



GUIDA PER I GENITORI

LA TEORIA INSEGNA, L'ESPERIENZA RACCONTA

IL SONNO

nei bambini con Sindrome di Williams

DIALOGO TRA IL SAPERE DEGLI OPERATORI E IL
VISSUTO DEI GENITORI

a cura di

Francesca Nieri – Ilaria Parrini – Vania Pirrone
Margherita Ravenni – Chiara Tucci



IN COLLABORAZIONE CON



INDICE

Premessa	01
Perché parliamo del sonno?	02
La teoria insegna	03
L'esperienza racconta	09
Conclusioni	12
Analisi dei questionari	14
Alcune osservazioni sui questionari	20
Cosa è la Sindrome di Williams	21
APW Italia Persone Williams	23

PREMESSA

I professionisti dell'associazione Davide e Golia collaborano da anni con le famiglie Williams e l'Associazione Persone Sindrome di Williams Italia, realizzando progetti di osservazione, riabilitazione e monitoraggio di bambini e ragazzi.

Questa collaborazione ha permesso alle neuropsicomotriciste dell'età evolutiva operanti in Davide & Golia di fare la conoscenza di numerose famiglie di bambini, arrivati all'osservazione anche molto piccoli e poi accompagnati nel loro percorso di crescita fino all'età adulta.

Nel corso degli anni le osservazioni e la presa in carico di oltre 40 bambini hanno permesso di maturare una consolidata esperienza sulla Sindrome di Williams, dando la possibilità alle neuropsicomotriciste e agli altri professionisti dello staff di ampliare, approfondire e aggiornare le loro conoscenze e di condividerle con le famiglie e le figure educative e riabilitative.

Dalla richiesta di divulgare queste conoscenze specifiche in seminari e convegni, è emersa la necessità di dare una struttura alle esperienze e ai vissuti integrati ad un sapere scientifico.

Rispondendo alla domanda delle famiglie di lasciarne traccia, nasce questo lavoro che ha lo scopo di cogliere e raccogliere la preziosità di questa conoscenza con l'intento di restituirla sotto forma di consigli e suggerimenti.

Il libro accoglie anche i risultati di una survey lanciata fra le famiglie proprio in relazione al tema del sonno, permettendo di dare suggerimenti partendo dalle esperienze concrete raccolte.

PERCHE' PARLIAMO DEL SONNO?

Negli anni ci siamo resi conto che i racconti riguardanti l'addormentamento e il sonno dei bambini con Sindrome di Williams erano simili, così come i tentativi messi in atto per la gestione dello stesso.

Il sonno è una parte fondamentale dello sviluppo dell'infante e del bambino e la raccolta delle informazioni su questo aspetto merita sempre un tempo dedicato per tutti i bambini che giungono alla nostra osservazione.

Cominciamo con il parlare del sonno per la forte ripercussione che un buon riposo ha o può avere sulle attività di vita quotidiana, e in particolare per i nostri bambini, anche sugli apprendimenti di nuove capacità e in generale sullo sviluppo.

Non meno importante è il buon riposo dei genitori: una serie di notti insonni portano ad irritabilità e poca disponibilità nei confronti del bambino, che a sua volta diventa più irritabile e di difficile gestione da parte del genitore stanco. Per questo la prima strategia che suggeriamo, laddove sia possibile, è di fare affidamento su nonni, zii o amici che possano venire in aiuto dei genitori, per permettere anche a quest'ultimi di poter recuperare e affrontare meglio la quotidianità.



LA TEORIA INSEGNA ...

Prima di parlare di un "buon sonno" riteniamo necessario fare un piccolo accenno teorico sulla "funzione sonno", intesa come funzione complessa che coinvolge varie parti del sistema nervoso centrale, oggetto di numerose ricerche e studi.

Il ritmo sonno-veglia infatti viene regolato dall'attivazione di varie aree cerebrali.

Si possono distinguere vari stadi del sonno nel passaggio dalla veglia al sonno ed è fondamentale che ogni fase sia esplicita in tutta la sua interezza, prima di passare alla fase successiva.

Dall'analisi dei tracciati elettroencefalici sappiamo che ogni stadio prevede una diversa attività elettrica del cervello. Fondamentalmente si riconoscono due fasi principali: la fase non REM e la fase REM.

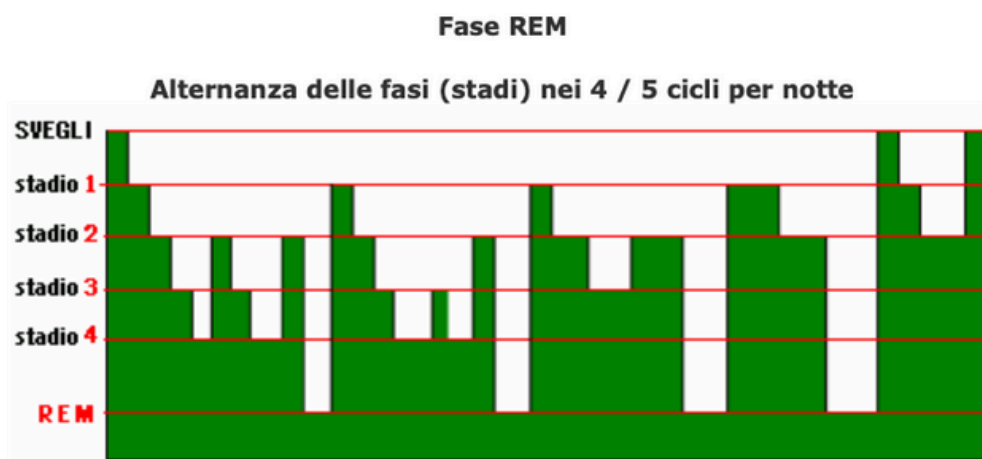
Nella fase non REM si distinguono quattro diversi stadi che vanno dalla fase di addormentamento, passando per il sonno leggero, il sonno profondo, fino al sonno profondo effettivo. Questo è lo stadio in cui il nostro corpo veramente si rigenera ed è quello più riposante.

