

Politecnico di Milano
Facoltà di Ingegneria dei Sistemi
Corso di Laurea Magistrale in Ingegneria Biomedica



Caratterizzazione dei movimenti fini in soggetti con Sindrome
di Down: analisi quantitativa delle prassie grafo-motorie.

Relatore: Prof.ssa Manuela Galli

Correlatore: Ing. Sara Vimercati

Tesi di Laurea di:

Alice Pasqualin

Matr. 770491

Anno Accademico 2012/2013

Indice

Sommario	x
Abstract	xiv
Introduzione	1
1 Sindrome di Down	3
1.1 Eziologia della Sindrome di Down	4
1.2 Caratteristiche della Sindrome di Down	6
1.2.1 Anomalie del Sistema Nervoso Centrale	8
1.2.2 Disturbi del sistema motorio	16
2 Stato dell'Arte	22
2.1 Metodi di valutazione del gesto grafico	23
2.2 Valutazione dei movimenti fini	26
3 Materiali e Metodi	38
3.1 Soggetti	39
3.2 Task	40
3.3 Strumentazione	40
3.3.1 Laboratorio	40

3.3.2	Sistema Optoelettronico	41
3.3.3	I Marker	42
3.4	Protocollo di acquisizione	43
3.4.1	Posizionamento dei marker	43
3.4.2	Ricostruzione della traccia della punta	46
3.5	Elaborazione dei Dati	50
3.5.1	Software	50
3.5.2	Parametri relativi al cerchio, alla croce e al quadrato	52
3.5.3	Report	61
3.5.4	Analisi Statistica	62
4	Risultati	64
4.1	Task cerchio	65
4.2	Task croce	69
4.3	Task quadrato	73
5	Conclusione	78
A	Report	86
	Bibliografia	90

Elenco delle figure

1.1	Cariotipo dei soggetti con la Sindrome di Down.	4
1.2	Numero degli individui affetti da trisomia-21 ogni 1000 nascite rispetto l'età della madre	5
1.3	Fisionomia tipica della Sindrome di Down.	6
1.4	Caratteristiche principali della Sindrome di Down.	7
1.5	Colonna cervicale normale e con instabilità atlanto-assiale.	16
1.6	Articolazione del ginocchio valgo e normale.	17
1.7	Piede piatto nei soggetti con sindrome di Down.	18
1.8	Movimento del braccio durante il task di raggiungimento di quattro diversi target.	20
2.1	Tavoletta grafica elettronica	24
2.2	Posizionamento markers fase statica (A) e posizionamento dei markers durante la fase dinamica di acquisizione del gesto grafico (B)	25
2.3	Scrittura di un bambino normale (A) messa a confronto con il testo scritto da un bambino con goffaggine e disgrafia (B).	27
2.4	Disegno di un bambino normale (A) e disegno di un bambino con la sindrome di Down (B).	30

2.5	Rappresentazione di un uomo giocattolo dietro un muro di mattoni di un bambino con la sindrome di Down.	31
2.6	Percorso grafico a forma di fiore per l'analisi degli aspetti cinematici nel disegno.	32
2.7	Task grafico di collegamento di due target circolari di tre grandezze differenti.	33
2.8	Tasks grafici e parametri calcolati.	35
3.1	Laboratorio di analisi del movimento dell'istituto IRCCS San Raffaele Pisana di Roma.	40
3.2	Telecamera optoelettronica ad infrarosso.	41
3.3	Acquisizione statica a sinistra e acquisizione dinamica a destra.	43
3.4	Posizionamento dei markers durante l'acquisizione statica.	44
3.5	Protocollo del posizionamento dei marker durante l'acquisizione dinamica.	45
3.6	Sistemi di riferimento definiti durante l'acquisizione statica: $[\mathbf{i}, \mathbf{j}, \mathbf{k}]$ = sistema di riferimento assoluto del laboratorio; $[\mathbf{x}, \mathbf{y}, \mathbf{z}]$ = sistema di riferimento locale della penna; $[\mathbf{F1toF4}, \mathbf{F1toF2}, \mathbf{n}]$ = sistema di riferimento locale del foglio.	47
3.7	Sistemi di riferimento definiti durante l'acquisizione dinamica: $[\mathbf{i}, \mathbf{j}, \mathbf{k}]$ = sistema di riferimento assoluto del laboratorio; $[\mathbf{x}, \mathbf{y}, \mathbf{z}]$ = sistema di riferimento locale della penna; $[\mathbf{x}_s, \mathbf{y}_s, \mathbf{z}_s]$ = sistema di riferimento locale del foglio	49
3.8	Traccia della punta della penna lungo l'asse \mathbf{z}_s , vengono indicati il punto d'appoggio e il punto di stacco finale.	50
3.9	Smart Analyzer (BTS, IT), Protocollo utilizzato per il cerchio.	51
3.10	Parametri spaziali analizzati per il cerchio.	53
3.11	Cerchio aperto (A) cerchio con incrocio (B) cerchio chiuso (C).	54
3.12	Parametri spaziali analizzati per il croce.	55

3.13 Parametri spaziali analizzati per il quadrato.	57
3.14 Visualizzazione tridimensionale del soggetto durante l'acquisizione. Sono stati evidenziati gli angoli considerati nell'analisi del movimento dell'arto utilizzato. As=Ampiezza dell'angolo dell'articolazione della spalla; Ae=Ampiezza dell'angolo dell'articolazione del gomito; Aw=Ampiezza dell'angolo dell'articolazione del polso.	59
3.15 Visualizzazione tridimensionale del soggetto durante l'acquisizione. Sono stati evidenziati i sistemi di riferimento costruiti per le spalle e per la testa. . .	60
A.1 Report pagina 1	87
A.2 Report pagina 2	88
A.3 Report pagina 3	89

Elenco delle tabelle

3.1	Dati dei soggetti. N=numero dei soggetti; M=numero dei soggetti di sesso maschile; F=numero dei soggetti di sesso femminile; EA=età anagrafica; QI=quoziente intellettivo; EM=età mentale.	39
4.1	Parametri spazio temporali e indice di accuratezza del cerchio. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	65
4.2	Valutazione della chiusura del cerchio. Per ogni gruppo sono indicate le percentuali dei soggetti che chiudono il cerchio in modo esatto (cerchio chiuso), non chiudono il cerchio (cerchio aperto) e incrociano il tratto iniziale con quello finale (incrocio). Infine viene indicata la media dei punteggi e la deviazione standard.	66
4.3	Angoli delle articolazioni della spalla A_s , del gomito A_e e del polso A_w durante il task del cerchio. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	67

4.4	Parametri che descrivono il movimento della testa durante il task del cerchio. <i>D</i> indica la distanza del marker centrale della testa rispetto al foglio. <i>Flex – Ext</i> , <i>Add – Abdu</i> e <i>Intra – Extra</i> sono le rotazioni della testa rispetto le spalle attorno <i>x</i> , <i>y</i> e <i>z</i> rispettivamente. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	68
4.5	Parametri spazio temporali e indici di accuratezza della croce. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	69
4.6	Percentuale dei soggetti che iniziano a disegnare con il tratto sinistro e con il tratto destro nei due gruppi analizzati.	70
4.7	Angoli delle articolazioni della spalla <i>As</i> , del gomito <i>Ae</i> e del polso <i>Aw</i> durante il task della croce. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	71
4.8	Parametri che descrivono il movimento della testa durante il task del croce. <i>D</i> indica la distanza del marker centrale della testa rispetto al foglio. <i>Flex–Ext</i> , <i>Add – Abdu</i> e <i>Intra – Extra</i> sono le rotazioni della testa rispetto le spalle attorno <i>x</i> , <i>y</i> e <i>z</i> rispettivamente. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	72
4.9	Parametri spazio temporali. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	73
4.10	Indici di accuratezza del quadrato. <i>IC</i> indica l'indice di curvatura del lato. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	74
4.11	Percentuale dei soggetti che iniziano a disegnare con il lato superiore, inferiore, sinistro o destro.	75

4.12	Angoli delle articolazioni della spalla A_s , del gomito A_e e del polso A_w durante il task del quadrato. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	76
4.13	Parametri che descrivono il movimento della testa durante il task del quadrato. D indica la distanza del marker centrale della testa rispetto al foglio. $Flex - Ext$, $Add - Abdu$ e $Intra - Extra$ sono le rotazioni della testa rispetto le spalle attorno x , y e z rispettivamente. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$	77

Sommario

Nella valutazione delle abilità cognitive e motorie vengono comunemente utilizzati dei test nei quali viene chiesto ai soggetti di scrivere un testo o disegnare alcune semplici figure. Questi gesti grafo-motori vengono denominati movimenti fini e prevedono la coordinazione di piccoli movimenti muscolari a livello delle dita e della mano, rappresentano quindi l'integrazione tra task motorio e task cognitivo. Tali movimenti possono caratterizzare la natura di molteplici patologie che comportano disturbi a livello cognitivo e a livello motorio, dando un valido aiuto in fase decisionale per la scelta di una riabilitazione adeguata. Queste analisi, inoltre, permettono ai clinici di misurare il livello della maturazione percettivo-motoria in quanto un gesto grafico poco accurato si può considerare come la manifestazione di un disturbo mentale e comportamentale. Attualmente, nella pratica clinica, la maggior parte di queste valutazioni si basa sull'osservazione del risultato del gesto grafico e quindi su criteri qualitativi, oppure sull'utilizzo di una tavoletta grafica, che permette solamente l'analisi della traccia e non della postura del soggetto durante il gesto grafico.

Questo lavoro di tesi è nato dall'esigenza di analizzare con una valutazione quantitativa ed esaustiva l'esecuzione di un task motorio che coinvolge sia aspetti cognitivi sia aspetti motori dei bambini con sindrome di Down.

La sindrome di Down è considerata una delle più importanti cause di disabilità mentale, e determina un ritardo nello sviluppo motorio, in particolare un ritardo nell'acquisizione del controllo del tronco, della postura eretta e della deambulazione, che può essere attribuito

all'ipotonia, al deficit nei meccanismi dell'equilibrio e alla lassità legamentosa che, a loro volta, sarebbero legati alla presenza dell'ipoplasia cerebellare.

Il deficit peculiare a livello motorio nei bambini con sindrome di Down è la lentezza dei movimenti, deficit che permane anche in età adulta. In generale, anche se i bambini con sindrome di Down imparano a camminare, a raggiungere e a prendere gli oggetti, i loro movimenti mancano di precisione, di coordinazione e sono meno efficienti dei movimenti dei bambini che hanno avuto un normale sviluppo. Inoltre, queste persone presentano un atteggiamento "goffo" ed uno scarso controllo nella programmazione di molteplici movimenti che coinvolgono le diverse articolazioni.

In questo studio, sono stati analizzati 22 soggetti con sindrome di Down di età compresa tra i 7 e i 25 anni, tali soggetti sono stati confrontati con 13 bambini con un normale sviluppo mentale e motorio di età compresa tra i 6 e i 12 anni. Nel set-up sperimentale è stato chiesto ai soggetti l'esecuzione tre tipologie di task differenti che riguardavano il disegno di tre semplici figure geometriche: un cerchio, una croce ed un quadrato. La scelta del tipo di test è stata determinata dai test clinici che normalmente vengono proposti.

Per l'acquisizione del movimento del soggetto è stato utilizzato un sistema optoelettronico (SMART D BTS, IT). Tale sistema ha permesso l'acquisizione delle coordinate tridimensionali dei marker posizionati in particolari punti di repere del soggetto e sulla penna, questo ha consentito di rilevare il loro movimento, così da ricostruire la traccia del disegno ed anche il movimento dell'arto superiore e del capo del soggetto durante il gesto grafico.

Ogni prova è composta da due fasi: un'acquisizione statica ed un'acquisizione dinamica. Nella prima fase sono stati acquisiti i marker posti secondo un determinato modello sulla penna e sul foglio. Durante questa fase viene determinata la posizione della punta della penna rispetto al sistema di riferimento locale della penna stessa, costruito mediante i marker posti sul suo cappuccio. Nella seconda fase i marker sono stati posizionati sulla testa, sulle spalle e sul braccio dominante del soggetto in modo tale da acquisire il suo movimento du-

rante il gesto ed è stata ricostruita la traccia del disegno mediante le informazioni provenienti dalla prima fase sulla posizione della punta della penna, le acquisizioni della statica e della dinamica sono state caricate in un software dedicato, SMART Analyzer (BTS IT), insieme alle informazioni personali del paziente. Mediante questo software è stato sviluppato un protocollo ad hoc per ognuno dei tre task motori, al fine di caratterizzare le grandezze specifiche di interesse relative al controllo motorio nei soggetti e di calcolare parametri d'interesse relativi alla figura considerata.

Il risultato ottenuto per ogni task motorio è contenuto in un Report composto da tre pagine, nelle quali vengono indicate le caratteristiche dimensionali, identificate per caratterizzare le diverse strategie impiegate nel disegno e per valutare la correttezza esecutiva, le caratteristiche cinematiche, che sono state valutate per caratterizzare il meccanismo di controllo durante il movimento, e i parametri del movimento della testa e dell'arto superiore dominante. Per correlare la traccia del disegno ottenuto e la strategia posturale utilizzata, è stata realizzata l'analisi dei movimenti del braccio superiore per valutare le possibili differenze negli angoli articolari tra i due gruppi in analisi. Inoltre per caratterizzare il livello di attenzione del soggetto durante l'esecuzione della prova è stata fatta l'analisi del movimento della testa rispetto al foglio e rispetto alle spalle.

Per verificare la significatività e l'attendibilità dei risultati ottenuti e per individuare eventuali differenze significative nei parametri analizzati tra i due gruppi sono stati effettuati vari test statistici.

