



UNIVERSITÀ DELLA VALLE D'AOSTA
UNIVERSITÉ DE LA VALLÉE D'AOSTE

DIPARTIMENTO DI SCIENZE UMANE E SOCIALI

**CORSO DI LAUREA IN SCIENZE E TECNICHE
PSICOLOGICHE**

ANNO ACCADEMICO 2025/2026

TESI DI LAUREA

L'albero delle noci: genitorialità con figli con sindrome di Down

RELATRICE: Prof.ssa Laura Ferro

STUDENTESSA: Giunta Delia

23 D03 541

*A tutti i genitori,
ed in particolare ai miei,
che vivono il viaggio più bello del mondo.*

INDICE

INTRODUZIONE.....	1
CAPITOLO 1: LA SINDROME DI DOWN	3
1.1. Cenni storici.....	3
1.2. Aspetti genetici e forme di trisomia 21	4
1.3. Profili della sindrome di Down.....	5
1.3.1.Profilo fisico e condizioni mediche associate	5
1.3.2.Profilo cognitivo	7
1.3.3. Profilo comunicativo e linguistico	9
1.3.4. Profilo motorio	10
1.3.5. Profilo socio-emotivo.....	11
1.4. Epidemiologia.....	13
CAPITOLO 2: GENITORI E FIGLI	15
2.1. Counseling prenatale	15
2.2. Test prenatali.....	16
2.2.1. Test di screening.....	16
2.2.2. Test diagnostici	17
2.3. Comunicazione della diagnosi prenatale.....	18
2.4. Test post-natali	21
2.5. Comunicazione della diagnosi post-natale.....	21
2.6. Il passaggio alla genitorialità.....	23
2.6.1. Bambino immaginato e bambino reale	23
2.6.2. La nascita della madre	25
CAPITOLO 3: SUPPORTO ALLA GENITORIALITÀ	27
3.1. Impatto della sindrome di Down dei figli sui genitori	27
3.1.1. Impatto sui <i>siblings</i> e adattamento familiare.....	28

3.2. Benessere genitoriale: bisogni e forme di sostegno	30
3.2.1. Benessere genitoriale	30
3.2.2. Bisogni e forme di supporto.....	32
3.3. Supporto alla genitorialità.....	33
3.3.1. Quadro teorico del supporto sociale.....	33
3.3.2. Supporto sociale per i genitori e ruolo delle associazioni.....	35
3.3.3. Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down	36
3.4. Intervista semi-strutturata	37
3.4.1. Tipologia di supporto fornito da AGPD	38
3.4.2. Progetti genitoriali connessi alle fasi di crescita del figlio.....	39
3.4.3. Prospettive genitoriali sul futuro dei propri figli.....	39
3.4.4. Progetti rivolti ai <i>siblings</i>	40
3.4.5. Eventi di aggregazione tra famiglie.....	41
3.4.6. Prospettiva dello psicologo	42
CONCLUSIONI	43
BIBLIOGRAFIA	45
SITOGRAFIA	56
ALLEGATO 1	57
Intervista alla Dottoressa Scramuzza Michela	57
ALLEGATO 2	59
Trascrizione intervista.....	59

INTRODUZIONE

La scelta di approfondire il tema della genitorialità con figli con la sindrome di Down nasce dal mio duplice interesse verso la sindrome di Down e verso la genitorialità.

Da sempre, provo curiosità verso le persone con la sindrome di Down, perché credo che abbiano un mondo interiore meraviglioso. Quando mi capita di incontrarli per strada, o nei luoghi che frequento, li guardo con ammirazione, e spesso, ricevo un sorriso: credo che quel sorriso abbia il potere di cambiarmi la giornata, perché mi ricorda di sorridere e vivere, nonostante le giornate buie.

In parallelo, diventare genitori è una dimensione che mi incuriosisce: dai racconti di chi ha vissuto questa esperienza, ho potuto osservare come diventare genitori sia l'inizio di un viaggio ricco di significato, anche quando non tutto va secondo i desideri dei genitori. Un giorno, parlando con un amico di famiglia, mi ha raccontato che da quando è nata la sua terza figlia, una bambina con la sindrome di Down, unica e speciale, è arrivata la *Gioia* in casa.

Dall'intreccio di questi due ambiti di interesse personale, prende forma il tema centrale di questo elaborato: diventare ed essere genitori di figli con la sindrome di Down. Indipendentemente dalle caratteristiche dei propri figli, essere madri ed essere padri comporta un vortice di emozioni, ma anche sfide da affrontare legate alla crescita del bambino. Da questa riflessione nasce l'idea di intitolare il mio elaborato *L'albero delle noci*, canzone del cantautore Brunori Sas, nella quale racconta il viaggio della genitorialità, evidenziandone sia i lati positivi che quelli più bui, condividendo anche la paura di sentirsi spesso inadeguati davanti a tale ruolo.

La sindrome di Down rappresenta una condizione genetica causata dalla presenza di una copia aggiuntiva del cromosoma 21. La sindrome di Down è caratterizzata da diversi profili di sviluppo, come quello fisico, cognitivo, comunicativo, motorio e socio-emotivo, delineati nel primo capitolo e utili per aiutare il lettore ad avere una panoramica generale sulla sindrome.

Negli ultimi decenni la prospettiva attraverso cui guardare la disabilità è cambiata, soprattutto grazie all'interesse di diversi settori di studio, da cui poi hanno preso forma anche attenzioni normative. Oggi, la prospettiva che si adotta permette di guardare la persona con sindrome di Down come inserita in diversi contesti, la cui influenza è reciproca. Il primo ambiente

all'interno del quale la persona è inserita è quello familiare, per questo nel secondo capitolo, l'attenzione si sposta sui genitori, ai quali già all'inizio della gravidanza, attraverso il counseling prenatale, vengono illustrati i diversi test prenatali per rilevare eventuali anomalie cromosomiche fetali. A queste fasi, segue il momento della comunicazione della diagnosi, momento particolarmente delicato in quanto tale comunicazione può provocare reazioni emotive forti nei genitori. Tali reazioni possono essere maggiormente comprese alla luce dei processi psicologici che accompagnano la gravidanza, studiati da psicoanalisti come Daniel Stern e Serge Lebovici.

La letteratura psicologica ha approfondito l'esperienza dei genitori di figli con sindrome di Down, indagando fenomeni come lo stress e il benessere, temi centrali del terzo capitolo. Parallelamente molti studi hanno evidenziato quali sono i bisogni di questi genitori e quali sono le risorse che questi hanno a disposizione per affrontare le sfide dell'essere genitori di figli con la sindrome di Down. In questo elaborato, la risorsa presa in esame è il supporto sociale, fornito in particolare dalle associazioni. Per approfondire maggiormente questo aspetto, alla fine del terzo capitolo viene presentata un'intervista rivolta a una psicologa e psicoterapeuta dell'Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down.

Attraverso l'analisi della letteratura scientifica, il seguente elaborato si propone di studiare e favorire una migliore comprensione del vissuto genitoriale, partendo dal momento dei controlli di routine della gravidanza, fino al sostegno dei genitori durante il percorso di crescita dei loro figli.

Nel presente elaborato, viene utilizzato il genere maschile come forma grammaticale neutra e inclusiva, al fine di agevolare la lettura del testo.

CAPITOLO 1: LA SINDROME DI DOWN

« A noi genitori spetta il compito di crescerli e amarli così come sono, frutto della nostra scelta consapevole d'essere madre e padre, frutto della nostra scelta consapevole d'essere genitori. Sarà questa scelta consapevole d'essere genitori a renderci felici ».

Donatella, mamma di Simone¹

La sindrome di Down (o trisomia 21) è una condizione genetica causata da un errore nel processo di divisione e di replicazione delle coppie di cromosomi, portando all'eredità di una copia extra, completa o parziale, del cromosoma 21 da parte di un genitore (National Human Genome Research Institute, 2026).

La sindrome non è una malattia, in quanto quest'ultima è considerata come un'alterazione transitoria e reversibile dello stato di benessere di una persona. La sindrome di Down, invece, è una condizione genetica particolare caratterizzata da anomalie a carico di alcuni organi più o meno stabili nel tempo (Vicari, 2007).

1.1. Cenni storici

Il primo a parlare di tale condizione fu Jean-Etienne Dominique Esquirol, che nel 1838 pubblicò un manuale, *Des maladies mentales considérées sous les rapports médical, hygiénique et médico-légal*, nel quale dedicò una sezione all'*idiozia*, che riconosceva le persone con disabilità intellettiva come diverse da quelle che presentavano una condizione psichiatrica. Successivamente, Edouard Séguin pubblicò delle opere nelle quali espose il suo concetto di cura per gli individui con disabilità intellettiva. Inoltre, essendo ex allievo di Esquirol, riprese il concetto di *idiozia* e di tali persone ne sottolineò l'aspetto fisico, il comportamento cognitivo e sociale, distinguendone diverse forme (Maure-Blesa et al., 2025).

Nel 1866 il medico John Langdon Down trovandosi a lavorare all'interno dell'*Asylum for Idiots*, studiò i diversi tratti che accomunavano alcuni bambini con ritardo mentale: viso rotondo, occhi obliqui, nuca piatta, capelli corti e ispidi, sopracciglia sottili, naso piccolo e lingua spessa. Leggendo quanto descritto nella classificazione delle razze di Johann

¹ Notarangelo, D. & Demolli, S. (2008). *Come una stella alpina* (p. 5). Zerounoundici.

Blumenbach, trovò delle forti correlazioni nell'aspetto fisico tra questi bambini e la popolazione mongola: per questa ragione, tali bambini vennero chiamati *mongoloid idiot* (Van Robays, 2016).

Nell'articolo del 1866 intitolato *Observation on an ethnic classification of idiots*, il medico Down affermò: « *A very large number of congenital idiots are typical Mongols. So marked is this, that when placed side by side, it is difficult to believe that the specimens compared are not children of the same parents* » (p.260) ².

Solo nel 1956, grazie alle scoperte compiute da Albert Levan e Joe Hin Tijo sulla composizione cromosomica dell'essere umano, Jérôme Lejeune ipotizzò che la sindrome di Down fosse causata da un'irregolarità cromosomica. Grazie alla tecnica di coltura tissutale di Martha Gautier, Jérôme Lejeune e i suoi colleghi poterono studiare a livello cromosomico la sindrome di Down. Dopo due anni di studi, affermarono che la causa è riconducibile a livello cromosomico e in particolar modo è legata alla presenza di una copia extra del cromosoma 21. La scoperta scientifica della trisomia 21 fornì una spiegazione scientifica della sindrome di Down (Bertini & Raimondi, 2024) così nel 1961, un gruppo di ricercatori scrisse alla rivista medica *The Lancet* per chiedere di abolire il termine *mongoloid* e sostituirlo con il cognome del Dottor John Langdon Down. La richiesta fu accolta e l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) confermò l'eponimo, sindrome di Down, nel 1965 (Van Robays, 2016).

1.2. Aspetti genetici e forme di trisomia 21

Nella maggior parte dei casi, gli esseri umani hanno 23 coppie di cromosomi, per un totale di 46 cromosomi in ogni cellula. Gli individui con sindrome di Down hanno una copia aggiuntiva del cromosoma 21, legata a un'embriogenesi incompleta, per un totale di 47 cromosomi.

Come riportato nell'articolo di Mazurek e Wyka, (2015), esistono tre forme di trisomia 21: trisomia semplice, trisomia da traslocazione e trisomia mosaica.

La trisomia semplice si verifica durante la formazione delle cellule riproduttive e dipende da un'anomala separazione cromosomica durante la prima o seconda divisione meiotica, che

² Down, J. L. H. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital reports*, 3, 259-262.

porta a un raddoppio del cromosoma 21. Questa forma di trisomia è la più comune, infatti rappresenta il 90-95% dei casi.

La trisomia da traslocazione è caratterizzata dal trasferimento di un frammento cromosomico su un altro, in particolare riguarda i cromosomi 14 e 21, 21 e 22, 22 e 21. Questa variante di trisomia 21 si riscontra con una frequenza minore, pari al 5-6% di tutti i casi di sindrome di Down.

La trisomia mosaica si manifesta quando il cromosoma 21 è presente in alcune cellule dell'individuo, ma non in tutte. A sua volta, si possono distinguere tre sottotipi di trisomia mosaica: a cellula singola, composto da cellule normale e trisomiche; tissutale, quando i tessuti sono affetti dalla trisomia del cromosoma 21; chimerismo, in cui due ovuli fecondati si fondono insieme in un unico organismo. La trisomia mosaica è la forma più rara, infatti rappresenta circa il 2-3% dei casi (Mazurek & Wyka, 2015).

1.3. Profili della sindrome di Down

La sindrome di Down presenta una pluralità di profili, che comportano lo sviluppo di caratteristiche, alcune delle quali sono comuni a tutti coloro che condividono tale condizione, mentre altri aspetti hanno maggiori probabilità di svilupparsi.

1.3.1. Profilo fisico e condizioni mediche associate

Le persone con sindrome di Down condividono alcuni tratti fisici, come il viso rotondo con sella nasale larga e appiattita, occhi a mandorla con pieghe epicanicali agli angoli interni, bocca e orecchie più piccole, lingua grossa e sporgente, collo ampio, mani corte e larghe, articolazioni molto flessibili e statura media inferiore alla norma (Vianello, 2006).

Le persone con sindrome di Down, inoltre, possono presentare una compresenza di più condizioni mediche. Tra le principali, si rilevano le cardiopatie congenite (CHD), tra cui quelli più comuni sono i difetti del setto atrioventricolare. La trisomia 21, sebbene sia un fattore di rischio per la cardiopatia congenita, non è un elemento sufficiente: altri geni e fattori ambientali contribuiscono allo sviluppo dei difetti cardiaci (Plaiașu, 2017).

Un'altra condizione, che i soggetti con trisomia 21 sono più predisposti a sviluppare, è la sindrome delle apnee ostruttive del sonno (SAOS), dovuta a diversi fattori anatomici e

funzionali, come l'ipotonia muscolare generalizzata, che coinvolge anche i muscoli della faringe. La SAOS si manifesta attraverso il russamento, le pause apnoiche, la respirazione rumorosa, l'agitazione durante il sonno e l'eccessiva sudorazione notturna (De Miguel Díez, 2002).

Relativamente agli aspetti endocrinologici, uno studio condotto da Pierce e altri (2017), conferma un'elevata presenza delle patologie tiroidee nei pazienti con sindrome di Down. In particolare, i soggetti che sono stati studiati presentano un ipotiroidismo lieve e subclinico, ovvero una condizione in cui la tiroide è meno attiva e non produce ormoni sufficienti, presentandosi priva di sintomi manifesti o con sintomi lievi. Considerando tutti i tipi di patologie tiroidee, si presume che nel 50% dei casi si faccia una diagnosi entro l'età adulta.

L'ipotiroidismo, la diminuzione del metabolismo basale e la masticazione insufficiente sono fattori fisiologici che espongono i soggetti con sindrome di Down a maggiore rischio di diventare in sovrappeso o obesi (Murray & Ryan-Kraus, 2010).

Un ulteriore aspetto rilevante è la maggiore probabilità di perdita dell'udito, potenzialmente influenzata dal fenotipo della sindrome di Down: il condotto uditivo ristretto, gli ossicini (martello, incudine e staffa) malformati, la coclea accorciata o più stretta. Tale perdita, non dipende solo dalla struttura dell'orecchio, ma anche da altri fattori di rischio, come ad esempio il parto prematuro e il basso peso alla nascita. Sono condizioni che implicano l'esposizione a cure farmacologiche e che, a loro volta, aumentano il rischio di perdita dell'udito in queste persone (Porter & Tharpe, 2010).

La sindrome di Down è associata a complicanze neurologiche, tra cui la malattia di Alzheimer, le cui caratteristiche neuropatologiche sono state ritrovate nel cervello di adulti e anche in bambini con questa sindrome. L'incidenza della malattia di Alzheimer in queste persone è molto variabile e aumenta con l'età (Musaeus et al., 2021). Una spiegazione genetica della presenza di tale demenza neurodegenerativa può essere la sovraespressione della proteina precursore dell'amiloide (APP), che determina un aumento dei peptidi beta-amiloide (A β), associati alla demenza, e che si accumulano nel cervello. Questo deposito comporta l'attivazione delle cellule microglia per far fronte a questo accumulo, provocando perdita neuronale, morte neuronale, neuro infiammazione e l'insorgenza della malattia (Gomes et al., 2021).

1.3.2.Profilo cognitivo

Lo sviluppo cognitivo fa riferimento alla dimensione qualitativa dei cambiamenti che avvengono nel tempo nelle diverse aree del funzionamento mentale grazie all'interazione tra le potenzialità dell'individuo e l'esperienza (Macchi Cassia et al., 2012). Tuttavia, questo sviluppo può subire delle alterazioni in presenza di condizioni particolari come la disabilità intellettiva, manifestazione tipica della sindrome di Down.

Secondo l'ultima edizione del manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-5-TR), il disturbo dello sviluppo intellettivo comprende deficit delle capacità mentali generali e un funzionamento adattivo quotidiano compromesso rispetto a quello di individui della stessa età, sesso e livello socio-culturale. Inoltre, l'esordio di tale disturbo deve avvenire durante il periodo di sviluppo (American Psychiatric Association, 2023).

Lo squilibrio genetico è considerato uno delle cause principali dell'alterazione dello sviluppo neurologico. La gravità e la manifestazione della disabilità intellettiva, nonostante sia tipica della sindrome di Down, variano tra gli individui. Uno studio, condotto da Vaqué-Alcàzar et al. (2025), evidenzia come ci sia un cambiamento generazionale nella distribuzione della gravità della disabilità intellettiva di questi individui. Dai risultati emersi, si nota una crescente proporzione di persone con trisomia 21 con disabilità intellettiva lieve o moderata e una corrispondente diminuzione di quella grave o profonda. Questo risultato è sostenuto da ulteriori dati che indicano una proporzione maggiore di soggetti che raggiungono importanti traguardi intellettivi e sviluppano in autonomia le abilità di vita quotidiana (Vaqué-Alcàzar et al., 2025).

Per valutare il funzionamento in generale della persona, viene spesso utilizzato il quoziente intellettivo (QI), misurato attraverso test standardizzati. Nel caso della sindrome di Down, emerge che il QI tende a diminuire con l'aumentare dell'età. Infatti, bambini di età inferiore ai 3 anni mostrano un QI compreso tra 63 e 67, bambini fra 6 e 12 anni presentano un QI pari a 36-45, mentre ragazzi fra 12 e 18 anni si collocano tra 32 e 38 punti di QI (Vianello, 2006).

Tuttavia le difficoltà cognitive non solo spiegate da un punteggio, ma sono legate anche a una base biologica. La letteratura suggerisce che la sindrome di Down porta con sé differenze neuroanatomiche distinte rispetto ai bambini con sviluppo tipico. In primo luogo, presentano un numero inferiore di neuroni, soprattutto nel cervelletto e nell'ippocampo. Probabilmente tale riduzione si manifesta già nel periodo prenatale, creando la neurogenesi compromessa

come elemento caratteristico della sindrome (Stagni et al., 2018). I risultati di uno studio condotto da Olmos-Serrano et al. (2016) mostrano che, durante l'infanzia e l'adolescenza, gli individui con sindrome di Down presentano un deficit nella maturazione della mielina, nella corteccia prefrontale dorsolaterale, regione coinvolta nelle funzioni comportamentali, linguistiche e cognitive (Olmos-Serrano et al., 2016). Inoltre, gli individui con trisomia 21 presentano un numero inferiore di spine dendritiche e una morfologia anomala, come spine piccole, lunghe e sottili (Russo et al., 2024).

Oltre a ciò, la sindrome di Down è associata a una riduzione del volume cerebrale totale, ma anche alla riduzione del volume di diverse aree dell'ippocampo, dei lobi cerebrali, del tronco encefalico e del cervelletto. Tuttavia, tali elementi non risultano uniformi in tutti gli individui e ciò suggerisce l'influenza di alcuni fattori come l'età, il sesso e il profilo di comorbidità (Hamadelseed et al., 2023).