Durante il sonno REM gli occhi si muovono con movimenti ritmici rapidi: in questa fase, che si verifica normalmente 4 o 5 volte per notte, si fanno sogni molto intensi. Il sonno di questa fase viene definito paradossale, per l'elevata attività cerebrale e i rapidi movimenti oculari che in questa fase sono in contrasto con il grado di generale rilassamento muscolare.

Durante la notte si verificano diversi cicli del sonno, della durata di 90-100 minuti, caratterizzati dal passaggio attraverso vari stadi del sonno e la fase REM. Nel corso della notte diminuiscono progressivamente le fasi di sonno profondo e aumentano di durata e di intensità le fasi REM.

Il primo periodo di sonno REM è il più corto (5-10 minuti), mentre l'ultimo può durare anche 40 minuti (quello più vicino al risveglio).

I vari studi fatti sul sonno concordano nell'affermare che sia il sonno REM che quello non REM sono necessari per essere in buona salute, ma ancora non si conosce bene il ruolo specifico di ognuno. Sappiamo che durante il sonno non REM si ha una produzione elevata dell'ormone della crescita che è vitale per la salute fisica, mentre nel sonno REM aumenta il flusso sanguigno verso il cervello e questo è utile per la salute mentale. Se una persona è disturbata in fase REM o nel momento di sonno profondo, facilmente presenta sintomi di stress o nervosismo.



Il ritmo sonno-veglia del bambino nei primi mesi di vita è molto diverso da quello dell'adulto; nei primi mesi infatti il bambino non conosce la differenza fra giorno e notte: il suo ritmo è indipendente dall'ambiente, regolato dai bisogni interni legati alla fame e alla sete e dura intorno alle 25 ore. I neonati hanno bisogno di mangiare spesso, con un ritmo modulato dalla fame di circa 3-4 ore, non importa che ora del giorno o della notte sia. I numerosi risvegli sono modulati dal senso di fame e sazietà, ma sembrano anche essere geneticamente determinati.

La lunghezza e la struttura dei cicli del sonno varia con l'età e il ciclo di sonno del bambino è molto più breve di quello dell'adulto: il bambino nei primi mesi ha una maggiore quantità di sonno leggero rispetto all'adulto.

Nel neonato un ciclo è costituito da una prima parte di sonno REM e da una seconda parte di sonno non REM. Nei primi due mesi un ciclo dura circa 50 minuti ed è ugualmente distribuito nelle 24 ore. Il susseguirsi di 3-4 cicli permette un sonno di 3-4 ore consecutive. Nell'arco delle 24 ore si susseguono 18-20 cicli di sonno senza una periodicità diurna o notturna.

A 6 mesi i cicli durano 70 minuti e sono prevalentemente concentrati nelle ore notturne; a quest'età già si comincia a differenziare il sonno non REM in una fase più leggera ed in una fase più profonda.

Gradualmente i cicli si allungano fino ad arrivare a 90-120 minuti e si verificano circa 4-5 volte per notte in un sonno normale dell'adulto di circa 8 ore. Il neonato dorme circa 16-18 ore al giorno e il sonno è distribuito uniformemente durante le 24 ore. Esistono però grandi differenze interindividuali: alcuni bambini dormono 20 ore, mentre per altri sono sufficienti 14 ore; alcuni iniziano a fare un sonno continuativo durante la notte, altri si svegliano ogni 30-60 minuti.

Se valutiamo lo sviluppo del sonno vediamo che le modificazioni più importanti si verificano nei primi 6 mesi, successivamente le variazioni sono minime:

- - Tra 1 e 6 mesi compare una periodicità giorno-notte, la veglia si distribuisce nel tardo pomeriggio e nella sera, si determinano modificazioni progressive dei ritmi circadiani della temperatura, dell'attività cardiaca e respiratoria e delle secrezioni ormonali; il sonno matura sul piano elettroencefalografico e si struttura in maniera simile all'adulto
- - Tra 4 e 6 mesi un bambino può iniziare a dormire anche 6 ore continue durante la notte, riesce a stare più tempo sveglio durante il giorno e inizia ad essere influenzato dal ritmo luce-buio. La quantità totale di sonno è di 12-14 ore e si distribuisce prevalentemente nelle ore notturne.

- Tra 6 mesi e 4 anni il tempo di sonno si riduce progressivamente fino a 10-12 ore fra sonno notturno e diurno e aumenta la veglia; a 1 anno il bambino dorme 13 ore, tra 3 e 4 anni 12 ore; si passa da 3-4 sonnellini giornalieri a 6 mesi, a 2 verso i 12 mesi, poi uno solo di pomeriggio, un po' più lungo, a 18 mesi.
- Intorno ai 9 mesi si verifica un aumento dei risvegli notturni tra le 21 e le 24 e tra le 3 e le 6, che continua spesso fino a 2-3 anni.
- Tra 5 e 12 anni è il periodo del sonno "migliore" e della maggiore capacità di essere vigile ed attento, il sonno evolve verso un pattern adulto con durata tra 8 e 9.5 ore. La struttura del sonno è più stabile, scompare il sonno diurno (nota 1).