Generalmente nei movimenti più ampi, come ad esempio il cammino, la caratteristica peculiare dei soggetti con sindrome di Down è la lentezza esecutiva. Durante il movimento analizzato in questo lavoro di tesi il comportamento dei bambini con sindrome di Down è totalmente diverso, infatti essi si muovono più velocemente rispetto al gruppo di controllo. Questa maggiore velocità porta ad un risultato finale meno accurato e preciso. Si ipotizza quindi che, per questo gesto grafico, il disturbo coinvolga aspetti cognitivi, come ad esempio

la minor attenzione nel movimento stesso, il deficit di memoria, oppure il minor interesse al raggiungimento di un risultato corretto, e non sembra causato da disturbi a livello biomeccanico e motorio, come la lassità legamentosa e l'ipotonia, che sono tipicamente presenti in questi soggetti.

Concludendo, il metodo di analisi utilizzato ha permesso di valutare e caratterizzare quantitativamente i disturbi della sindrome di Down nel gesto grafico in modo più completo. In futuro, questa metodologia potrebbe dare un valido aiuto nella caratterizzazione dei movimenti fini di altre patologie che comportano disturbi cognitivi e motori.

Abstract

When analysing cognitive and motor skills, one common practice is conducting tests where patients are asked to write a text or draw simple figures. These graphic and motor gestures are called fine movements and they entail the coordination of small muscle movements of the hand and the fingers. For this reason, they constitute an integration between motor tasks and cognitive skills. The study of these movements may reveal the existence of various dysfunctions connected with motor and cognitive diseases. These studies allow clinicians to measure the perceptual/motor progress. Indeed, an inaccurate graphic gesture may be considered as a sign of a mental and behavioural disturbance. At this time, in clinical practice, most evaluations are based on the observation of graphical gesture results, and therefore on qualitative criteria.

On the contrary, this thesis was created to give a complete and quantitative evaluation of the execution of a motor task which involved both cognitive and motor features of Down's Syndrome children. Down Syndrome is regarded as one of the most important causes of mental disability and it determines a delay in the motor development, particularly in the acquisition of torso control, straight posture and in walking. This delay may be ascribed to hypotonia, balance working deficit and ligamentous laxity, which might be linked to the presence of cerebellar Hypoplasia. A slowness in movements is the peculiar motor deficit in Down's Syndrome children, and this deficit remains even in their adulthood. Generally speaking, even if Down's Syndrome children do learn to walk and to reach and grab objects, their mo-

vements lack precision, coordination and are less efficient than movements of children who experienced a regular development. Furthermore, these people tend to display a “clumsy” behaviour with scarce control over numerous movements that engage the various articulations.

In this research, a group of 22 Down’s Syndrome individuals, aged between 7 and 25, was analysed in comparison with a group of 13 children, aged between 6 and 12, who had experienced regular psychic and motor development. The experimental set-up was designed for the execution of three different kinds of tasks, all related to the drawing of three simple geometrical figures: a circle, a cross and a square. The choice of the kind of test was made taking into consideration clinical tests which are normally recommended. An optoelectronic system (SMART D BTS, IT) was used for the acquisition of these subjects’ movement. This system made it possible to acquire three-dimensional coordinates from markers which were placed in specific landmarks, both on the individual and on the pen. This allowed to reveal their movements and so to re-enact not only the sketch of the drawing, but also the movement of the upper limb and of the head of the subject during the graphical gesture.

Every test was made up of two phases: a static acquisition and a dynamic one. In the first phase, markers were placed on the pen and on the page according to a specific pattern, then they were acquired. During this phase, the position of the tip of the pen is determined according to a local pen reference system, realised with makers located on its cap. During the second phase, markers were placed on the head, on the dominant arm and on the shoulders of the patient in order to acquire his movement while performing the gesture. The sketch was re-enacted thanks to the information on the position of the tip of the pen provided by the first phase. Then, the data collected both from the static and the dynamic acquisition, alongside with personal information concerning the patient, were uploaded into a specific software, SMART Analyzer (BTS IT). Through this software, it was possible to develop one ad hoc protocol for each of the three motor tasks, in order to characterize the specific sizes

of interest related to the motor control of the subjects and to calculate parameters of interest related to the considered figure.

The result achieved for each motor task is included in a three-page report in which it is specified: dimensional features, identified in order to characterize the various strategies employed for the drawing and to evaluate the executive accuracy; kinematic features, evaluated in order to characterize the control working during movements, and movement features. The presence of muscle hypotonia and ligamentous laxity was considered and an analysis of upper limb movements was carried out, as to enable the evaluation of possible articular angles differences between the two groups. Furthermore, a study on the head movement, in relation to the page and to the shoulders, was carried out, in order to examine the attention level of the subject during the execution of the text. A series of statistical tests were performed for the purpose of verifying the significance and the reliability of the obtained results and for identifying possible significant differences between the two groups in the analysed parameters.

Generally, in gross motor movements, the peculiar characteristic of Down's Syndrome subjects is the executive slowness. During the movement that I have analysed in my thesis Down's Syndrome children's behaviour has been totally different; as a matter of fact, they moved faster than the control group. This speed increase in their movements leads to a less accurate and less precise final result. Therefore, we assume that, for this graphic gesture, the disturbance involves cognitive aspects such as, for instance, a minor attention in the movement itself, a memory deficit or the minor interest in reaching the correct result, and this does not seem to be caused by biomechanical and motor disturbances, such as ligamentous laxity and hypotonia, that are typical of these patients.

In conclusion, this analysis method allowed to quantitatively evaluate and identify Down's Syndrome disorders in a complete way. In the future, this methodology could give a valuable contribution to the identification of fine motor for other pathologies connected with cognitive and motor problems.

Introduzione

L'obiettivo principale di questo lavoro di tesi è stato la caratterizzazione quantitativa delle prassie grafo-motorie in soggetti con Sindrome di Down mediante l'utilizzo di un sistema optoelettronico. Nella pratica clinica vengono utilizzati diversi test relativi al gesto grafico, scrittura e disegno, per caratterizzare la natura di molteplici patologie che comportano disturbi a livello cognitivo e a livello motorio. La maggior parte delle valutazioni in questi test clinici utilizza metodi qualitativi che si basano sull'osservazione visiva e su punteggi soggettivi che presentano una dipendenza inter e intraoperatore. In altri studi per ovviare a questo limite si è utilizzata una tavoletta grafica che permette la valutazione quantitativa della traccia, ma non l'analisi della postura del soggetto durante il gesto grafico. Alla luce di questo, l'obiettivo di questo studio si è focalizzato sulla realizzazione di una metodologia di analisi che riesca a valutare quantitativamente il prodotto del gesto grafico, in questo caso del disegno, e il movimento dell'arto superiore e della testa, permettendo di valutare quindi la postura dei soggetti analizzati. La scelta di questo set-up sperimentale è dovuta al fatto che nei soggetti affetti da sindrome di Down sono presenti problematiche sia a livello cognitivo sia a livello motorio, che generalmente portano ad avere deficit nella programmazione dei movimenti e una lentezza esecutiva. Perciò è importante associare alla valutazione cognitiva del disegno una valutazione motoria durante il gesto grafico.

Le prove sperimentali sono state condotte nel laboratorio di analisi del movimento dell'istituto IRCCS San Raffaele Pisana di Roma. Durante le acquisizioni è stato chiesto ai bambini

di disegnare tre semplici figure geometriche: un cerchio, una croce ed un quadrato.

Per valutare eventuali differenze tra il gruppo di bambini con sindrome di Down e il gruppo di controllo sono stati confrontati i parametri calcolati relativamente alle dimensioni del disegno, alla sua accuratezza e alla cinematica nell'esecuzione del disegno. Inoltre, vengono confrontati i parametri del movimento dell'arto superiore e della testa dei soggetti, mediante un'analisi statistica.

Il presente lavoro di tesi si articola nei cinque capitoli seguenti:

Capitolo 1 - La sindrome di Down : viene introdotta la patologia analizzata in termini di eziologia e sintomatologia a livello del sistema nervoso centrale e del sistema motorio.

Capitolo 2 - Stato dell'arte : vengono riportati le metodologie di analisi del gesto grafico attualmente in uso nella pratica clinica e i test clinici con cui si caratterizzano le patologie che comportano disturbi motori o cognitivi, tra le quali la sindrome di Down.

Capitolo 3 - Materiali e Metodi : viene riportata in dettaglio l'analisi vera e propria che è stata svolta, in termini di materiali utilizzati, quindi tutto ciò che rientra nella strumentazione di laboratorio, software e metodi adottati.

Capitolo 4 - Risultati: vengono riportati i valori di mediana, 25° e 75° percentile dei parametri scelti per la caratterizzazione e viene fornito il risultato dell'analisi statistica indicando quali parametri sono significativamente diversi tra i due gruppi analizzati.

Capitolo 5 - Conclusioni: capitolo conclusivo che riassume brevemente il lavoro svolto ed i risultati ottenuti, con un'interpretazione degli stessi e alcuni spunti per i possibili sviluppi futuri.

Capitolo 1

Sindrome di Down

La terminologia "Sindrome di Down"(SD) deriva dallo scopritore, illustre medico britannico, John Langdon Down. Egli, nel 1866, aveva collegato una debolezza mentale di alcuni soggetti al loro aspetto fisico tipicamente orientale, definendo queste caratteristiche con il termine "mongolismo". Fu nel 1959 che si iniziò a parlare della Sindrome di Down come di un'anomalia cromosomica congenita, dovuta a malformazioni strutturali. Questa anomalia è la più nota e diffusa, in quanto le aspettative di vita sono relativamente alte (circa 60 anni), interessa tutte le etnie, sia maschi che femmine e si manifesta in un caso ogni 700-1.000 nati vivi. Molti di più sono i concepimenti che riguardano la SD, dato che 3 casi su 4 si concludono con un aborto o con la nascita di un bambino morto, se questo non avvenisse il rapporto sarebbe attorno a 1:200 circa [Galli 2012].

Questa sindrome non è una malattia, ma comporta una situazione di ritardo evolutivo globale, che crea disabilità dal punto di vista motorio, cognitivo, linguistico, comportamentale e relazionale. Per di più è caratterizzata da disturbi al sistema cardiaco, sensoriale ed endocrino tiroideo.

1.1 Eziologia della Sindrome di Down

La Sindrome di Down è la condizione genetica nella quale il portatore possiede un cromosoma in più: 47 cromosomi invece dei corretti 46 (23 di origine materna e 23 di origine paterna). Il cromosoma in eccesso è presente nella coppia identificata con il numero 21 e per questo motivo, la patologia viene anche denominata "Trisomia 21"(vedi Figura 1.1).

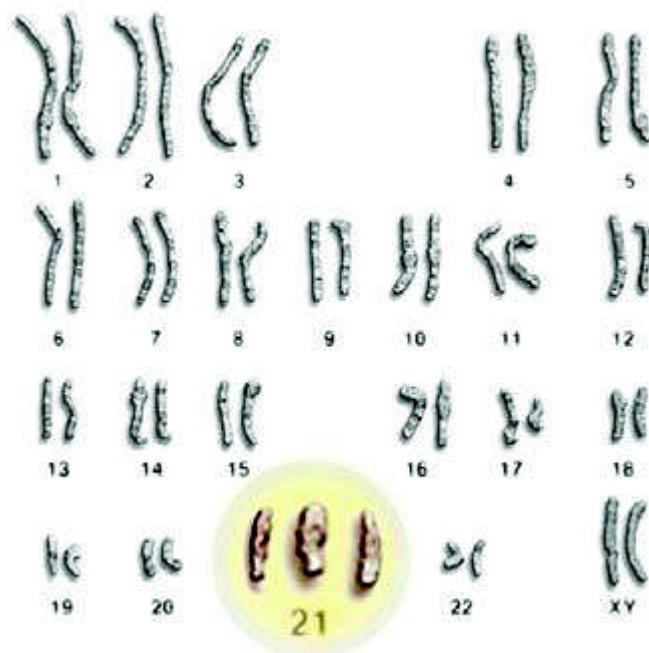


Figura 1.1: Cariotipo dei soggetti con la Sindrome di Down.

In realtà non si conoscono esattamente le cause che determinano le anomalie cromosomiche della SD. L'appartenenza dei genitori ad una razza etnica o ad un determinato ceto sociale oppure il luogo di abitazione non sono in alcun modo determinati nel dare origine a questa alterazione genetica.

L'unico fattore che ha una connessione con l'anomalia cromosomica è l'età dei genitori: ma-

dri sopra i 35 anni e padri sopra i 50 anni hanno con maggiore frequenza bambini con SD (vedi Figura 1.2).

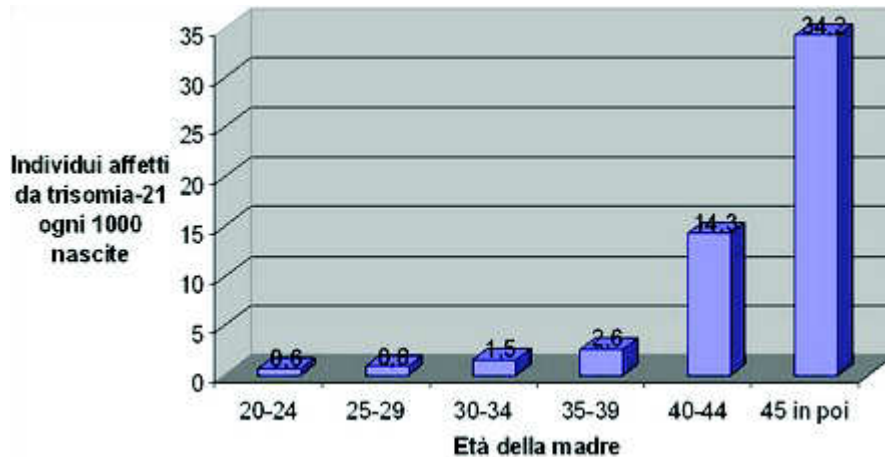


Figura 1.2: Numero degli individui affetti da trisomia-21 ogni 1000 nascite rispetto l'età della madre

La sindrome di Down viene perciò attribuita maggiormente ad un "incidente genetico". Esistono tre tipi di anomalie cromosomiche:

Trisomia 21 libera completa: è l'anomalia più frequente, nella quale il cromosoma in più è presente sia negli ovuli sia negli spermatozoi oppure si presenta nella prima suddivisione cellulare, quindi l'anomalia si presenta in tutte le cellule;

Trisomia 21 libera in mosaicismo: è caratterizzata da una divisione cellulare difettosa che si verifica in uno degli stadi successivi alla fecondazione. Non tutte le cellule avranno il cromosoma in più;

Trisomia 21 da traslocazione: anch'essa è molto rara ed è l'unica che può essere ereditaria. Una parte del cromosoma 21 si spezza durante la divisione cellulare e si attacca ad un altro cromosoma. In un terzo dei casi è ereditato da uno dei due genitori (portatore sano) che possiede due cromosomi uniti tra loro.