Queste differenze strutturali si traducono in alterazioni delle funzioni cognitive, tra cui la memoria. Nella sindrome di Down si nota un'alterazione della memoria a lungo termine, oggetto di particolare interesse in quanto si nota una prevalenza della malattia di Alzheimer a esordio precoce associata alla sindrome. Inoltre, risulta compromessa anche la memoria a breve termine, soprattutto quella verbale (Godfrey et al., 2018). Talvolta, risulta deficitaria anche la memoria di lavoro, cioè una memoria che permette l'elaborazione, la conservazione e la manipolazione delle informazioni per un breve periodo di tempo, e che si divide in componenti verbali e visuo-spaziali. Per quello che riguarda la sfera verbale, si è riscontrata una compromissione correlata all'età mentale nei bambini, negli adolescenti e negli adulti. Relativamente, invece, alla memoria di lavoro visuo-spaziale, che si compone di due sotto-componenti, visivi e spaziali, si nota una conservazione della memoria di lavoro spaziale sequenziale, contrapposta a una compromissione della memoria di lavoro spaziale simultanea (Carretti et al., 2022).

Un'altra funzione cognitiva che può essere alterata è l'attenzione. Il disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD) è la disabilità neurocomportamentale più comune e interessa circa il 20%-40% delle persone con sindrome di Down. Tuttavia, ad oggi in letteratura non esistono delle linee guida specifiche basate sull'evidenza per la diagnosi di ADHD nei bambini con sindrome di Down. È possibile che i criteri diagnostici elencati nel DSM-5 in merito al disturbo dell'attenzione, possano non essere facilmente applicabili al caso dei bambini con trisomia 21, in quanto è difficile determinare se alcune caratteristiche dell'ADHD siano il frutto

della disabilità intellettiva o dell'effettiva presenza dell'ADHD in comorbidità. In futuro, probabilmente il confronto tra diverse popolazioni (individui con sindrome di Down e ADHD, individui con sindrome di Down e individui con sviluppo tipico e ADHD) permetterà una maggiore comprensione di quali sono gli elementi specifici delle singole condizioni (Esbensen et al., 2022).

1.3.3. Profilo comunicativo e linguistico

Sin dalla nascita i bambini manifestano comportamenti che si traducono in segnali comunicativi per gli adulti che si prendono cura di loro. La comunicazione intenzionale si sviluppa tra i 9 e i 13 mesi, inizialmente attraverso l'uso di gesti. I bambini con sindrome di Down di età compresa tra 2 anni e 1 mese e 3 anni producono, in media, una quantità di gesti che è paragonabile a quella prodotta dai bambini normodotati di età compresa tra 1 anno e 2 mesi e 1 anno e 7 mesi. Relativamente al tipo di gesti prodotti, tra questi due gruppi si osservano risultati simili, con una differenza nella categoria dei gesti di finzione in cui i bambini con sindrome di Down presentano una produzione superiore. In una fase successiva, tra i 16 e i 20 mesi, si assiste allo sviluppo del linguaggio (Contardi & Vicari, 2001). L'apprendimento della lingua permette di comprendere delle strutture e delle regole passo dopo passo. La lingua non è solo uno strumento per comunicare, ma è anche il primo sistema che determina la vita sociale del bambino, in quanto durante il contatto con il mondo esterno, il bambino espande la propria conoscenza e intelligenza (Tchilaia, 2022).

Gli studi dimostrano come le persone con sindrome di Down abbiano difficoltà nell'acquisizione del linguaggio, in particolar modo in quello verbale espressivo, e nella comprensione verbale. Tale differenza può essere spiegata da due fenomeni: il primo riguarda le difficoltà nella pianificazione motoria necessaria per il controllo del linguaggio, mentre il secondo interessa il deficit della memoria a breve termine, che rende difficile mantenere le informazioni recenti (Lima et al., 2017).

Lo sviluppo linguistico di questi bambini è influenzato anche dalla qualità e dalla quantità degli input linguistici forniti da chi si prende cura di loro. Per questo motivo, molto spesso gli interventi logopedici sono destinati alla formazione dei genitori e dei tutori, con l'obiettivo di evidenziare l'importanza dei loro input linguistici nello sviluppo cognitivo, sociale e linguistico del bambino (O'Toole et al., 2018).

1.3.4. Profilo motorio

Le funzioni motorie sono essenziali per un bambino, in quanto gli permettono di esplorare il mondo, raggiungendo oggetti, gattonando verso di essi e afferrandoli. Tuttavia, queste funzioni sono alterate nei bambini con sindrome di Down, in seguito alla presenza di anomalie nella struttura cerebrale. Ad esempio, volumi più piccoli del lobo frontale causano difficoltà nelle attività volontarie, creano deficit cognitivi e influenzano la qualità dell'andatura. L'ipoplasia del cervelletto, ovvero lo sviluppo ridotto di tale organo, causa problemi nella fluidità del movimento, nell'equilibrio, nella coordinazione e nel linguaggio (Malak et al., 2015). Un'ulteriore anomalia che genera difficoltà motorie è l'ipotonia, cioè una riduzione della tensione muscolare, che provoca difficoltà nel controllo muscolare e richiede maggiore energia e sforzo per muovere i muscoli (Siyah et al., 2024).

In media, gli individui con sindrome di Down fino al settimo mese presentano un ritardo di un mese nello sviluppo motorio rispetto ai bambini normodotati. Successivamente, questa differenza si amplia: ciò indica che questi neonati hanno bisogno di più tempo per acquisire tali abilità. Delle abilità grosso motorie, la posizione prona a quattro zampe viene raggiunta dai bambini con sindrome di Down oltre il 12° mese, mentre i bambini con sviluppo tipico gattonano già all'11° mese. Intorno al 6° e al 9° mese, acquisiscono la capacità di stare seduti, ma con il supporto delle mani, mentre all'11° mese riescono senza nessun supporto, rispetto ai bambini con sviluppo tipico, che invece raggiungono questa abilità già al 6° mese. La posizione eretta viene raggiunta intorno all'11° - 12° mese nei bambini con sindrome di Down, mantenendo un allineamento posturale, ma con un sostegno, mentre i bambini con sviluppo tipico sono in grado di stare in posizione eretta con supporto già intorno al 6° - 8° mese (Tudella et al., 2011). La capacità di stare in piedi autonomamente nei bambini con sindrome di Down viene raggiunta intorno ai 3 e i 4 anni di età, mentre la corsa, salire le scale e saltare in avanti sono abilità che è più probabile che si sviluppino intorno ai 6 anni (Jain et al., 2022).

Le persone con sindrome di Down presentano anche delle difficoltà legate alle abilità fine-motorie, ovvero quelle che permettono di compiere dei movimenti precisi, coinvolgendo piccoli muscoli e che risultano importanti per le attività quotidiane, in quanto sono necessarie per vestirsi, mangiare, lavarsi, maneggiare oggetti (Memišević & Mačak, 2014).

Per migliorare tutte le funzioni motorie elencate prima, introdurre interventi di fisioterapia potrebbe essere efficace, in modo da aumentare la forza muscolare e l'equilibrio (Ruiz-

González et al., 2019). Nello studio condotto da Arslan et al. (2022), sono stati coinvolti in programmi di fisioterapia, differenti per età, bambini con sindrome di Down di età compresa tra 6 e 42 mesi. L'obiettivo era esaminare l'effetto della fisioterapia precoce sullo sviluppo motorio e sensibilizzare i caregiver in merito a questo beneficio. I risultati ottenuti suggeriscono inoltre, che iniziare la fisioterapia prima dell'anno risulta più efficace (Arslan et al., 2022).

1.3.5. Profilo socio-emotivo

La competenza emotiva comprende la capacità di esprimere emozioni, la capacità di autoregolazione emotiva e la capacità di comprendere tali processi negli altri. La competenza sociale denota l'insieme dei comportamenti, abilità e motivazioni specifiche, come l'iniziativa nell'interazione con i pari, la cooperazione, l'empatia. Quindi, il profilo socio-emotivo indica l'insieme degli elementi della competenza emotiva e sociale, la cui unione è essenziale per la costruzione delle interazioni sociali e delle relazioni (Denham & Zinsler, 2014).

In merito al profilo emotivo, il bambino con sindrome di Down, sin da quando è piccolo, si rivela molto socievole e mostra un particolare interesse per il volto umano, maggiore di quello per gli oggetti inanimati (Vianello, 2006).

In molti casi, le persone con sindrome di Down presentano una speciale capacità di captare l'ambiente affettivo, almeno tra i familiari e le persone a cui sono legate da un affetto particolare. Emilio Ruiz Rodríguez (2004), nel suo articolo, riporta un'osservazione interessante proveniente da alcuni genitori, che spiegano la sensibilità dei loro figli con la sindrome di Down attraverso una metafora: è come se avessero una specie di "antenna emotiva" che li rende capaci di cogliere ciò che l'altro sente, prima ancora che questo ne sia consapevole. Questa particolare attenzione avviene soprattutto nei confronti dei genitori, quando sono scoraggiati o scontenti (Ruiz, 2004).

D'altra parte, la letteratura in merito al riconoscimento delle emozioni nella sindrome di Down si presenta molto varia, presentando risultati a volte contrastanti.

Uno studio condotto da Pochon e Declercq (2013) rivela che i bambini con trisomia 21 hanno una buona capacità di discriminare le emozioni di base se paragonati ad altri bambini, con o senza disabilità intellettiva. Tuttavia, alcuni studi indicano come ci sia una particolare difficoltà nel riconoscere certe espressioni facciali, come la paura, ma i risultati di questo studio

suggeriscono che tali ostacoli non sono da ricondurre a un deficit complessivo. Inoltre, Pochon e Declerq hanno ipotizzato che gli studi precedenti, basandosi su compiti che richiedono l'uso del vocabolario emotivo, penalizzano le persone con sindrome di Down. Questa interpretazione è supportata anche dal loro lavoro successivo (Pochon & Declerq, 2014), nel quale evidenziano che le persone con sindrome di Down presentano deficit nella distinzione delle emozioni, soprattutto quando questa è associata alle etichette verbali, in quanto legata alle limitazioni nel linguaggio espressivo. Questa ipotesi però, è stata contraddetta dallo studio di Channell et al. (2024, come citato in Pochon et al., 2022), che non hanno osservato un deficit di riconoscimento delle emozioni, quando ai partecipanti si proponeva di attribuire un'etichetta emotiva al personaggio del video mostrato.

Nonostante la disomogeneità della letteratura scientifica, è possibile evidenziare i risvolti sociali che questi elementi emotivi comportano. Le difficoltà nel riconoscimento delle emozioni diventano un ostacolo rilevante nel contesto sociale, in quanto è considerato un elemento cruciale della comunicazione socio-emotiva e delle relazioni interpersonali (Denham & Wissberg, 2004, come citato in González et al., 2022). Per questa ragione, sono stati realizzati dei programmi per favorire lo sviluppo del profilo emotivo e tra questi vi è quello sviluppato da Ruiz et al. (2009), che coinvolgeva bambini di età compresa tra i 6 e i 10 anni con sindrome di Down. Le attività proposte comprendevano lettura di libri, il role playing, il teatro e gli esercizi di rilassamento. I risultati hanno evidenziato un maggior controllo delle emozioni, maggior consapevolezza emotiva e utilizzo funzionale delle emozioni e dell'empatia.

In merito allo sviluppo sociale, oltre all'importanza delle capacità emotive, le abilità motorie sono un ulteriore canale che favorisce la partecipazione dei bambini con sindrome di Down ad attività sociali. Le difficoltà che questi bambini possono riscontrare nel compiere movimenti, potrebbe limitare la partecipazione al gioco fisico, che rappresenta uno strumento fondamentale per favorire l'inserimento del bambino all'interno della società, soprattutto nella prima infanzia. Per questo, la pratica di sport, può offrire opportunità di interazione con i pari, favorendo lo sviluppo di competenze sociali. Inoltre, l'atteggiamento genitoriale positivo, caratterizzato da accettazione e incoraggiamento, favorisce anch'esso l'indipendenza sociale, permettendo al bambino di migliorare le proprie competenze sociali e la fiducia in sé (Catama, 2024).

Un altro strumento essenziale per la socializzazione è il linguaggio. La difficoltà nella comprensione del linguaggio astratto può rappresentare una causa importante di ansia,

quando queste persone si trovano davanti a situazioni che richiedono risposte più complesse di quanto riescano a comprendere. Un'adeguata promozione delle competenze socio-emotive permette a questi bambini di ampliare le loro interazioni sociali, di acquisire maggiore autonomia, di avere maggiore autocontrollo, di migliorare la loro qualità di vita (González et al., 2022).

1.4. Epidemiologia

Con l'aumento della popolazione globale si registra una maggiore prevalenza della sindrome di Down. A livello globale, secondo l'organizzazione delle Nazioni Unite, si stima una prevalenza di 1 bambino su 1.000 nati vivi nel mondo, contando complessivamente ogni anno la nascita di circa 3.000-5.000 bambini con questa anomalia cromosomica (United Nations, n.d.).

Dalla pubblicazione della World Population Review (2026), emerge che il paese con maggior prevalenza di persone con sindrome di Down è Malta, presentando un tasso pari a 98.86 ogni 100.000 abitanti. Seguono Brunei (97.20), l'Irlanda (93.00) e il Regno Unito (83.76). L'Italia presenta una prevalenza più bassa rispetto ai paesi citati precedentemente, con una prevalenza pari a 48.70 ogni 100.000 abitanti ³.

L'EUROCAT (European Registry of Congenital Anomalies and Twin) è una rete europea di registri della popolazione con anomalie congenite. In merito alla sindrome di Down, nel periodo compreso tra il 2000 e il 2023 si osserva un aumento di casi di trisomia 21, con una prevalenza che raggiunge i 28.9 ogni 10.000 nati. Parallelamente, in questi anni sono aumentate anche le interruzioni di gravidanza a seguito di anomalie congenite, infatti il tasso è passato da 10.9 ogni 10.000 nati negli anni 2000 a 21.45 ogni 10.000 nati nel 2023 (European Commission, Joint Research Centre, 2026). ⁴

La sindrome di Down, come già detto precedentemente, è associata a diverse condizioni mediche. Stando all'analisi dei registri dell'EUROCAT, nel periodo compreso tra il 2000 e il

³ World Population Review. (n.d.). *Down Syndrome Rates by Country 2026*. Consultato il 02 Aprile 2026. <https://worldpopulationreview.com/country-rankings/down-syndrome-rates-by-country>

⁴ European Commission, Joint Research Centre. (2026). *Prevalence charts and tables*. EUROCAT – European Platform on Rare Disease Registration. Consultato il 02 Aprile 2026. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en

2023, le condizioni mediche maggiormente diffuse tra i nati con trisomia 21 sono i difetti cardiaci congeniti, che considerando i tassi per 10.000 nati, si presentano con una prevalenza di 82.13. Inoltre, i nati che presentano anomalie congenite del rene e delle vie urinarie sono 35.67 su 10.000 e coloro che mostrano anomalie nel sistema nervoso sono 27.45 su 10.000 nati ⁵.

Parallelamente alle modifiche nella prevalenza, si è osservato un miglioramento nell'assistenza sanitaria, in particolar modo nella chirurgia per difetti cardiaci congeniti. Questi fattori hanno aumentato l'aspettativa di vita delle persone con sindrome di Down, passando da circa 5 anni negli anni '50 a circa 60 anni nel 2020. Una conseguenza dell'aumento dell'aspettativa di vita è l'emergere di malattie legate all'età come l'Alzheimer (Iulita et al., 2022).

Le variazioni osservate nei diversi paesi, possono essere spiegate in parte da alcuni elementi interpretati come fattori che aumentano la possibilità di avere un bambino con sindrome di Down. Il principale fattore di rischio è l'età materna: una donna di 40 anni presenta un rischio circa 16 volte superiore, rispetto a quello di una donna di 25 anni, di concepire un bambino con trisomia 21 (Sotonica et al., 2016). Questo probabilmente è dovuto a una maggiore frequenza di errore nella meiosi o all'accumulo di errori nel DNA (Blanco-Montano et al., 2023).

Con l'introduzione dello screening prenatale, tema che verrà approfondito nel capitolo successivo, i tassi di riduzione sono aumentati in quasi tutti i paesi europei. Tuttavia, la cultura del paese influenza fortemente la possibilità di fare un test prenatale: in alcuni paesi è universalmente disponibile e in gran parte finanziato da assicuratori sanitari e governi, mentre in altri paesi, come nei Paesi Bassi, lo screening prenatale diventa una scelta personale e, infatti, molte donne si astengono dal farlo in quanto non ritengono che la sindrome di Down sia un motivo per un'eventuale interruzione di gravidanza (De Graaf et al., 2021).

⁵ *Ibidem*

CAPITOLO 2: GENITORI E FIGLI

« Ogni genitore sceglierebbe la perfezione, la salute, l'intelligenza, la bellezza. Io avevo scelto il figlio che mi mandava la natura, così com'era, (...): senza dubbio allora era stata una scelta razionale, ora che Emma era nata, era diventata una scelta d'amore pieno ».

Martina, mamma di Emma⁶

Negli ultimi dieci anni l'atteggiamento rispetto al fenomeno delle anomalie congenite è cambiato e oggi lo si affronta in maniera differente, grazie anche alla possibilità di una diagnosi precoce durante la gravidanza (Merialdi, 1996). In questo capitolo, verranno illustrati i test prenatali e postnatali, seguiti dalla comunicazione dei risultati, i quali possono provocare reazioni emotive forti nei genitori e sulla base di essi verranno approfonditi i modelli teorici utili per comprendere le risposte dei genitori.

2.1. Counseling prenatale

La consulenza prenatale ha l'obiettivo di aiutare donne, coppie e famiglie a comprendere meglio le opzioni di screening e test prenatali disponibili, ma anche di consentire un processo decisionale informato, comunicando informazioni accurate e complete. Per raggiungere tale obiettivo, la comunicazione deve avvenire in maniera neutrale e rispettosa, utilizzando un linguaggio che sia semplice e comprensibile.

La consulenza pre-test serve per informare i genitori sugli obiettivi del colloquio di consulenza, in seguito al sospetto di anomalia congenita. Durante il colloquio, il consulente genetico illustrerà alla coppia quali sono le diverse opzioni per il seguito della gravidanza e le possibili alternative per effettuare i test. Se la coppia mostra il desiderio di voler eseguire un test prenatale, il consulente dovrà illustrare quali sono gli obiettivi, i benefici, i rischi, i limiti e i costi correlati. Tale consultazione deve portare la coppia, non solo alla conoscenza del test, ma anche ad un'adequata preparazione dei genitori ai possibili esiti, sia positivi che negativi, derivanti dal risultato (Dobrescu et al., 2018).

⁶ Fuga M. (2014). *Lo zaino di Emma* (p.13). Mondadori.

2.2. Test prenatali

Lo strumento diagnostico principale è l'ecografia, un mezzo non invasivo e a basso costo. L'ecografia può essere utilizzata anche per individuare eventuali malformazioni nel feto, che solitamente sono evidenti intorno alla 20^a-22^a settimana. Bisogna tenere in considerazione che anche l'ecografia ha i suoi limiti nella visualizzazione del feto e inoltre, alcune malformazioni possono essere visibili in fasi successive della gravidanza (Merialdi, 1996).

All'ecografia si affiancano i test prenatali, divisi in screening e diagnostici, in base al risultato che generano.

2.2.1. Test di screening

Lo screening prenatale è stato sviluppato negli anni Cinquanta e man mano è diventato sempre più importante nelle cure ostetriche. L'obiettivo dello screening è quello di individuare in una donna la percentuale di rischio di anomalie cromosomiche fetali o difetti del bambino alla nascita.

I test di screening prenatale vengono eseguiti generalmente nel primo trimestre, ovvero durante le prime 13 settimane di gestazione. Questo comporta il vantaggio di avere la possibilità per i pazienti di interpretare i risultati e riflettere se procedere con ulteriori test diagnostici, oppure con una consulenza genetica o con la cessazione della gravidanza (Carlson & Vora, 2017).

Tra questi troviamo il Non-Invasive Prenatal Test (NIPT), una tecnica di screening prenatale non invasiva, che individua il DNA fetale libero (cffDNA) presente nel sangue materno. Il NIPT è importante per il rilevamento delle anomalie cromosomiche durante la fase iniziale della gravidanza, infatti è eseguibile già intorno alla 10^a - 14^a settimana di gestazione. La letteratura, in merito a questo test, ha dimostrato che ha una sensibilità superiore al 90% e una specificità di oltre il 99% nell'identificare la trisomia 21, anche se è importante sottolineare che non è considerato un metodo di screening diagnostico per la conferma delle trisomie nelle gravidanze. Per questa ragione, durante la consulenza pre-test sul NIPT, le donne dovrebbero essere informate sulle caratteristiche del test, sull'efficienza dello screening, in modo da avere più sicurezza e fiducia durante tutto il processo decisionale. In Italia, il NIPT è molto usato per

rilevare i diversi tipi di trisomia e le linee guida per l'uso sono specificate nel Sistema Sanitario Nazionale (Jayashankar et al., 2023).