Nei bambini con Sindrome di Williams, accanto ad un ritardo nelle varie tappe di sviluppo, si può avere una atipicità anche nella regolazione del ritmo sonno-veglia. Dalla raccolta di informazioni fatta con un questionario somministrato alle famiglie (i cui dettagli delle risposte sono in allegato), si può evincere che durante i primi anni di vita vengono segnalati disturbi del sonno.

I disturbi del sonno, così come classificati dal DSM V2 comprendono 10 disturbi o gruppi di disturbi, per la cui diagnosi è necessaria la presenza di più sintomi.

Nei nostri casi difficilmente tutti i criteri diagnostici vengono soddisfatti, per cui difficilmente viene fatta una vera e propria diagnosi di disturbo del sonno. Più spesso si parla di difficoltà all'addormentamento, a mantenere il sonno o risvegli frequenti.

C'è da dire anche che spesso la diagnosi di Sindrome di Williams viene fatta dopo i 2 anni di età, per cui spesso i genitori si trovano ad affrontare le fatiche di un bambino che non dorme, ma su cui ancora non si sono accesi dubbi diagnostici o accertamenti alla ricerca di problematiche più grandi e specifiche.

Nota 1 - Opuscolo a cura del Dr. Oliviero Bruni, Centro per lo Studio dei Disturbi del 1 Sonno in Età Evolutiva, Università di Roma "La Sapienza"

Nota 2 - Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali, V edizione, 2 dell'American Psychiatric Association

Nella Sindrome di Williams possono essere presenti vari fattori che possono condizionare la regolazione del ritmo sonno-veglia, o più semplicemente la possibilità di poter riposare bene.

Spesso i nostri bambini hanno problemi di reflusso, o semplici coliche gassose del neonato, che non aiutano a dormire bene e causano risvegli frequenti. Altro aspetto che vale la pena di considerare è quello che riguarda l'iperneurosensorialità. Per iperneurosensorialità si intende una condizione per cui si ha una elevata soglia di sensibilità rispetto ai cinque canali sensoriali.

Sono stati pubblicati diversi studi a proposito di questo argomento, per andare a ricercare le correlazioni anatomiche con i vari disturbi riscontrati in individui con Sindrome di Williams.

Uno dei sintomi principali che rientrano in questa sfera è l'iperacusia, intesa come una ipersensibilità delle capacità uditive, in presenza di una soglia uditiva normale.

Alcuni studi sono stati fatti per cercare le cause principali di questa caratteristica. La maggioranza degli autori propende per una alterazione dei processi di integrazione a livello del sistema nervoso centrale, che va ad incidere anche nel dominio di altre abilità cognitive. A sostegno di tale ipotesi vi sono anche alcuni dati sulla correlazione dell'attivazione delle aree cerebrali studiata mediante risonanza magnetica funzionale durante la stimolazione uditiva con musica e rumore.

Sono particolarmente importanti anche gli studi del tasso di NGF (Nerve Growth Factor) che nel siero di pazienti con Sindrome di Williams risultano ad alti livelli anche in età scolare ed adolescenziale.

Il fattore di crescita neurale (NGF) svolge la funzione di regolazione dello sviluppo e della sopravvivenza dei neuroni. Durante il periodo pre e post natale, lo sviluppo normale dei neuroni simpatici periferici e dei neuroni sensoriali dipenderebbe dalla disponibilità di NGF, prodotto dall'organo bersaglio.

Sarebbe, inoltre, responsabile della crescita delle cellule, della produzione e dell'allungamento neuronale e della morte e sopravvivenza selettiva delle cellule. Il mantenimento di un alto livello di NGF durante lo sviluppo, causerebbe un iper innervamento degli organi bersaglio, varie disfunzioni di tipo neurale e altre (Nota 3).

In uno studio del 2000 (Calamandrei, Alleva, Cirulli, Queryas, Volterra, Capirci, Vicari, Giannotti, Turrini e Aloe), vengono descritte alcune caratteristiche fenotipiche e cliniche alla luce dei risultati di analisi neurobiologiche. In particolare, riguardo al NGF, sono risultati nettamente più alti i livelli degli individui con Sindrome di Williams rispetto ai gruppi di controllo. Nello specifico, a differenza dei controlli, il cui livello di NGF era alto nella prima infanzia e tendeva a decrescere con l'età, gli individui con Sindrome di Williams mantenevano alto il livello della neurotropina dalla prima infanzia fino all'adolescenza. Secondo gli autori l'iperacusia potrebbe essere secondaria al livello alterato di NGF in circolo, in quanto si verificherebbe un "iper innervamento" nell'orecchio interno (Nota 4).

Anche la loro estrema sensibilità al tatto, soprattutto alle dita dei piedi e delle mani, e la loro frequente ipertensione, sarebbero interpretabili in base all'alto livello di NGF.

Questa estrema sensibilità è quella che può causare spesso una scarsa tolleranza al contatto con superfici di tessiture, temperature o consistenze diverse, che nella quotidianità si traduce nella fatica a farsi tagliare le unghie, ma anche a camminare a piedi nudi su superfici diverse, come la sabbia calda del mare, o un pavimento freddo. Allo stesso modo è questa estrema sensibilità a causare le difficoltà o il fastidio nell'indossare indumenti con etichette a contatto con la pelle.

Tornando a parlare del sonno, se l'iperneurosensorialità fin qui descritta si può definire come un interruttore sempre acceso, capiamo quanto questo può influenzare la capacità di prendere sonno e di mantenerlo poi per un tempo adeguato a permettere il riposo.

Nota 3 e 4- La Sindrome di Williams. Clinica, genetica e riabilitazione. A cura di 3 Giannotti, Vicari. Franco Angeli, 2004

L'ESPERIENZA RACCONTA ...