1.2 Caratteristiche della Sindrome di Down

I sintomi della sindrome di Down sono numerosi, appartengono a diversi ambiti e si presentano con diversa intensità. Esiste una grande variabilità individuale nelle manifestazioni fenotipiche e cliniche. Oltre ai fattori genetici, molte delle differenze dipendono da fattori legati all'ambiente e al tipo di esperienze vissute dal soggetto. I soggetti con SD presentano alcuni tratti somatici caratteristici (Figura 1.3), che permettono la loro identificazione fin dalla nascita, anche se la conferma della sindrome viene data dal test genetico. Il viso è generalmente rotondo, gli occhi con taglio delle palpebre di tipo orientale e disposti in modo obliquo, il naso ha una sella nasale larga e appiattita, la bocca è piccola e la lingua voluminosa solcata da profonde fissurazioni, le orecchie hanno un padiglione particolarmente piccolo con inserzione bassa, il collo è tozzo con plica nucale abbondante e lassa. Il palmo delle mani è attraversato da un unico solco trasversale, le dita sono corte con clinodattilia del quinto dito, ovvero una curvatura permanente della falange distale verso il quarto dito, infine i piedi sono piatti e soggetti a pronazione.



Figura 1.3: Fisionomia tipica della Sindrome di Down.

1.2. Caratteristiche della Sindrome di Down

Il livello di gravità dei sintomi varia da soggetto a soggetto, generalmente la SD è caratterizzata dai sintomi riassunti in Figura 1.4 e descritti successivamente.



Figura 1.4: Caratteristiche principali della Sindrome di Down.

- **Disabilità intellettiva:** la gravità varia moltissimo a seconda del soggetto ma, in generale, la stragrande maggioranza degli individui affetti presenta un ritardo lieve o moderato; I soggetti con SD hanno spesso difficoltà nell'astrazione e problemi di memoria;
- **Problemi comportamentali:** i soggetti con SD sono in genere caratterizzati da un deficit d'attenzione, comportamento acritico, depressione, altri disturbi emozionali;
- **Difetti del sistema motorio:** un ridotto tono muscolare (ipotonìa), iperelasticità articolare, instabilità atlanto-assiale e anomalie della colonna vertebrale e instabilità articolare in particolare dell'anca, del ginocchio e della caviglia;

- Problemi nello sviluppo: rispetto alla popolazione generale hanno una statura definitiva più bassa, inoltre hanno eccessivo aumento di peso (obesità) dato da un metabolismo inferiore alla norma, anomalie endocrine e disturbi alimentari;
- Difetti cardiologici: il difetto del canale Atrio Ventricolare, il difetto settale interatriale o ventricolare, Tetralogia di Fallot;
- Difetti del sistema sensoriale: il sistema uditivo può essere colpito da otite media o grave, canali auricolari piccoli che alterano la conduzione dei suoni; il sistema visivo può avere difetti di refrazione, strabismo o cataratta;
- Malfunzionamento della tiroide: ipotiroidismo (raro l'ipertiroidismo) con ridotto sviluppo e accrescimento.

Si vedrà nei successivi paragrafi (1.2.1 e 1.2.2) l'approfondimento di alcuni aspetti che interessano maggiormente questo studio.

1.2.1 Anomalie del Sistema Nervoso Centrale

La trisomia 21 è una malformazione cromosomica alla quale si associa sempre un ritardo mentale, che non si avverte immediatamente alla nascita, ma gradualmente aumenta con l'età dei soggetti colpiti.

Il ritardo mentale è un termine utilizzato per identificare una difficoltà di tipo cognitivo generale o intellettuale. Esistono diverse forme di ritardo, uno dei metodi di valutazione e classificazione è il quoziente intellettuale (QI):

Ritardo Mentale Lieve (QI da 55 a 70): i soggetti con questo livello di ritardo sviluppano capacità sociali e comunicative negli anni prescolastici e hanno una compromissione minima nelle aree senso-motorie;

Ritardo Mentale Moderato (QI da 35-40 a 50-55): i soggetti acquisiscono capacità comunicative nei primi anni dell'infanzia, sono lenti nell'apprendimento, nella comprensione e nell'uso del linguaggio, con un vocabolario limitato. Con la supervisione possono provvedere alla cura della propria persona e allo svolgimento di lavori semplici;

Ritardo Mentale Grave (QI da 20-25 a 35-40): per questi soggetti l'età mentale dell'individuo si ferma ai 4/6 anni. Le capacità comunicative sono minime o assenti. Questi individui, se supportati, possono acquisire competenze basilari della cura di sé e le capacità di svolgere attività lavorative molto semplici in ambienti protetti e in presenza di personale specializzato;

Ritardo Mentale Profondo (QI minore di 20-25): i soggetti non riescono a svolgere anche le più semplici funzioni della vita quotidiana, le competenze comunicative assenti o compromesse fortemente. Hanno bisogno di sostegno durante tutta la loro vita;

Per i soggetti Down il ritardo mentale ha una elevata variabilità intersoggetto, il QI è molto variabile nella SD (da 40 a 70), e questo range riflette l'alta variabilità nelle disabilità cognitive che sono osservate in questi individui.

Differenze neurologiche

La disabilità intellettiva che è stata osservata in queste persone viene associata a cambiamenti nella fisiologia del cervello, in particolare nelle dimensioni di specifiche regioni del cervello, nelle loro connettività, nel numero e nella morfologia delle popolazioni dei neuroni. Le autopsie e le neuroimmagini hanno rilevato che il cervello nei soggetti con SD esibisce delle caratteristiche specifiche, come la brachicefalia, ovvero uno sviluppo del cranio in cui la larghezza prevale sulla lunghezza, un volume complessivamente minore del cervello ed in particolare un volume più piccolo del cervelletto rispetto i soggetti sani.

Diversi studi hanno cercato di relazionare le anomalie dimensionali e strutturali delle regioni

del cervello alle performance cognitive o motorie. E' stata utilizzata la risonanza magnetica ad alta risoluzione (MRI) per confermare e determinare le alterazioni volumetriche tipiche presenti fin dall'infanzia nei bambini trisomici [Pinter et al. 2001]. In questi studi viene confermato il minor volume nel cervelletto nei soggetti con SD: si può ipotizzare che questa sia la causa dell'ipotonia muscolare e della difficoltà nella coordinazione motoria.

Per confermare il ruolo importante del cervelletto nel cammino, si è analizzata la struttura cerebrale e il volume della materia grigia, confrontandoli con l'efficienza e la qualità del cammino dei soggetti con SD [Rigoldi et al. 2009]. Per l'analisi del movimento si è adottato un sistema optoelettronico con cui sono stati calcolati una serie di parametri cinematici e cinetici. Tre di questi parametri identificano le tre coordinate spaziali che rappresentano il valore associato a ciascun arto del soggetto. Questo valore viene rappresentato in uno spazio 3D e, per quantificare l'efficienza del cammino, viene misurata la distanza da quest'ultimo al valore della normalità, rappresentato da un'elissoide in cui il centro è la media dei valori dei soggetti normali e gli assi sono le deviazioni standard. I parametri utilizzati valutano due aspetti del movimento: il movimento della catena cinematica delle articolazioni di anca, ginocchio e caviglia sul piano sagittale, considerando quindi gli angoli di contatto iniziale di queste tre articolazioni, e il movimento della cinematica e della cinetica dell'articolazione dell'anca, considerando la massima estensione nella fase di appoggio del piede, il momento della flessione massimo e il lavoro generato. Si è visto che una più funzionale andatura era associabile ad una minore riduzione del volume cerebellare, ed in particolare è stata osservata una relazione tra qualità del cammino e una deformazione del verme cerebellare, dimostrando quindi che quest'area gioca un ruolo importante nella coordinazione motoria degli arti inferiori.

Dall'indagine sugli aspetti neurologici della sindrome di Down [Dierssen 2012] si evince che questi soggetti presentano una debolezza delle connettività nelle strutture frontali che potrebbe spiegare le scarse performance nel linguaggio e nella memoria di lavoro, ovvero

la memoria responsabile del deposito temporaneo e della manipolazione delle informazioni necessarie per complessi compiti cognitivi come la comprensione del linguaggio, l'apprendimento e il ragionamento. Secondo Baddeley la memoria di lavoro è un sistema a tre componenti separate ma che interagiscono tra loro nell'immagazzinamento temporaneo e nella prima manipolazione delle informazioni che arrivano da input esterni [Baddeley, Hitch e Bower 1974]. Egli propone un modello per descrivere le dinamiche di tale memoria, suddividendo il sistema di memorizzazione in tre parti: la componente "esecutiva centrale", responsabile del controllo e della regolazione dei processi cognitivi, la componente "verbale" che si occupa del trattamento dell'informazione verbale e infine la componente "visuo-spaziale", intesa come capacità di mantenimento ed elaborazione di informazioni visuo-spaziali.

Si è inoltre riscontrato che i volumi dei lobi frontali sono significativamente inferiori in questi soggetti [Pinter et al. 2001], anche se normalizzandoli al volume totale del cervello non sono risultati significativamente minori rispetto a quelli dei soggetti sani. Tuttavia, le aree frontali hanno una misura così inferiore che può spiegare sufficientemente le disfunzioni che caratterizzano questi soggetti. I lobi frontali sono coinvolti nei deficit cognitivi della sindrome di Down, tra cui la disfunzione esecutiva, la disattenzione e una tendenza alla perseverazione. Un'altra malformazione incontrata a livello cerebrale è il maggior volume del giro paraippocampale, una sottoarea di materia grigia corticale della corteccia paraippocampale, che svolge un importante ruolo nella codifica e nel riconoscimento di paesaggi. Nella sindrome di Down, si è visto che la sua dimensione è correlata negativamente alla generale intelligenza e alla padronanza del linguaggio [Pinter et al. 2001].

Per quanto riguarda il volume complessivo cerebrale, che risulta inferiore nei soggetti SD rispetto alla normalità, non c'è una relazione tra questa misura e le variabili cognitive. In studi recenti [Menghini, Costanzo e Vicari 2011] è stata analizzata la densità della materia grigia in adolescenti con SD, confrontandola con quella dei soggetti sani e correlandola con le misure neuropsicologiche del gruppo SD, è stata identificata l'associazione tra le anomalie

della densità della materia grigia e i deficit neuropsicologici. In particolare, la densità della materia grigia del cervelletto e del giro temporale medio sono inferiori e risultano correlati con le performance linguistiche. Mentre, la densità della materia grigia nella circonvoluzione frontale mediale risulta correlata con le abilità visuo-percettive.

Per di più, come si è visto nell'analisi delle immagini di risonanza magnetica del cervello di soggetti con SD [Koo et al. 1992], le cellule neuronali sono caratterizzate da un ritardo nella mielinizzazione, ovvero la maturazione del sistema nervoso centrale responsabile della veicolazione efficiente dell'informazione. In questi studi è stato esaminato un cervello di un bambino di 18 mesi nel quale si è però evidenziata una mielinizzazione comparabile a quella di un bambino di 9 mesi. Si potrebbe pensare che questa sia una delle cause del ritardo nello sviluppo neuronale, e perciò alla base dell'atipica acquisizione dei gesti motori.

Infine si è notato [Pinter et al. 2001] che le strutture sottocorticali dei soggetti con SD non hanno volumi significativamente diversi se confrontati con quelli del gruppo di controllo. La conservazione di queste strutture e i volumi cerebrali significativamente minori, suggeriscono che esiste una dissociazione temporale per lo sviluppo delle regioni corticali rispetto a quelle sottocorticali. Infatti, nel cervello del feto con sindrome di Down non sono presenti né differenze di volume del cervello né alterazioni neurologiche, fino al terzo trimestre della gravidanza, nel quale la maggior parte dello sviluppo dei gangli della base risulta completato. I gangli della base e il cervelletto hanno un ruolo cruciale nell'apprendimento e nella memoria implicita [Dierssen 2012], ovvero in quei meccanismi che riguardano l'acquisizione e la memorizzazione involontaria di procedure consone ad una situazione. Grazie alla normale morfologia dei gangli della base nei soggetti con SD, queste competenze sono conservate, nonostante presentino un'ipoplasi del cervelletto.

Aspetti psichici

Oltre ai problemi cognitivi i soggetti con SD possono presentare una serie di problemi psichici di comorbidità. Infatti i soggetti con SD presentano una ridotta reattività alle novità e una emozionalità attenuata. Un'altra difficoltà di queste persone si manifesta nell'apprendimento: si verifica infatti una perdita delle informazioni a livello dei registri sensoriali, tale perdita non è dovuta solo ad insufficienze sensoriali (uditive e visive), ma anche ad un trattamento insufficiente dell'informazione stessa.