Ancora, il Bi-test è un esame diagnostico prenatale effettuato intorno all'11^a e la 13^a settimana di gravidanza. Viene anche chiamato test combinato in quanto si effettua in combinazione con l'esame della translucenza nucale (NT) e il prelievo di un campione di sangue materno per misurare i livelli di FreeBetaHCG e PAPP-A, rispettivamente la frazione libera della gonadotropina corionica e la proteina A plasmatica associata alla gravidanza (Humanitas San Pio X, n.d.). La translucenza nucale riguarda un accumulo temporaneo del liquido nella zona nucale del feto, osservabile attraverso un'ecografia. I valori della NT pari a 2,5 mm sono considerati normali, mentre valori superiori indicano una maggiore probabilità che il feto presenti anomalie cromosomiche (Sofia- Gonçalves & Guedes-Martins, 2024).

Nel secondo trimestre di gravidanza, intorno alla 15^a settimana, può essere eseguito il Tri-Test (Triple Test), tramite un prelievo del sangue materno con l'obiettivo di misurare i livelli di tre sostanze prodotte dal feto: alfa-feto proteina (AFP), gonadotropina corionica umana (hCG) ed estriolo non coniugato (uE3). Tali livelli vengono poi combinati con l'età materna e la data prevista del parto, al fine di stimare la probabilità che il feto presenti la trisomia 21. Tuttavia, ad oggi il tri-test non è più lo strumento di screening più efficace, in quanto ulteriori test hanno mostrato un rilevamento migliore introducendo in aggiunta l'analisi di altre sostanze. Nonostante ciò, il tri-test continua ad essere utilizzato perché più pratico ed economico (Reynolds, 2010).

2.2.2. Test diagnostici

I test diagnostici generalmente vengono consigliati quando emergono risultati positivi nei test di screening, ma non solo: possono essere consigliati in base all'età materna, alla storia familiare nota di disturbi genetici o ad anomalie evidenziate dall'ecografia. Tali test consentono ai pazienti di sapere con la massima certezza possibile se la loro gravidanza può essere influenzata da una particolare condizione genetica (Carlson & Vora, 2017).

Uno tra questi è la villocentesi, che viene eseguita intorno alla 10^a - 13^a settimana di gestazione, e consiste nella raccolta di un piccolo campione di tessuto placentare, in particolar modo i villi corionici, attraverso l'inserimento di un ago spinale nella placenta, sotto una guida ecografica continua. I campioni raccolti vengono poi sottoposti all'analisi del DNA. Il vantaggio della

villocentesi è che offre dei risultati precoci e definitivi per le condizioni come la sindrome di Down. Tuttavia, questo test comporta complicazioni, incluso un aborto spontaneo (Maines & Montero, 2025).

Un ulteriore test, effettuato intorno alla 15^a settimana di gestazione è l'amniocentesi, che viene eseguita con una puntura dell'ago attraverso la pelle sovrastante nell'utero e nella cavità amniotica, seguita dall'aspirazione del liquido amniotico, che permette di studiare le eventuali malattie cromosomiche del feto. Tra i rischi dell'amniocentesi vi è la perdita del liquido amniotico, con una frequenza pari all'1-2%, e nella maggior parte dei casi comporta una riduzione delle attività fetali nei giorni successivi; in seguito alla perdita del liquido amniotico, può verificarsi la *talipes equinovarus*, ovvero il piede torto congenito, dovuto al troppo poco liquido che limita i movimenti del feto (Jindal et al., 2023).

2.3. Comunicazione della diagnosi prenatale

La comunicazione della diagnosi è un momento importante e dev'essere considerata un atto medico a tutti gli effetti. Le modalità di comunicazione della diagnosi e il contenuto influiscono molto sui genitori, sul loro controllo emotivo, sulla diminuzione del dolore della notizia e sulla ricerca delle risorse per affrontare il futuro. Inoltre, questo atto medico, se compiuto in modo inadeguato, comprometterà la collaborazione e la relazione di fiducia tra i genitori e il personale sanitario; avrà effetti negativi a lungo termine, sia sul processo decisionale, sia sullo sviluppo delle relazioni tra genitori e figli (Serra et al., 2021).

La comunicazione della diagnosi ruota attorno a tre dimensioni fondamentali: il momento in cui viene effettuata, i soggetti coinvolti e il luogo in cui si svolge.

In merito al primo elemento, sarebbe opportuno che il medico comunicasse la diagnosi non appena viene raggiunta, anche quando è ancora incerta. Questo comporta due vantaggi: in primo luogo, garantisce trasparenza nella relazione tra medico e paziente, rendendola veritiera ed empatica, consentendo inoltre di fornire ai genitori le informazioni appropriate per questa fase, evitando la ricerca di altre fonti; in secondo luogo, la diagnosi incerta permette ai genitori di avere più tempo per riflettere, comprendere ed accettare eventualmente la diagnosi definitiva.

In relazione al secondo elemento, i protagonisti di questo atto medico sono da un lato il personale sanitario e dall'altro i genitori. Rispettivamente ai primi, il medico che comunica la diagnosi dev'essere aggiornato e informato sulla sindrome di Down, in modo da essere in grado di saper rispondere alle domande dei genitori. Per quello che riguarda i secondi protagonisti, la diagnosi dev'essere comunicata ad entrambi i genitori, nello stesso momento e in presenza, evitando comunicazioni a distanza, che potrebbero risultare fredde e distaccate.

In merito all'ultima dimensione, è importante comunicare la diagnosi in un ambiente che sia tranquillo e riservato per il dialogo (Gori et al., 2023).

Nell'ambito della comunicazione, Paul Watzlawick porta un contributo cardine, definendone i 5 assiomi, ovvero i principi fondamentali che spiegano come essa avviene. Come descritto nel libro *Pragmatics of human communication* (1967), il secondo assioma suggerisce che una comunicazione non trasmette solo informazioni, ma allo stesso tempo impone un comportamento. In particolar modo, si compone di due aspetti fondamentali: il contenuto del messaggio e la relazione tra i comunicanti (Watzlawick et al., 1967). Applicando il secondo assioma alla comunicazione della diagnosi prenatale della sindrome di Down, è essenziale porre attenzione ad entrambi gli aspetti citati precedentemente.

Sul piano del contenuto, una volta comunicata la diagnosi, il medico dovrebbe illustrare ai genitori le caratteristiche della sindrome, fornendo un giusto equilibrio delle informazioni positive e negative. Nello studio condotto da Hippman et al. (2012), nel quale vengono raccolte le risposte a un questionario somministrato ai genitori membri di un'associazione della sindrome di Down, sono emersi molti suggerimenti sulle informazioni positive da fornire al momento della comunicazione della diagnosi prenatale, tra cui: sottolineare le somiglianze tra le persone con sindrome di Down e le persone senza sindrome, così come l'essere genitori di un bambino con la sindrome di Down e l'essere genitore di un bambino senza; dare risalto alla curva normale della sindrome; riportare l'esperienza di famiglie che hanno un figlio con la trisomia 21, che la definiscono come meravigliosa e arricchente (Hippman et al., 2012).

In merito alle informazioni negative, bisogna riferire ai genitori le possibili comorbidità associate alla sindrome, ma allo stesso tempo evitare lunghe liste, che fanno sentire i genitori sopraffatti e impotenti. Tuttavia, due informazioni che risultano rilevante da comunicare, riguardano lo sviluppo neurologico e la disabilità intellettiva, poiché potrebbero influenzare l'autonomia del bambino (Gori et al., 2023).

Dopo una prima consulenza, se i genitori sentono di non essere in grado di poter crescere un figlio con la sindrome di Down, è bene che il medico li informi sulle possibili alternative, più precisamente l'adozione o l'interruzione della gravidanza. L'atteggiamento con cui il medico comunica tali informazioni dev'essere non direttivo, perché bisogna ricordare che molto spesso le gravidanze sono desiderate; quindi sarebbe opportuno presentare tali alternative con cautela e soprattutto, dopo aver ascoltato il parere dei genitori. In ogni caso, anche se i genitori sentono già di voler progredire con la gravidanza, il medico può suggerire un ulteriore supporto fornito dall'incontro con altri genitori che hanno già bambini con la sindrome di Down, poiché l'esperienza è una risorsa utile per il processo decisionale dei genitori (Bull et al., 2022).

Tornando al secondo assioma elaborato da Watzlawick, sul piano relazionale è importante prestare attenzione al linguaggio che viene usato nella comunicazione, che in questo caso è necessario che sia sensibile, comprensibile, chiaro e conciso, evitando terminologie obsolete od offensive. Questo permette una maggiore comprensione da parte dei riceventi. Il medico che informa i genitori sull'esito, inoltre, deve evitare di esprimere giudizi già all'inizio della conversazione, cercando di mantenere un atteggiamento neutrale. Inoltre, successivamente alla comunicazione della diagnosi, è opportuno lasciare spazio alle emozioni dei genitori e al silenzio, offrendo loro un momento per parlare da soli. La valutazione delle reazioni emotive dei genitori, approfondite successivamente, dev'essere parte del supporto fornito dai medici, in quanto la comunicazione di una diagnosi prenatale di disturbo genetico è inaspettata per i genitori che spesso sperimentano un vortice di emozioni. Per questo è essenziale che il medico utilizzi l'ascolto attivo e fornisca risposte empatiche per supportare i genitori (Sheets et al., 2011).

Dalla prospettiva sanitaria, il medico che comunica la diagnosi affronta questo momento con delicatezza, sapendo che tale informazione può generare un dolore significativo, sia per i genitori che per sé stesso. Un elemento che può aiutarlo consiste nel ricordarsi che non è lui la causa di questa condizione genetica e neanche del turbamento creato nei genitori. Tenendo a mente questo aspetto diventa possibile comunicare ai genitori la diagnosi e tollerare le intense emozioni che loro e lui stesso sperimentano. È essenziale quindi che, anche il personale sanitario trovi un modo per accettare le proprie emozioni e solo allora sarà in grado di accogliere quelle dei genitori (Cohen, 2009).

2.4. Test post-natali

Al momento del parto, solitamente, i medici sono consapevoli delle possibilità che il bambino nasca con la sindrome di Down. L'esame fisico rappresenta la valutazione diagnostica più accurata alla nascita e si basa sull'osservazione e sulla valutazione della conformazione corporea, delle caratteristiche fisiognomiche, spesso accompagnate da ipotonia muscolare. Questa rappresenta solo il primo passo per arrivare alla diagnosi certa, che si otterrà con il test genetico del cariotipo (Bull, 2020). Quest'ultimo è un test che permette di esaminare i cromosomi in un campione di cellule, ottenuti da un prelievo di sangue del bambino. Il campione viene inserito in una provetta e successivamente vengono estratte alcune cellule e colorate, in modo da evidenziare la disposizione dei cromosomi, per poi essere esaminate al microscopio. In particolar modo, nel campione viene osservata la dimensione, la forma e il numero dei cromosomi. I risultati anomali provenienti da questo test possono indicare la presenza della sindrome di Down (MedlinePlus, n.d.).

Un'altra tecnica citogenetica, che viene utilizzata molto spesso per la conferma della presenza della trisomia 21, è la Fluorescence In Situ Hybridization (FISH), che utilizza sonde fluorescenti per rilevare sequenze specifiche di acidi nucleici (DNA o RNA) all'interno di un campione. Queste sonde, o molecole, fluorescenti, si legano con sequenze di DNA complementari contenute nel campione di tessuto, consentendo la visualizzazione del materiale genetico.

Esistono diversi tipi di FISH, ma quello più specificamente utilizzato per l'identificazione della trisomia 21 è la pittura cromosomica, che comporta l'utilizzo di onde in grado di legarsi a vaste regioni dei cromosomi per visualizzare interi cromosomi o anomalie cromosomiche. Il vantaggio della FISH è che solitamente fornisce risultati disponibili entro pochi giorni (Apollo Hospitals, n.d.).

2.5. Comunicazione della diagnosi post-natale

Alla luce degli aspetti già esplorati in merito alla comunicazione della diagnosi prenatale, anche nel caso di quella postnatale è importante evidenziare il momento in cui viene fornita, i soggetti coinvolti e il contesto all'interno del quale avviene, aspetti esplorati nella rassegna condotta da Skotko et al. (2009).

In relazione alla dimensione temporale, sarebbe opportuno che, in seguito al riconoscimento delle caratteristiche fisiche del bambino da parte del medico, la comunicazione della diagnosi avvenga il giorno stesso del parto o quello successivo, anche se non si è giunti ad una diagnosi definitiva, poiché la madre potrebbe accorgersi che c'è qualcosa di diverso nel suo bambino. Tuttavia, i medici dovrebbero rimandare la comunicazione nel caso in cui la madre si stia ancora riprendendo dal parto o appaia malata. In merito al secondo elemento, la stessa rassegna suggerisce che alcune madri preferiscono che la comunicazione della diagnosi sia gestita da un medico esperto sulla sindrome di Down, mentre altre preferiscono che sia gestita dal loro ginecologo, in quanto si è già instaurato un legame di fiducia durante il periodo prenatale. Ciò che sottolineano gli studi è che una consulenza combinata tra ginecologo e pediatra potrebbe alleviare l'ansia dei genitori. Infine, in relazione al luogo, si è osservato come la soluzione migliore sia uno spazio privato, dove non siano presenti altri operatori sanitari e dove medico e genitori possano parlare tranquillamente dopo la comunicazione (Skotko et al., 2009).

Le famiglie molto spesso preferiscono ricevere congratulazioni da parte dei medici per la nascita del loro bambino, piuttosto che ricevere subito la comunicazione della diagnosi attraverso frasi di compassione e poco professionali. Sarebbe meglio, inoltre, che durante questo momento il bambino sia presente e che il medico si rivolga a lui usando il proprio nome.

In questa fase, è fondamentale dare le giuste informazioni ai genitori, chiedendo in primo luogo cosa sanno già della sindrome e successivamente integrando tali conoscenze con altre spiegazioni, cercando di concentrare l'attenzione sul bambino, parlando delle sue comorbidità ed evitando la generalizzazione. L'atteggiamento con cui il medico comunica la diagnosi dev'essere orientato alla positività, poiché rappresenta una fonte di supporto per i genitori (Gori et al., 2023).

Tali reazioni emotive, che verranno approfondite in seguito, sono state confermate anche da un altro studio condotto da Clark et al. (2020), il cui obiettivo è quello di indagare il processo *sense-making*, ovvero il processo di attribuzione di significato, da parte della famiglia dopo aver ricevuto la diagnosi di sindrome di Down. Molti dei genitori intervistati che hanno appreso la diagnosi in epoca post natale, come anche coloro che l'hanno appresa in epoca prenatale, hanno riportato di essere caduti in uno stato di shock e sofferenza emotiva, mentre altri hanno provato un senso di colpa per aver sperato che la diagnosi fosse errata, ma anche per l'aver provato tristezza in un momento che doveva essere tutto il contrario.

Questo momento è considerato il primo passo del processo di comprensione della diagnosi ed inoltre, aiuta i genitori a parlare per la prima volta della sindrome e del loro bambino, imparando ad individuare quali significati ed emozioni attribuire agli aspetti legati alla sindrome di Down (Clark et al., 2020).

2.6. Il passaggio alla genitorialità

« Non posso descrivervi per niente quel bambino che avevo desiderato, semplicemente perché non è mai nato! Quello che però posso descrivervi molto bene è la straordinaria storia di mio figlio Samuel. Non gioca a hockey in serie A e non frequenta il conservatorio, fa molto di più: tutti i giorni si sveglia, mi guarda sorridendo e mi dice ‘Papà io ti amo’ ».

Simone, papà di Samuel⁷

Le reazioni emotive dei genitori possono essere maggiormente comprese alla luce del processo psicologico che accompagna la gravidanza, durante la quale i genitori, ed in particolar modo la madre, si costruiscono un’immagine del loro bambino. La nascita del bambino, infatti, implica il passaggio da bambino ideale a bambino reale, che può provocare reazioni forti da parte dei genitori.

2.6.1. Bambino immaginato e bambino reale

Di recente, lo studio delle competenze e delle funzioni genitoriali ha assunto particolare rilievo soprattutto dal punto di vista psicologico: emerge come la genitorialità non sia solamente uno stato geneticamente predeterminato e nemmeno un semplice ruolo, ma viene considerato un processo multideterminato. All’interno di questa prospettiva assume un ruolo rilevante l’immagine che viene costruita dai genitori durante la gravidanza. La prima immagine del bambino viene modificata in seguito alla prima ecografia. Da molti anni si studia l’impatto psicologico che questa tecnologia ha sulla madre, poiché si è osservato un importante effetto che comporta una modificazione delle fantasie della madre sul bambino, anche se quello che appare in un’ecografia è solamente una rappresentazione (Pazzagli et al., 2011).

⁷ Il sorriso – Das Lächeln – Associazione Genitori e Amici di Persone con sindrome di Down. (n.d.). *Esperienze di papà*. Consultato il 19 Giugno 2026. <https://ilsorriso.bz.it/esperienze-di-papa/>

Il lavoro della gravidanza, intesa come processo psicologico che porta a nuovi cambiamenti, comprende diversi momenti, tra cui una fase nella quale la percezione dei movimenti del feto inducono la madre a riconoscerlo come diverso da sé e come oggetto di una relazione affettiva, che prende forma grazie alle fantasie che i genitori producono sul bambino, definito da Serge Lebovici come bambino immaginato (Pazzagli et al., 2011).

Lebovici postula l'esistenza di tre bambini che prendono forma nella mente della madre durante la gravidanza. Il primo è il bambino fantasmatico, che corrisponde all'immagine di colui che colma dolore e perdite, avvenute nell'infanzia della madre; il secondo è il bambino mitico che rispecchia gli elementi culturali che riguardano la genitorialità e l'educazione; infine, il bambino immaginato, frutto delle aspettative della madre sulle caratteristiche del bambino, come la somiglianza, il temperamento, il sesso (Lebovici, 1983, come in Pazzagli et al., 2011).

Il processo immaginativo avviene costantemente in tutte le madri e per questo viene considerato un modo utile e creativo per prepararsi ad affrontare l'incontro con il bambino. Al momento della nascita, il bambino immaginato e quello reale si incontrano per la prima volta. Il compito della madre è quello di proteggere il bambino e sé stessa da eventuali discrepanze molto marcate tra ciò che aveva immaginato e il neonato reale (Stern et al., 1995). Tuttavia, quando non vi è una corrispondenza tra questi due, in quanto il bambino presenta una disabilità, l'evento si trasforma in un momento luttuoso, poiché i genitori avevano basato sogni e progetti sull'idea di un bambino sano e di sviluppo normale (Migliore, 2011).

Il processo che porta all'elaborazione del lutto, delineato da Elisabeth Kübler-Ross, può essere applicato anche al processo che affrontano i genitori quando scoprono che il loro figlio presenta una disabilità. La prima fase è solitamente caratterizzata dal rifiuto della diagnosi ricevuta, poiché i genitori credono che ci sia un errore diagnostico. Successivamente, dopo aver compreso la veridicità della diagnosi, subentrano sentimenti di rabbia rivolti soprattutto al personale medico, accusato di non aver fatto abbastanza. Nella terza fase, nelle madri si osservano sentimenti di colpa, in quanto si sentono responsabili di aver causato la disabilità in gravidanza. Molto spesso, è in questa fase che può avvenire un blocco, nel quale la famiglia rimane poiché non riesce ad accettare la diagnosi. Questo diventa così un ostacolo al processo, non solo di accettazione della diagnosi, ma anche a quello evolutivo del bambino (Migliore, 2011).

Il momento che attraversano i genitori può essere letto attraverso le teorie delle crisi di Gerald Caplan (1964), attraverso le quali spiega come la persona sia inserita all'interno di meccanismi omeostatici di riequilibrio, che riportano i sistemi psicologici ad un equilibrio quando la persona si trova davanti a una situazione che lo modifica. Tra questi, vi è il momento di transizione in cui si entra all'interno del mondo della genitorialità. L'equilibrio della vita del genitore viene sconvolto da un evento improvviso e, con l'aiuto anche di altre persone, lotta per trovare una via d'uscita. La risoluzione della crisi avviene quando la persona riesce a trovare un nuovo modo per adattare il suo stato psicologico alla nuova situazione (Caplan, 1964).