Partendo da questa base teorica andiamo a vedere quali sono le più frequenti situazioni che i genitori di un bambino con Sindrome di Williams si trovano ad affrontare nei primi anni di vita.

Dall'analisi delle risposte ai questionari emerge che le difficoltà maggiori si riscontrano nella fase di addormentamento e nella possibilità di mantenere il sonno, che invece è interrotto da frequenti risvegli. Nel racconto libero a volte i genitori riportano che il sonno va bene, perché facendo la somma dei vari sonnellini, la quantità di ore dormite sembra sufficiente.

In realtà, come visto sopra dalla descrizione dell'intero ciclo del sonno, sappiamo che i frequenti risvegli interrompono il sonno, non permettendo di raggiungere il sonno profondo, necessario per riposare. Allo stesso tempo i frequenti risvegli non aiutano il bambino nel regolare il proprio ritmo sonno-veglia: è importante che tutti i vari cicli del sonno (descritti sopra) siano raggiunti e si susseguano (sonno non REM, sonno REM...) perché il sonno entri in una regolarità che a lungo andare porta ad un ritmo completo e soddisfacente per una buona qualità di vita.

Sempre dai racconti sulle problematiche inerenti il sonno, la famiglia spesso riporta di "averle già provate tutte", raccontando quindi tutte le varie strategie messe in atto per aiutare il bambino a dormire.

Il nostro ruolo diventa quello di cercare di dare un significato ai vari comportamenti del bambino per poter indirizzare i genitori nel trovare la soluzione migliore per l'esigenza specifica di quel momento.

Generalmente la prima cosa su cui confrontarsi riguarda la qualità dell'ambiente e la preparazione all'addormentamento, sia come spazio in cui dormire, sia come tempo per prepararci a dormire.

Per ogni bambino le caratteristiche dell'ambiente che facilitano il sonno sono diverse e solo ascoltando bene il racconto dei genitori di quel bambino, si possono suggerire modalità da provare, perché comunque occorre anche procedere per tentativi ed errori.

Nel fare questo, così come nel cercare un significato ai comportamenti del bambino, dobbiamo sempre rifarci alle conoscenze teoriche specifiche della Sindrome di Williams.

Facciamo quindi alcuni esempi pratici.

Partendo dal tempo, la prima cosa è creare delle routines, intese come una sequenza di azioni fatte sempre nello stesso modo e nello stesso ordine. Questo permette di dare al bambino la possibilità di riconoscere, prevedere e quindi predisporre a cosa sta succedendo.

Oltre a favorire le attività routinarie è importante preparare l'ambiente e il bambino, riducendo le proposte attivanti, selezionando gli stimoli in un tempo definito precedente quello dell'addormentamento.

Occorre infatti limitare l'intensità degli stimoli (sonori, visivi, tattili, propriocettivi..) per preparare le condizioni ottimali in cui il bambino possa addormentarsi.

Possiamo permetterci di dire che la ritualità nella sequenza delle azioni e nella modalità con cui vengono proposte, fa la differenza rispetto a tutto ciò che è proposto in modo non continuo. Questo vale sia per il sonno della notte, sia per il sonno del pomeriggio, quando questo diventa un unico sonnello.

Alcuni genitori parlano proprio dell'importanza di aver creato una routine o rituale che prevede bagnetto, pappa e nanna, e come questo faciliti il prendere sonno da parte del bambino.

Per alcuni è stato importante anche la pratica del massaggio dopo il bagnetto o prima della nanna, come momento di rilassamento ma anche di contatto e condivisione di un tempo piacevole col proprio bambino.

In questo tempo, che precede l'addormentamento, è importante anche fare attenzione alla confusione che può venire dall'affollamento di voci, suoni, luci, immagini e movimento (la televisione accesa insieme al fratellino che corre e grida, il cane che abbaia, il via vai di più persone..).

In certi casi è stato importante selezionare musiche o ritmi piacevoli o invitanti personalizzati, abbinati o meno a luci soffuse o intermittenti.

In altri può funzionare l'utilizzo di rumori particolari (i rumori bianchi, come il phon, l'aspirapolvere..) oppure accorgimenti sulle luci (luci con intensità e movimenti diversi, oscurare la stanza...).

Particolare attenzione va posta anche alle informazioni che il bambino riceve dal tatto. Sappiamo che nei nostri bambini il tatto risulta essere uno dei canali sempre aperti. Acquistano quindi importanza le caratteristiche delle superfici con cui il bambino viene a contatto.

Sicuramente il contatto pelle a pelle con il genitore porta rassicurazione, oltre agli scambi fisiologici che questo permette (non affrontiamo qui i significati che si danno all'importanza del contatto corporeo madre/bambino già dalle primissime ore di vita).



Una delle caratteristiche principali riscontrate è il bisogno del contatto corporeo: questo porta alla necessità che un genitore sia sempre accanto al bambino per farlo dormire, che si traduce poi nell'organizzazione in turni durante la notte, con la perdita di sonno di uno dei genitori.

Altra modalità di contenimento riportata spesso nei questionari è il dondolamento, inteso come holding (tenere in braccio il bambino) ma anche ninnarlo in modalità diverse: sdraietta, carrozzina, passeggino, provando anche velocità e movimenti diversi tra loro.

Ci sono però anche alcuni accorgimenti nella preparazione dello spazio culla/lettino, che possono facilitare l'addormentamento.

