

Sindrome di Williams sessualità e unicità della persona.

Intervento al convegno per il 10° anniversario della fondazione dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams (AISW)

Dall'esame della letteratura internazionale inerente lo sviluppo psico-relazionale e socio-emotivo delle persone con sindrome di Williams è possibile rilevare come diversi studiosi nel corso degli anni siano giunti a conclusioni estremamente differenti, per non dire opposte.

Gli studi storici sul profilo socio-emotivo delle persone con SW evidenziano una grande capacità empatica e una spiccata tensione verso l'altro (Dickens e Rosner, 1999), particolarmente le persone estranee (Doyle et al., 2004).

In altre parole sarebbe tipico della persona con SW mostrare attenzione verso gli stati d'animo altrui e la tendenza a sintonizzarsi con essi. Studi più recenti, invece, danno un quadro meno lusinghiero delle capacità relazionali delle persone con SW, evidenziando il fatto che le reazioni emotive sollecitate dagli altri sono eccessive e sproporzionate. Soprattutto si evidenzia come nelle persone con SW sia compromessa anche la capacità di formarsi una teoria della mente (Sullivan et al., 1999). In sostanza le persone con SW avrebbero forti difficoltà nel comprendere cosa realmente sta pensando e provando l'altro. Tali problemi si spiegherebbero con i concomitanti deficit nelle capacità di comprendere gli aspetti pragmatici (Happè, 1993) della comunicazione e di inferire gli stati d'animo dall'espressione del volto (Gagliardi et al., 2003).

Continuando questa breve rassegna di caratterizzazioni dello sviluppo cognitivo e socioemotivo delle persone con SW ci accorgiamo che ulteriori incongruenze esistono in letteratura. Si afferma, infatti, che le difficoltà relazionali sono dovute anche al fatto che i soggetti affetti da SW tenderebbero a concentrarsi troppo sui particolari, perdendo di vista il contesto, per effetto di una tipica

modalità attenzionale iperfocalizzata, che renderebbe loro difficile distogliere l'attenzione da ciò che stanno osservando per orientarsi verso uno stimolo percettivo subentrante (Mervis et al., 2003).

Allo stesso tempo, però, si è affermato che sarebbe altrettanto tipica della SW l'associazione con il

Disturbo da Deficit dell'Attenzione e Iperattività (Dilts et al., 1990). Come si sa questo disturbo è caratterizzato da una patologica incapacità di focalizzare l'attenzione su un'attività sia essa ludica o di studio.

Risulta evidente l'incongruenza fra questi due tipi di caratterizzazione, nonché molto articolata e macchinosa una spiegazione fondata solo sulle caratteristiche neuropsicologiche dettate dal genotipo. A questo proposito Gosh e Pankau (1994) affermano di non aver rilevato un comportamento iperattivo nel loro campione di soggetti affetti da SW. Sarimski (1997) dal canto suo, conclude che l'iperattività è un disturbo correlato alla SW, ma non sindrome-specifico.

Infine, anche a livello psicoaffettivo le descrizioni dei soggetti con SW sono estremamente contrastanti: a fronte di una tradizione descrittiva che vuole la persona con SW gioviale (Tomc et al., 1990), estremamente aperta e curiosa nelle relazioni, facile da "gestire" e piuttosto serena, recenti descrizioni ci riferiscono di casi affetti da Disturbo d'Ansia Generalizzata oppure da umore depresso e irritabile (Dyckens, 2003). Altri studi, addirittura, evidenziano come l'incidenza dei disturbi psicotici sia più alta rispetto alla popolazione dei "normodotati" ed equiparabile a quella riscontrata in campioni di soggetti

affetti da altro genere di Disturbi dello Sviluppo quali ad esempio il disturbo autistico.

Intento di questo mio breve excursus non è quello di supportare una caratterizzazione piuttosto che un'altra, ma quello di sottolineare come, salvo alcune eccezioni, gli studiosi tendano a far risalire tutte le caratteristiche di una persona affetta da SW al piccolo segmento di cromosoma che si ritiene sia responsabile della sindrome: il gene ELN.

Questa tendenza comporta il fatto che la diagnosi si giustappone alla persona e viene utilizzata per dare conto un po' di tutto: dalle caratteristiche somatiche alla Condizione Medica Generale, dalle caratteristiche cognitive a quelle emotive, dal modo di viverci l'amicizia a quello di rapportarsi alla sessualità.