Si deve considerare che l'attenzione di questi individui è spesso labile, come si è visto in uno degli studi sugli aspetti cognitivi nella trisomia 21, [Pizzoli, Lami e Stella 1994], nel quale è emerso il carente controllo dell'attenzione: i bambini sono stati osservati ed esaminati utilizzando delle scale cliniche in grado di valutare il comportamento e il livello di sviluppo sensomotorio. Tali scale hanno utilizzato items legati alla soluzione di semplici problemi, come ad esempio l'ottenere un oggetto appeso ad una cordicella oppure situazioni in cui il soggetto deve cercare un oggetto nascosto o parzialmente nascosto. I bambini analizzati hanno focalizzato l'attenzione sugli oggetti per tempi relativamente lunghi, ma selezionando particolari non rilevanti né utili per la risoluzione del problema. Ad esempio per ottenere un oggetto legato ad una cordicella, si concentrano maggiormente su questa e non si procurano il giocattolo, oppure se l'obiettivo è un oggetto nascosto dietro ad un telo la loro attenzione è attirata dal tessuto stesso, distraendo il loro interesse dall'oggetto in questione.

In un'indagine sull'attività locomotoria e sull'esplorazione dell'oggetto [Kawa e Pisula 2010], in cui l'obiettivo è confrontare tre tipologie di soggetti in età prescolare, ovvero bambini con autismo, con sindrome di Down e normali, nell'attività e nei movimenti all'interno di tre zone di esplorazione con oggetti di complessità crescente, si è vista nel gruppo dei bambini trisomici una frequenza di tocco e un tempo dedicato all'oggetto minore rispetto ai soggetti normali, soprattutto quando gli oggetti sono maggiormente complessi. Questo indica ed evidenzia il minore interesse e la scarsa attenzione di questi soggetti, anche se in termini di

attività locomotorie non si sono mostrate differenze.

Per spiegare questo comportamento di disattenzione si è voluta stimare la prevalenza del disturbo da deficit d'attenzione ed iperattività (ADHD) nei bambini con la sindrome di Down e la correlazione tra i sintomi della sindrome di Down e la presenza di questo disturbo [Ekstein et al. 2011]. I soggetti affetti da questa disfunzione sono caratterizzati da inattenzione, impulsività e iperattività motoria che rende difficoltoso e in alcuni casi impedisce il normale sviluppo e l'integrazione sociale di questi bambini. Si è vista un'alta prevalenza dei disturbi di ADHD del 43,9% nei bambini con la SD e una correlazione significativa tra i disturbi oftalmologici dei bambini con sindrome di Down e la presenza del disturbo ADHD. Problemi oftalmologici suggeriscono che i deficit siano nelle funzioni della corteccia prefrontale laterale, nella quale ci sono i target delle proiezioni che provengono dalle cortecce somatosensoriali, visive e uditive, associate al livello di attenzione: l'attenzione visiva è la principale difficoltà dei bambini con SD e la debolezza oftalmica è l'effetto più significativo. Come abbiamo visto nel precedente paragrafo, negli individui trisomici sono presenti danni in questa parte di cervello e questo potrebbe spiegare le difficoltà comportamentali appena descritte.

La perdita delle informazioni causata da una scarsa attenzione dei soggetti con SD è dovuta anche ad uno sviluppo lento e per lo più insufficiente della memoria a breve termine. Come visto nel precedente paragrafo, una malformazione della corteccia frontale può essere la causa di un disturbo alla memoria di lavoro. L'acquisizione e il mantenimento in memoria delle informazioni è mediato da due sistemi, quello della memoria verbale e quello della memoria visivo-spaziale, quest'ultimo specializzato nel mantenimento e nella manipolazione delle rappresentazioni visive e spaziali. Gli individui con SD esibiscono deficit maggiore nella memoria verbale a breve termine rispetto alle capacità della memoria visivo-spaziale, anche se essi dimostrano scarse capacità anche in questa tipologia di memorizzazione, qualora sia richiesta una prestazione mnemonica maggiore.

Nel modello di Baddeley è possibile scindere la memoria visivo-spaziale in due componenti: una visiva ed una spaziale, quest'ultima può ulteriormente essere suddivisa in una memoria spaziale "sequenziale", che permette di ricordare il posizionamento di un oggetto per volta, e in una memoria spaziale "simultanea" che consente il posizionamento di molteplici oggetti diversi tra loro [Baddeley, Hitch e Bower 1974]. Nell'analisi della memoria visivo-spaziale, [Lanfranchi et al. 2009], è stato chiesto al soggetto di riprodurre una serie di figure semplici oppure di ricordare la posizione di diversi oggetti colorati. Nel primo task sulla memoria visiva i soggetti con sindrome Down non hanno mostrato difficoltà, mentre per quanto riguarda la memoria spaziale i bambini hanno presentato maggiori disturbi per i task in cui era prevista la memorizzazione di molteplici figure diverse tra loro. Il deficit quindi coinvolge maggiormente la memoria spaziale "simultanea" e non quella "sequenziale" in cui i soggetti hanno prestazioni normali. Dal punto di vista riabilitativo non si tratta di compensare o recuperare una particolare funzione, quanto di organizzare un intervento educativo globale che favorisca la crescita e lo sviluppo del bambino in una interazione dinamica tra le sue potenzialità e l'ambiente circostante. È importante inoltre ricordare che ogni bambino è diverso, le variabilità nel comportamento e nei sintomi è molto alta, ogni soggetto necessita quindi di interventi che rispettino la propria individualità.

1.2.2 Disturbi del sistema motorio

La sindrome di Down è considerata una delle più importanti cause di disabilità mentale, che determina un ritardo nelle tappe dello sviluppo motorio, in particolare un ritardo dell'acquisizione del controllo del tronco, della postura eretta e della deambulazione, che può essere attribuito all'ipotonia, al deficit nei meccanismi dell'equilibrio e alla lassità legamentosa che a loro volta sarebbero legati, come visto in precedenza, alla presenza dell'ipoplasia cerebellare. La lassità legamentosa è un disturbo per il quale i legamenti articolari risultano particolarmente allentati, minando così la stabilità delle articolazioni. Perciò questi soggetti devono adottare schemi motori che compensino il deficit della resistenza e della stabilità articolare ma che a lungo termine possono portare al radicarsi di anomalie nel sistema muscolo-scheletrico. I disturbi articolari sono stati ampiamente descritti negli studi sullo sviluppo motorio associato a patologie osteoarticolari nella SD [Riquelme Agulló e Manzanal González 2006].

L'abnorme movimento delle articolazione potrebbe causare un danno alle sedi che concorrono alle funzionalità vitali, come ad esempio la colonna cervicale (vedi Figura 1.5), che è la sede anatomica più esposta a questo rischio e, nello specifico, l'articolazione atlanto-assiale situata alla base del cranio.

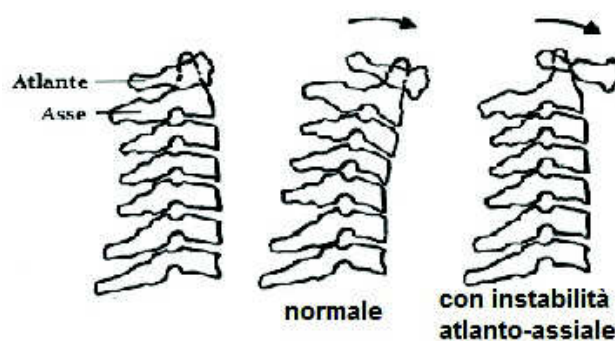


Figura 1.5: Colonna cervicale normale e con instabilità atlanto-assiale.

La pericolosità di questa condizione sta nel rischio di subire traumi particolarmente importanti, che espongano il capo ad una eccessiva ed incontrollata escursione.

Per quanto riguarda l'articolazione dell'anca nei pazienti con sindrome di Down, si è osservata una cavità acetabolare più profonda, un tetto più orizzontale e una ridotta antiversione dell'acetabolo, tutte condizioni che favoriscono la stabilità dell'anca. Tuttavia l'iperlassità legamentosa unita all'ipotonia muscolare fa sì che nel tempo l'eccessiva escursione articolare induca delle modificazioni morfologiche scheletriche responsabili di lussazioni dell'anca e di modificazioni al tessuto osseo che, in età adulta, possono provocare anche l'insorgere di fratture.

Spesso si presentano anche problemi di dislocazione della rotula e conseguenti infiammazioni, che portano ad incapacità nel camminare e a frequenti cadute. Questa dislocazione associata all'ipotonia muscolare causa il caratteristico ginocchio valgo (vedi Figura 1.6), che causa deficit nel cammino e perdita dell'equilibrio.



Figura 1.6: Articolazione del ginocchio valgo e normale.

Questo comportamento delle ginocchia tende ad essere associato alla caratteristica tipica del "piede piatto". La deformità plantare infatti tende a spostare i punti di appoggio, in tal modo anche gli assi portanti sono malposizionati e le ginocchia tendono a muoversi ad una distanza minore tra loro. Il "piede piatto" è causato dal fatto che i legamenti e i muscoli plantari non riescono a contenere le strutture ossee correttamente, così le strutture biomeccaniche si alterano: la caviglia ruota verso l'alto, frontalmente e medialmente, mentre il calcagno è ruotato in un atteggiamento valgo, causando il collasso dell'arco plantare (vedi Figura 1.7). Il risultato è un mancato allineamento degli arti inferiori, che accoppiato con le caratteristiche strutturali delle altre articolazioni causa un difetto nell'equilibrio e perciò nel cammino.



Figura 1.7: Piede piatto nei soggetti con sindrome di Down.

Non è stata ancora individuata una causa certa per la lassità legamentosa, perciò sono state avanzate due ipotesi: la prima, per una ragione ancora sconosciuta, si riferisce alla maggiore elasticità dei legamenti articolari; la seconda è relativa all'esistenza di uno squilibrio tra la crescita del tessuto articolare e la crescita delle ossa dell'articolazione stessa. Nei soggetti con SD c'è un aumento del 50% dell'attività metabolica e questo provoca la diminuzione della disponibilità dell'omocisteina, amminoacido non proteico necessario per la corretta crescita ossea. La crescita ossea avviene tramite l'attività delle cartilagini ossee di accrescimento, sensibili alla quantità di questo amminoacido.

Il deficit peculiare a livello motorio nei bambini con sindrome di down è la lentezza dei movimenti, deficit che permane anche in età adulta. In generale, anche se i bambini con SD imparano a camminare, a raggiungere e a prendere gli oggetti, i loro movimenti mancano di precisione, di coordinazione e sono meno efficienti dei movimenti dei bambini che hanno avuto un normale sviluppo. Inoltre queste persone presentano un atteggiamento "goffo" ed uno scarso controllo nella programmazione in molteplici movimenti che coinvolgono le diverse articolazioni [Galli et al. 2010]. L'individuo con SD dimostra lentezza nel compiere i gesti, attuandoli secondo schemi motori diversi dalla normalità, ma tali da permettergli di ottenere globalmente un maggiore equilibrio.

Per quanto riguarda la posizione eretta, i soggetti con SD utilizzano un controllo dell'equilibrio diverso. Il controllo posturale è stato valutato con una semplice prova sperimentale mediante una piattaforma di forza [Galli et al. 2008]. I dati (come ad esempio la forza di reazione al terreno e il tracciato del centro di pressione) sono stati valutati sia con un approccio nel dominio del tempo sia con un approccio nel dominio delle frequenze. Quest'ultimo metodo permette di valutare al meglio il sistema del controllo posturale: i risultati mostrano che nel dominio della frequenza si può identificare un'instabilità sia in direzione medio laterale (ritrovata anche nell'analisi nel dominio del tempo) sia in direzione antero posteriore, quindi, durante la posizione eretta, si attivano delle strategie compensative che permettono maggior controllo e stabilità.

Strategie diverse si manifestano anche durante il cammino: la caratteristica più evidente è la lentezza, con una fase di stance prolungata e con passi più corti. Il soggetto con SD tende ad aumentare la base d'appoggio allargando gli arti inferiori e ad allargare anche quelli superiori. Per di più, gli individui mostrano una maggiore antiversione del bacino ed una maggiore flessione dell'anca rispetto ai sani, muovendola in modo più ampio anche sul piano orizzontale (maggiore intrarotazione) per poter garantire la progressione in avanti. Questo particolare schema motorio viene evidenziato anche in uno studio sull'evoluzione del cammino durante

l'intera vita degli individui SD, dall'infanzia all'età adulta [Rigoldi, Galli e Albertini 2011]: è possibile ipotizzare che le persone con SD cerchino di sottrarsi alla sensazione di instabilità causata dalla presenza della lassità e dell'ipotonìa co-contraindo i muscoli agonisti e antagonisti del ginocchio e dell'anca, adottando una strategia detta del "pendolo inverso", nel quale alcuni gradi di libertà vengono esclusi. I soggetti normali usano tutte le articolazioni in un modo specifico, e tutte sono coinvolte per ottenere un movimento completo e sinergico, invece le persone con SD diminuiscono i segmenti coinvolti nel cammino normale usando la co-contrazione dei muscoli e conseguentemente si va incontro ad una maggiore rigidità articolare: questo permette loro di avere un maggior controllo ma la strategia risulta meccanicamente meno funzionale ed efficiente. Crescendo il soggetto SD migliora la sua stabilità e affina lo schema motorio, tuttavia permane un alterato schema motorio.

Infine, per quanto riguarda l'arto superiore, si è analizzato il movimento durante un task in cui il soggetto deve raggiungere con l'indice diversi target posti a diverse angolazioni (135° , 90° , 45° e 0°) dalla linea orizzontale come si vede in Figura ?? [Almeida, Corcos e Hasan 2000].