Generalmente, nell'esperienza dei nostri genitori e bambini, hanno contribuito allo scopo tutti quegli accorgimenti che riguardano la limitazione dello spazio dove il bambino dorme, ad esempio il confine delimitato da cuscini o rotoli, ma anche la consistenza del materasso, il tessuto del lenzuolo, ecc.

Ad esempio in una situazione ha funzionato addormentare il bambino direttamente in braccio, ma su un cuscino, che poi veniva messo nel lettino insieme a lui. Questo evitava cambiamenti di contatto e di temperatura, permettendo di mantenere costante l'ambiente e quindi non perdere il sonno.

CONCLUSIONI

Anche se non si arriva ad una soluzione, la cosa che riteniamo fondamentale è sostenere la famiglia in questo momento, che sappiamo essere transitorio, ma fortemente difficile, evitando di farla sentire sola e senza soluzioni nella sua apparente inadeguatezza.

L'esperienza può dirci che le difficoltà del sonno sono reali ed esistenti, e quindi importanti, ma non durano per sempre. Sicuramente condizionano i primi anni di vita, e condizionano la vita del bambino, ma anche la vita quotidiana di tutta la famiglia e prevedono una riorganizzazione generale.

Sappiamo che poi passano, ma anche che è necessario dare la giusta attenzione a questo aspetto e cercare di trovare soluzioni, accorgimenti o adattamenti che siano efficaci e veri per ogni singolo bambino.

La conoscenza delle caratteristiche particolari della Sindrome di Williams, dei meccanismi che sottendono ad alcuni comportamenti, ma anche quello che è il normale sviluppo di un bambino ci permettono di poter avere una visione di insieme di ogni situazione.

Resta fondamentale per noi l'attenta analisi di ogni singola situazione, e come ogni nuova persona viene accolta dentro una famiglia che ha già dinamiche e caratteristiche proprie.

Auspichiamo che questo lavoro possa essere di aiuto concreto a tutti i genitori nuovi, non solo nel trovare nuove soluzioni a problemi reali, ma soprattutto nella scoperta del proprio bambino in tutte le sue particolarità, peculiarità e caratteristiche che lo rendono speciale e unico.



ANALISI DEI QUESTIONARI SUL SONNO

Il questionario ha l'intento di iniziare a dare un ordine ai numerosi racconti che abbiamo ascoltato e vissuto insieme alle famiglie. È stato diffuso, grazie alla collaborazione con l'Associazione Italiana Sindrome di Williams Toscana Onlus, a 42 famiglie con un componente con Sindrome di Williams.

È doveroso quindi specificare che la somministrazione del questionario è avvenuta a differenti età di vita della persona con Sindrome di Williams (bambino, ragazzo o ormai giovane adulto), pur essendo le domande riferite ai primi 36 mesi di vita.

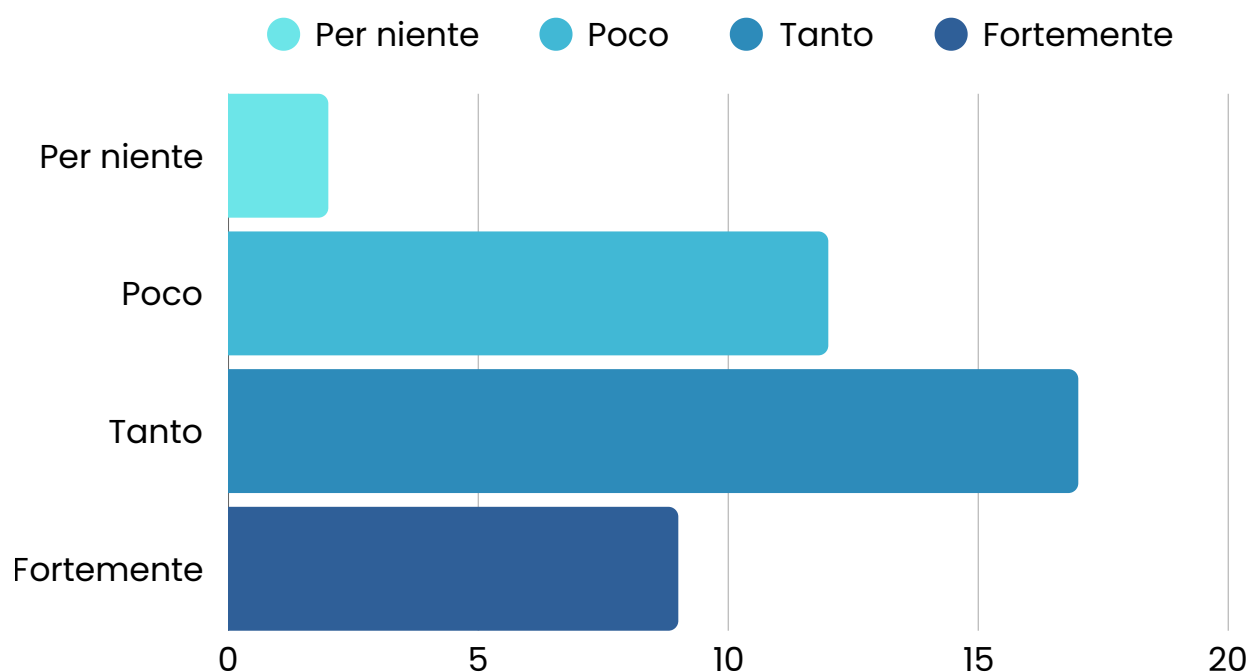
Abbiamo quindi chiesto ai "più anziani" uno sforzo di memoria sulle prime fasi di vita, scoprendo che non è stato difficile ricordare quel periodo particolare, segno evidente che ci sono state difficoltà reali, difficili da dimenticare.

