica una serie di diverse risorse utili (vedere la sezione "Fonti di aiuto e contatti utili").

Indipendenza

Come descritto in precedenza, le abilità di vita indipendente sono inferiori a quanto ci si aspetterebbe dato il livello di capacità cognitive. Gli adulti sono stati descritti come abbastanza dipendenti dai loro genitori/badanti e richiedono un alto livello di supporto. Ciò sembra fuori linea con il livello di disabilità intellettiva in questa sindrome, che è tipicamente moderata. Invece, questa dipendenza può essere attribuibile a caratteristiche quali impulsività, ricerca di attenzione e scoppi d'ira, aggressività, autolesionismo.

Le informazioni più complete che attualmente abbiamo sull'indipendenza negli adulti provengono da una descrizione di un gruppo di 21 adulti. Queste informazioni, pubblicate nel 2001, sono riassunte di seguito e forniscono un'istantanea delle persone con SMS, per illustrare la gamma di risultati degli adulti in un gruppo relativamente piccolo.

Sistemazione	Numero di adulti
a casa con i genitori	11
in case condivise o comunità residenziali	8
in collegi residenziali	2

Occupazione/educazione superiore	Numero di adulti
Occupato	1
Frequenta un centro diurno	8
Frequenta un centro diurno (con impiego supportato)	6
Corso di collegio per persone con bisogni speciali	6
Numero che ottiene una qualifica formale, ad es. GCSE	0



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Attività di vita quotidiana completate indipendentemente	Numero di adulti
Cura personale indipendente (E.g. lavarsi i denti)	3
Riordinare/pulire di propria iniziativa	2
Cucinare pasti da solo	2
Vestirsi indipendentemente	6
Viaggiare in giro per l'area locale in modo indipendente	21
Viaggiare da solo per distanze maggiori (Es. Un'altra cittadina)	0

Durata gli adulti possono essere lasciati soli	Numero di adulti
Non più di un ora	18
Per qualche minuto	12

È chiaro che c'è molta variabilità nelle capacità di vita indipendente degli adulti e nelle loro situazioni. Non sappiamo perché questo sia il caso, ma si può vedere che, mentre molte persone con SMS hanno difficoltà con questi compiti e dipendono in modo significativo dai loro genitori/badanti, un certo numero di persone con SMS sono più indipendenti e hanno acquisito molte abilità chiave della vita.

Cosa potrebbe aiutare?

Suggerimenti per aumentare l'indipendenza e le abilità di vita quotidiana possono essere trovati nella sezione "Capacità di adattamento".

Famiglia

Fratelli

Le persone con SMS hanno spesso legami molto forti con i loro fratelli, che continuano nella vita adulta.

Quando a un gruppo di fratelli di persone con SMS è stato chiesto come parte di uno studio di ricerca su quanto si sentissero positivamente o negativamente nei confronti del loro fratello, si è riscontrato che la positività aumentava e la negatività diminuiva con l'invecchiamento dei fratelli. È interessante notare che anche i fratelli che sono stati in grado di trovare i vantaggi di essere il fratello di una persona con SMS si sono sentiti più positivamente nei confronti del loro fratello / sorella.

Anche se avere un fratello o una sorella che ha un SMS può essere divertente e gratificante, a volte può anche essere fonte di confusione e stress. Le esigenze delle persone con SMS possono, a volte, essere schiacciati e



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

possono richiedere molto tempo, energia e attenzione della famiglia. Pertanto, fratelli e sorelle possono ricevere meno attenzione da genitori, nonni e altri parenti e, a volte, possono comprensibilmente provare risentimento o rabbia.

I fratelli potrebbero sentirsi imbarazzati o risentiti quando, ad esempio, devono spiegare ai loro amici il comportamento difficile del loro fratello / sorella, o devono tenerli d'occhio. Altre volte potrebbero sentirsi in colpa per le difficoltà incontrate dal fratello o dalla sorella.

Spesso sentono anche un grande senso di responsabilità nei confronti del fratello o della sorella che ha l'SMS e quando diventano adulti possono preoccuparsi per il futuro e che si prenderà cura dei loro fratelli quando i loro genitori non saranno più in grado di farlo.

Cosa potrebbe aiutare?

Prestare attenzione - A volte è più facile a dirsi che a farsi, ma se possibile i genitori dovrebbero cercare di garantire agli altri figli tutto il tempo e l'attenzione individuali che possono. Se i fratelli hanno difficoltà ad avere un fratello / sorella con SMS, ricorda che è probabile che i sentimenti negativi nei confronti dei fratelli diminuiscano con l'età; è improbabile che sia sempre così.