Si tende a perdere di vista il quadro d'insieme, la moltitudine di fattori che concorrono a formare la personalità di un individuo. Soprattutto la vita e il carattere delle persone affette da SW acquisiscono una forma predeterminata e gli spazi di intervento per migliorare la Qualità della Vita, soprattutto sotto gli aspetti socioemotivo e sessuale.

Si arriva persino a dimenticare che il gene ELN è un infinitesima parte del genoma di una persona e che se è vero che il genotipo rende ogni individuo differente dall'altro allo stesso modo è vero che ogni persona da SW è unica e irripetibile.

La configurazione affettiva e sessuale di una persona sono il risultato della complessa interazione di una moltitudine di fattori:

- *La capacità di regolare le emozioni:* essa consiste nel saper distinguere le varie sfumature emotive e nel riuscire a sperimentare tutte le

emozioni, siano esse positive o negative, senza provare ansia o malessere;

- *Gli stili di attaccamento:* essi consistono nel particolare modo di relazionarsi alle figure di riferimento in età infantile e determinano i cosiddetti Modelli Operativi Interni (Ainsworth, 1978) i quali sono la matrice delle nostre relazioni lungo tutto l'arco della vita;
- *Il livello di integrazione corporea:* che consiste nella conoscenza e nell'accettazione di tutte le parti del corpo (anche degli organi sessuali).

Questi sono gli aspetti che, insieme ad altri, permettono di costruire relazioni intime fluide, caratterizzate da un intenso coinvolgimento emotivo e dalla condivisione degli aspetti più segreti e nascosti delle persone, comprese le nudità del corpo.

I contributi dell'Infant Research (Beebe e Lachmann, 2002) forniscono prove sempre più convincenti del fatto che già nei primi mesi di vita si gettano le basi per determinare come si evolveranno questi tre aspetti. Essi scaturiscono dalle sottili interazioni visive, sonore e tattili fra madre e neonato.

Questo filone di ricerca, inoltre, ha evidenziato come i bambini già a questa età abbiano un ampio e flessibile repertorio comportamentale che facilmente si adatta alla figura adulta con cui interagiscono al momento.

Infine risulta interessante sapere che, affinché il sistema diadico si strutturi come un ambiente confortevole è necessario calibrare l'intensità dell'interazione sulle caratteristiche temperamentali del bambino, in maniera che essa non risulti né deprivante né iperstimolante.

Andando a prendere in considerazione il sistema diadico costituito da una madre e da un neonato affetto da SW, il discorso non cambia molto, purchè si tengano nel debito conto le caratteristiche del bambino e della sua malattia, da una parte, e le caratteristiche della madre e gli effetti sul suo stato d'animo della nascita del figlio e della diagnosi.

Da una parte possiamo avere un neonato affetto da iperacusia e ipersensibilità tattile. Il canale sonoro sembra essere quello privilegiato per ottenere l'accesso all'emotività del bambino come mostrano gli studi di RMf che evidenziano un ampio coinvolgimento dell'amigdala in situazioni di ascolto musicale. Dall'altra possiamo avere una mamma che ancora non ha imparato ad interagire con un figlio che ha le caratteristiche sopramenzionate. Ella può sperimentare un profondo senso di inadeguatezza per aver generato un figlio malato e/o per le difficoltà che incontra nel prendersene cura.

Una diade madre bambino con queste caratteristiche se non è sostenuta dal punto di vista psico-pedagogico rischia di incanalarsi su modalità interattive dannose per entrambi. Ad esempio la madre abbracciando il bambino può indurre in quest'ultimo pianto a causa della sua ipersensibilità tattile, di risposta la madre può sperimentare ansia e rispondere con un'ulteriore stimolazione nel tentativo di cullare il neonato, il quale a sua volta può reagire male. Si può così innestare un circolo vizioso che può portare all'esasperazione degli stati emotivi di entrambi o indurre la madre a interagire il meno possibile con il bambino, almeno sotto l'aspetto emotivo.

Il sistema può così configurarsi come un ambiente a tratti iperstimolante e a tratti deprivante. Ciò determina con molta probabilità uno stile di attaccamento insicuro-ambivalente nel bambino.