A seguire quindi il dettaglio di ogni singola domanda, con le possibili risposte tra cui scegliere, ma anche note dei racconti liberi dei genitori.

Ogni domanda è seguita da un semplice grafico per evidenziare le percentuali di incidenza. Specifichiamo che ad alcune domande era possibile dare più risposte, ma anche che non tutti i questionari sono stati completati in tutti i campi.

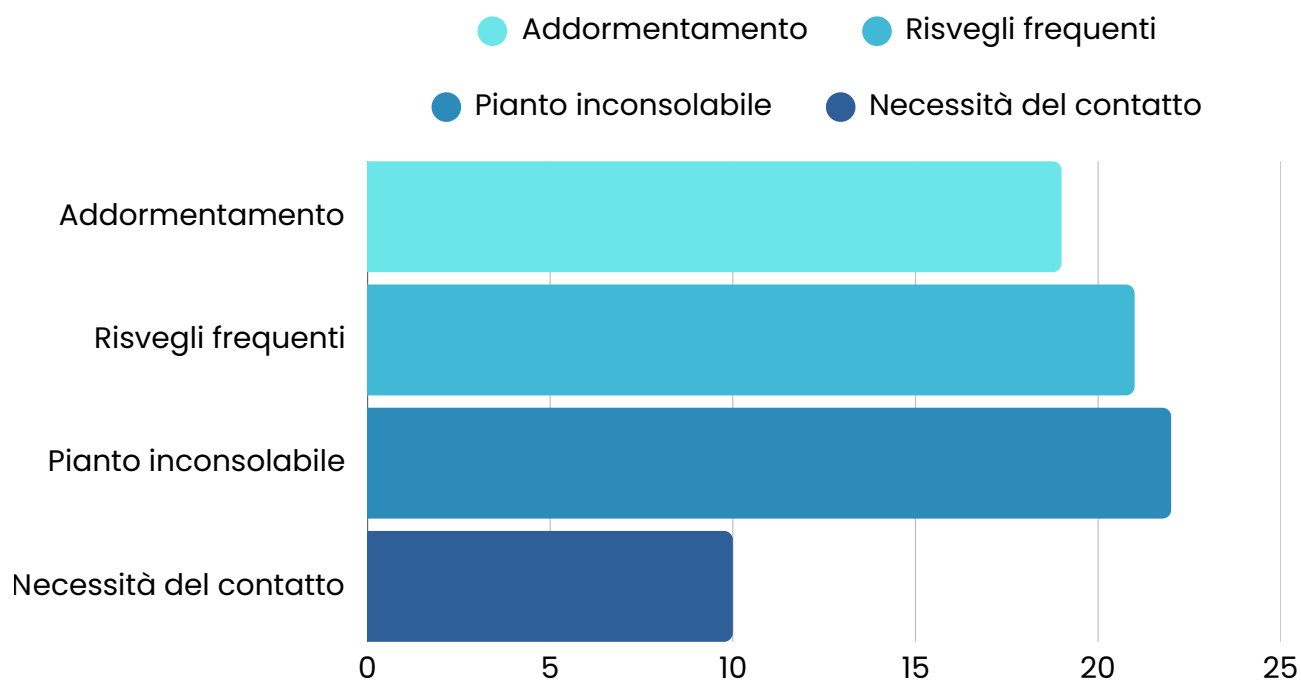
D1) Quanto la gestione del sonno notturno ha inciso sugli equilibri familiari?

La prima domanda ha cercato di mettere in evidenza come l'esperienza di disturbi del sonno abbia influenzato la gestione ordinaria della famiglia. A questa domanda hanno risposto 40 famiglie su 42. Nel dettaglio:



Vediamo quindi che per 26 famiglie la mancanza di un sonno continuativo ha inciso fra il tanto e il fortemente: ben il 65%.

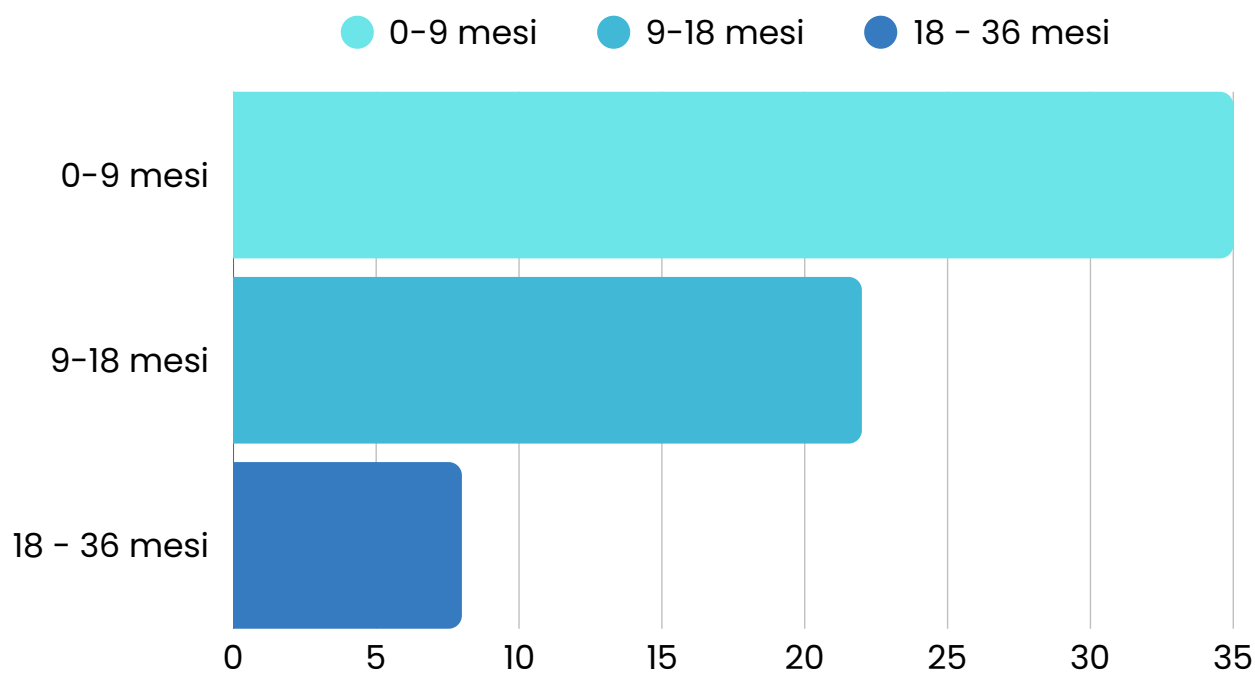
D2) Quali aspetti sono stati più critici?