Un'altra prospettiva attraverso cui guardare l'accettazione della diagnosi, è la teoria dell'adattamento cognitivo proposto da Shelley Elizabeth Taylor (1983). Tale teoria sostiene che quando un individuo vive un evento particolarmente impattante, risponde con sforzi cognitivi adattivi che possono aiutarlo a superare tale situazione o a farlo ritornare al funzionamento psicologico precedente. Il processo di riadattamento cognitivo ruota attorno ad alcuni temi principali, tra cui la ricerca di un significato dell'evento, che molto spesso viene affrontato attraverso le attribuzioni causali. Comprendendo la causa dell'evento, la persona piano piano prova a capire quali possono essere i risvolti nella propria vita. Un secondo tema riguarda il senso di controllo sull'evento e in generale sulla propria vita, che ne aiuta la gestione. Il terzo tema è il processo di auto-miglioramento, ovvero lo sforzo per migliorare il sé e ripristinare l'autostima. Questo avviene perché, anche se l'evento è dovuto a cause esterne dell'individuo, c'è spesso un calo dell'autostima. Questi processi aiutano la persona a ripristinare l'equilibrio psicologico, che è stato rotto dall'evento inaspettato ed ispira a trovare un nuovo significato nella sua vita (Taylor, 1983).

2.6.2. La nascita della madre

Quando una donna diventa madre entra in una nuova organizzazione psichica e peculiare, definita costellazione materna da Daniel Norman Stern (1995). Questa costellazione determinerà nuove azioni, tendenze, sensibilità, paure e desideri. Il passaggio alla maternità comporta l'insorgenza di questa organizzazione, che ruota attorno ad alcuni temi, tra cui quello della vita-crescita, riguardanti le capacità della madre di garantire la vita e la crescita del bambino. Questo genera nella madre un insieme di paure legate alla sopravvivenza del figlio. Il secondo tema riguarda la relazionalità primaria che indica le forme di relazione che occupano il primo anno di vita del bambino, a partire dalla regolazione dei ritmi

all'insegnamento delle regole fondamentali delle relazioni umane, che vengono progressivamente trasmesse e interiorizzate. In questa fase le paure della madre riguardano soprattutto il timore di non sentirsi all'altezza di ricoprire tale ruolo e di non essere capace di amare il proprio bambino. Dalla paura di fallire in questo compito emergono le preoccupazioni per lo sviluppo psichico del bambino.

Al fine di realizzare i primi due compiti, la madre sente il bisogno di creare e regolare una rete di supporto protettiva e benevola. Questo tema risulta essenziale per le grandi richieste, che sia il bambino che la società rivolgono alla madre. La prima funzione della matrice di supporto è quella di proteggere la madre, soddisfare le sue necessità e ripararla dalle esigenze della realtà esterna. La seconda funzione è psicologica ed educativa, in quanto la madre ha bisogno di sentirsi accettata, sostenuta, apprezzata e consigliata. Questa tematica è legata alla paura di fallire nel creare tale rete di supporto. Il quarto tema riguarda la riorganizzazione dell'identità in quanto la madre deve spostarsi da figlia a madre, da moglie a genitore. Questo spostamento comporta delle modificazioni negli investimenti emotivi, nella gestione del tempo e delle energie. La sensibilità e le tendenze del neo-genitore sono preparate sicuramente da un'influenza psicobiologica, specialmente ormonale, che promuove di conseguenza la formazione della costellazione materna. Tuttavia, secondo Stern, la società e la cultura influenzano tale fenomeno, per questo motivo egli sottolinea che non si tratta di un concetto universale e obbligatorio (Stern, 1995).

I temi che sorgono nel concetto di costellazione materna di Daniel Stern, trovano un punto di contatto con la preoccupazione materna primaria di Donald Winnicott, inteso come un grado di sensibilità elevata che si sviluppa nella madre durante la gravidanza, ma soprattutto verso la fine. Questo stato dura poche settimane dopo il parto e permette alla madre di offrire al bambino le condizioni per cominciare a manifestare le sue tendenze di sviluppo, per sperimentare il movimento spontaneo e per diventare padrone delle sensazioni che sperimenta. Per rispondere ai bisogni del bambino, che inizialmente sono fisici, è necessario che la madre sia sensibile e in grado di mettersi al posto del bambino. In relazione a tale concetto, un ambiente sufficientemente buono, soprattutto nella fase iniziale, offre la possibilità di cominciare ad esistere, di avere delle esperienze e di strutturare un Io personale (Winnicott, 1975).

CAPITOLO 3: SUPPORTO ALLA GENITORIALITÀ

« Se c'è una cosa che ho imparato, è che abbiamo tutti una grande risorsa: la capacità di cambiare prospettiva e di creare la nostra felicità, proprio come un artista che plasma l'argilla e le dà una forma unica e speciale ».

Alessandra, mamma di Luna⁸

3.1. Impatto della sindrome di Down dei figli sui genitori

La nascita di un figlio comporta sempre un grado di disorganizzazione, inteso come cambiamento nella vita dei genitori. Quando nasce un bambino disabile, l'evento diventa altamente stressante (Zanobini, 2011). Molte ricerche hanno dimostrato come i genitori di bambini con disabilità intellettiva, come nel caso della sindrome di Down, possono sperimentare alti livelli di stress psicologico rispetto a genitori di bambini con sviluppo tipico. Tale fattore influisce negativamente sulla salute mentale e sul benessere dei genitori (Ashworth et al., 2019).

La riorganizzazione familiare, in seguito alla nascita di un figlio, coinvolge tutti i membri della famiglia. Secondo una prospettiva che vede la famiglia come un sistema composto da membri che si influenzano reciprocamente, anche i ruoli dei familiari vengono influenzati. Nonostante negli ultimi decenni ci sia stato un cambiamento del ruolo della donna, le madri continuano ad essere il cardine della presa in carico dei bambini con disabilità. Tuttavia, la ricerca ha mostrato un maggiore interesse della figura paterna nei confronti dei figli, dovuto sia alla maggiore partecipazione della donna nell'ambito lavorativo, sia alla variabilità della singola famiglia (Zanobini, 2011). Nel caso specifico della sindrome di Down, una meta-sintesi del 2025, che raccoglie otto studi occidentali e orientali pubblicati fino al 2023, all'interno dei temi individuati, evidenzia come i ruoli di genere appaiano squilibrati, in quanto le madri vengono viste come il centro della famiglia, come coloro che si prendono cura dei figli, mentre i padri come coloro che si occupano del sostegno economico familiare. Sebbene molti padri di bambini con sindrome di Down, abbiano preso consapevolezza del fatto che la cura dei figli è una

⁸ Baruffato, A. (2025). *Occhi di riso, occhi di Luna. Una vita perfetta in ogni minimo difetto* (p.34). De Agostini Libri S.r.l.

responsabilità condivisa da entrambi i coniugi, le madri rimangono comunque più coinvolte nelle pratiche genitoriali (Zhang et al., 2025).

Come detto precedentemente, i genitori di bambini con disabilità intellettiva, possono vivere esperienze stressanti significative. La meta-analisi condotta da Bhandari et al. (2025), ha raccolto gli studi qualitativi sulle esperienze dei caregiver di bambini con sindrome di Down, che sono stati pubblicati dal 2000 al 2023, con l'obiettivo di delineare quali possono essere i fattori che causano tale stress e quali sono le strategie di coping che i genitori adottano per affrontare tale situazione. Tra i diversi stressor, fattori stressanti, individuati vi sono: l'elaborazione del lutto, le cui fasi sono state spiegate nel capitolo precedente, dovuto alla perdita delle aspettative di avere un figlio con sviluppo tipico; la comunicazione della diagnosi e la modalità che l'accompagna, molto spesso inadeguate; le condizioni mediche associate alla sindrome di Down, che rendono difficile la gestione da parte dei genitori; la preoccupazione e l'incertezza sul futuro del proprio figlio, infatti molti genitori si interrogano sulle possibilità di garantire ai loro figli un'adeguata istruzione, un lavoro e anche relazioni sociali; infine, l'impatto della sindrome di Down sulla famiglia, in quanto influenza le relazioni familiari e di coppia (Bhandari et al., 2025).

3.1.1. Impatto sui *siblings* e adattamento familiare

« All'inizio non è stato facile, (...) ma devo ringraziare solo lei se adesso mi dicono tutti che sono così 'bella dentro': mi sono accorta di aver sviluppato una sensibilità immensa e se sono così affettuosa con le persone lo devo a lei ».

Debora, sorella di Silvia⁹

Negli ultimi anni si sta diffondendo sempre più la consapevolezza che vivere con un bambino con la sindrome di Down influenza tutti i membri della famiglia, compreso i *siblings*, che generalmente tendono a interagire spesso con loro, soprattutto durante l'infanzia (Choi & Van Riper, 2013). Questo periodo è quello maggiormente approfondito dalla ricerca ed in particolare risulta essere il lasso di tempo determinante per lo sviluppo di una relazione fraterna sana o conflittuale. Dagli studi emerge che, durante la prima infanzia, i bambini tendono ad offrire aiuto ai loro fratelli con disabilità. Tuttavia, spesso non comprendono

⁹ Siblings – Sorelle e fratelli di persone con disabilità (n.d.). *Debora e Silvia*. Consultato il 17 Giugno 2026. <https://www.siblings.it/debora-e-silvia/>

chiaramente quale sia la difficoltà del fratello con disabilità, a causa della mancanza di informazioni fornite dai genitori, che a loro volta si trovano in difficoltà nel decidere cosa dire e con quali modalità; per tale ragione, l'atteggiamento genitoriale ritenuto più adeguato dagli studiosi consiste nel fornire al figlio normodotato spiegazioni sulla disabilità del fratello e nel prestare attenzione ad entrambi i figli, senza trascurare i loro bisogni (Farinella, 2009). Una maggiore comprensione della disabilità, avviene attraverso il processo *role crossover*, ovvero lo scambio di ruoli che si verifica tra fratelli quando le competenze del minore superano quelle del maggiore disabile (Lobato, 1993, come citato in Farinella, 2009). I *siblings* possono dunque essere considerati una risorsa per i loro fratelli e sorelle con la sindrome di Down, perché possono insegnare loro qualcosa sul mondo, sia in forma esplicita, sia attraverso l'osservazione e le interazioni quotidiane (Cuskelly, 2020).

Nella rassegna condotta da Levante et al. (2025) sono stati studiati i principali costrutti psicologici emergenti nei *siblings* di persone con disabilità. Il primo riguarda la relazione tra *sibling*, generalmente caratterizzata da sentimenti contraddittori, come amore e conflitto. Anche se in merito a questo aspetto sono stati riportati risultati lineari, in relazione alla sindrome di Down, studi specifici hanno dimostrato come la relazione con un fratello o una sorella con sindrome di Down sia caratterizzato da reciprocità e coinvolgimento nelle attività. Il secondo costrutto è il *sibling-focused parentification*, ovvero un'inversione di ruolo tra i genitori e gli altri membri della famiglia, in questo caso i *siblings*. Gli studi esaminati hanno mostrato come *siblings* di persone con disabilità agiscono principalmente da caregivers, mostrando sentimenti di calore e vicinanza.

A questo proposito, in seguito all'aumento dell'aspettativa di vita delle persone con sindrome di Down, che è passata da 25 anni nel 1983 a 60 anni oggi (Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, 2025), emerge una domanda importante: chi si assumerà la responsabilità di supporto alle persone con sindrome di Down con l'avanzare dell'età? Spesso, quando i genitori non sono più in grado di prendersi cura del proprio figlio con disabilità intellettiva che vive con loro, intervengono i *siblings*, il cui coinvolgimento dipende dalla loro percezione di come la disabilità del fratello o della sorella li abbia influenzati, ma anche dall'influenza delle caratteristiche familiari e sociali. Nel caso specifico della sindrome di Down, i *siblings* riferiscono una maggiore vicinanza con il fratello o con la sorella e risultano più ottimisti riguardo al futuro, se confrontati con i *siblings* di persone con il disturbo dello spettro autistico (Lemoine & Schneider, 2025). Inoltre, è stato riscontrato di

recente, che i *siblings* desiderano prendersi cura e “proteggere” il loro fratello o sorella con la sindrome di Down, sebbene questo desiderio di aiutare possa allo stesso tempo limitare la capacità della persona con la sindrome di Down di prendere le proprie decisioni in autonomia (Brady et al., 2019).

Secondo la studiosa Van Riper (2000), per comprendere meglio l’eterogeneità degli studi bisogna considerare gli elementi soggettivi e non, che influiscono sulla relazione fraterna con un bambino disabile, attraverso la teoria della resilienza, che allo stesso tempo ci aiuta a capire perché alcune famiglie si adattano a situazioni stressanti, mentre altre rimangono vulnerabili. Al centro di questo modello vi è l’adattamento familiare che è definito come il risultato degli sforzi della famiglia per trovare e mantenere al suo interno equilibrio, armonia e funzionamento in seguito a una situazione stressante. Secondo il modello della resilienza, due bambini che vivono la stessa esperienza, come crescere con un *sibling* con la sindrome di Down, possono reagire diversamente, in base a una serie di fattori che interagiscono tra di loro e modellano il processo familiare e gli esiti di adattamento (Van Riper, 2000).

In merito ai caregiver, tale adattamento viene raggiunto gradualmente, accompagnato anche da una crescita personale, in seguito a diverse sfide interne ed esterne affrontate dopo la nascita del figlio. Esistono sempre più prove del fatto che le famiglie si sono adattate con successo alla crescita di bambini con sindrome di Down, grazie a fattori come la comunicazione familiare, la coesione tra i membri e la qualità del supporto. Per tale ragione, le organizzazioni di assistenza sociale pubblica e gli ospedali che si occupano della sindrome di Down, fornendo supporto, aiutano la famiglia ad adattarsi più rapidamente alla nuova situazione (Zhang et al., 2025).

3.2. Benessere genitoriale: bisogni e forme di sostegno

3.2.1. Benessere genitoriale

Il benessere soggettivo, o *subjective wellbeing*, viene definito da Edward Diener (1984) come un costrutto multidimensionale, basato sull’esperienza dell’individuo, articolato da due dimensioni complementari: la prima riguarda l’aspetto cognitivo, connesso alla valutazione globale della propria vita e dunque alla soddisfazione di vita; la seconda riguarda la dimensione

emotiva, legata alla presenza di emozioni positive o negative sperimentate in un determinata situazione (Diener, 1984).

Applicando tale prospettiva al *well-being* genitoriale nelle famiglie con figli con la sindrome di Down, emerge come ciò che favorisce tale fattore è dato dall'utilizzo delle risorse di coping, intese come condizioni interne o esterne che possono essere utilizzate per affrontare le situazioni e che possono essere correlate a emozioni positive o negative. Ad esempio, avere un figlio con la sindrome di Down è un evento che può richiedere da parte dei genitori l'utilizzo del supporto sociale come risorsa di coping. Questo comporta meno disagio psicologico e un coping più adattivo per i genitori. Ancora, l'autoefficacia viene considerata una risorsa interna al caregiver che contribuisce a una percezione di sé come competente. In merito alla dimensione emotiva, rivalutare positivamente l'avere un figlio con la sindrome di Down, ricevere cura da parte del partner, sentirsi più efficaci riguardo alle proprie capacità di coping, sono tutti aspetti che risultano correlati a emozioni positive (Van Der Veek et al., 2009).

Prendendo in analisi i domini riguardanti il benessere psicologico, una meta-analisi del 2024 esamina le differenze emergenti tra i genitori di bambini con sviluppo tipico (di seguito denominati primo gruppo) e i genitori di bambini con sindrome di Down (di seguito denominati secondo gruppo). Inoltre, viene fatta un'ulteriore distinzione tra madri e padri di entrambi i gruppi. Il primo dominio riguarda lo stress genitoriale, che come approfondito precedentemente, appare maggiore nei genitori del secondo gruppo rispetto a quelli del primo. Una seconda area riguarda i sintomi depressivi, che risultano più frequenti nelle madri e nei padri di bambini con sindrome di Down, rispetto ai genitori del primo gruppo. In relazione al terzo dominio, ovvero i sintomi d'ansia, sembrano maggiormente presenti nelle madri del secondo gruppo, mentre nel caso dei padri non si osserva nessuna differenza tra i due gruppi. È stata presa in analisi anche la soddisfazione di vita e si osserva che le madri di bambini con sviluppo tipico hanno ottenuto punteggi più alti rispetto alle madri del secondo gruppo, mentre nel caso dei padri, le evidenze scientifiche sono apparse molto limitate. Sebbene tale ricerca non prenda in analisi gli effetti del genere, emerge chiaramente come lo stress genitoriale e i sintomi depressivi siano maggiori nelle madri piuttosto che nei padri. Tale evidenza potrebbe essere ricondotta al fatto che, nonostante i cambiamenti verso una maggiore equità nelle norme genitoriali, persistono fattori di genere che influenzano il benessere genitoriale (Rutter et al., 2024).

Gli studi sul benessere psicologico, spesso, considerano i fattori demografici come caratteristiche individuali e dunque aspetti trascurabili. Tuttavia, sembra essere un fattore associato al benessere psicologico e al supporto sociale. Uno studio recente ha cercato di spiegare come tali fattori agiscano da mediatori esercitando un'influenza sulla relazione tra stigma, supporto sociale e autostima. Fattori come l'età e il livello di istruzione, influenzano le competenze e le risorse che i genitori possiedono e la possibilità di reazione alle sfide implicate dall'essere genitori di bambini con sindrome di Down. Questa ricerca dunque vuole essere un punto di partenza per le ricerche future per attenzionare le variabili demografiche che possono influenzare il benessere psicologico genitoriale (Putra et al., 2026).

3.2.2. Bisogni e forme di supporto

Al fine di realizzare degli interventi adeguati al sostegno genitoriale, è necessario comprendere in maniera più approfondita i loro bisogni, ponendo attenzione anche a quelli psicologici. Uno strumento che può essere utile per valutare tali esigenze è la teoria dell'autodeterminazione, che applicata al contesto della genitorialità postula tre bisogni psicologici fondamentali: bisogno di autonomia, inteso come bisogno di avere maggiore libertà personale e professionale anche con un figlio con la sindrome di Down e generalmente, anche se con uno sforzo maggiore, i genitori riescono a ritagliarsi dei momenti per sé; bisogno di relazione, può trovare riscontro nel supporto sociale, tema che verrà approfondito successivamente; bisogno di competenza, riguarda il riconoscimento delle capacità genitoriali e della capacità di reagire agli ostacoli (Desimpelaere et al., 2024).

In uno studio condotto da Lee et al. (2021), i genitori di bambini con sindrome di Down hanno espresso un bisogno informativo relativo alle informazioni del futuro del proprio figlio, ma tra tutte le categorie di bisogni espresse, il supporto familiare e sociale rappresenta quello maggiormente rilevante.

Le risorse che una famiglia ha a disposizione per soddisfare questi bisogni possono essere individuali, familiari oppure sociali (Lee et al., 2021). Inoltre, il supporto psicologico è considerato un ottimo strumento perché permette alla famiglia di affidarsi a strutture e professionisti capaci di guidarli e rassicurarli durante questo viaggio. Come già discusso nel capitolo precedente, il caregiver vive un momento di crisi che porta a mettere in discussione le proprie sicurezze. Avere un supporto psicologico aiuta dunque a ridurre le attribuzioni di colpa, l'attivazione di circoli viziosi e di impotenza, che renderebbero tutto più difficile. Lo psicologo

può accompagnare i familiari all'interno di un percorso individuale e/o di coppia, ma anche in gruppo permettendo l'esplorazione della disabilità individuale o in gruppo e aiutando ad elaborare la propria narrazione interna e quella familiare condivisa (Ordine degli psicologi della Toscana, 2024).

L'attenzione mostrata dalla psicologia e da altri ambiti disciplinari verso queste tematiche, ha promosso un parallelo interesse anche sul piano normativo. In questo quadro, un punto di riferimento nell'ambito della disabilità, è rappresentato dalla United Nations Convention on the Rights of Persons with Disabilities (UNCRPD). La Convenzione delle Nazioni Unite ha completato il trattato nel 2006, con l'obiettivo di cambiare gli atteggiamenti e gli approcci nei confronti delle persone con disabilità, promuovendo il passaggio da una visione delle persone con disabilità come “*objects*” di carità, cure mediche e protezione sociale, a una visione come “*subjects*” dotati di diritti (United Nations, n.d.). In relazione al tema della genitorialità, l'articolo 23 afferma che “... *States Parties shall undertake to provide early and comprehensive information, service and support to children with disabilities and their families ...*” (U.N. Charter art.23, para. 3).