Parla e condividi sentimenti - Consentire ai fratelli di parlare dei loro sentimenti nei confronti del fratello o della sorella tramite SMS e delle loro preoccupazioni e ansie è estremamente importante. Cercare di identificare i vantaggi di avere un fratello con SMS può aumentare la positività nei confronti di un fratello con SMS.

Fornire informazioni - Molti fratelli sono scarsamente informati sugli SMS e, in quanto tali, potrebbero avere preoccupazioni inutili sulla possibilità di essere a rischio di sviluppare la condizione da soli o di avere un figlio con SMS. È fondamentale che i genitori parlino con i loro figli non affetti dell'SMS e forniscano loro informazioni sulla causa della condizione, sul rischio trascurabile di recidiva nelle famiglie e sulle caratteristiche fisiche e comportamentali associate alla sindrome.

I fratelli maggiori potrebbero trovare utile parlare con il pediatra o il genetista clinico del fratello, se possibile. I fratelli possono avere tanto bisogno di informazioni quanto i genitori/badanti e informazioni accurate aiuteranno ad alleviare molte delle loro preoccupazioni e paure.

Pianificare il futuro - Una pianificazione realistica per il futuro può aiutare ad alleviare molte delle giustificabili preoccupazioni dei fratelli su come sarà curato il loro fratello / sorella negli anni a venire, quando i genitori non saranno più in giro per farlo.

Genitori/Badante

Prendersi cura di qualsiasi persona con disabilità presenta sfide che, a volte, possono diventare stressanti. Trattare con una serie di professionisti sanitari, sociali ed educativi, gestire comportamenti e preoccupazioni per il futuro, può contribuire a questo. Poiché l'SMS è una sindrome rara, i genitori/badanti possono anche ritenere di essere responsabili di spiegare la sindrome e le difficoltà del loro bambino a professionisti che non hanno familiarità con la sindrome. Data la possibile gamma di problemi di salute e comportamentali che possono interessare una persona con SMS, forse non sorprende che rispetto ai genitori/badanti di persone con disabilità intellettiva ma senza una diagnosi di SMS, i genitori/badanti segnalino livelli di stress più elevati.

È stato suggerito che parte di questo aumento dello stress potrebbe essere correlato a tassi più elevati di comportamenti come autolesionismo, aggressività e scoppi d'ira associati agli SMS. Questi comportamenti sono buoni predittori del livello di stress vissuto dai genitori/badanti. Inoltre, è stato riscontrato che il benessere dei genitori/badanti è correlato alle loro preoccupazioni per la salute del loro bambino.



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

Essere consapevoli della possibilità di un aumento dei livelli di stress e conoscere alcune delle cose che potrebbero contribuire a questo, può essere utile per cercare di ridurre gli effetti. Non è inevitabile che i genitori/badanti diventino stressati e l'essere stressati, ansiosi o depressi non è qualcosa che un genitore/badante dovrebbe semplicemente "sopportare". Invitiamo i genitori/badanti a considerare l'importanza di pensare al proprio benessere e prendersi cura di se stessi in modo che possano prendersi cura efficacemente del proprio bambino e anche godersi la vita familiare, il lavoro e altre attività e opportunità quotidiane.

Cosa potrebbe aiutare?

Cercare supporto da un medico specialista- Se i genitori sono preoccupati di poter essere stressati, ansiosi o depressi, dovrebbero contattare il proprio medico di famiglia che sarà in grado di valutare e fornire consigli su questi sentimenti.

Servizi di accesso - Se i genitori/badanti stanno vivendo alti livelli di stress a causa di problemi specifici, come la salute o le difficoltà comportamentali del loro bambino, la ricerca di input da un servizio appropriato può essere un passo per affrontare questo problema. Può essere difficile trovare e accedere al servizio appropriato; tuttavia, le organizzazioni locali come il Child Development Center locale, il Children's Center o la scuola speciale, così come le organizzazioni nazionali come Mencap, Cerebra o Contact a Family possono essere in grado di segnalarti e supportarti in questo (vedere le 'Fonti di aiuto e Sezione Contatti utili).

Uso di servizi di sollievo - Alcune delle difficoltà negli SMS rendono la sindrome molto più difficile da gestire rispetto ad altre sindromi o disabilità. Gravi problemi di sonno che colpiscono molti bambini e adulti possono rendere molto difficile per gli assistenti prendersi una pausa dalle cure e aumentare l'impatto delle preoccupazioni quotidiane. La cura di sollievo per una persona con SMS può essere una risorsa preziosa e aiutare i genitori/badanti in questa situazione.