Il 30% dei bambini manifesta un pianto inconsolabile (22), un 29% ha avuto risvegli frequenti durante la notte. Il 26,4% ha avuto comunque problemi ad addormentarsi.

3) In quale periodo avete riscontrato maggiore difficoltà per questi aspetti?

Questa domanda prevedeva una risposta multipla. Alcuni bambini hanno infatti continuato a manifestare disturbi del sonno fino ai tre anni, in maniera ininterrotta.



Solo il 12% dei bambini però ha ancora problemi arrivati al terzo anno di vita.

4) Quali strumenti avete adottato per far fronte alle difficoltà?

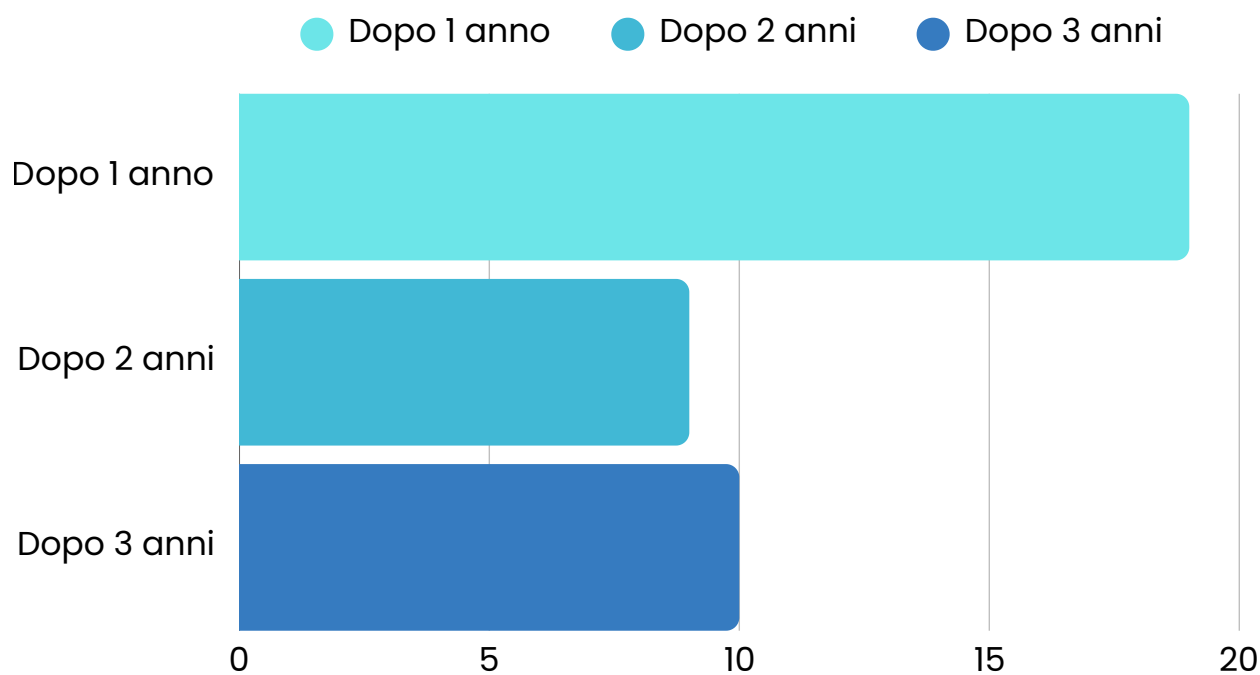
Per facilitare il sonno del proprio bambino i genitori hanno, in linea di massima, fatto ricorso a tutti gli strumenti a loro disposizione, compreso l'utilizzo del Noprom sotto controllo medico. Alcuni genitori hanno trascorso parte delle loro notti in macchina, girando per le strade, come ultima risorsa ai problemi riscontrati.

Riportiamo tutte le soluzioni indicate dai genitori, con accanto il numero di famiglie che l'hanno provata, per mostrare come non ci siano limiti all'inventiva dei genitori.

- 5 utilizzo di Noprom;
- 3 utilizzo di sciroppi e tisane;
- 1 camomilla con fogliolina di alloro;
- 2 melatonina
- 4 farlo dormire nella sdraietta,
- 2 in braccio,
- 4 nel passeggino;
- 4 in automobile la notte;
- 1 marsupio
- 5 parlano di dondoli,
- 3 di bisogno di contatto corporeo;
- 1 utilizza la musica
- 1 utilizza il phon
- 1 ha utilizzato testi per l'addormentamento;
- 1 fissare rituale bagnetto-pappa-nanna
- tanti parlano di bisogno di pazienza e coccole e turni dei genitori;
- 6 portano i bambini nel lettone (1 a causa della paura dei rumori);
- 1 ha scambiato il giorno con la notte;

5) In quale periodo il sonno notturno ha iniziato a regolarizzarsi?