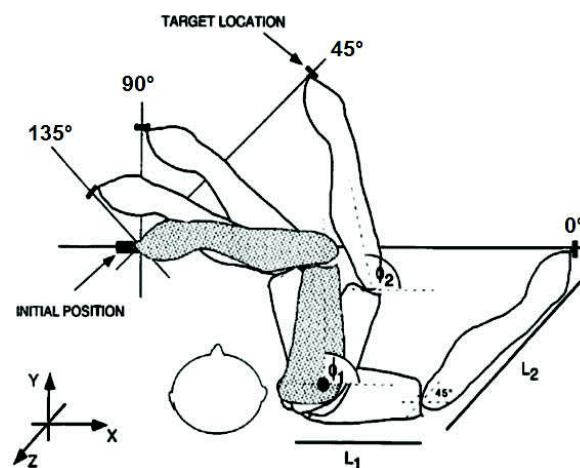


Figura 1.8: Movimento del braccio durante il task di raggiungimento di quattro diversi target.

Per l'analisi del movimento sono state usate due telecamere e sono stati fissati due marker

attivi su braccio e avambraccio per seguire il movimento dei due segmenti. Sono stati valutati diversi parametri: il percorso che compie l'indice per raggiungere i target, la velocità del movimento e i momenti articolari di spalla e gomito. Non risultano differenze nel percorso seguito dai soggetti con sindrome di Down rispetto quello seguito dai soggetti normali, per cui non ci sono errori nella precisione del movimento. Come negli altri gesti eseguiti dalle persone con SD, si è osservata una maggior lentezza e una minore fluidità nel movimento. Le caratteristiche di "goffaggine" sono state largamente dimostrate per i movimenti più ampi, come il cammino o il raggiungimento con la mano di un obiettivo, e si manifestano con una maggior lentezza, una minore stabilità e un movimento meno fluido. Nel capitolo 2 verranno illustrate le tecniche di analisi dei movimenti fini, come la scrittura e il disegno, che coinvolgono maggiormente gli aspetti cognitivi del paziente.

Capitolo 2

Stato dell'Arte

Per la valutazione delle abilità cognitive e motorie nei bambini vengono comunemente utilizzati dei test nei quali viene richiesto di scrivere un testo o disegnare alcune semplici figure. Questi gesti motori vengono classificati come movimenti fini che prevedono la coordinazione di piccoli movimenti muscolari a livello delle dita oppure la coordinazione degli occhi con il movimenti della mano. Questi movimenti possono caratterizzare la natura di molteplici patologie che comportano disturbi a livello cognitivo e a livello motorio, dando un valido aiuto in fase decisionale per la scelta di una riabilitazione adeguata.

Attualmente, la maggior parte delle valutazioni cliniche sono di tipo soggettivo, basate cioè sull'osservazione visiva e quindi su criteri qualitativi. Per eliminare la soggettività della valutazione di questo gesto, in diversi studi è stato impiegato un sistema di analisi che prevede l'utilizzo della tavoletta grafica, in un unico studio invece è stato utilizzato un sistema optoelettronico. Mediante tale sistema è possibile non solo una valutazione quantitativa delle caratteristiche della traccia grafica durante l'esecuzione del gesto, ma anche una valutazione della traccia della punta durante il distacco dal foglio.

2.1 Metodi di valutazione del gesto grafico

Valutazione visiva e qualitativa

Come già affermato, il metodo che attualmente viene utilizzato dai clinici si basa sull'osservazione visiva del risultato del gesto grafico, come ad esempio un testo scritto o una figura disegnata.

Ad esempio, nel test di Denver sullo sviluppo del bambino (DDST) [Frankenburg et al. 1992] viene eseguita una valutazione di questo tipo su una serie di movimenti fatti dai soggetti nell'atto di copiare delle figure come il cerchio, il quadrato e la croce. Le patologie analizzate in genere coinvolgono disturbi nell'apprendimento, con deficit a livello sia cognitivo che motorio. Il parametro che è stato valutato è l'esecuzione completa della figura o meno, ad esempio nel cerchio ciò si traduce in una chiusura o non chiusura della figura. La valutazione è molto semplice e non considera le caratteristiche cinematiche del movimento.

Oltre al test di Denver sono state fatte diverse valutazioni soggettive del gesto grafico. Tali studi hanno previsto o la rappresentazione grafica di particolari immagini [Clements e Barrett 1994] o la scrittura di un testo [Maeland 1992], e gli strumenti che sono stati utilizzati sono semplicemente un foglio ed una penna. In questi studi il punteggio sulla qualità del gesto grafico, dato in base alla correttezza del disegno o alla leggibilità del testo scritto, è di tipo qualitativo e ha una forte dipendenza sia dall'esperienza dell'esaminatore (variabilità interoperatore) sia dalle condizioni del set-up sperimentale (variabilità intraoperatore).

Per questi motivi si ha la necessità di cercare metodi di valutazione che diano dei punteggi quantitativi e che riescano a caratterizzare in modo più completo e preciso il disturbo analizzato.

Valutazione con la tavoletta elettronica

In altri studi, per ovviare alla soggettività della precedente analisi, è stata utilizzata una tavoletta grafica elettronica come quella in Figura 2.1. [Rosenblum e Livneh-Zirinski 2008, Flapper, Houwen e Schoemaker 2006, Smits-Engelsman et al. 2003].



Figura 2.1: Tavoletta grafica elettronica

E' stata utilizzata una penna wireless ad inchiostro. La tavoletta elettronica permette di registrare con una frequenza pari a 170 Hz le coordinate della punta della penna in un piano bidimensionale (coordinate x y) e la forza esercitata su di essa lungo l'asse della penna. Per cui vengono calcolati parametri quantitativi come la velocità e la lunghezza della traccia, e la pressione con cui viene eseguito il gesto, tutte caratteristiche che permettono, una più accurata analisi del disegno e quindi della patologia indagata. Questo sistema di registrazione permette di valutare quantitativamente, eliminando la dipendenza dall'esperienza del valutatore.

Tuttavia i limiti di questa tipologia di indagine sono il fatto che non venga valutato il movimento del corpo e soprattutto il fatto che il gesto spesso non risulti confortevole al bambino, dal momento che non gli è possibile spostare il foglio essendo quest'ultimo fissato alla tavoletta elettronica.

Valutazione con il sistema optoelettronico

In un recente studio Galli et al. 2011 viene utilizzato un sistema optoelettronico che permette di visualizzare in uno spazio tridimensionale dei marker che vengono applicati all'oggetto in analisi. Grazie a delle telecamere optoelettroniche, poste attorno al volume acquisito nel quale si muove il soggetto, è possibile catturare il movimento dei marker che vengono posti sulla penna utilizzata per il disegno, come si vede in Figura 2.2.

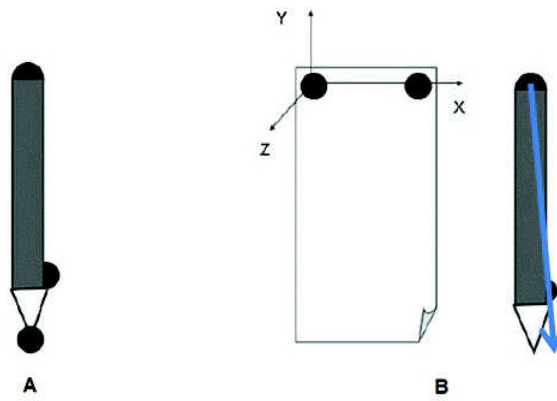


Figura 2.2: Posizionamento markers fase statica (A) e posizionamento dei markers durante la fase dinamica di acquisizione del gesto grafico (B)

La prima configurazione in Figura 2.2A è stata usata durante la fase statica, alla quale non hanno preso parte i soggetti: la penna è stata appoggiata sul tavolo con i tre marker applicati, è stata fatta l'acquisizione per 5 secondi ed è stata calcolata la distanza tra il marker sul cappuccio e la punta della penna. Nella acquisizione della dinamica (vedi la Figura 2.2B) viene acquisito il movimento della penna durante il gesto grafico. Per ogni frame dell'acquisizione si determina il vettore che giace sul segmento che congiunge marker sul cappuccio della penna e il marker posto lateralmente alla penna, diretto verso il foglio. Conoscendo le coordinate del vettore e la distanza tra cappuccio e punta della penna è stata stimata la posizione reale della punta con un piccolo errore angolare. Il sistema di acquisizione ha permesso di valutare non solo la traccia della punta penna che si appoggia sul foglio, ma anche la traccia

che è percorsa dalla punta nella fase di stacco dal foglio. Inoltre, durante la fase dinamica, sono stati posizionati marker agli angoli del foglio come in Figura 2.2B, mediante i quali è stato costruito un sistema di riferimento solidale al foglio. Perciò il soggetto ha potuto muovere il foglio ed eseguire il gesto grafico con più naturalezza, senza modificare i parametri della traccia stessa. Questo set-up sperimentale è in grado di quantificare la cinematica e di produrre una valutazione quantitativa del disegno.

2.2 Valutazione dei movimenti fini

Nella pratica clinica, per la valutazione delle capacità motorie e cognitive dei soggetti, vengono utilizzati numerosi test sul movimento fine, come la scrittura o il disegno. Queste analisi permettono ai clinici di misurare il livello della maturazione percettivo-motoria in quanto il gesto grafico poco accurato si può considerare come la manifestazione di un disturbo mentale e comportamentale. I movimenti fini vengono valutati per molteplici patologie o disturbi che coinvolgono il sistema motorio o cognitivo.

La scrittura

La scrittura è una complessa abilità percettivo-motoria che dipende dalla maturazione e dall'integrazione delle capacità cognitive e percettive con le capacità motorie. Secondo le ricerche, la scrittura coinvolge le percezioni visive che permettono al bambino di distinguere visivamente le forme grafiche e di giudicare la loro correttezza. Il modello del controllo motorio durante questo movimento fine è a circuito chiuso, il sistema sensomotorio di feedback durante la performance è molto importante, specialmente il feedback del tatto e dei sensi cinestetici. Inoltre la scrittura è composta da molteplici movimenti che necessitano una pianificazione ed una esecuzione del movimento, nel quale il bambino deve essere capace di controllare lo spazio, il tempo e la forza.

Questo gesto grafico è stato analizzato in bambini che presentano un comportamento goffo con problemi a livello motorio e in bambini con disgrafia, che presentano difficoltà e disorganizzazione nella scrittura [Maeland 1992]. In particolare ai bambini è stato dettato un testo di sei frasi (come quello in Figura 2.3) all'esecuzione del quale due valutatori hanno assegnato un punteggio compreso tra 1 (minimo) e 7 (massimo) a seconda dell'accuratezza e della leggibilità del testo stesso.

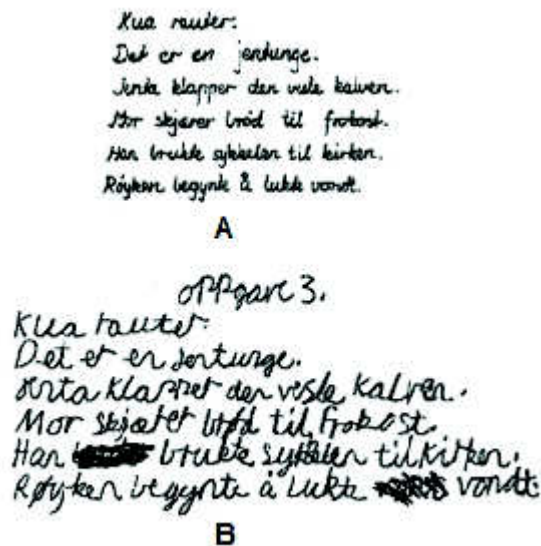


Figura 2.3: Scrittura di un bambino normale (A) messa a confronto con il testo scritto da un bambino con goffaggine e disgrafia (B).

Il punteggio per i soggetti con deficit motori e disgrafia è risultato inferiore rispetto a quello dei soggetti normali. Inoltre il punteggio ottenuto è stato correlato con i punteggi di altri test che misuravano l'integrazione visuo-motoria, la destrezza del gesto del tapping e la percezione visiva di una forma astratta. L'analisi mostra che solo il test della integrazione visuo-motoria risulta significativo nel predire l'accuratezza della scrittura, confermando il ruolo fondamentale di questa nella scrittura. Come già sottolineato nel precedente paragrafo, il limite di questo tipo di indagine, oltre al fatto che viene utilizzata un'analisi qualitativa, è

che la velocità della scrittura e tutte le caratteristiche cinematiche non sono state considerate, risulta quindi una variabilità itraoperatore e interoperatore nel punteggio.

In studi più recenti, si sono analizzati il prodotto e il processo della scrittura per caratterizzare il disturbo nello sviluppo della coordinazione (DCD), facendo un confronto con bambini sani [Rosenblum e Livneh-Zirinski 2008]. Ai soggetti è chiesto di copiare tre tasks di scrittura su una tavoletta elettronica: scrivere il proprio nome, scrivere l'alfabeto e copiare un paragrafo. Mediante l'utilizzo della tavoletta elettronica, è stato possibile analizzare i parametri cinematici che interessano l'esecuzione del disegno. Sono stati considerati i seguenti parametri: il tempo in cui la penna poggia sul foglio, il tempo di stacco della penna, l'altezza e la larghezza di ogni tratto, l'inclinazione della penna e la pressione sul foglio. Le caratteristiche dinamiche della scrittura possono fornire un'indicazione di quello che sta dietro alle difficoltà nei movimenti fini. Per quanto riguarda il risultato della scrittura le caratteristiche sono state analizzate dallo stesso valutatore in tutte le prove, che ha giudicato la leggibilità globale, l'organizzazione degli spazi e il numero di correzioni o di errori, contando infine il numero di lettere scritte nel primo minuto.