A livello nazionale, nel 2024 è stato emanato il decreto legislativo 62/2024, considerato come un cambio di paradigma, in quanto osserva la persona con disabilità adottando un approccio bio-psico-sociale, dando importanza anche al contesto nel quale l'individuo è inserito. Un altro aspetto che introduce tale decreto è il “progetto di vita”, ossia il progetto individuale e personalizzato a cui la persona con disabilità ha diritto. Alla luce di questa prospettiva, le famiglie vengono chiamate a svolgere un ruolo ulteriormente attivo. L'articolo 18, del decreto in esame, afferma infatti che nel “progetto di vita” sono compresi anche eventuali supporti a favore del nucleo familiare che presta assistenza alla persona con disabilità (De Robertis, 2026).

3.3. Supporto alla genitorialità

3.3.1. Quadro teorico del supporto sociale

Prima di approfondire il supporto sociale, risulta fondamentale chiarire la distinzione tra supporto sociale e rete sociale, due concetti connessi tra loro, ma non interscambiabili. Gottlieb (1983) definisce la rete sociale come un campo nel quale le persone forniscono e ricevono aiuto

e protezione, rappresentando dunque la struttura del processo. Il supporto sociale, invece, ne rappresenta la funzione. Quindi, la rete sociale rappresenta il veicolo attraverso il quale viene fornito il supporto sociale (Gottlieb, 1983, come citato in Langford et al., 1997).

Il supporto sociale è stato definito in letteratura come l'assistenza e la protezione che viene data alle persone, sia in termini finanziari che in termini emotivi (Langford et al., 1997). Tuttavia, attorno a questo concetto emergono differenti prospettive teoriche, tra cui la teoria del confronto sociale, secondo cui le persone sviluppano il proprio sé confrontandosi con gli altri nei gruppi di cui fanno parte. Sebbene tale processo da una parte possa generare benefici, come ad esempio equilibrio emotivo e benessere psicologico, dall'altro lato potrebbe non avere successo nello sviluppo del concetto di sé senza il processo di scambio sociale. Pertanto, le persone non dovrebbero limitarsi al confronto, ma instaurare relazioni e interazioni reciproche (Swann & Brown, 1990, come citato in Langford et al., 1997). Un'altra prospettiva attraverso cui guardare il supporto sociale è quella dello scambio sociale, all'interno della quale si colloca Ellen S. Stevens (1992), che ha evidenziato un'associazione positiva tra la soddisfazione di vita e gli scambi di supporto sociale, sia i termini di supporto ricevuto, che in termini di supporto fornito.

Come descritto nel libro *Work stress and social support* di James S. House (1981), si possono distinguere quattro tipologie di supporto sociale: supporto emotivo, che sembra essere il più importante, richiede empatia, attenzione, amore e fiducia; supporto strumentale, implica comportamenti pratici che aiutano direttamente la persona in difficoltà; supporto informativo, comporta fornire informazioni alla persona che essa stessa può usare per affrontare difficoltà o problemi propri; supporto valutativo o *appraisal support*, implica la trasmissione di informazioni che sono rilevanti per l'autovalutazione (House, 1981).

Tra i modelli che sono stati sviluppati in merito al supporto sociale, assume particolare rilievo quello proposto da Sheldon Cohen e Thomas Ashby Wills (1985), i quali teorizzano il modello buffering, secondo cui il supporto sociale "buffers", cioè protegge, le persone dall'influenza potenzialmente patogena degli eventi stressanti. Secondo questo modello, il supporto sociale può intervenire in due momenti diversi: tra l'evento stressante e una risposta di stress, attenuando una risposta di valutazione dello stress, oppure tra l'esperienza dello stress e l'insorgenza dell'esito patologico riducendo o eliminando la risposta dello stress.

La letteratura dimostra come il supporto sociale riduca il disagio psicologico, come ansia e depressione durante i periodi di stress e favorisca l'adattamento psicologico a condizioni stressanti, contribuendo alla salute fisica. Esiste anche una sorta di supporto "invisibile" al ricevente, quindi che avviene senza la consapevolezza dell'individuo, che risulta efficace. Per questo, uno dei benefici che il supporto sociale conferisce può essere quello di avere una rete di sostegno che agisce supportando la persona senza che questa se ne renda conto (Taylor, 2011).

3.3.2. Supporto sociale per i genitori e ruolo delle associazioni

Alla luce di quanto emerso nei paragrafi precedenti, le associazioni assumono grande importanza, in quanto vengono considerate una forma di sostegno per i genitori che vivono la disabilità del proprio figlio. Diversi studi hanno dimostrato come effettivamente la rete di supporto intrafamiliare aiuti i genitori ad affrontare i compiti di accudimento. Gli studi sul supporto sociale sottolineano come sia essenziale una fonte di supporto, anche psicologica, che aiuti i genitori a non sentirsi isolati, come quella offerta dai rapporti che si instaurano con le figure professionali, quali medici, psicologi, educatori (Zanobini, 2011).

Le realtà associative con il tempo sono diventate degli spazi in cui i genitori possono imparare ad abitare il presente e ad immaginare il futuro dei loro figli. La capacità delle famiglie di associarsi permette la creazione di nuove reti e di nuove forme di sostegno, che si presentano come alternativa ai progetti individuali. Il caso delle associazioni di famiglie di bambini con disabilità risulta essere un ambito particolarmente in evoluzione dal punto di vista identitario (Taddei, 2021).

Una *scoping review* del 2021, sottolinea che le motivazioni che spingono i genitori a far parte di associazioni, sia quello di uscire dalla solitudine e trovare un supporto, che permetta anche il confronto attraverso la condivisione di esperienze con altre famiglie che si trovano nella stessa situazione. Inoltre, evidenzia come il ruolo di supporto sociale ed emotivo delle reti associative produca effetti positivi sulla coppia genitoriale, la quale riesce a proseguire nel proprio ruolo con maggiore resilienza e speranza futura (Taddei, 2021).

All'interno dei gruppi delle associazioni ogni persona può esporre il proprio problema, le difficoltà del proprio figlio, le proprie esperienze e allo stesso tempo può trovare il giusto contesto per metabolizzare la diagnosi. Inoltre, stare all'interno di un gruppo aiuta la famiglia

a superare l'isolamento che può sorgere inizialmente a seguito della diagnosi, a dare senso alla propria possibile sofferenza (Zanfroni & Maggiolini, 2018). Esistono tappe cruciali dello sviluppo del bambino con disabilità che pone i genitori davanti nuovi problemi di adattamento. In primo luogo, finché il bambino è piccolo, l'esperienza genitoriale risulta simile a quella di genitori di bambini con sviluppo tipico, questo perché il bambino è comunque dipendente dal caregiver. Crescendo però la discrepanza rispetto ai coetanei aumenta. Tra i momenti che segnano un passaggio importante nella vita del bambino vi sono: il momento dell'ingresso a scuola e l'ingresso nella pubertà (Zanobini, 2011).

È quindi importante che i genitori abbiano la possibilità di usufruire di un sostegno che li possa aiutare nella relazione con il proprio figlio. La presa in carico può essere svolta da un'equipe di specialisti che lavorano insieme, mettendo in campo le loro competenze e professionalità (Bargagna, 2000). Dal punto di vista dei professionisti, lavorare con i genitori comporta *l'imparare*, ovvero imparare qualcosa che non si può apprendere se non nel rapporto diretto con i genitori e ascoltando le loro esperienze. Sia i professionisti che i genitori all'interno di questo percorso possono dare e ricevere, implicando così una visione di complementarità delle dinamiche relazionali (Caldin & Serra, 2011).

3.3.3. Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down

L'Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down (AGPD) nasce nel 1981 a Milano. Quattro anni prima, nel 1977, un gruppo di genitori iniziò a riunirsi una volta al mese nella stanza messa a disposizione dalla pediatria dell'ospedale Macedonio Melloni, per parlare dei loro figli con la sindrome di Down. Successivamente una parte del gruppo sentì la necessità di andare oltre quei momenti di confronto e di far comprendere al mondo le potenzialità di questi bambini. I genitori erano dell'idea che fosse necessario un cambiamento culturale per favorire l'inclusione sociale, scolastica e lavorativa delle persone con sindrome di Down. Così, nel 1981 prese vita l'associazione che esiste ancora oggi (Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down, n.d.).

Tra gli obiettivi principali delineati nello statuto dell'associazione AGPD vi sono: intervenire precocemente presso i genitori dei bambini con sindrome di Down per consigliarli, alleviarne il peso psicologico e favorirne l'accettazione; promuovere gli incontri tra i genitori al fine di dare loro la possibilità di condividere idee ed esperienze; promuovere ed organizzare attività per favorire l'inserimento dei soggetti nella società e nel mondo del lavoro; facilitare l'ingresso

dei bambini nelle scuole; raccogliere informazioni sulla sindrome di Down per favorirne la diffusione e promuoverne la ricerca scientifica; creare una rete di consulenti formati dai medici, operatori sanitari e sociali sensibili al tema della sindrome di Down; diffondere la conoscenza degli strumenti operativi legislativi e previdenziali di cui possono usufruire coloro che hanno la sindrome; mantenere i contatti con le altre associazioni per cercare di seguire delle linee guida generali in merito alle attività di sensibilizzazione dell'opinione pubblica. ¹⁰

Dallo statuto emerge che l'associazione segue due vie principali: da una parte, l'importanza delle figure genitoriali, tanto che i membri dell'associazioni possono essere solo genitori di bambini con sindrome di Down, oltre a questi stessi; dall'altra parte, l'importanza del percorso che permette alle persone con sindrome di Down di vivere pienamente la loro vita all'interno della società. ¹¹

3.4. Intervista semi-strutturata

Tra le attività che l'associazione AGPD propone, vi è quella di organizzare e mantenere un servizio di supporto psicologico e pedagogico per le famiglie di persone con sindrome di Down. Per comprendere meglio tali attività e approfondire il supporto alla genitorialità è stata condotta un'intervista semi-strutturata rivolta alla Dottoressa Michela Scramuzza, psicologa e psicoterapeuta di AGPD.

È stata scelta l'intervista semi-strutturata, la cui trascrizione è riportata nell'allegato 2, in quanto sono state utilizzate delle domande guida (Allegato 1), ma durante l'incontro ne sono emerse di nuove, che hanno aiutato a chiarire alcuni aspetti. Le domande sono state costruite a partire dai temi emersi dalla letteratura presa in esame, con l'obiettivo di individuare i risvolti pratici, mantenendo un allineamento con i quadri teorici di riferimento.

I dati raccolti attraverso l'intervista, saranno di seguito presentati secondo l'analisi tematica, una tecnica di analisi molto usata nella ricerca qualitativa, in quanto permette di creare dei raggruppamenti di sezioni del testo, in questo caso delle risposte, che rappresentano temi rilevanti e che vengono poi riconnessi a concetti teorici (Benozzo & Priola, 2022).

¹⁰ *Ibidem*

¹¹ *Ibidem*

3.4.1. Tipologia di supporto fornito da AGPD

AGPD fornisce supporto sociale attraverso due modalità principali: la costruzione di relazioni e condivisione tra famiglie associate ad AGPD e la costruzione di reti con realtà esterne, come ad esempio servizi di diagnosi, riabilitazione, realtà territoriali di aggregazione sportive e per il tempo libero. Come descritto precedentemente, James S. House (1981) distingue quattro tipologie di supporto sociale. Tra queste AGPD fornisce, in primo luogo, supporto informativo, che viene definito dalla psicologa Scramuzza come *“il primo passo che poi arriva al supporto sociale”*¹², in quanto AGPD aiuta le famiglie ad orientarsi e ad individuare, ad esempio, le strutture a cui rivolgersi per rispondere ai bisogni emergenti nelle diverse fasi del ciclo di vita familiare, come ad esempio servizi sociali, servizi sanitari e riabilitativi. AGPD fornisce informazioni anche in relazione all’orientamento scolastico, come i tipi di scuola, gli obiettivi e i criteri che dovrebbero guidare la scelta del percorso di studi. Inoltre, alla fine della scuola la persona e la famiglia vengono accompagnate nell’espletamento delle pratiche amministrative inerenti alla certificazione dell’invalidità, ma anche inerenti all’inserimento lavorativo (legge 68/99). La mission dell’associazione è quella di sostenere l’individuo e i familiari nella costruzione del progetto di vita, che sia il più possibile partecipato e autodeterminato, all’interno di una rete di sostegno in cui AGPD rappresenta un nodo importante, ma non esclusivo.

Riguardo al supporto emotivo, AGPD offre la possibilità di usufruire di percorsi di consulenza psicologica e psicoterapeutica rivolti alla persona con sindrome di Down, ai genitori e ai *siblings*. Inoltre ogni anno vengono attivati percorsi formativi di gruppo rivolti ai genitori e inerenti alle tematiche di interesse, specifiche per fasce di età, o più trasversali, legate al progetto di vita e ai “futuri possibili”. In riferimento al supporto valutativo, intenso come trasmissione di informazioni rilevanti per l’autovalutazione, AGPD, sia nei percorsi di consulenza genitoriale sia nelle attività formative di gruppo, fornisce *“delle chiavi di lettura diverse dei comportamenti o della relazione genitori - figli”*, da cui poi ogni genitore può fare una riflessione personale.

¹² Nel testo che segue, le parti riportate tra virgolette (“ ”) fanno riferimento a citazioni letterali tratte dall’intervista, la cui trascrizione è riportata nell’allegato 2.

3.4.2. Progetti genitoriali connessi alle fasi di crescita del figlio

Durante il percorso di crescita del bambino si presentano fasi evolutive importanti che implicano nuove sfide per i genitori (Zanobini, 2011). Per questa ragione, all'interno dell'associazione i progetti rivolti ai genitori sono realizzati in base all'età del figlio con sindrome di Down, in particolare, nella fascia 0-10 anni, le attività proposte *“hanno l'obiettivo di favorire la costruzione della rete tra famiglie. Per cui sono delle occasioni (...) in cui si favorisce lo scambio comunicativo e la condivisione di alcune tematiche che riguardano gli eventi crescita che accompagnano i bambini”*.

Nella fascia dei pre-adolescenti e adolescenti, vengono realizzati degli incontri con le famiglie, per trattare i temi principali relativi a questa età, ovvero: la costruzione dell'identità, e come questo aspetto si connette con la sindrome di Down, i cambiamenti corporei, i cambiamenti nelle relazioni, sia in famiglia che con il mondo esterno, la ricerca di autonomia, l'affettività e la sessualità. *“Questi bisogni, che sono peculiari di questa fascia di età, (...) sono delle sfide per l'adolescente, ma sono anche sfide per i genitori”*.

3.4.3. Prospettive genitoriali sul futuro dei propri figli

I genitori di persone con disabilità intellettiva possono vivere esperienze stressanti e le ricerche evidenziano come uno tra i fattori stressanti sia la prospettiva genitoriale sul futuro dei propri figli (Bhandari et al., 2025).

Anche se la condizione della disabilità è una condizione presente sin dalla nascita, soprattutto nel caso della sindrome di Down, le famiglie appaiono intimorite e preoccupate rispetto al futuro del proprio figlio ed essendo assorbite da numerosi impegni, che in età evolutiva ruotano attorno alle attività scolastiche e riabilitative, tendono a vivere nel presente un passo alla volta, procrastinando una proiezione sui possibili scenari del futuro. Questo aspetto, va tenuto in considerazione per poter sostenere i genitori e la persona con sindrome di Down nell'immaginare, nell'esplorare i desideri e le opportunità presenti nella propria comunità di appartenenza. La psicologa Scramuzza, a questo proposito, mette in evidenza un punto importante: molto spesso la costruzione del progetto di vita viene gestita e affrontata come un'emergenza, ad esempio quando accade che uno o entrambi i genitori improvvisamente non siano più in grado di occuparsi del proprio figlio, per malattia, invecchiamento o morte.

Per queste ragioni, AGPD sostiene la riflessione su questo aspetto centrale della vita dei ragazzi/adulti e delle loro famiglie attraverso cicli di incontri sui “futuri possibili” e sulla costruzione del progetto di vita, dove attraverso l’ascolto delle testimonianze di adulti con la sindrome di Down e di genitori, i partecipanti hanno l’occasione di condividere esperienze, raccogliere informazioni e fare domande, lasciandosi ispirare dalle narrazioni e immaginando, ad esempio, cosa significa da genitore, accompagnare il proprio figlio nel percorso dell’abitare da solo. Ad esempio, *“Una mamma di un'altra associazione ha invece portato la testimonianza di come è stato per lei, da mamma, accompagnare sua figlia nel percorso dell'abitare indipendente”*. Quindi l’associazione, non lavora sul tema del “Dopo di noi”, ma realizza occasioni di riflessione e di crescita per provare a rispondere alla domanda *“mentre noi siamo qui, cosa possiamo fare per costruire sul futuro dei nostri figli?”*.

3.4.4. Progetti rivolti ai *siblings*

Vivere con una persona con la sindrome di Down influenza tutti i membri della famiglia, non solo i genitori (Choi & Van Riper, 2013). *“Il ruolo dei siblings è un ruolo importante perché tendenzialmente sono i legami che sopravvivono anche a quello dei genitori”*. In relazione a questo tema, AGPD lavora su due prospettive: la prima legata ai fratelli e alle sorelle e la seconda legata ai genitori.

Riguardo la prospettiva dei *siblings*, AGPD in passato ha lavorato con i fratelli e le sorelle in base alla loro età. Con i bambini (5-11 anni) si utilizzavano attività espressive e narrazioni di storie, con l’obiettivo di favorire l’espressione delle emozioni legate al ruolo di *siblings* in famiglia, legittimando tutti gli stati emotivi.

Con i *siblings* nella fascia adolescenziale, i temi trattati erano focalizzati sulle emozioni che l’adolescente prova quando si trova con il fratello o la sorella e quando si trova con il gruppo dei pari. Un esempio ipotetico riportato dalla psicologa Scramuzza è *“cosa significa per me avere un fratello con la sindrome, anche rispetto alla mia famiglia, io che cosa penso che dovrebbe essere il mio ruolo rispetto a mio fratello o a mia sorella”*. O ancora, cosa penso che i miei genitori si aspettino che io faccia nel presente e nel futuro, rispetto a mio fratello?

Con i *siblings* adulti, i temi trattati riguardavano sia la gestione dell’invecchiamento dei genitori, sia il supporto fornito al fratello con la sindrome di Down. Come affermato da Lemoine e Schneider (2025), spesso quando i genitori non sono più in grado di prendersi cura

del proprio figlio con disabilità intellettiva, intervengono i *siblings*, ma come sottolineato dalla Dottoressa Scramuzza durante l'intervista “ (...) anni fa il tema del ‘senza i miei genitori ci sono io’ era molto più presente proprio nell’idea che ‘di mio fratello o di mia sorella devo occuparmi io in toto’. Negli ultimi anni si sta facendo più strada (...) l’idea che ‘nel progetto di vita di mio fratello io ne farò sempre parte, perché sono suo fratello, (...), ma il lavoro diventa di quali aspetti mi voglio fra carico e di quali aspetti penso che possono essere fatti da altri’”. Quindi, il lavoro viene indirizzato alla costruzione di due progetti di vita, che rendono liberi entrambi i fratelli.

L'altra prospettiva su cui lavora AGPD riguarda i genitori: vengono proposti mini-percorsi di gruppo, con l'obiettivo di ampliare lo sguardo dei genitori su qual è il significato per gli altri figli di svolgere il ruolo di *siblings*. Gli incontri si concentrano sulle sfide per ogni fascia di età dei *siblings*, ad esempio nel caso dell'età evolutiva la sfida potrebbe essere quella di reprimere le proprie emozioni o metterle in secondo piano, perché si percepisce che l'altro fratello necessita di maggiori attenzioni; nel caso degli adolescenti, la sfida riguarda il gestire le distanze con il fratello con la sindrome di Down; nell'età adulta la sfida fa riferimento al “negoziare insieme”, anche con i genitori, le diverse prospettive del futuro.

3.4.5. Eventi di aggregazione tra famiglie

AGPD organizza dei momenti di condivisione e aggregazione tra famiglie, in cui i genitori possono confrontarsi e condividere le loro esperienze, senza la guida di un professionista. Sono dei momenti in cui le famiglie si riuniscono per partecipare a diverse attività di tempo libero, sportive, di raccolta fondi, che promuovono la costruzione e il consolidamento della rete tra tutti gli associati. Un esempio di progetto proposto dall'associazione quest'anno è stato “Tessere legami”, che ha previsto l'incontro delle famiglie nella sede dell'associazione, per lavorare a maglia per un progetto di volontariato. “Era un'occasione di aggregazione per le famiglie dove poi ci si scambiavano esperienze”, ma anche informazioni e consigli.