Le relazioni intime di un adulto con uno stile di attaccamento insicuro-ambivalente sono in tutta probabilità caratterizzate da ansia, apprensione e senso di precarietà. Alla luce di ciò va riconsiderata la caratteristica tendenza delle persone con SW di mostrare interesse verso molte persone diverse senza allacciare relazioni durature. È possibile formulare nuove ipotesi che hanno tanto a che fare con le anomalie neurologiche determinate dalla delezione del gene ELN, quanto con i Modelli Operativi interni sviluppati nel corso della evoluzione psicologica, emotiva e relazionale dell'individuo.

Gli aspetti problematici legati alla sessualità, purtroppo non si esauriscono qui. Molto spesso nelle patologie che comportano ritardo mentale si riscontrano fenomeni di masturbazione coatta, di gesti impulsivi a carattere sessuale, di disinibizione sessuale (esibizionismo, approcci sessuali espliciti, ecc.). dagli studi sui comportamenti impulsivi e compulsivi e sulla dipendenza sessuale sappiamo che il denominatore comune di essi è la difficoltà nel regolare le emozioni (Gratz, 2004). Come abbiamo detto prima la regolazione delle emozioni non consiste tanto nel reprimere le emozioni negative, quanto nel riuscire a distinguere, differenziare, nominare, sperimentare ed, infine, esprimere tutte le emozioni. Al contrario per il soggetto alessitimico tutte le emozioni, positive e negative, prendono l'aspetto di uno stato di tensione indistinto, un ingiustificato senso di attivazione psicofisiologica che urge uno sfogo per ridurne l'intensità. I comportamenti impulsivi e compulsivi, e quelli di

dipendenza sessuale hanno la funzione di ridurre lo stato di tensione anche se per poco tempo. Anche i gesti aggressivi, sia quelli diretti verso l'ambiente che quelli autodiretti, possono essere considerati in questa cornice esplicativa. In assenza di stimolazione da parte dell'ambiente il soggetto alessitimico sperimenta un insostenibile senso di vuoto e di depersonalizzazione. I comportamenti impulsivi-compulsivi, di dipendenza e autolesivi hanno la funzione di riempire il vuoto interiore e di ricondurre il soggetto a se stesso strappandolo agli stati di depersonalizzazione che sperimenta. È difficile dire quali siano i fattori che nel corso della storia di vita di un individuo conducano a questo tipo di deficit. Sicuramente non è possibile ricondurre tutto ad un'unica causa eziologica. Nell'ambito di questo mio intervento voglio mettere in evidenza due fattori, probabili precursori dei deficit di regolazione delle emozioni, che nel mondo della disabilità sono trascurati e negletti:

La carenza cronica di modalità e setting adeguati per l'espressione delle emozioni;

I traumi e gli stress infantili.

La persona disabile vive molto spesso in una condizione di analfabetismo emotivo. Ciò è dettato da una molteplicità di fattori. Fra quelli individuali possiamo annoverare le difficoltà di linguaggio e le menomazioni motorie. Sappiamo che dare voce e movimento alle emozioni siano le modalità privilegiate di espressione delle emozioni. Per tutti noi è importante non solo esprimere le emozioni, ma farlo anche in maniera efficace cioè in maniera da riuscire a toccare l'emotività dell'altro e sentire, che questi non è rimasto indifferente ad esse. Laddove ci siano problematiche psicolinguistiche o

psicomotorie che impediscono l'espressione e la comunicazione efficace della nostra realtà emotiva la persona può versare in una condizione di isolamento emotivo che può condurre negli anni ad un impoverimento della sua realtà interiore. È importante a tale proposito insegnare alla persona con disabilità ad usare delle modalità espressive e comunicative che utilizzino le risorse sane della persona disabile, ma allo stesso tempo è importante che le persone che costituiscono l'ambiente sociale della persona disabile sappiano comprendere questa modalità comunicativa e utilizzarla per dialogare emotivamente con la persona disabile stessa. Per ricondurre il discorso al caso specifico della SW possiamo ipotizzare che la musica possa essere un veicolo privilegiato di emozioni più del contatto fisico e forse del linguaggio, considerata la spiccata predisposizione delle persone con SW a dare un significato emotivo ai loro input uditivi. In ogni caso è bene sottolineare che non esiste un modo buono per tutti, ma le modalità comunicative migliori vanno ricercate e tarate caso per caso nella relazione.