Per l'altezza e la larghezza del tratto, calcolate grazie al calcolo delle coordinate della traccia scritta mediante la tavoletta elettronica, non sono state trovate differenze, anche se esse indicano il livello di maturità senso-motoria del soggetto. Per quello che riguarda il tempo di esecuzione, è stato riscontrato un maggior tempo sia con la penna sul foglio sia di stacco della penna, che porta ad avere un minor numero di lettere scritte. La combinazione di un lungo tempo di stacco e il maggior numero di lettere cancellate o sovrascritte ha messo in evidenza il deficit nell'abilità di mantenere in memoria la formazione delle lettere e anche il deficit nel formarsi della lettera in modo sequenziale all'interno di un modello organizzato nel tempo e nello spazio. I bambini affetti da DCD hanno un deficit in entrambi i fattori richiesti per una scrittura funzionale: velocità e leggibilità. Sembra, infatti, che questi bambini scrivano complessivamente più lentamente applicando minor pressione sul foglio, investendo più energia

per riscrivere o cancellare.

Il disegno

Il disegno infantile risulta essere sia una testimonianza della maturazione percettivo-motoria e cognitiva sia un momento altamente espressivo legato a vissuti profondi e dei problemi che difficilmente troverebbero un'espressione verbale. Nello studio di questo gesto grafico si sono analizzati quattro tasks sul disegno per confrontare la rappresentazione grafica dei bambini con Sindrome di Down rispetto ai disegni dei bambini senza difficoltà nell'apprendimento [Clements e Barrett 1994].

I disegni sono composti da una serie di oggetti nei quali un oggetto è parzialmente nascosto da un'altro. L'obiettivo principale di questa analisi è chiarire se il disegno dei soggetti SD sia caratterizzato da uno sviluppo in ritardo rispetto la normalità e se mostri anche un pattern di qualità differente. Le figure richieste che i soggetti hanno dovuto realizzare a partire da dei modellini sono: un uomo giocattolo di 12 *cm* in piedi dietro un muro di mattoni alto 10 *cm*, un uomo giocattolo dietro un blocco bianco, una pallina con diametro di 7 *cm* dietro un blocco bianco di 10 *cm* e due palline sovrapposte una all'altra. L'oggetto nascosto deve essere visibile al bambino.

In Figura 2.4 si è riportata la rappresentazione di un uomo giocattolo posto dietro ad un blocco bianco.

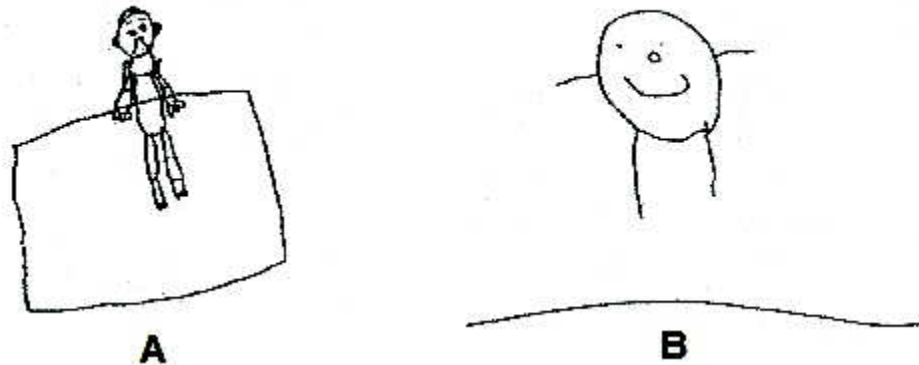


Figura 2.4: Disegno di un bambino normale (A) e disegno di un bambino con la sindrome di Down (B).

Due giudici valutano i disegni trovandosi d'accordo nel 95% dei casi. Si tratta di un'analisi soggettiva, nella quale i parametri considerati sono: separazione orizzontale tra i due oggetti con punteggio pari a 1, separazione verticale tra i due oggetti, come in Figura 2.4, con punteggio pari a 2, sovrapposizione completa con punteggio pari a 3, parziale occlusione con punteggio pari a 4. Il punteggio dei bambini con sindrome di Down è significativamente più basso rispetto a quello ottenuto dai bambini normali, infatti i disegni realizzati dai bambini patologici presentano sovrapposizione delle figure e non la parziale occlusione dell'oggetto posizionato posteriormente. Oltre a dimostrare una rappresentazione di qualità inferiore è evidente l'utilizzo di una strategia differente nel disegno. Spesso accade che i bambini SD disegnino il blocco bianco troppo grande e siano costretti a disegnare la palla, che dovrebbe vedersi nascosta parzialmente, all'interno del blocco bianco stesso. Questa strategia potrebbe indicare che non sia presente una corretta pianificazione della rappresentazione di un'immagine tridimensionale su un piano a due dimensioni. Questi bambini riescono a disegnare i

due oggetti, ma non riescono a pianificare in anticipo il fatto che successivamente al disegno del blocco dovrebbero disegnare l'oggetto parzialmente nascosto. Dimenticandosi di lasciare lo spazio necessario per il secondo oggetto, sono costretti ad adottare una strategia differente, disegnando la palla all'interno del blocco. In Figura 2.5 viene rappresentato un altro esempio in cui il muro di mattoni è grande come il foglio e l'uomo giocattolo è disegnato parzialmente nascosto, ma si trova tra i mattoni del muro, non essendoci altro spazio nel quale disegnarlo. Le differenze nel disegno dei soggetti con SD rispetto ai soggetti normali sono così evidenti che non sembrano derivare solamente da un deficit nell'esecuzione motoria, ma dipendono da un livello di pianificazione diverso, dimostrato dalla strategia utilizzata nel disegno, oltre ad essere una chiara conferma del ritardo nello sviluppo dei bambini con SD nel disegno, tipico di questi soggetti.

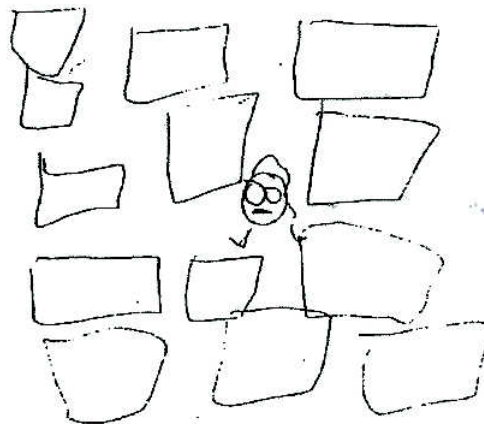


Figura 2.5: Rappresentazione di un uomo giocattolo dietro un muro di mattoni di un bambino con la sindrome di Down.

Oltre allo studio del disegno su bambini con SD, sono state valutate altre patologie che interessano disturbi cognitivi. L'abilità nel disegno è stata indagata in bambini affetti sia da un disturbo da deficit d'attenzione ed iperattività sia da disturbi della coordinazione e dello sviluppo (ADHD-DCD) confrontandola con l'abilità dei bambini con uno sviluppo normale [Flapper, Houwen e Schoemaker 2006]. Le caratteristiche valutate sono: la destrezza manuale, l'abilità nella scrittura, ed infine il test del disegno sull'esecuzione di un tratto a forma di fiore come quello in figura 2.6.

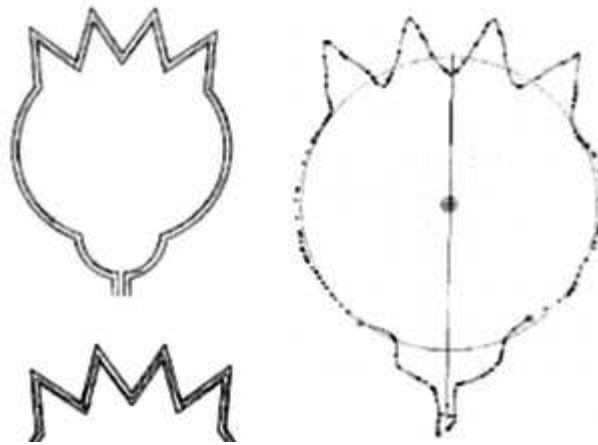


Figura 2.6: Percorso grafico a forma di fiore per l'analisi degli aspetti cinematici nel disegno.

La destrezza manuale è stata misurata secondo alcuni test sull'abilità nei movimenti fini. L'abilità nella scrittura è misurata a seconda della qualità e della velocità: il livello della qualità del testo scritto è stato valutato secondo un metodo di analisi visiva, la velocità della scrittura invece si misura contando il numero di parole o lettere eseguite in 5 minuti. Per non limitare l'analisi alla sola valutazione visiva del disegno è stata utilizzata una tavoletta elettronica con una penna wireless, che ha permesso anche l'analisi dei parametri cinematici della traccia del fiore. Nel test del disegno del percorso a forma di fiore è stato chiesto ai bambini di disegnare il più accuratamente possibile all'interno delle due linee che delimitano il percorso, ed è stato quindi valutato il tempo totale di attuazione, il numero di inversioni

della velocità, il valore medio della velocità di esecuzione, la pressione della punta della penna sul foglio e l'accuratezza, misurata calcolando il numero di attraversamenti del bordo con la penna. Dai test è emerso che i bambini con ADHD-DCD hanno ottenuto un punteggio più basso relativamente alla destrezza manuale rispetto il gruppo di controllo. Per quanto riguarda la scrittura, la qualità dell'esecuzione risulta minore, ma la velocità del movimento non presenta differenze significative tra i due gruppi. Infine nel test del disegno del fiore i soggetti con ADHD-DCD sono risultati più veloci e più fluenti nell'esecuzione del disegno ma l'accuratezza risulta inferiore rispetto ai bambini sani. Emerge che i disturbi inducono questi soggetti ad utilizzare strategie differenti nel movimento fine per completare la traccia del fiore. La produzione di questa traccia richiede l'uso di feedback visivo per correggere il movimento, con tratti precisi all'interno dei bordi: i bambini del gruppo di controllo hanno applicato questo schema motorio risultando più lenti nell'esecuzione con movimenti meno fluidi ma con un'accuratezza finale superiore rispetto i soggetti ADHD-DCD.

Questo aspetto viene evidenziato anche in bambini affetti da sia disturbi nella coordinazione e nello sviluppo sia disturbi nell'apprendimento (DCD-LD) durante l'esecuzione di un gesto grafico ancora più semplice [Smits-Engelsman et al. 2003]. E' stato chiesto ai soggetti di unire due cerchi di tre diverse grandezze (0,22mm, 0,44mm e 0,88mm) come quelli in Figura 2.7, che identificano tre difficoltà differenti (minore è la grandezza del cerchio maggiore è la difficoltà del gesto).

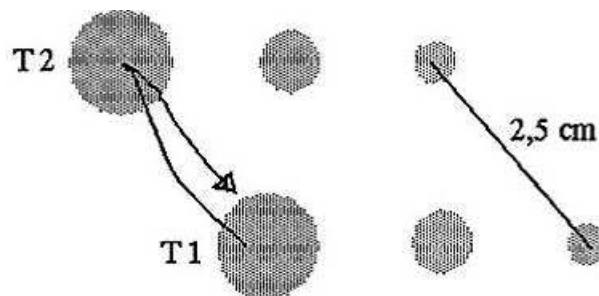


Figura 2.7: Task grafico di collegamento di due target circolari di tre grandezze differenti.

Il tratto di unione è lungo 2,5 cm e può essere singolo (da cerchio T1 a cerchio T2) oppure doppio (da cerchio T1 a cerchio T2 e ritorno da T2 a T1). Anche per questa indagine si è utilizzata una tavoletta elettronica per acquisire il gesto.

Cambiando il livello di difficoltà, ovvero variando i requisiti spaziali dei target da unire, è stato possibile valutare il trade-off tra la velocità d'esecuzione e l'accuratezza del movimento. I risultati mostrano una percentuale di successo (raggiungimento del target) che diminuisce con il crescere della difficoltà in entrambi i gruppi analizzati, sia per il tratto singolo sia per il tratto doppio. Per i soggetti DCD-LD, nel caso in cui il tratto sia doppio, la percentuale di successi è inferiore rispetto ai soggetti normali, quindi per un task maggiormente complesso hanno una maggiore difficoltà nell'eseguirlo.

Il gesto è stato ripetuto più volte. Sono state calcolate le coordinate nello spazio bidimensionale del punto in cui il tratto terminava, ed è stata quindi calcolata l'area della nuvola di punti. Tale area è stata usata come parametro d'accuratezza: maggiore è l'area minore è il livello di accuratezza. Nel disegno dei soggetti con DCD-LD il livello d'accuratezza mostrato è minore rispetto ai soggetti normali, soprattutto per quanto riguarda il task con il doppio tratto. È stato anche misurato il livello di submovimenti correttivi, che è direttamente proporzionale al rapporto tra il picco massimo di velocità e la sua media durante il movimento. Questi movimenti correttivi permettono di correggere gli eventuali errori nel tratto, se si hanno movimenti oscillatori veloci, ovvero un rapporto tra velocità massima e velocità media molto alto, queste correzioni non sono presenti. I soggetti patologici compiono minori submovimenti correttivi rispetto ai soggetti normali. Inoltre emerge che il tempo di reazione e il tempo del movimento stesso sono minori. Secondo l'ipotesi di Smith-Engelsman i bambini DCD-LD avrebbero dovuto eseguire dei gesti più lenti rispetto ai soggetti sani, infatti generalmente questi soggetti si muovono più lentamente anche nei movimenti legati alla loro quotidianità, risultando spesso goffi. Invece, nell'eseguire questo semplice task i bambini si sono mossi più velocemente, ma non sono sembrati capaci di usare una strategia che permes-

se loro di avere il controllo necessario a rallentare per colpire il target e ad ottenere quindi un tratto accurato. Sembra che abbiano una minor abilità nel predire le conseguenze del loro stesso movimento e che l'inaccuratezza spaziale, ovvero l'insuccesso nel raggiungere il target, sia una conseguenza data dal deficit nella pianificazione del movimento stesso. Emerge infatti la difficoltà nel costruire una rappresentazione interna del movimento a partire dalla rappresentazione esterna, per cui questi bambini hanno un deficit nel predire la forza necessaria al controllo e risultano, alla fine, più veloci. I submovimenti correttivi mancano nei soggetti DCD-LD, per cui non riescono a completare accuratamente il gesto e a rallentare il movimento in direzione del target concludendo il tratto con un punto di area maggiore.