È importante sottolineare come non ci siano all'interno di AGPD dei gruppi di auto-mutuo aiuto, “anche perché c'è la prospettiva che ‘noi come genitori di figli con sindrome di Down non abbiamo bisogno di un auto-mutuo-aiuto’”, in quanto viene adottata una prospettiva non patologizzante che considera, la famiglia al cui interno c'è una persona con la sindrome di

Down, come un sistema che deve essere accolto e sostenuto nelle sfide maggiormente complesse, che si trova a dover affrontare nel percorso di vita.

3.4.6. Prospettiva dello psicologo

Il percorso di sostegno per le famiglie, implica che sia i professionisti che i genitori possano reciprocamente dare e ricevere (Caldin & Serra, 2011). All'interno di AGPD lavorano professionisti diversi, come pedagogisti, psicologi, educatori. *“Il nostro lavoro come psicologhe e psicoterapeute, (...) è un percorso dove si cresce e si cambia insieme. (...) É un percorso nel quale c'è uno scambio e un arricchimento reciproco, perché il professionista può dare chiavi di lettura diverse, può dare degli spunti di riflessione, che poi possono favorire il cambiamento. Dall'altra parte, in ogni percorso anche noi impariamo qualcosa”*. Quindi, per i professionisti, si può considerare un'occasione per imparare qualcosa su sé stessi, sulle loro risorse e sulle loro difficoltà.

CONCLUSIONI

Alla luce del lavoro svolto e rispetto alla domanda di partenza è risultato evidente che diventare genitori richiede di affrontare numerose sfide, che possono emergere sin dalla gravidanza. Come evidenziato dagli studi presi in esame, già la diagnosi prenatale, ma anche quella post-natale, della sindrome di Down, comporta reazioni forti da parte dei genitori: per questa ragione è importante prestare attenzione alla comunicazione della diagnosi, considerata un momento delicato, proprio perché il modo e il luogo in cui avviene, sono elementi che possono influenzare il processo decisionale e/o di accettazione da parte dei genitori.

Le teorie proposte da Stern e Lebovici, mettono in luce la complessità del passaggio alla genitorialità, che non implica solo un evento biologico, ma comporta anche una riorganizzazione psichica, lo sviluppo dell'identità genitoriale e la rielaborazione dell'immagine del bambino immaginato durante la gravidanza. La nascita di un figlio con disabilità richiede riorganizzazione e adattamento familiare: è risultato evidente che le persone con sindrome di Down spesso richiedono maggiore attenzione da parte dei genitori, per i diversi profili di sviluppo che presentano, come ad esempio, i difetti cardiaci congeniti, che secondo l'EUROCAT rappresentano le condizioni mediche maggiormente diffuse tra le persone con trisomia 21.

Per questa ragione, è emerso come spesso i genitori di bambini con sindrome di Down vivano esperienze stressanti significative, le cui motivazioni principali, oltre alle condizioni mediche associate, sono anche la comunicazione della diagnosi spesso inadeguata, la preoccupazione sul futuro del proprio figlio e l'impatto della sindrome sulla famiglia. A questo proposito, anche i *siblings*, essendo parte del sistema familiare, svolgono un ruolo importante nella vita del fratello o della sorella con disabilità. Infatti, tra i costrutti psicologici indagati, vi è il *sibling-focused parentification*.

Per gestire queste situazioni, una risorsa che gioca un ruolo fondamentale è il supporto sociale, che riduce il disagio psicologico durante i periodi di stress, e allo stesso tempo favorisce l'adattamento psicologico a tali condizioni. In particolare, le realtà associative con il tempo sono diventate degli spazi in cui i genitori imparano ad abitare il presente e ad immaginare il futuro dei loro figli.

A partire da questo framework teorico e dall'intervista rivolta alla Dottoressa Scramuzza è emerso che il tipo di supporto fornito da AGPD è di tipo emotivo, informativo e in parte anche valutativo, in quanto aiuta i genitori ad autovalutarsi attraverso chiavi di lettura diverse con cui guardare la relazione con i propri figli. Inoltre, altri temi emersi nell'intervista sono: l'importanza dei progetti rivolti ai genitori, che seguono le fasi di crescita del proprio figlio; i progetti realizzati per i *siblings*, i quali svolgono un ruolo essenziale nella vita dei loro fratelli; l'importanza di affrontare il tema del futuro, che sembra essere quello maggiormente preoccupante per i genitori.

Sulla base del lavoro di approfondimento svolto e della letteratura presa in esame, credo che essere genitori richieda energie e sostegno per affrontare le sfide che si presentano con la crescita e lo sviluppo del proprio figlio, soprattutto se questi ultimi presentano delle disabilità. Tuttavia, ho avuto modo di osservare come i testi bibliografici italiani che trattano il tema della genitorialità nel caso della disabilità, appaiono limitati e datati. Al contrario, sembrano essere maggiormente presenti testi recenti rivolti all'inclusione didattica e agli insegnanti. Da queste osservazioni, ritengo che la letteratura stia cambiando direzione in seguito anche al cambio di prospettiva in merito alla disabilità, ma in relazione alla genitorialità credo che sia un ambito ancora in evoluzione.

BIBLIOGRAFIA

American Psychiatric Association. (2023). *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (5ª ed., revisione del testo; DSM-5-TR). Raffaello Cortina Editore.

Arslan, F. N., Dogan, D. G., Canaloglu, S. K., Baysal, S. G., Buyukavci, R., & Buyukavci, M. A. (2022). Effects of early physical therapy on motor development in children with Down syndrome. *Northern clinics of Istanbul*, 9(2), 156–161. <https://doi.org/10.14744/nci.2020.90001>

Ashworth, M., Palikara, O., & Van Herwegen, J. (2019). Comparing parental stress of children with neurodevelopmental disorders: The case of Williams syndrome, Down syndrome and autism spectrum disorders. *Journal of applied research in intellectual disabilities: JARID*, 32(5), 1047–1057. <https://doi.org/10.1111/jar.12594>

Bargagna, S. (2000). *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo*. Edizioni del Cerro.

Benozzo, A., & Priola, V. (De)composizioni: separare, accostare, assemblare ... In *Interrogare la ricerca qualitativa. Pratiche critiche e sovversive* (pp.111-156). Raffaello Cortina Editore.

Bertini, I., & Raimondi, C. (2024). Jérôme Lejeune (1926-1994): A Pioneer in Uncovering the Connection Between Congenital Conditions and Chromosomal Anomalies. *Cureus*, 16(12), Article e75643. <https://doi.org/10.7759/cureus.75643>

Bhandari, C., Douglas, S. N., Jensen, E. J., & West, P. (2025). Stress and coping among family caregivers of children with Down Syndrome: a meta-synthesis of qualitative research. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1-18. <https://doi.org/10.1007/s40489-025-00534-w>

Blanco-Montaña, A., Ramos-Arenas, M., Yerena-Echevarría, B. A., Miranda-Santizo, L. D., Ríos-Celis, A. L., Dorantes-Gómez, A. T., Morato-Rangel, A. J., Meza-Hernández, J. A., Acosta-Saldívar, E. D., Aguilar-Castillo, C. D., & Cárdenas-Conejo, A. (2023). Factores de riesgo en el origen del síndrome de Down [Risk factors in the origin of Down syndrome]. *Revista medica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 61(5), 638–644. <https://doi.org/10.5281/zenodo.8316459>

- Brady, A. M., Burke, M. M., Landon, T., & Oertle, K. (2019). Siblings of adults with intellectual and developmental disabilities: their knowledge and perspectives on guardianship and its alternatives. *Journal of applied research in intellectual disabilities: JARID*, 32(5), 1078–1087. <https://doi.org/10.1111/jar.12597>
- Bull M. J. (2020). Down Syndrome. *The New England journal of medicine*, 382(24), 2344–2352. <https://doi.org/10.1056/NEJMr1706537>
- Bull, M. J., Trotter, T., Santoro, S. L., Christensen, C., Grout, R. W., Council on genetics, Burke, L. W., Berry, S. A., Geleske, T. A., Holm, I., Hopkin, R. J., Introne, W. J., Lyons, M. J., Monteil, D. C., Scheuerle, A., Stoler, J. M., Vergano, S. A., Chen, E., Hamid, R., Downs, S. M., ... Spire, P. (2022). Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatrics*, 149(5), Article e2022057010. <https://doi.org/10.1542/peds.2022-057010>
- Caldin, R. & Serra, F. (2011). *Famiglie e bambini/e con disabilità complessa. Comunicazione della diagnosi, forme di sostegno, sistema integrato dei servizi*. Fondazione Emanuela Zancan.
- Caplan, G. (1964). *Principles of preventive psychiatry*. Basic Books.
- Carlson, L. M., & Vora, N. L. (2017). Prenatal diagnosis: screening and diagnostic tools. *Obstetrics and gynecology clinics of North America*, 44(2), 245–256. <https://doi.org/10.1016/j.ogc.2017.02.004>
- Carretti, B., Meneghetti, C., Doerr, E., Toffalini, E., & Lafranchi, S. (2022). Developmental trajectories of spatial-sequential and spatial-simultaneous working memory in Down syndrome. *Journal of intellectual disability research*, 66(1-2), 81-93. <https://doi.org/10.1111/jir.12904>
- Catama, B. V. (2024). Socialization of Children with Down Syndrome: Developmental, Familial, and Educational Influences - A Narrative Review. *International Journal of Rehabilitation & Special Education*, 4(2), 28-36. <https://doi.org/10.48165/ijrse.2024.4.2.4>
- Choi, H., & Van Riper, M. (2013). Siblings of children with Down syndrome: an integrative review. *MCN. The American journal of maternal child nursing*, 38(2), 72-78. <https://doi.org/10.1097/NMC.ob013e31826bad8e>

- Clark, L., Canary, H. E., McDougale, K., Perkins, R., Tadesse, R., & Holton, A. E. (2020). Family sense-making after a Down syndrome diagnosis. *Qualitative health research*, 30(12), 1783–1797. <https://doi.org/10.1177/1049732320935836>
- Cohen, S., & Wills, T. A. (1985). Stress, social support, and the buffering hypothesis. *Psychological bulletin*, 98(2), 310-357.
- Cohen, W. I. (2009). Down Syndrome: care of the child and the family. In Carey, W. B., Crocker, A. C., Coleman, W. L., Elias, E. R., & Feldman, H. M. (Eds.), *Developmental-Behavioral Pediatrics* (4th ed., pp. 235-245). Saunders.
- Contardi, A., & Vicari, S. (2001). *Le persone con sindrome di Down: aspetti neuropsicologici, educativi e sociali*. Franco Angeli.
- Cuskelly, M. (2020). Siblings' influence on the development of individuals with Down syndrome. In J. A., Burack, J. O. Edgin, L. Abbeduto & J. Busciglio (Eds.), *The Oxford handbook of Down syndrome and development*. Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780190645441.013.7>
- De Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2021). Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. *European journal of human genetics: EJHG*, 29(3), 402–410. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01124-8>
- De Miguel Díez, J., Villa Asensi, J. R., & Álvarez-Sala, J. L. (2002). Características del síndrome de apnea obstructiva del sueño en pacientes con un síndrome de Down. *Archivos de Bronconeumología*, 38(2), 77-80. [https://doi.org/10.1016/s0300-2896\(02\)75156-9](https://doi.org/10.1016/s0300-2896(02)75156-9)
- De Robertis, G. (2026). Il progetto di vita: tutto quello che c'è da sapere sulla riforma della disabilità e sul decreto 62/2024. *Ministro per le disabilità – Presidenza del Consiglio dei Ministri*.
- Denham, S. A. & Zinsser, K. M. (2014). Social and emotional learning during early childhood. In T.P. Gullotta & M. Bloom (eds), *Encyclopedia of primary prevention and health promotion* (pp.926-935). Springer.
- Desimpelaere, E. N., De Clercq, L. E., Soenens, B., Prinzie, P., & De Pauw, S. S. W. (2024). Parenting a child with Down syndrome: a qualitative study on parents' experiences and

behaviors from a self-determination theory perspective. *Journal of pediatric nursing*, 74, e14-e27. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2023.10.021>

Diener, E. (1984). Subjective well-being. *Psychological Bulletin*, 95(3), 542–575. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.95.3.542>

Dobrescu, M. A., Burada, F., Cucu, M. G., Riza, A. L., Chelu, G., Plesea, R. M., Cucu, A., Cimpoeru, A. L., & Ioana, M. (2018). Prenatal genetic counseling in congenital anomalies. In Tudorache, S. (Ed.), *Congenital Anomalies - From the Embryo to the Neonate* (pp. 440 – 465). InTech.

Esbensen, A. J., Epstein, J. N., Vincent, L. B., Kamimura-Nishimura, K., Wiley, S., Angkustsiri, K., Abbeduto, L., Fidler, D., & Froehlich, T. E. (2022). Comparison of Attention-Deficit Hyperactivity Disorder in typically developing children and children with Down syndrome. *Journal of developmental and behavioral pediatrics: JDBP*, 43(1), 1–8. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000972>

Farinella, A. (2009). Difficoltà e risorse: la relazione fraterna nella famiglia con disabilità. In M. Pavone (ed.), *Famiglia e progetto di vita. Crescere un figlio disabile dalla nascita alla vita adulta*, (pp. 45-59). Trento: Erickson.

Godfrey, M., & Lee, N. R. (2018). Memory profiles in Down syndrome across development: a review of memory abilities through the lifespan. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 10 (1), 5. <https://doi.org/10.1186/s11689-017-9220-y>

Gomes, F. C., Mattos, M. F., Goloni-Bertollo, E. M., & Pavarino, É. C. (2021). Alzheimer's Disease in the Down Syndrome: An Overview of Genetics and Molecular Aspects. *Neurology India*, 69(1), 32–41. <https://doi.org/10.4103/0028-3886.310062>

González, O. C. G., Maya, A. J. G., & Gross, E. V. R. (2022). Competencias socioemocionales en personas con síndrome de Down. *Siglo Cero*, 53(4), 149-164. <https://doi.org/10.14201/scero2022534149164>

Gori, C., Cocchi, G., Corvaglia, L. T., Ramacieri, G., Pulina, F., Sperti, G., Cagnazzo, V., Catapano, F., Strippoli, P., Cordelli, D. M., & Locatelli, C. (2023). Down Syndrome: how to communicate the diagnosis. *Italian journal of pediatrics*, 49(1), 18. <https://doi.org/10.1186/s13052-023-01419-6>

Hamadelseed, O., Chan, M. K. S., Wong, M. B. F., & Skutella, T. (2023). Distinct neuroanatomical and neuropsychological features of Down syndrome compared to related neurodevelopmental disorders: a systematic review. *Frontiers in neuroscience*, 17, Article e1225228. <https://doi.org/10.3389/fnins.2023.1225228>

Hippman, C., Inglis, A., & Austin, J. (2012). What is a "balanced" description? Insight from parents of individuals with down syndrome. *Journal of genetic counseling*, 21(1), 35–44. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9417-2>

House J.S. (1981). *Work stress and social support*. Addison-Wesley Publishing Company.

Iulita, M. F., Garzón Chavez, D., Klitgaard Christensen, M., Valle Tamayo, N., Plana-Ripoll, O., Rasmussen, S. A., Roqué Figuls, M., Alcolea, D., Videla, L., Barroeta, I., Benejam, B., Altuna, M., Padilla, C., Pegueroles, J., Fernandez, S., Belbin, O., Carmona-Iragui, M., Blesa, R., Lleó, A., Bejanin, A., ... Fortea, J. (2022). Association of Alzheimer Disease With Life Expectancy in People With Down Syndrome. *JAMA network open*, 5(5), Article e2212910. <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2022.12910>

Jain, P. D., Nayak, A., Karnad, S. D., & Doctor, K. N. (2022). Gross motor dysfunction and balance impairments in children and adolescents with Down syndrome: a systematic review. *Clinical and experimental pediatrics*, 65(3), 142–149. <https://doi.org/10.3345/cep.2021.00479>

Jayashankar, S. S., Nasaruddin, M. L., Hassan, M. F., Dasrilsyah, R. A., Shafiee, M. N., Ismail, N. A. S., & Alias, E. (2023). Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT): reliability, challenges, and future Directions. *Diagnostics*, 13 (15), 2570. <https://doi.org/10.3390/diagnostics13152570>

Jindal, A., Sharma, M., Karena, Z. V., & Chaudhary, C. (2023). Amniocentesis. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Langford, C. P. H., Bowsher, J., Maloney, J. P., & Lillis, P. P. (1997). Social support: a conceptual analysis. *Journal of advanced nursing*, 25(1), 95-100. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.1997.1997025095.x>

Lee, E. Y., Neil, N., & Friesen, D. C. (2021). Support needs, coping, and stress among parents and caregivers of people with Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 119, 104-113. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.104113>

- Lemoine, L., & Schneider, B. (2025). Living an adult life with a sibling with Down syndrome: Examining siblings' personal and professional choices. *International Journal of Disability, Development and Education*, 72(8), 1528–1553. <https://doi.org/10.1080/1034912X.2024.2370811>
- Levante, A., Martis, C., Del Prete, C. M., Martino, P., Primiceri, P., & Lecciso, F. (2025). Siblings of persons with disabilities: a systematic integrative review of the empirical literature. *Clinical Child and Family Psychology Review*, 28, 209–253. <https://doi.org/10.1007/s10567-024-00502-6>
- Lima, I. L. B., Delgado, I. C., & Cavalcante, M. C. B. (2017). Desenvolvimento do lenguaje en el síndrome de Down: análisis de la literatura. *Distúrbios Da Comunicação*, 29(2), 354–363. <https://doi.org/10.23925/2176-2724.2017v29i2p354-364>
- Macchi Cassia, V., Valenza, E., & Simion, F. (2012). *Lo sviluppo della mente umana: dalle teorie classiche ai nuovi orientamenti*. Il Mulino.
- Maines, J., & Montero, F. J. (2025). Chorionic Villus Sampling. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.
- Malak, R., Kostiukow, A., Krawczyk-Wasielewska, A., Mojs, E., & Samborski, W. (2015). Delays in motor development in children with Down Syndrome. *Medical science monitor: international medical journal of experimental and clinical research*, 21, 1904–1910. <https://doi.org/10.12659/MSM.893377>
- Maure-Blesa, L., Carmona-Iragui, M., Lott, I., Head, E., Wisniewski, T., Rafii, M. S., Espinosa, J., Flórez, J., Mobley, W. C., Holland, A., Strydom, A., Zaman, S., & Fortea, J. (2025). The history of Down syndrome-associated Alzheimer's disease; past, present, and future. *Alzheimer's & dementia: the journal of the Alzheimer's Association*, 21(6), Article e70158. <https://doi.org/10.1002/alz.70158>
- Mazurek, D., & Wyka, J. (2015). Down syndrome - genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. *Roczniki Panstwowego Zakladu Higieny*, 66(3), 189–194.
- Memišević, H., & Mačak, A. (2014). Fine motor skills in children with Down syndrome. *Specijalna edukacija i rehabilitacija*, 13(4), 365–377. <https://doi.org/10.5937/specedreh13-7465>

- Meriardi, A. (1996). *Argomenti di ostetricia e ginecologia*. Ciba Edizioni.
- Migliore, M. (2011). Il processo di accettazione del figlio con disabilità. *Psicoterapeuti in-formazione*, 6, 15-31.
- Murray, J., & Ryan-Krause, P. (2010). Obesity in Children with Down Syndrome: background and recommendations for management. *Pediatric Nursing*, 36(6), 314-319.
- Musaeus, C. S., Salem, L. C., Kjaer, T. W., & Waldemar, G. (2021). Electroencephalographic functional connectivity is altered in persons with Down syndrome and Alzheimer's disease. *Journal of Intellectual Disability Research*, 65(3), 236–245. <https://doi.org/10.1111/jir.12803>
- Olmos-Serrano, J. L., Kang, H. J., Tyler, W. A., Silbereis, J. C., Cheng, F., Zhu, Y., Pletikos, M., Jankovic-Rapan, L., Cramer, N. P., Galdzicki, Z., Goodliffe, J., Peters, A., Sethares, C., Delalle, I., Golden, J. A., Haydar, T. F., & Sestan, N. (2016). Down Syndrome Developmental Brain Transcriptome Reveals Defective Oligodendrocyte Differentiation and Myelination. *Neuron*, 89(6), 1208–1222. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2016.01.042>
- O'Toole, C., Lee, A. S., Gibbon, F. E., Van Bysterveldt, A. K., & Hart, N. J. (2018). Parent-mediated interventions for promoting communication and language development in young children with Down syndrome. *The Cochrane database of systematic reviews*, 10, Art. No.:CD012089. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD012089.pub2>
- Pazzagli, A., Benvenuti, P., & Pazzagli, C. (2011). La nascita nella mente della madre. *Rivista Italiana Di Educazione Familiare*, 2, 5–21. <https://doi.org/10.13128/RIEF-11993>
- Pierce, M. J., LaFranchi, S. H., & Pinter, J. D. (2017). Characterization of thyroid abnormalities in a large cohort of children with Down syndrome. *Hormone research in paediatrics*, 87(3), 170-178. <https://doi.org/10.1159/000457952>
- Plaiasu, V. (2017). Down Syndrome – Genetics and Cardiogenetics. *Maedica – a journal of clinical Medicine*, 12(3), 208-213.
- Pochon, R., & Declercq, C. (2013). Emotion Recognition by Children with Down Syndrome: A Longitudinal Study. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 38(4), 332–343. <https://doi.org/10.3109/13668250.2013.826346>