Come evidenziato sopra, il 50% dei bambini comincia a regolarizzarsi fra il primo e il secondo anno di vita. Ma altrettanti hanno problemi che rimangono anche fra i due e i tre anni. Un 25% circa va oltre questa età.



Solo il 12% dei bambini però ha ancora problemi arrivati al terzo anno di vita.

ALCUNE OSSERVAZIONI SUI QUESTIONARI

I primi anni di vita di un bambino con Sindrome di Williams sono fortemente caratterizzati sia da importanti difficoltà all'addormentamento, che difficoltà a mantenere il sonno in maniera continuativa e per un tempo sufficiente a permettere il riposo.

Questo incide sulla qualità di vita del bambino stesso, ma anche su quella dell'intera famiglia, e in particolare dei genitori che si trovano a doversi spesso inventare soluzioni o rimedi per alleviare questo disagio.

A partire dall'analisi dei risultati di questo questionario siamo andati a ricercare quelle che possono essere le cause, partendo dalla conoscenza delle caratteristiche tipiche della Sindrome di Williams, ma tenendo conto anche di quello che è lo sviluppo normale del ritmo sonno veglia nei primi anni di vita.

Questo lavoro ci ha così permesso di mettere insieme le risposte dei genitori, che diventano una lista di consigli e di possibili accorgimenti per rendere questo momento particolare meno faticoso.

Diventa così possibile accompagnare i genitori nell'affrontare queste difficoltà, dando anche la prospettiva che tutto questo è limitato ad un periodo specifico e che può essere superato con i dovuti accorgimenti ed aiuti.

Questo piccolo studio può essere il punto di partenza per ulteriori approfondimenti e ricerche scientifiche per poter arrivare a soluzioni sempre più mirate.

Le neuropsicomotriciste dell'età evolutiva dell'Associazione Davide e Golia

Francesca Nieri

Ilaria Parrini

Vania Pirrone

Margherita Ravenni

Chiara Tucci

COSA E' LA SINDROME DI WILLIAMS

La Sindrome di Williams (conosciuta anche come sindrome di Williams-Beuren), la cui causa riconosciuta consiste in una micro-delezione del cromosoma 7, è un disordine multi-sistemico identificato come entità clinica a se stante nel 1961.

È quindi una malattia genetica rara, non degenerativa, presentandosi una volta ogni 10.000 nascite. È presente alla nascita e riguarda equamente sia maschi che femmine. Non è una malattia ereditaria, non è causata da fattori medici, ambientali o psicosociali ma piuttosto rappresenta un caso.

La SW interessa diverse aree dello sviluppo tra cui quella cognitiva, del linguaggio e psicomotoria.

Le caratteristiche peculiari della Sindrome di Williams sono legate a:

- Caratteristiche facciali
- Anomalie cardiovascolari
- Ipercalcemia neonatale
- Sviluppo psico-motorio e cognitivo
- Accrescimento
- Anomalie genitourinarie
- Anomalie oculari
- Anomalie odontoiatriche
- Anomalie otorinolaringoiatriche
- Anomalie del tessuto connettivo e scheletriche
- Anomalie della cute
- Apparato endocrino-metabolico

Da un punto di vista cognitivo vi è grande variabilità tra gli individui. Alcuni bambini mostrano livelli di intelligenza medi o leggermente al di sotto della media associati a difficoltà di apprendimento. Molti bambini sono al limite del ritardo lieve e alcuni sono ad un livello di ritardo medio. In particolare, la maggior parte dei bambini mostrano una differenziazione significativa nello sviluppo delle capacità in merito alle diverse sfere di apprendimento.

I bambini con la SW sono normalmente socievoli e con spiccata comunicazione non verbale fin dall'infanzia: utilizzano le espressioni facciali, il contatto oculare ed eventualmente i gesti per comunicare. Cominciano a parlare più tardi di quanto ci si aspetti e, nonostante l'estrema variabilità dei casi, solo dopo i 18 mesi cominciano a parlare usando parole singole. Possono mostrare facilità nell'apprendere canzoni, manifestando una buona memoria uditiva e senso musicale. Molti bambini con la SW cominciano a formare frasi a circa 3 anni, il linguaggio migliora e continua ad evolversi a partire dai 4 o 5 anni.

ASSOCIAZIONE PERSONE SINDROME DI WILLIAMS ITALIA APS

Come si possono avere più informazioni sui bambini con la SW?

In aggiunta al contenuto di questo opuscolo l'Associazione Persone Williams Italia Onlus (www.apwitalia.org) è a disposizione per fornire maggiori informazioni sulla Sindrome. Oltre alle informazioni contenute sul sito dell'Associazione, viene pubblicata periodicamente una newsletter e gli aggiornamenti sono anche resi disponibili sulla pagina [Facebook dell'Associazione](#).

L'Associazione Persone Sindrome di Williams Italia è nata nel 2016 per tutelare gli interessi delle persone con la sindrome e le loro famiglie.

I suoi scopi principali sono il supporto alle persone con Sindrome di Williams e alle loro famiglie e la sensibilizzazione e il miglioramento delle conoscenze sulla Sindrome.





ASSOCIAZIONE PERSONE SINDROME DI WILLIAMS ITALIA

Telefono Segreteria
+39 320 061 9686



Indirizzo mail
segreteria@apwitalia.org



Sito web
www.apwitalia.org