In uno studio più recente sul gesto grafico di bambini con difficoltà nell'apprendimento (LD) si è utilizzato un sistema optoelettronico per la valutazione quantitativa dei parametri della accuratezza del disegno [Galli et al. 2011]. I bambini con LD e sani sono stati invitati a copiare alcune figure semplici (un cerchio, un quadrato e una croce), comunemente utilizzati nel test clinico DDST [Frankenburg et al. 1992] e a copiare una molla orientata verso l'alto e una verso il basso. Nella Figura 2.8 è possibile vedere i parametri valutati in relazione a ciascun disegno, parametri utilizzati per la definizione della qualità e dell'accuratezza del disegno dei bambini LD.

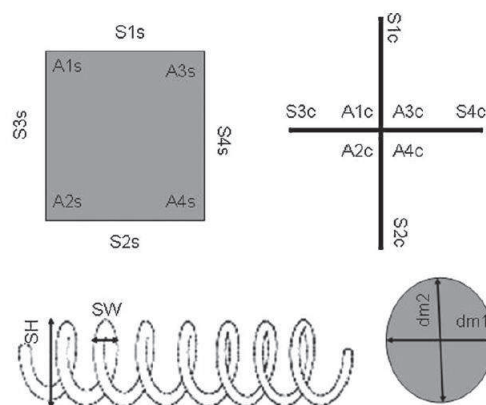


Figura 2.8: Tasks grafici e parametri calcolati.

Per valutare l'accuratezza nel disegno del cerchio è stata misurata l'eccentricità, ovvero il rapporto tra il diametro orizzontale ($dm1$) e il diametro verticale ($dm2$). Quanto più il valore si avvicina a 1 tanto più il cerchio disegnato si avvicinerà ad un cerchio ideale

Considerando il quadrato, per valutare qualora la figura si presenti come un parallelogramma irregolare sono state considerate le misure dei lati ($S1s$, $S2s$, $S3s$ e $S4s$) e con queste è stata calcolata la differenza tra le misure delle lunghezze dei lati opposti. Queste differenze vengono sommate trovando l'errore commesso nel disegno:

$$s - \epsilon = |S1 - S2| + |S3 - S4| \quad (2.1)$$

Per valutare qualora gli angoli ai vertici del quadrato siano acuti o ottusi sono state valutate le ampiezze degli angoli ($A1s$, $A2s$, $A3s$ e $A4s$) ai quattro vertici e l'errore relativo agli ad essi, che idealmente dovrebbero essere pari a 90° :

$$a - \epsilon = (|90 - A1s| + |90 - A2s| + |90 - A3s| + |90 - A4s|) \quad (2.2)$$

Per valutare la correttezza nel disegno della croce, sono state calcolate le lunghezze del tratto superiore, inferiore, sinistro e destro ($S1c$, $S2c$, $S3c$ e $S4c$), e le ampiezze dei quattro angoli al centro ($A1c$, $A2c$, $A3c$ e $A4c$). Con questi parametri sono stati calcolati, come per il quadrato, gli errori commessi relativamente alle lunghezze dei tratti ($s - \epsilon$) e relativamente all'ampiezza degli angoli ($a - \epsilon$), in modo da valutare la simmetria e la perpendicolarità della croce. Infine nelle spirali sono state calcolate l'altezza (SH) e la larghezza (SW). I risultati hanno dimostrato che nel task del cerchio non è stata trovata una differenza statisticamente significativa tra l'eccentricità della figura disegnata dai soggetti LD rispetto quella del disegno dei soggetti normali. Per il quadrato invece è stata trovata una differenza significativa nella lunghezza del lato sinistro, che è risultato più corto nel disegno dei bambini con LD, e nell'angolo $A2s$, che è risultato maggiormente ottuso. Inoltre l'errore angolare si è dimo-

to maggiore nei disegno dei bambini LD. Nel test della croce tutti i bracci sono stati disegnati dai bambini con LD con una lunghezza minore rispetto il gruppo di controllo, ed un errore angolare maggiore anche in questo caso. Infine, la molla è stata disegnata dai soggetti patologici con un'altezza inferiore rispetto al disegno dei bambini sani. Questo ha dimostrato che i bambini con difficoltà nell'apprendimento disegnano la figura complessivamente più piccola e con minor accuratezza. Tali difficoltà potrebbero essere attribuite ai deficit percettivo motori, ai disturbi della coordinazione e della orientazione spaziale, tipici aspetti di questa patologia. Il sistema utilizzato ha permesso di valutare con maggior completezza il movimento, caratterizzando la patologia in analisi.

Capitolo 3

Materiali e Metodi

Come visto nel capitolo 2, l'analisi del gesto grafico è comunemente utilizzata in ambito clinico per la valutazione di aspetti cognitivi e motori in bambini con diversi disturbi o patologie. La maggior parte degli studi fatti nell'ambito dell'analisi della scrittura e del disegno hanno utilizzato un metodo qualitativo, in cui si valuta il disegno fatto sulla carta con una comunissima penna, mentre un numero più ridotto ha utilizzato un metodo quantitativo, tramite l'utilizzo di una tavoletta grafica, che permette di calcolare i parametri della traccia del movimento della penna in uno spazio bidimensionale. Infine in un unico studio si è utilizzato un sistema optoelettronico, che ha permesso un'analisi tridimensionale del movimento della penna, ma senza considerare la cinematica dell'arto superiore e della testa durante il disegno. A partire da quanto presente in letteratura, lo scopo di questa tesi è analizzare con una valutazione quantitativa ed esaustiva l'esecuzione del gesto grafico dei bambini con sindrome di Down, valutando non solo la correttezza del disegno, ma anche gli aspetti della cinematica dell'esecuzione della traccia, il movimento dell'arto superiore e del capo.

3.1 Soggetti

I soggetti analizzati in questo studio sono stati suddivisi in due gruppi:

- Il gruppo di soggetti con sindrome di Down (SD) è costituito da 22 soggetti affetti da SD (11 Maschi e 11 Femmine), di età compresa tra i 7 e i 25 anni;
- Il gruppo di controllo (GC) è costituito da 13 soggetti sani (8 Maschi e 5 Femmine), di età compresa tra i 6 e i 12 anni;

Per i soggetti del gruppo SD è stata calcolata l'età mentale, utilizzando i quozienti intellettivi acquisiti e l'età anagrafica, nel seguente modo:

$$EM = \frac{QI * EA}{100} \quad (3.1)$$

Dove EM (anni) è l'età mentale, QI è il quoziente intellettivo ed EA (anni) è l'età anagrafica. Nella Tabella 3.1 vengono riportati per ogni campione il numero di soggetti di sesso maschile (M) o femminile (F), il numero di soggetti che utilizzano il braccio destro o il braccio sinistro, i valori medi e le deviazioni standard dell'età anagrafica e dell'età mentale.

Soggetti	N	M	F	Braccio DX	Braccio SX	EA (DevST)	QI (DevST)	EM (DevST)
SD	22	11	11	19	3	14,87 (4,64)	60 (13,68)	8,14 (2,87)
GC	13	8	5	12	1	9 (2,14)	100 (0)	9 (2,14)

Tabella 3.1: Dati dei soggetti. N=numero dei soggetti; M=numero dei soggetti di sesso maschile; F=numero dei soggetti di sesso femminile; EA=età anagrafica; QI=quoziente intellettivo; EM=età mentale.

I due gruppi sono confrontabili dal punto di vista cognitivo poichè la media dell'età mentale dei due gruppi è simile.

Tutti i partecipanti e i loro tutori legali sono stati informati sul protocollo ed hanno dato il consenso alle condizioni delle prove ed al trattamento dei dati personali.

3.2 Task

Dopo aver fatto accomodare il soggetto su una sedia davanti ad un tavolo con il foglio sul quale è stata stampata la figura da copiare, è stata data la penna e l'istruzione di copiare con la mano dominante la figura rappresentata. L'esecuzione della figura è stata dimostrata solo nel caso di un errore del bambino. Per ogni soggetto si ottengono tre acquisizioni differenti, una per ogni figura disegnata.

3.3 Strumentazione

3.3.1 Laboratorio

Le acquisizioni sono state condotte nel laboratorio di analisi del movimento dell'istituto IRCCS San Raffaele Pisana di Roma (Immagine 3.1). Il laboratorio è fornito di un sistema ELITE (BTS, IT) a 12 telecamere optoelettroniche, due piattaforme dinamometriche (Kistler, CH), un sistema per l'elettromiografia e un sistema SMART D (BTS, IT) a sei telecamere.



Figura 3.1: Laboratorio di analisi del movimento dell'istituto IRCCS San Raffaele Pisana di Roma.

3.3.2 Sistema Optoelettronico

Per l'acquisizione del movimento del soggetto viene utilizzato un sistema optoelettronico (SMART D BTS, IT). Tale sistema permette l'acquisizione delle coordinate tridimensionali dei marker posizionati sul soggetto e sulla penna (vedi il paragrafo 3.4), con una frequenza di campionamento di 200Hz. Il sistema è composto da sei telecamere ad infrarosso come quella in Figura 3.2. Le telecamere sono state posizionate davanti e lateralmente al tavolo in maniera tale da acquisire l'intero volume all'interno del quale il soggetto si muove. E' necessario che almeno due telecamere acquisiscano ogni marker per poter identificare le sue coordinate nello spazio tridimensionale, per cui le sei telecamere devono essere disposte in modo da circondare il volume da acquisire.



Figura 3.2: Telecamera optoelettronica ad infrarosso.

Il volume di lavoro viene calibrato prima di ogni acquisizione e deve essere sufficientemente piccolo (circa 0.6x0.4x0.6 m) in modo da avere un'acquisizione del movimento della penna e degli arti superiori con un'elevata accuratezza. La calibrazione viene considerata accettabile se la media dell'errore nel calcolo della differenza tra la misura acquisita dal sistema e la distanza reale dei due marker fissati agli estremi di una barra rigida alla distanza di 150mm, è all'interno di 0.20 mm (Deviazione standard: 0.20 mm)

3.3.3 I Marker

I marker utilizzati sono di tipo passivo, monosferici. Sono oggetti composti da un supporto di plastica e ricoperti da un materiale catarifrangente che riflette la luce nell'intorno di lunghezze d'onda specifiche (780-820 nm). Affinchè i marker risaltino rispetto allo sfondo, i raggi infrarossi emessi ad intervalli regolari dalla corona circolare di LED, posta coassialmente all'obiettivo della telecamera (vedi Figura 3.2), devono colpire la superficie del marker che dovrà riflettere la luce verso quest'ultimo. Ogni marker viene identificato come un cluster, e per ognuno di questi il sistema calcola la posizione del centroide. Una volta effettuata la localizzazione il sistema optoelettronico è in grado di determinare istante per istante le coordinate 3D di ogni marker, permettendo il calcolo di grandezze articolari, velocità e accelerazioni che caratterizzano la cinematica del movimento dei segmenti di interesse. I Marker vengono applicati mediante dischetti biadesivi, secondo specifici protocolli di posizionamento sul soggetto, sul foglio e sulla penna (vedi capitolo successivo 3.4.1).

3.4 Protocollo di acquisizione

La prova è costituita da due fasi: una acquisizione statica (vedi 3.3 a sinistra), nella quale vengono acquisiti i marker posizionati sulla penna e sul foglio, ed una acquisizione dinamica (vedi 3.3 a destra), nella quale vengono applicati marker anche sul soggetto in movimento, sulla penna senza il marker sulla punta e su due vertici del foglio. Durante la prima fase è calcolata la posizione della punta della penna, durante la seconda viene eseguito il test e vengono e calcolati i parametri spazio-temporali e cinematici per la caratterizzazione del movimento dell'arto superiore, della testa e del gesto grafico.

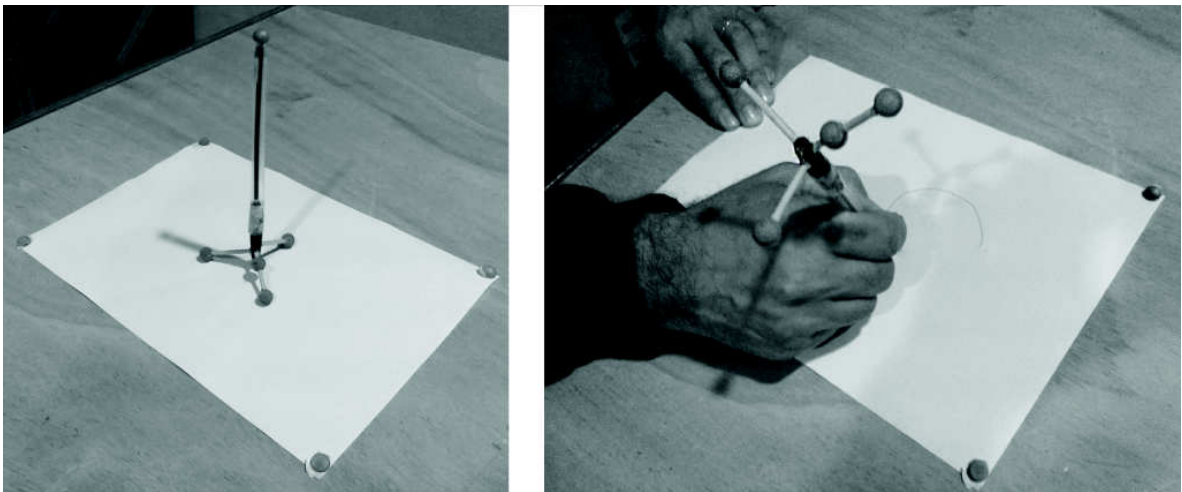


Figura 3.3: Acquisizione statica a sinistra e acquisizione dinamica a destra.