- Pochon, R., & Declercq, C. (2014). Emotional lexicon understanding and emotion recognition: a longitudinal study in children with Down syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 26, 549-563. <https://doi.org/10.1007/s10882-014-9380-6>
- Pochon, R., Touchet, C., & Ibernnon, L. (2022). Recognition of Basic Emotions with and without the Use of Emotional Vocabulary by Adolescents with Down Syndrome. *Behavioral Sciences*, 12(6), 167. <https://doi.org/10.3390/bs12060167>
- Porter, H., & Tharpe, A. M. (2010). Hearing loss among persons with Down syndrome. *International review of research in mental retardation*, 39, 195-220. [https://doi.org/10.1016/S0074-7750\(10\)39007-0](https://doi.org/10.1016/S0074-7750(10)39007-0)
- Putra, B. M., Ahmad Badayai, A. R., Sulistyadi, K., Suroyo, & Novianti, R. (2026). The mediating role of demographic factors on the psychological wellbeing of parents with Down syndrome children. *Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities*, 1–26. <https://doi.org/10.1080/19315864.2026.2627882>
- Reynolds, T. (2010). The triple test as a screening technique for Down syndrome: reliability and relevance. *International journal of women's health*, 2, 83-88. <https://doi.org/10.2147/ijwh.s8548>
- Ruiz, E., Álvarez, R., Arce, A., Palazuelos, I. & Schelstraete, G. (2009). Programa de educación emocional. Aplicación práctica en niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 26, 126-139.
- Ruiz-González, L., Lucena-Antón, D., Salazar, A., Martín-Valero, R., and Moral-Munoz, J. A. (2019). Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 63(8), 1041–1067. <https://doi.org/10.1111/jir.12606>
- Ruiz Rodríguez, E. (2004). Programa de educación emocional para niños y jóvenes con síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*, 21, 84-93.
- Russo, M. L., Sousa, A. M. M., & Bhattacharyya, A. (2024). Consequences of trisomy 21 for brain development in Down syndrome. *Nature reviews. Neuroscience*, 25(11), 740–755. <https://doi.org/10.1038/s41583-024-00866-2>
- Rutter, T. L., Hastings, R. P., Murray, C. A., Enoch, N., Johnson, S., & Stinton, C. (2024). Psychological wellbeing in parents of children with Down syndrome: A systematic review and

meta-analysis. *Clinical psychology review*, 110, Article 102426.
<https://doi.org/10.1016/j.cpr.2024.102426>

Serra, G., Memo, L., Coscia, A., Giuffré, M., Iuculano, A., Lanna, M., Valentini, D., Contardi, A., Filippeschi, S., Frusca, T., Mosca, F., Ramenghi, L. A., Romano, C., Scopinaro, A., Villani, A., Zampino, G., Corsello, G., & their respective Scientific Societies and Parents' Associations (2021). Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents' associations. *Italian journal of pediatrics*, 47(1), 94. <https://doi.org/10.1186/s13052-021-01044-1>

Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., Masser-Frye, D., Brookshire, G. S., Carre, A. M., Lagrave, D., & Brasington, C. K. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of genetic counseling*, 20(5), 432–441. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9375-8>

Siyah, T., Saglam, M., Yagli, N. V., Ertugrul, I., Aykan, H. H., & Karagoz, T. (2024). Investigation of cardiopulmonary parameters, motor development and muscle strength in children with Down syndrome with and without congenital heart disease. *Journal of Intellectual Disability Research*, 68(1), 64–73. <https://doi.org/10.1111/jir.13092>

Skotko, B. G., Capone, G. T., & Kishnani, P. S. (2009). Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*, 124(4), e751–e758. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-0480>

Sofia-Gonçalves, A., & Guedes-Martins, L. (2024). Nuchal Translucency and Congenital Heart Defects. *Current cardiology reviews*, 20(2), 1–13. <https://doi.org/10.2174/011573403X264963231128045500>

Sotonica, M., Mackic-Djurovic, M., Hasic, S., Kiseljakovic, E., Jadric, R., & Ibrulj, S. (2016). Association of Parental Age and the Type of Down Syndrome on the Territory of Bosnia and Herzegovina. *Medical archives* (Sarajevo, Bosnia and Herzegovina), 70(2), 88–91. <https://doi.org/10.5455/medarh.2016.70.88-91>

Stagni, F., Giacomini, A., Emili, M., Guidi, S., & Bartesaghi, R. (2018). Neurogenesis impairment: an early developmental defect in Down syndrome. *Free radical biology & medicine*, 114, 15–32. <https://doi.org/10.1016/j.freeradbiomed.2017.07.026>

Stern, D. N. (1995). *La costellazione materna: il trattamento psicoterapeutico della coppia madre-bambino*. Bollati Boringhieri.

Stern, D. N., Bruschweiler-Stern, N., & Freeland, A. (2017). *Nascita di una madre: come l'esperienza della maternità cambia una donna* (Sioli, A. M., Trad.). Mondadori. (opera originale pubblicata nel 1995).

Stevens, E. S. (1992). Reciprocity in social support: An advantage for the aging family. *Families in Society*, 73(9), 533-541. <https://doi.org/10.1177/104438949207300903>

Taddei A. (2021). Family associations and disability: roles, motivations and purposes. A scoping review. *Italian Journal of Special Education for Inclusion*, 2, 41-48. <https://doi10.7346/sipes-02-2021-05>

Taylor, S. E. (1983). Adjustment to threatening events: a theory of cognitive adaptation. *American Psychologist*, 38 (11), 1161-1173. <https://doi.org/10.1037/0003-066X.38.11.1161>

Taylor, S. E. (2011). Social support: A review. In H.s. Friedman (Ed.), *The Oxford handbook of health psychology*, (pp.189-214). Oxford University Press.

Tchilaia, K. (2022). Morphosyntactic Peculiarities of the Speech of Children with Down's Syndrome. In A. Ben Attou, M. Unal (Eds.), *Proceedings of ICSES 2022 – International Conference on Studies in Education and Social Sciences* (pp. 467-478). Antalya, Turkiye. ISTES Organization.

Tudella, E., Pereira, K., Basso, R. P., & Savelsbergh, G. J. P. (2011). Description of the motor development of 3–12 month old infants with Down syndrome: the influence of the postural body position. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 1514-1520. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.01.046>

Van Der Veek, S. M. C., Kraaij, V., & Garnefski, N. (2009). Down or up? Explaining positive and negative emotions in parents of children with Down's syndrome: goals, cognitive coping, and resources. *Journal of intellectual and Developmental Disability*, 34(3), 216-229. <https://doi.org/10.1080/13668250903093133>

Van Riper, M. Family variables associated with well-being in siblings of children with Down syndrome (2000). *Journal of family nursing*, 6 (3), 267-286. <https://doi.org/10.1177/107484070000600305>

Van Robays J. (2016). John Langdon Down (1828 - 1896). *Facts, views & vision in ObGyn*, 8(2), 131–136.

Vaqué-Alcázar, L., Videla, L., Benejam, B., Del Hoyo Soriano, L., Barroeta, I., Fernandez, S., Rodríguez-Baz, Í., Arriola-Infante, J. E., Arranz, J., Maure Blesa, L., Sanjuan-Hernández, A., Morcillo-Nieto, A. O., Bejanin, A., Arenaza-Urquijo, E. M., Lleó, A., Bartrés-Faz, D., Carmona-Iragui, M., & Fortea, J. (2025). Generational effects in Down syndrome: enriched environment enhances functionality without reducing Alzheimer's disease risk. *Alzheimer's & dementia: the journal of the Alzheimer's Association*, 21(10), Article e70447. <https://doi.org/10.1002/alz.70447>

Vianello, R. (2006). *La sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile*. Edizioni Junior s.r.l.

Vicari, S. (2007). *La sindrome di Down*. Il Mulino.

Watzlawick, P., Bavelas, J. B., & Jackson, D. D. (1967). *Pragmatics of human communication*. W.W. Norton & Company.

Winnicott, D. W. (1975). *Dalla pediatria alla psicoanalisi* (Ranchetti C. trad.). Firenze: Psycho.

Zanfroni, E., & Maggiolini, S. (2018). Sostenere la famiglia che vive la disabilità di un figlio: il ruolo dell'associazionismo familiare. *Annali online della Didattica e della Formazione Docente*, 10(15-16), 479-490. <https://doi.org/10.15160/2038-1034/1950>

Zanobini, M. (2011). Disabilità e famiglia. In Zanobini, M. & Usai, M. C. *Psicologia della disabilità e della riabilitazione: i soggetti, le relazioni, i contesti in prospettiva evolutiva*. (7° ed.). Milano: FrancoAngeli.

Zhang, X. N., Zhang, S., Liu, C. Y., Ni, Z. H., & Lv, H. T. (2025). Caregivers' experience of having a child with Down syndrome: a meta-synthesis. *BMC nursing*, 24(1), Article 66. <https://doi.org/10.1186/s12912-024-02652-y>

SITOGRAFIA

Apollo Hospitals. (n.d.). *Fluorescence in situ hybridization (FISH): diagnostic and investigations*. Consultato il 19 Aprile 2026. <https://www.apollohospitals.com/it/diagnostics-investigations/fluorescence-in-situ-hybridization>

Associazione Genitori e Persone con Sindrome di Down (AGPD). (n.d.). *La nostra storia*. Consultato il 17 Giugno 2026. <https://agpd.it/chi-siamo/storia/>

Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development - NICHD (2025). *Down syndrome Research Information*. Consultato il 15 Giugno 2026. <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/researchinfo>

Humanitas San Pio X. (n.d.) *Bi test*. Consultato il 22 Aprile 2026. <https://www.humanitas-sanpiox.it/visite-ed-esami/bi-test/>

MedlinePlus. (n.d.). *Medical tests: Karyotype*. National Library of Medicine. Consultato il 19 Aprile 2026. <https://medlineplus.gov/ency/article/003935.htm>

National Human Genome Research Institute. (2026). *Down syndrome (Trisomy 21)*. Consultato il 03 Marzo 2026. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Down-Syndrome-Trisomy-21>

Ordine degli psicologi della Toscana (2024). *La presa in carico della famiglia nella disabilità*. Consultato il 15 Giugno 2026. <https://www.ordinepsicologitoscana.it/public/files/18229-LA-PRESA-IN-CARICO-DELLA-FAMIGLIA-NELLA-DISABILIT-ODP-2024-disabilit-famiglia-3-.pdf>

United Nations. (n.d.). *Convention on the Rights of Persons with Disabilities (CRPD)*. United Nations Department of Economic and Social Affairs. Consultato il 18 Maggio 2026. <https://social.desa.un.org/issues/disability/crpd/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities-crpd>

United Nations. (n.d.). *World Down syndrome Day 21 March*. Consultato il 02 Aprile 2026. <https://www.un.org/en/observances/down-syndrome-day>

ALLEGATO 1

Intervista alla Dottoressa Scramuzza Michela

La sottoscritta Giunta Delia, studentessa del corso di laurea in Scienze e tecniche psicologiche, presso l'Università della Valle d'Aosta, propone la seguente intervista semi-strutturata al fine di approfondire il tema del supporto psicologico offerto dall'Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down (AGPD).

L'intervista è stata svolta giovedì 19 Giugno 2026 online, tramite la piattaforma *Google Meet*. Prevedeva 6 domande aperte, presentate di seguito, rivolte alla Dottoressa Michela Scramuzza, psicologa e psicoterapeuta di AGPD, la quale ha fornito il suo consenso per la registrazione delle sue risposte. Durante l'incontro, è stato precisato che i dati raccolti saranno utilizzati ai fini di ricerca per l'elaborato finale della studentessa sottoscritta e che sarà pubblicato nell'archivio istituzionale dell'Ateneo *UnivdArte*, e dunque reso consultabile da parte di tutti gli utenti che vi accedono.

1. Secondo la teoria di James S. House (1981) esistono quattro tipologie di supporto sociale: emotivo, strumentale, informativo, valutativo. All'interno dell'associazione AGPD che tipologie di supporto sociale fornite alle famiglie?
2. Esistono tappe cruciali dello sviluppo del bambino con disabilità che pone i genitori davanti a nuovi problemi di adattamento (Zanobini, 2011). I progetti proposti dall'associazione e rivolti ai genitori, sono strutturati in relazione ai bisogni genitoriali che emergono nelle diverse fasi dello sviluppo del bambino?
3. Considerando che le prospettive genitoriali sul futuro dei propri figli sembrano rappresentare un fattore che contribuisce allo stress genitoriale (Bhandari et al., 2025), tra i progetti offerti da AGPD, c'è un'iniziativa che affronta tali tematiche?
4. Negli ultimi anni si sta diffondendo sempre più la consapevolezza che vivere con un bambino con la sindrome di Down influenza tutti i membri della famiglia, compreso i *siblings* (Choi & Van Riper, 2013). Nell'associazione AGPD, proponete degli incontri per i *siblings* per fornire loro supporto e per aiutarli a comprendere i loro ruoli all'interno del sistema familiare?

5. La review condotta da Teddei (2021) evidenzia come tra le motivazioni che spingono i genitori di bambini con sindrome di Down a far parte delle associazioni, ci sia quello di trovare una forma di supporto, ma anche la possibilità di confrontarsi e condividere esperienze con altre famiglie che si trovano nella stessa situazione. Nella vostra associazione, oltre ai progetti condotti da voi professionisti, ci sono dei momenti di libero scambio tra i genitori?
6. All'interno del percorso di sostegno alle famiglie, sia i professionisti che genitori possono reciprocamente dare e ricevere (Caldin & Serra, 2011). Voi, da psicologi, come vivete il lavoro con le famiglie di persone con sindrome di Down all'interno dell'associazione?

ALLEGATO 2

Trascrizione intervista

Di seguito viene presentata la trascrizione dell'intervista rivolta alla Dottoressa Michela Scramuzza, svolta giovedì 18 Giugno 2026 tramite la piattaforma *Google Meet* e registrata con il suo consenso. Le domande sono state proiettate attraverso la condivisione schermo, così da potervi fare riferimento quando necessario.

La trascrizione riporta esclusivamente i contenuti emersi durante l'intervista. A seguito di un'ulteriore momento di confronto con la dottoressa Scramuzza, sono stati raccolti ulteriori dettagli e precisazioni, che sono stati inclusi nei paragrafi della sezione 3.4. dell'elaborato, ma non nella trascrizione, al fine di preservare fedelmente il contenuto dell'intervista.

Nella seguente trascrizione, i puntini tra parentesi (...) indicano i momenti in cui è andata via la connessione, mentre le parti dell'audio che non sono state chiaramente comprensibili e di conseguenza non trascrivibili, saranno indicate con la dicitura [incomprensibile].

Intervistatrice: Delia Giunta (**D**)

Intervistata: Michela Scramuzza (**M**)

L'intervista si apre con i saluti e la lettura della sezione della privacy, che si trova nell'allegato 1. Poi continua così:

- 1 **D:** La prima domanda è: secondo la teoria di House esistono quattro tipologie di supporto
2 sociale: emotivo, strumentale, informativo, valutativo. All'interno dell'associazione AGPD che
3 tipologie di supporto sociale fornite alle famiglie?
- 4 **M:** Allora, dunque, io ti direi che AGPD rispetto al (...). Allora dicevo che l'associazione
5 sicuramente fornisce un supporto di tipo sociale, se lo intendiamo come sia costruzione di
6 relazioni e condivisione tra le famiglie associate ad AGPD, sia come un po' una costruzione di
7 rete ehm anche con le realtà che ci sono sul territorio, quindi non interne all'associazione, ma
8 esterne. Ehm per esterne intendo sia magari servizi più di riabilitazione, perché magari sul
9 territorio ci sono, come dire, vari enti che si occupano di aspetti legati proprio alla crescita dei
10 bambini o dei ragazzi, sia anche realtà che sono più dedicate allo sport, al tempo libero,
11 quindi tutte quelle realtà di aggregazione che per i ragazzini o per i bambini possono diventare

12 appunto un'occasione di crescita. Per cui il supporto sociale AGPD lo, come dire, lo concretizza
13 un po' attraverso queste due forme: una che è legata un po' al far crescere le relazioni tra le
14 famiglie di AGPD e una invece più legata a delle reti esterne, la costruzione di reti esterne sul
15 territorio, dove le famiglie risiedono che non è necessariamente Milano, ma è anche la
16 provincia, quindi trovare nuovi modi di vivere il territorio e quindi questo poi fornisce un
17 supporto indiretto. Emotivo sicuramente perché come come ti dicevo ehm ci sono, c'è la
18 possibilità di fare delle dei percorsi psicologici di sostegno, dei percorsi come dire anche a volte
19 diciamo terapeutici rivolti sia ai genitori sia ai sibling e sia un percorso di sostegno psicologico
20 anche rivolto sia ai ragazzini che agli adulti, quindi individuali. Abbiamo anche delle attività di
21 gruppo che forniscono, che lavorano su questo bisogno di supporto psicologico emotivo per cui
22 dall'anno prossimo verranno attivati proprio dei gruppi rivolti però agli adulti, non ai ragazzini,
23 in cui appunto si lavorerà sulla gestione delle emozioni che sono legate alle diverse
24 esperienze di vita che gli adulti fanno, ad esempio il lavoro, [incomprensibile], per alcuni c'è
25 anche l'abitare, quindi il fatto di iniziare a fare delle esperienze di vita indipendente, a volte
26 anche la morte dei genitori (...) e quindi questo questo aspetto verrà, come dire, accolto sia
27 eventualmente dove necessario con dei percorsi individuali sia anche con delle delle attività
28 invece di gruppo di sostegno emotivo. Ehm poi per strumentale non so cosa intendi, quindi me
29 lo dirai tu.

30 **D:** Sì, strumentale proprio al livello di strumenti e non so come dire. Ehmm, te lo dirò tra un
31 attimo.

32 **M:** Ok, no perché io non lo so che cosa cosa intendi, cioè se per strumentale si intende, boh se
33 forniamo non lo so delle, ad esempio [incomprensibile] che è un'altra associazione che si
34 occupa di persone con la sindrome, dà molte risposte dal punto di vista più sanitario. Oppure
35 se per strumentale si intende non so, la visita con l'otorino, con l'ortopedico, con il cardiologo
36 e poi magari siccome molti hanno magari delle difficoltà, ad esempio con le ginocchia, i piedi,
37 non lo so fornisco l'indirizzo dove andare a fare la protesi o il nominativo oppure non so, dei
38 nominativi dei professionisti che si occupano di quell'aspetto più medico, ti direi di no.

39 **D:** Sì, sì erano proprio degli aiuti comunque pratici, proprio qualcosa di concreto.