Fonti di aiuto e contatti utili

a) I Centri locali per lo sviluppo dell'infanzia sono organizzati in modo diverso a seconda della zona, ma generalmente hanno team multidisciplinari costituiti da pediatri, psicologi, infermieri di comunità, logopedisti e fisioterapisti. Molte équipe ora hanno anche input da terapisti occupazionali pediatrici. Uno o più membri del team valuteranno e rivedranno lo sviluppo di tuo figlio a intervalli regolari. Possono essere una preziosa fonte di aiuto e consigli sullo sviluppo di tuo figlio e su eventuali difficoltà comportamentali che possono sorgere e, se necessario, possono indirizzare il bambino ad altri professionisti, con il tuo permesso.

b) I gruppi di disabilità dell'apprendimento degli adulti sono disponibili nella maggior parte delle aree. Tendono ad essere team multidisciplinari composti da psicologi, terapisti occupazionali, logopedisti, psichiatri e operatori della comunità. Questi professionisti possono fornire preziosi consigli sulle capacità e sulle difficoltà comportamentali ed emotive negli adulti con SMS.

c) I dipartimenti dei servizi sociali possono offrire consulenza sui diritti alle prestazioni. Possono anche essere in grado di organizzare cure di sollievo per bambini e adulti per alcuni giorni o settimane (specialmente durante i periodi di vacanza o in caso di crisi o emergenza). La cura di sollievo può essere utile non solo per dare ai genitori le pause tanto necessarie, ma anche per dare alle persone la possibilità di sperimentare ambienti diversi, incontrare persone diverse e acquisire capacità di indipendenza.

d) Psicologi Clinici Infantili / Adulti (impiegati presso il Servizio Sanitario Nazionale) e Psicologi dell'Educazione (impiegati dalle Autorità dell'Istruzione) sono disponibili per aiutare con problemi educativi e con difficoltà comportamentali ed emotive.

e) Schemi di portage e altri programmi Early Years sono disponibili in molte aree, fornendo lavoratori qualificati che lavorano con i genitori al fine di insegnare ai loro figli piccoli nuove abilità e per aiutarli a



Connecting Families | Raising Awareness | Building Futures

svilupparsi in aree come lo sviluppo linguistico e motorio, la coordinazione, -Aiutare abilità e socializzazione. Informazioni su tali programmi e anche biblioteche di giocattoli, gruppi di opportunità e altre strutture nella tua zona possono essere ottenute dal tuo visitatore sanitario, dal Centro per lo sviluppo del bambino o dall'autorità educativa locale. In alternativa, la National Portage Association (www.portage.org.uk) ti consente di cercare il servizio Portage più vicino.

f) Le informazioni sui sussidi che tu e tuo figlio avete diritto a richiedere possono essere ottenute dal dipartimento dei servizi sociali locale o contattando Disability Rights UK, Ground Floor, CAN Mezzanine, 49-51 East Road, London, N1 6AH. Il sito web Disability Rights UK elenca diverse linee telefoniche di assistenza all'interno di Disability Rights UK che forniscono informazioni su una varietà di questioni: www.disabilityrightsuk.org.

g) The Smith-Magenis Syndrome Foundation (gruppo di sostegno dei genitori nel Regno Unito). BCM Smith-Magenis Syndrome Foundation, Registered Charity 1072573, Londra, WC1N 3XX, E-mail: info@smith-magenis.co.uk, Tel: 020 7419 5007.

h) Contattare una linea di assistenza telefonica gratuita di Family National: 0808 808 3555, e-mail: helpline@cafamily.org.uk. Sito web: www.cafamily.org.uk. Una linea di assistenza riservata specifica per genitori e tutori di bambini con disabilità, malattie rare, bisogni speciali.

i) Carers UK gestisce una linea di informazioni e consigli per gli accompagnatori - numero gratuito 080 808 7777, e-mail: info@carersuk.org; www.carersuk.org.

j) Carers Trust lavora per migliorare il supporto, i servizi e il riconoscimento per chiunque viva con le difficoltà di prendersi cura, non retribuito, di un familiare o un amico che è malato, fragile, disabile o ha problemi di salute mentale o dipendenza. - tel. 0844 800 4361, e-mail: Info@carers.org; www.carers.org.

k) IPSEA (Parental Special Education Advice) gestisce una linea di consulenza: 0800 018 4016 che fornisce consulenza gratuita sui bisogni educativi speciali. www.ipsea.org.uk