Come abbiamo già accennato, le persone tutte e quelle disabili anche hanno bisogno di esprimere pensieri ed emozioni, ma ancor di più hanno bisogno di sapere che essi sono stati recepiti e accolti dall'ambiente relazione circostante. Molto spesso, però, si verifica che l'ambiente familiare non è pronto ad accogliere i sentimenti di una persona disabile in quanto elicitano risonanze dolorose. Per essere più chiari capita spesso che l'esprimere sofferenza per una delusione nelle relazioni di amicizia o di amore, provochi nel genitore una forte sofferenza perchè va a toccare e a risvegliare nuclei di sensi di colpa che dopo tanti anni dalla nascita del figlio disabile sono ancora presenti.

Le reazioni alla sofferenza possono essere molteplici, ma spesso si manifesta una tendenza alla repressione della fonte di questa sofferenza. Tali tentativi di repressione possono darsi in tanti modi: dalla repressione rabbiosa e punitiva alla tendenza a minimizzare, dalla rimozione dell'intero problema all'utilizzo di psicofarmaci (ansiolitici, stabilizzatori dell'umore, ecc.) nel tentativo di sedare ogni sussulto emotivo (Lisak, 1994).

Se la repressione/negazione/disconferma delle emozioni diventa cronica può condurre anche all'insorgenza di veri e propri disturbi psichiatrici (disturbi d'ansia, PTSD, depressione, disturbi di personalità, ecc.) che vanno a sovrapporsi alla patologia di origine genetica.

Il rischio diventa maggiore quando le persone hanno una storia di abuso in età infantile; di particolare impatto psicopatologico sembrano essere i ripetuti abusi sessuali.

Anche se in Italia si ha ancora scarsa coscienza di quanto il fenomeno dell'abuso sessuale a danno di persone disabili, la letteratura internazionale ci evidenzia come l'incidenza di abuso sessuale nella popolazione delle persone con disabilità sia maggiore di quella rilevabile nella popolazione delle persone "normodotate" (American Psychiatric Association, 1987; Finkelhor, 1984; Gordon, 1971; Krents, Schulman & Brenner, 1987; Mayer, 1988; Morgan, 1987; O'Day, 1983; Sullivan & Scanlan, 1988; Zipoli, 1986).

La maggiore incidenza dell'abuso sessuale su persone con disabilità è determinata da diversi fattori di rischio. Il primo e più importante fattore di rischio per le persone con ritardo mentale è legata alla dipendenza dai cosiddetti caregiver (operatori e familiari che si prendono cura della persona

con disabilità - O'Day, 1983). In molti casi questa dipendenza è necessaria a causa della gravità del ritardo, ma in altri casi essa non è necessaria; nonostante questo sia la persona assistita che chi assiste non se la sentono di cambiare.

La dipendenza e l'acquiescenza che ne deriva (Anderson, 1982) rende le persone con disabilità mentale molto vulnerabili.

Un altro fattore di rischio è legato alle ridotte capacità di comunicazione che rendono difficile prevenire o denunciare i tentativi di molestia (Anderson, 1982).

Molto spesso gli handicap sia mentali che fisici possono ridurre la forza per reagire o scappare. Inoltre gli aggressori sanno della vulnerabilità delle persone disabili e per questo sono attratti molto di più da queste persone le quali diventano comodi oggetti dei loro abusi (O'Day, 1983).

Nella maggior parte dei casi le persone con disabilità fisica e/o mentale si trovano in condizione di emarginazione: a causa di questa condizione esistenziale questi individui possono accettare di fare cose che non vorrebbero fare pur di essere inseriti nella comunità delle persone normali (Matson & Sevin, 1988).

Molto spesso le persone disabili non hanno ricevuto la minima forma di educazione sessuale (Piper, 1976) in quanto affrontare con questi ragazzi l'argomento della sessualità genera ansie e insicurezze (Alcorn, 1974; Hammar, Wright, & Jensen, 1967).

Mitchel, Doctor, e Butler (1978) hanno evidenziato che un terzo dello staff delle residenze per persone con handicap non accetta nessun tipo di contatto

fisico per esse, meno che mai contatti di genere sessuali. In realtà le pulsioni sessuali e lo sviluppo sessuale delle persone con medio e moderato ritardo mentale non è differente da quello di persone "sane" (Gordon, 1971; Hall, Morris, & Barker 1973). Nonostante le tante ricerche che dimostrano l'attività sessuale delle persone con handicap mentale (Chamberlain, 1984), il mito dell'asessualità di esse continua a persistere.