40 **M:** No quello no, inteso così no. Informativo sicuramente sì perché come ti dicevo prima è un
41 po' il primo passo che poi arriva anche al supporto sociale, cioè le famiglie magari sono
42 supportate ad esempio quando i ragazzi diventano maggiorenni per cui cambia tutta una serie

43 di richieste, devono fare una serie di attività amministrative, AGPD supporta nel dare queste
44 informazioni, quindi che cosa serve, cosa devo fare, dove devo andare per ad esempio la
45 certificazione che riguarda l'invalidità che è quella che riguarda la legge 68 sulla sulle capacità
46 lavorative, quindi sicuramente dà questo tipo di informazioni. Fornisce anche informazioni,
47 dice che magari proprio anche sulle realtà che riguardano ad esempio l'orientamento quando
48 i ragazzini si trovano o perché finisce il ciclo scolastico alle superiori oppure nella scelta della
49 scuola superiore, quando sono in terza media, si lavora sull'orientamento, quindi anche quello
50 però tengono fornite delle informazioni magari su quali sono i tipi di scuola, quali sono gli
51 obiettivi rispetto a come dire alla alla scelta, quali devono essere gli aspetti che devono guidare
52 un po' la la decisione dell'iscrizione. Nel dopo scuola, quando finisce il ciclo scolastico invece
53 vengono curate proprio delle informazioni anche rispetto a quali sono i servizi che a cui ci si
54 può come dire appoggiare e in che modo si possono costruire le reti con i servizi sociali, per
55 lavorare poi anche progetto di vita, quindi sicuramente il supporto informativo viene viene
56 dato anche rispetto poi a tutto il tema lavorativo, per esempio. Ee valutativo. Allora anche qui,
57 se si intende da un punto di vista più nettamente diciamo diagnostico, ti direi che questo noi
58 non lo forniamo nel senso che è proprio come dire, non fa parte della mission di AGPD, quella
59 di lavorare né sugli aspetti della riabilitazione né sugli aspetti di valutazione. Per cui ad
60 esempio, le diagnosi funzionali, gli aggiornamenti fino a quando i bambini in età evolutiva
61 vivono passaggi di scuole, se ne occupa la [incomprensibile] o comunque i centri di riferimento
62 che sono sul territorio. Poi noi ovviamente lavoriamo in rete con loro, però AGPD proprio
63 anche come scelta non lavora su questi aspetti di riabilitazione o di valutazione delle capacità
64 cognitive. Ehm eventualmente, se ci sono sono delle difficoltà, lavoriamo magari in
65 collaborazione con le scuole, con con i docenti per lavorare appunto sulla sugli obiettivi del
66 [incomprensibile] piuttosto che lavorare nella classe, però non lavoriamo, non
67 somministriamo test e non facciamo valutazioni. Non so se ho centrato la domanda.

68 **D:** Ni, nel senso che per valutativo si intendeva più se voi fornite degli strumenti che aiutano
69 in questo caso i genitori a fare una autovalutazione su se stessi.

70 **M:** Okay, e sempre rispetto alla relazione con il proprio figlio?

71 **D:** Certo, sì sì.

72 **M:** Ma ti direi eventualmente quello fa parte un po' della o degli effetti che si possono avere
73 indiretti, cioè le attività dei gruppi genitori noi diamo comunque degli spunti o delle chiavi di

lettura un po' diverse del comportamento delle modalità di relazione appunto tra genitori e figli, per cui è più come dire poi una riflessione che ogni genitore prende e può fare per sé. In questo senso, allora sì, piuttosto che magari per per le famiglie che iniziano delle consulenze o dei genitori che cominciano delle consulenze psicologiche su qualche aspetto, ovviamente quello è un tema del percorso poi psicologico.

D: Okay, grazie. Poi esistono delle tappe cruciali dello sviluppo del bambino con disabilità che pone i genitori davanti a nuovi problemi di adattamento. I progetti proposti dall'associazione e rivolti ai genitori, sono strutturati in relazione ai bisogni genitoriali che emergono nelle diverse fasi dello sviluppo del bambino?

M: Allora sicuramente sì. Però, come ti dicevo, il diciamo la risposta più strutturata per quanto riguarda la fascia di età, diciamo così 0-18 dell'età evolutiva, che noi diamo parte dagli 11 anni in su. Come ti avevo spiegato, diciamo che nella fascia 0-10 le attività che l'associazione diciamo propone sono delle attività che non sono diciamo direttamente ehm che coinvolgono direttamente i bambini in modo continuativo, ma sono delle progettualità per l'obiettivo di favorire la costruzione della rete tra famiglie. Per cui sono delle occasioni di scambio durante l'anno, attraverso eventi, attraverso delle attività strutturate in cui diciamo si favorisce lo scambio comunicativo, si favorisce il fatto di condividere magari alcune tematiche che riguardano diciamo ovviamente gli eventi crescita che accompagnano i bambini, però focalizzato proprio sulla condivisione tra famiglie che sono comunque più rare. I bambini direttamente sono coinvolti in questi eventi, ma non hanno una progettualità di gruppo individuale continuativa per il motivo di cui abbiamo parlato che è che loro sono molto come dire già occupati in tutte le attività di riabilitazione e con la scuola che finisce al pomeriggio, le famiglie sono molto sature, per cui non non ci sono progetti che hanno un impegno continuativo in quella fascia per quelle fasce di età. Ovviamente è sempre presente la possibilità dei percorsi, diciamo di consulenza psicologica per i genitori e quindi quello sulle tematiche specifiche loro possono accedere, iniziare un percorso che però è più diciamo [incomprensibile] e più specifico rispetto a bisogni particolari che che emergono. Invece per quanto riguarda la fascia di età dei preadolescenti e degli adolescenti, il come dire i cambiamenti diciamo i tre aspetti principali che che emergono in quella in quella fase sono legati alla costruzione dell'identità del ragazzo e anche come questo poi si connette con la sindrome di Down, che è un aspetto che fa parte della loro identità. Con i cambiamenti ovviamente corporei di crescita, i cambiamenti nelle relazioni sia in famiglia che col mondo

106 esterno con i coetanei e le spinte verso l'autonomia, il desiderio di essere sempre più autonomi
107 e fare da soli. E quindi e poi l'ultimo aspetto guarda anche il tema dell'affettività e della
108 sessualità, soprattutto appunto diciamo nell'adolescenza. Quindi questi bisogni che sono
109 peculiari di questa fascia tra adolescenti e pre adolescenti vengono invece come dire
110 approfonditi sia nei percorsi club che quindi sono incontri dedicati ai ragazzi sono progetti
111 annuali una volta alla settimana, e sia vengono trattati ovviamente con le famiglie, perché poi
112 ogni come dire ogni attività che riguarda questi questi ambiti viene poi condivisa con i genitori
113 e quindi vengono fatti degli incontri con le famiglie dedicati ad approfondire queste sfide che
114 sono delle sfide per l'adolescente, ma sono anche delle sfide per i genitori, perché lavorare
115 sull'autonomia ovviamente significa in che modo io ad esempio, con l'autonomia, se mio figlio
116 vuole iniziare ad andare a scuola da solo, vuole prendere l'autobus da solo, devo essere con lui
117 per permettere perché se magari lui vuole andare, ma io poi ho tutta una serie di paure legate
118 al rischio che si perda e che ci sono uno sconosciuto eccetera, non lavoro più sull'autonomia,
119 ma poi lavoro verso più verso la protezione, quindi nell'adolescenza direi che questo è uno dei
120 bisogni come dire principali che emerge insieme agli altri e che viene come dire, viene trova
121 risposta per i ragazzi nel percorso annuali e per esempio per le famiglie negli incontri di gruppo
122 dedicati ai genitori. Oltre che sempre la possibilità di avere delle consulenze psicologiche,
123 diciamo genitoriali.

124 **D:** Okay, la terza riguarda le prospettive future. Quindi considerando che le prospettive
125 genitoriali sul futuro dei propri figli sembrano rappresentare un fattore che contribuisce allo
126 stress genitoriale, tra i progetti offerti da AGPD, c'è un'iniziativa che affronta tali tematiche?

127 **M:** Mhh, allora il tema del futuro quindi. Allora su questo, diciamo che l'aspetto più complesso
128 da dover gestire riguarda il fatto che a volte anche se la condizione della disabilità in realtà è
129 una condizione soprattutto per la sindrome di Down che è presente fin dalla nascita,
130 tendenzialmente le famiglie come dire, hanno molta paura ovviamente a pensare al futuro e
131 quindi questo diciamo ehm fa mettere sempre sempre un po' procrastinare il tema
132 dell'immaginare come potrebbe essere la vita adulta del proprio figlio o della propria figlia.
133 Quindi la cura del futuro è un è un aspetto che comunque è sempre presente, anche la domanda
134 del che cosa succederà come sarà mio figlio da adulto, cosa succederà quando noi non ci saremo
135 più, a volte diciamo viene trattata e viene gestita poi come un'emergenza, cioè accade che
136 improvvisamente magari effettivamente uno dei genitori non sia più in grado di occuparsi del
137 proprio figlio, perché c'è una morte, una malattia, un qualsiasi come dire evento e allora poi

138 diventa un'urgenza, anche se in realtà non dovrebbe mai arrivare a diventare un'emergenza il
139 progettare un futuro pensando alla vita indipendente. Quindi l'associazione sicuramente oltre
140 come dire a fare dei pensieri più più individuali vuol dire sempre dei pensieri ad hoc caso su
141 caso, per cui le famiglie sono accompagnate singolarmente, diciamo nella come dire supportate
142 nella progettazione nella nel capire quali sono le risorse, eccetera, vengono organizzati,
143 quest'anno abbiamo organizzato un ciclo di incontri proprio legati al futuro e al progetto di vita
144 e quindi abbiamo diciamo raccolto delle (...) giovani adulti che hanno raccontato la loro
145 esperienza di vita indipendente perché alcuni hanno portato l'esperienza dell'abitare appunto
146 in gruppo all'interno di alcuni progetti, altri hanno portato l'esperienza lavorativa e poi c'è stata
147 una una mamma di un'altra associazione che ha invece portato la testimonianza di come è stato
148 per lei da mamma accompagnare sua figlia nel percorso dell'abitare indipendente e quindi
149 attraverso queste testimonianze abbiamo iniziato ad aprire un po' la tematica del come io posso
150 costruire, anche se mio figlio oggi è giovane, perché magari ha 15, 18, 20 anni, le premesse in
151 modo che che permettono poi di poter accedere a dei progetti che riguardano, non il dopo di
152 noi, ma anche il mentre siamo qua, cioè non dev'essere un dopo di noi, ma deve essere mentre
153 noi siamo qui che cosa possiamo fare per costruire il futuro dei nostri figli, perché è ovvio che
154 ci sarà sempre un futuro dove noi non ci saremo più come genitori, quindi il lavoro è un po'
155 questo.

156 **D:** Sì, infatti con questa cioè ci colleghiamo alla quarta domanda che era un po' quella dei
157 siblings. Ho letto alcuni articoli appunto in cui vengono analizzati quali sono i costrutti
158 psicologici, che proprio caratterizzano i siblings di delle persone con la sindrome di Down e
159 c'è, c'era proprio un costrutto che si chiamavano parentification of siblings, una cosa del
160 genere, cioè come se la responsabilità genitoriale si sposta poi sul fratello quando il genitore
161 non non ci sarà più, insomma. Quindi ti chiedo se all'interno dell'associazione ci sono dei
162 progetti per i siblings.

163 **M:** Sì, okay, allora sul tema dei sibling, come si come ti avevo detto per noi è un tema
164 particolarmente caro, perché ovviamente i fratelli e le sorelle sono sempre una, a parte che
165 ovviamente fanno parte della famiglia, ma il loro ruolo è un ruolo importante perché
166 tendenzialmente sono le i legami che sopravvivono anche a quelli dei genitori, per per i nostri
167 associati. Quindi il lavoro di AGPD si è un po' articolato in due in due prospettive: la prima che
168 è direttamente legata ai fratelli e alle sorelle; in passato abbiamo lavorato sia con i bambini,
169 quindi con i fratelli e le sorelle di età mettiamo insomma ti dico sempre non so 5-11 anni, poi

170 negli adolescenti, quindi non so 12-18 e poi con gli adulti. Quindi abbiamo fatto queste
171 esperienze negli anni pre-Covid, sono state delle esperienze in cui ovviamente per quanto
172 riguarda i sibling adulti, diciamo c'era un accesso libero, ovviamente caldeggiato dai genitori,
173 però loro potevano come dire no anche scegliere in autonomia o hanno delle autonomie di
174 spostamento, eccetera. Per quanto riguarda i bambini erano i genitori che li portavano
175 potevano dire venivano contro voglia ecco diciamo che la decisione era sempre ambivalente
176 ecco però sono stati dei gruppi che hanno avuto una buona risposta rispetto alla partecipazione
177 e si è lavorato ovviamente con i bambini, si lavorava su una come dire una delle attività più
178 espressive simboliche, quindi si utilizzavano dei racconti delle storie, delle attività proprio più
179 espressive in cui l'obiettivo era legittimarsi, condividere ecco anche a livello implicito, però far
180 emergere delle emozioni legate alla condizione del insomma del fratello della sorella.
181 Ovviamente nell'età evolutiva e con gli adulti l'aspetto prioritario era legato alla alla
182 verbalizzazione anche attraverso degli strumenti stimolo. Sicuramente le, diciamo, le sfide dei
183 sibling rispetto alla all'adolescenza e alla vita adulta sono diverse per cui con la fascia degli
184 adolescenti si lavorava sulle emozioni legate proprio al rapporto con mio fratello, mia sorella
185 rispetto alle emozioni che io vivo quando sono nel gruppo dei pari, che cosa significa per me
186 diciamo avere un fratello con con la sindrome anche rispetto alla mia famiglia, io che cosa
187 penso che dovrebbe essere il mio ruolo rispetto a mio fratello o a mia sorella. E ovviamente,
188 con la fascia dell'età adulta, in modo più prepotente il tema del devo gestire allo stesso tempo,
189 temporaneamente da una parte l'invecchiamento dei miei genitori che ovviamente insomma
190 essendo poi nell'età adulta invecchiano e anche potrei gestire questo e come faccio a supportare
191 anche mio fratello nel dire poi nella nella vita quotidiana. Anni fa il tema del senza i miei
192 genitori ci sono io, era molto come dire era molto più presente proprio nell'idea che bisognava
193 di mio fratello o di mia sorella devo occuparmi io in toto, ma negli ultimi anni invece si sta
194 facendo come dire più strada grazie un po' questo lavoro anche culturale l'idea che nel progetto
195 di vita di mio fratello, io sarò sempre parte perché sono fratello però scegliere di prendermi dei
196 pezzi e quindi il lavoro è non è tanto te ne occupi o non te ne occupi, ma diventa di quali aspetti
197 mi voglio far carico e di quali altri aspetti penso che possono essere diciamo fatti da altri. Okay
198 quindi il lavoro è stato su questo. L'altro aspetto su cui AGPD ha lavorato in questi ultimi due
199 anni invece ha riguardato proprio i genitori, quindi abbiamo proposto dei percorsi di di gruppo
200 rivolti alle mamme e ai papà per diciamo allenare lo sguardo proprio sul ruolo che i fratelli
201 hanno che non è e anche sul come dire di vissuti e (...) . Penso di averti risposto.

202 **D:** Ehm non ho sentito la parte dei genitori, sono arrivata ai genitori.

203 **M:** Ah si scusami. In questi ultimi due anni abbiamo proposto dei per dei mini percorsi di 3/4
204 incontri rivolti a tutte le mamme e tutti i papà indipendentemente dalla fascia di età dei figli,
205 sempre nell'idea della possibilità di condividere, scambiare o esperienze tra di loro, dove il
206 focus era proprio legato all'ampliare lo sguardo dei genitori su qual è la condizione cosa
207 significa per per gli altri loro figli avere il ruolo di sibling nella famiglia e quindi per ogni fascia
208 diciamo di età ci siamo focalizzati sulle sfide, cioè un bambino che ha un fratello con la
209 sindrome di Down, come dire può avere delle sfide additive che però che possono riguardare
210 appunto ad esempio il fatto che lui come tutti i fratelli e le sorelle vive le stesse emozioni che
211 che hanno tutti nella condizione di essere fratelli, però non ci si legittima a poterle esprimere,
212 perché magari poi si vede che mio fratello sembra più fragile ha più bisogno e quindi io reprimo
213 le emozioni che sento per cui il lavoro, la sfida nell'età evolutiva può essere questa quando si è
214 piccoli. Quando si è adolescenti invece ci sono tutta una serie di sentimenti ambivalenti che
215 riguardano anche io nel gruppo dei pari, ehm il senso di colpa se lascio mio fratello e faccio le
216 mie cose con i miei amici, perché lui l'esperienza magari non la può fare oppure magari la
217 vergogna o l'imbarazzo o anche la, rispetto a come io gestisco le mie distanze da da mio fratello
218 o da mia sorella nella fase in cui tendenzialmente buttarsi fuori da adolescenti, però come
219 faccio se io penso che magari il mio ruolo in famiglia è anche quello di supportare o aiutare
220 mio fratello a fare certi tipi di esperienze che da solo non farebbe. Invece nell'età adulta,
221 ovviamente le sfide sono proprio legate al negoziare insieme permettere di parlare del futuro
222 prima che diventi un'emergenza anche con i genitori.

223 **D:** Okay, abbasso così riesci a leggere tutto. La quinta riguarda i progetti di libero scambio tra
224 i genitori, se all'interno dell'associazione ci sono dei momenti di libero scambio.

225 **M:** Allora, ehm diciamo che io risponderei così, ci sono dei momenti che l'associazione
226 organizza dove non sono previste delle figure professionali, ehm che sono lì come
227 professionisti, magari ovviamente essendo un'associazione sono tutti invitati, però questi sono
228 eventi dove le famiglie possono diciamo costruire anche informalmente una rete perché si
229 organizzano, fanno delle attività insieme, insomma si conoscono. Un esempio è quello che è
230 stato fatto quest'anno ehm (...), questa iniziativa che si chiama tessere legami che è stata fatta
231 come appunto per una aggregazione informale delle famiglie. L'associazione rimaneva aperta
232 in alcuni weekend durante l'anno e ci si trovava per diciamo lavorare a maglia per un progetto
233 di volontariato, ovviamente si faceva colazione, si portavano le cose per l'aperitivo, quindi era

234 un'occasione di aggregazione per le famiglie, dove poi ovviamente ci si scambiava esperienze,
235 però era strutturata come un'occasione per stare tra famiglie, un'occasione con un'attività
236 insieme. Invece i gruppi quelli di cui ti ho parlato fino ad adesso che sono tutti i mediati da un
237 professionista, posso essere io può essere la collega pedagogista, possono essere altri operatori,
238 in cui magari si lavora come dire no con un gruppo anche di parole però su tematiche specifiche
239 e la conduzione è dei professionisti. In questo momento non abbiamo esperienze diciamo di
240 gruppi di genitori che si trovano un po' come un auto mutuo aiuto. Non ci sono anche perché
241 diciamo nella prospettiva dell'associazione come dire può esserci un aspetto legato
242 all'informazione, cioè è un momento di scambio con un professionista in cui si lavora su alcuni
243 temi particolari specifici. Poi ci sono gli eventi di aggregazione, ma c'è un po' la prospettiva che
244 noi come genitori, anche di figli con sindrome di Down, non abbiamo bisogno di un auto
245 mutuo aiuto non so come dire non è una condizione che necessita per forza di dover fare il
246 gruppo di mutuo aiuto, se possono esserci dei gruppi che lavorano su degli obiettivi come quelli
247 di cui ti ho parlato o possono esserci dei spazi di condivisione di come di attività, di
248 aggregazione. Questo è un po' dell'idea di non patologizzare di non rendere patologica la
249 condizione di essere una famiglia al cui interno c'è una persona con una disabilità ecco, quindi
250 comunque noi non abbiamo esperienze di auto mutuo aiuto.

251 **D:** Sì, sì, no infatti la mia domanda era più su quello che fate ecco, non sull'auto-mutuo-aiuto.
252 L'ultima domanda riguarda il punto di vista di voi professionisti. Leggevo in un libro che
253 all'interno del percorso di sostegno alle famiglie, sia i professionisti che genitori possono
254 reciprocamente dare e ricevere, e quindi mi chiedevo voi come vivete il lavoro con le famiglie
255 con la sindrome di Down?

256 **M:** Ti direi molto semplicemente ehm il fatto che noi siamo professionisti diversi, cioè ci sono
257 i pedagogisti, gli educatori, altri operatori. Il nostro lavoro come psicologo e psicoterapeuta
258 all'interno dell'associazione sicuramente come in tutti i percorsi, aldilà dell'associazione è un
259 percorso dove si cambia insieme, nel senso che sicuramente diciamo come professionisti
260 diciamo abbiamo un po' una mappa come dire di quello che di quello che può di quello che ci
261 si può rispettare di trovare quando incontrano i territori o le idee per delle consulenze, però il
262 territorio è sempre diverso, non un po' come la mappa del territorio sono diversi così diciamo è
263 un percorso che si inizia e dal quale poi c'è uno scambio e un arricchimento sempre reciproco
264 perché come dire, un professionista può dare delle chiavi di lettura diverse può dare degli
265 spunti di riflessione che poi possono diciamo favorire il cambiamento. D'altra parte poi in ogni

266 percorso, anche anche noi impariamo qualcosa per migliorare il nostro, quindi sicuramente è
267 uno scambio reciproco di cose diverse. Una crescita reciproca, ma segue direzioni diverse.

268 **D:** Okay, grazie sono sono contenta. Allora intanto faccio così. (...) Intanto grazie della della
269 disponibilità ...

L'intervista continua con i saluti e i ringraziamenti, che non sono stati riportati.