La situazione è ancora peggiore: i bambini e le bambine con ritardo mentale sono esclusi dai programmi educativi di prevenzione che i loro coetanei non disabili fanno normalmente a scuola, in quanto frequentano programmi di educazione differenti. Anche quando non frequentano classi speciali, il livello di esposizione di questi programmi di prevenzione dell'abuso non è comprensibile (O'Day, 1983).

Randall (Randall et al., 2000) sostiene una tesi controintuitiva o comunque non in linea con quanto comunemente affermato circa la maggiore prevalenza dell'abuso sessuale fra il genere femminile. Nel suo studio mette in evidenza, infatti, che sono i ragazzi con i deficit intellettivi ad essere a maggior rischio di abuso sessuale rispetto alle ragazze con disabilità analoghe. Una possibile spiegazione potrebbe essere che il rischio di abuso sessuale nei ragazzi è sottovalutato e quindi le famiglie lasciano loro maggiore libertà di quanto non facciano con le figlie. Gli autori individuano l'età fra i 6 e i 12 anni l'età maggiormente a rischio di abuso sessuale e per questo sollecitano programmi di prevenzione e di educazione sessuale già alle elementari.

Per quanto riguarda lo specifico delle persone con SW, la tipica estroversione di quest'ultime associata alla difficoltà di comprensione degli aspetti pragmatici della comunicazione può renderle più vulnerabili.

In conclusione, con questo intervento voglio sottolineare l'importanza di non trascurare gli aspetti psicologici e relazionali nelle persone disabili in generale e in quelle affette da Sindrome di Williams nello specifico. Inoltre, adeguati training psicoaffettivi e di educazione sessuale sono molto utili sia per migliorare la qualità delle relazioni interpersonali e intime, sia per prevenire comportamenti devianti e abusi sessuali.

Bibliografia.

Balogh et al, 2001, *Sexual abuse in children and adolescent with intellectual disability*, Journal of intellectual disability research, vol. 45 part. 3.

Beebe B., Lachmann F. M., *Infant Research e trattamento degli adulti*, Cortina, Milano, 2002

Briere J. N., 1992, *Child abuse Trauma*, Sage, Publ. London

Carini A., Pedrocco Biancardi M. T., Soavi G. (a cura di), 2001, *L'abuso sessuale intrafamiliare*, Raffaello Cortina, Milano.

Cattanach A., 1992, *Play therapy with abused children*, Jessica Kingsley Publisher, London.

Giannotti A., Vicari S., 2004, *La sindrome di Williams : clinica, genetica e riabilitazione*, Milano

Gratz K. L., 2004, *Multidimensional assessment of emotion regulation and dysregulation: Development, factor structure, and initial validation of the Difficulties in Emotion Regulation Scale*, Journal of Psychiatric Practice, 12, 153-159.

Hollander, Eric (Ed); Stein, Dan J (Ed) 2006 Clinical manual of impulse-control disorders Washington, DC, US: American Psychiatric Publishing, Inc.. (2006).

Ianes, Dario - *Autolesionismo, stereotipie, aggressività : intervento educativo nell'autismo e ritardo mentale grave* / a cura di Dario Ianes - Trento - 1992

AA.VV., 1984, *Child abuse within the family*, The Ciba Foundation, London.

Klein et al., 1999, *Sexualized violence in the world of girls and women with a mental handicap: Results of a research project*, Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie. Vol 48(7).

Marit Hoem Kvam, 2000, *Is sexual abuse of children with disabilities disclosed? A retrospective analysis of child disability and the likelihood of sexual abuse among those attending norwegian hospitals*, Child abuse and neglect, vol. 24, n. 8.

Petrucelli I., 2002, *L'abuso sessuale infantile*, Carocci Editore, Roma.

Podell et al., 1994, *Mental retardation and adult women's perceptions of adolescent sexual abuse*, Child Abuse and neglect, vol. 18, n. 10.

Podell et al., 1996, *Adolescent with mental retardation: perceptions of Sexual Abuse*, American Journal of orthopsychiatry, 66(1).

Romeo Laura <http://www.aquiloneblu.org>

Sequeira e Hollins, 2003, *Clinical effects of sexual abuse on people with learning disability*, British Journal Psychiatry, 182.

Tharinger et al., 1990, *Sexual abuse in child and adult with mental retardation*, Child abuse