3.4.1 Posizionamento dei marker

Statica

Prima dell'acquisizione del movimento è necessaria una prova statica. In questa fase è necessario posizionare almeno 4 marker sul cappuccio della penna, i quali sono fissati utilizzando

delle astine lunghe circa 50 mm. In Figura 3.4 si può vedere lo specifico protocollo di posizionamento dei marker sulla penna e sul foglio durante la statica.

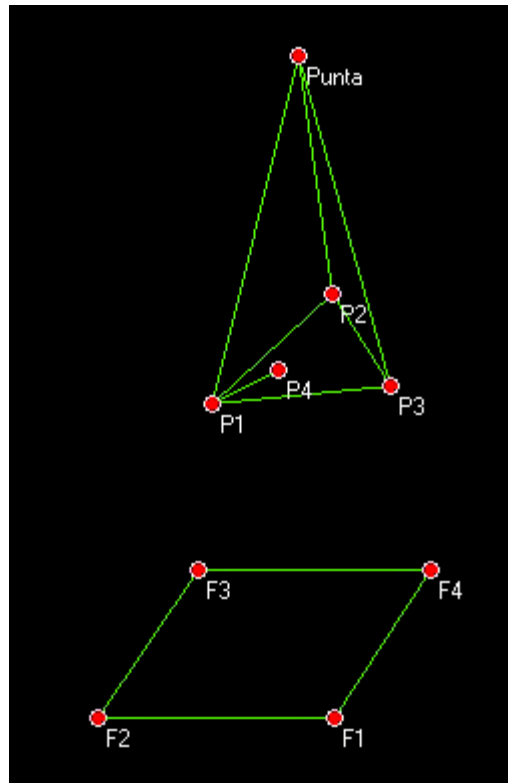


Figura 3.4: Posizionamento dei markers durante l'acquisizione statica.

I marker $P1, P2$ e $P3$, posizionati sul tappo, consentono di definire il sistema di riferimento della penna, mentre il quarto marker ($P4$) viene posizionato per rendere riconoscibile all'operatore il marker $P1$, nella fase di etichettatura. Mentre $P2$ e $P3$ si individuano di conseguenza. Viene applicato un marker anche sulla punta della penna (*PenTip*) che permette di conoscere la posizione della punta rispetto al sistema di riferimento della penna, consentendo di ricostruire la traccia della punta della penna nello spazio durante il movimento (vedi paragrafo 3.4.2). Vengono infine applicati quattro marker ai quattro vertici del foglio durante l'acquisizione della statica. Come si vede in Figura 3.8 i marker sul foglio sono etichettati

come $F1$, $F2$, $F3$ e $F4$ e sono disposti in senso orario a partire dal vertice in alto a sinistra, considerando il punto di vista del soggetto. Grazie al posizionamento di quest'ultimi, è possibile definire il piano del foglio, le sue dimensioni e il suo sistema di riferimento locale.

Dinamica

Successivamente alla prova statica si esegue l'acquisizione del movimento durante il test. In Figura 3.5 è possibile vedere il protocollo per il posizionamento dei marker sulla penna, sul foglio e sul soggetto nello spazio tridimensionale: Si tolgono alcuni marker, in particolare

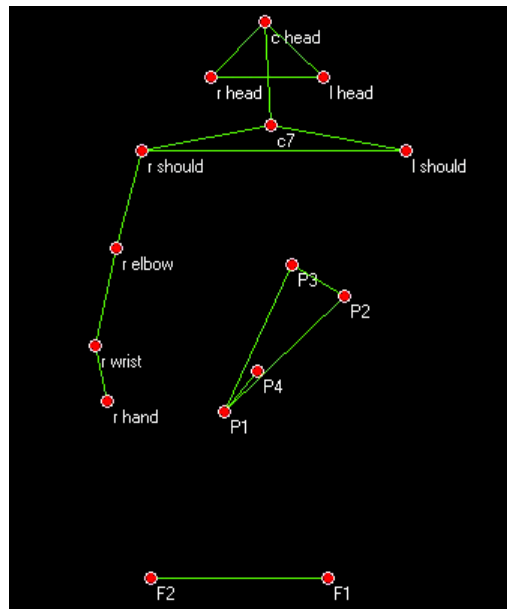


Figura 3.5: Protocollo del posizionamento dei marker durante l'acquisizione dinamica.

quello sulla punta della penna e sui due vertici inferiori del foglio ($F3$ e $F4$), per permettere al soggetto di disegnare. Mentre sul cappuccio è necessario mantenere la stessa configurazione di posizionamento dei marker. Per valutare i movimenti dell'arto superiore e della testa vengono applicati i marker in particolari punti di repere che permettono di ricostruire un modello del soggetto come in figura 3.5. Ogni segmento è identificato da due marker, mentre

la testa e le spalle sono individuati da tre marker. I marker vengono applicati direttamente sulla pelle del soggetto nelle seguenti posizioni:

- Tre marker sulla testa: uno centrale (c Head) e due laterali (l head e r head) su un supporto rigido solidale con la testa del soggetto;
- Tre marker sulla spalle: uno sulla vertebra C7 (c7) e due su acromion (l should e r should);
- Un marker per ciascun gomito: epicondilo laterale (l elbow e r elbow);
- Un marker per ciascun polso: condilo ulnare (l wrist e r wrist);
- Un marker per ciascuna mano: terzo metacarpo (l hand e r hand);

3.4.2 Ricostruzione della traccia della punta

L'analisi dei dati e la ricostruzione numerica sono stati fatti mediante SMART Analyzer (BTS, IT). La penna viene considerata come un corpo rigido, conoscendo le coordinate dei marker applicati su di essa è possibile ricostruire la sua posizione nello spazio, definendo la posizione tridimensionale del sistema di riferimento relativo. Questo permette di ricavare la posizione della punta della penna a partire dal sistema di riferimento sul tappo.

L'identificazione dei centroidi dei marker posti sul cappuccio (P1, P2 e P3) permette di costruire un sistema di riferimento locale (SDRL) per la penna che matematicamente è definito dalla matrice di orientazione \mathbf{T} (matrice di rototraslazione) :

$$T = \begin{bmatrix} i_x & j_x & k_x & o_x \\ i_y & j_y & k_y & o_y \\ i_z & j_z & k_z & o_z \\ 0 & 0 & 0 & 1 \end{bmatrix} \quad (3.2)$$

Dove $[\mathbf{i}, \mathbf{j}, \mathbf{k}]$ sono i tre vettori unitari ortonormali costruiti secondo i tre centroidi acquisiti P1, P2 e P3. Mentre $[\mathbf{o}]$ è il vettore dell'origine del sistema di riferimento locale della penna. Questa matrice di rototraslazione definisce l'orientamento e la posizione del sistema di riferimento locale rispetto il sistema di riferimento del laboratorio.

Si è scelto il punto P1 come origine del sistema di riferimento locale. E' importante definire un sistema di riferimento locale della penna equivalente in entrambe le fasi di acquisizione, statica e dinamica. I tre vettori unitari \mathbf{x} , \mathbf{y} e \mathbf{z} sono orientati come si vede nella Figura 3.8.

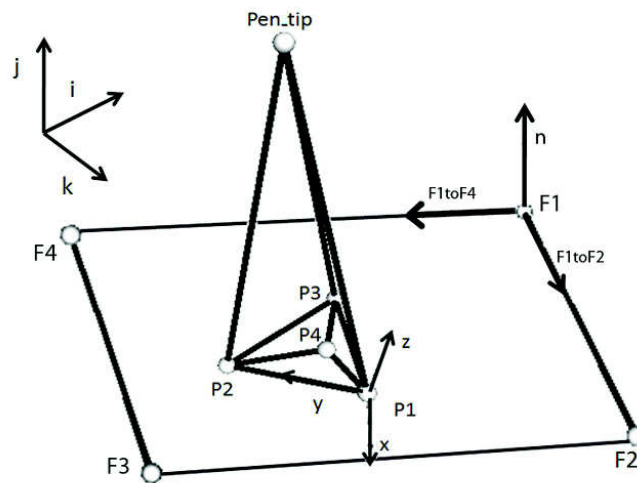


Figura 3.6: Sistemi di riferimento definiti durante l'acquisizione statica: $[\mathbf{i}, \mathbf{j}, \mathbf{k}]$ = sistema di riferimento assoluto del laboratorio; $[\mathbf{x}, \mathbf{y}, \mathbf{z}]$ = sistema di riferimento locale della penna; $[\mathbf{F1toF4}, \mathbf{F1toF2}, \mathbf{n}]$ = sistema di riferimento locale del foglio.

Durante l'acquisizione statica viene calcolata la posizione tridimensionale della punta della penna (*Pen_tip*) rispetto il SDRL, con il seguente prodotto matriciale:

$$Tip_Local = \begin{bmatrix} i_x & j_x & k_x & o_x \\ i_y & j_y & k_y & o_y \\ i_z & j_z & k_z & o_z \\ 0 & 0 & 0 & 1 \end{bmatrix}^{-1} * Pen_Tip \quad (3.3)$$

Dove *Pen_tip* è un vettore di coordinate della punta espresse rispetto al sistema di riferimento assoluto, espresso nella seguente forma:

$$Pen_Tip = \begin{bmatrix} x \\ y \\ z \\ 1 \end{bmatrix} \quad (3.4)$$

Dove l'ultimo uno è stato aggiunto per il prodotto matriciale. Il vettore *Tip_Local* (che parte da P1 e punta in direzione del marker della punta) è salvato in memoria e utilizzato nella ricostruzione del movimento durante la successiva acquisizione della dinamica. Durante l'acquisizione della statica è necessario anche definire il sistema di riferimento locale del foglio e calcolare la sua dimensione. Vengono acquisite le quattro coordinate dei marker sul foglio (*F1*, *F2*, *F3* e *F4*). L'origine del sistema di riferimento locale definito per il foglio è *F1*. Come si vede in Figura 3.8 il piano del foglio è identificato dal vettore normale **n**, definito come prodotto vettoriale dei vettori **F1toF4** e **F1toF2**. Il vettore normale viene ridotto a vettore unitario e salvato in memoria, sarà quindi utilizzato successivamente nella fase di acquisizione della dinamica per identificare la superficie di disegno.

La prova dinamica è composta da un serie di frame, e per ognuno dei quali viene ricostruito il sistema di riferimento locale della penna, ottenendo una matrice di orientazione \mathbf{T} (vedi formula 3.2). Come si vede nella formula 3.5, utilizzando la matrice \mathbf{T} è possibile ricalcolare le coordinate della posizione della punta rispetto al sistema di riferimento assoluto (Pen_Tip_reostr in Figura 3.7), per ogni frame dell'acquisizione, conoscendo il vettore Tip_Local, che rappresenta le coordinate della punta rispetto al sistema di riferimento locale (calcolato nella fase statica):

$$Pen_Tip_reonstr = \begin{bmatrix} i_x & j_x & k_x & o_x \\ i_y & j_y & k_y & o_y \\ i_z & j_z & k_z & o_z \\ 0 & 0 & 0 & 1 \end{bmatrix} * Tip_Local \quad (3.5)$$

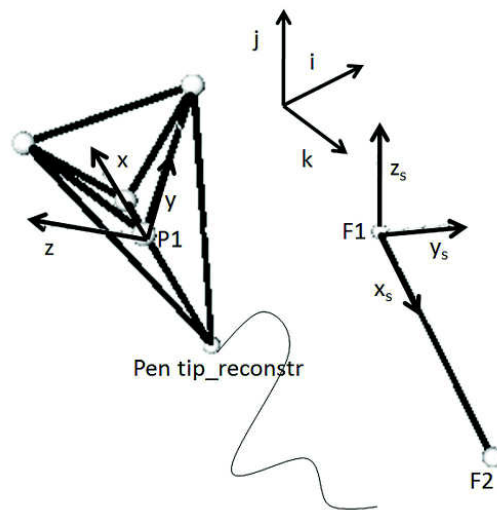


Figura 3.7: Sistemi di riferimento definiti durante l'acquisizione dinamica: $[\mathbf{i}, \mathbf{j}, \mathbf{k}]$ = sistema di riferimento assoluto del laboratorio; $[\mathbf{x}, \mathbf{y}, \mathbf{z}]$ = sistema di riferimento locale della penna; $[\mathbf{x}_s, \mathbf{y}_s, \mathbf{z}_s]$ = sistema di riferimento locale del foglio

Anche il SDRL del foglio deve essere ricostruito per ogni frame dell'acquisizione. L'asse \mathbf{x}_s è definito dal vettore di direzione $\mathbf{F1toF2}$. L'asse \mathbf{z}_s è definito dal vettore normale al foglio (\mathbf{n}) precedentemente calcolato. L'asse \mathbf{y}_s si ottiene a partire dal prodotto vettoriale tra \mathbf{z}_s e \mathbf{x}_s . Il piano ($\mathbf{x}_s, \mathbf{y}_s$) è il piano in cui verrà disegnata la figura. Le coordinate della posizione della punta (Pen_Tip_reconstr) rispetto al sistema di riferimento locale del foglio, quindi è permesso muovere il foglio senza modificare la ricostruzione della traccia. Come si vede in Figura 3.7 il sistema di riferimento locale del foglio è centrato in F1 e definito da una matrice di rototraslazione (vedi equazione 3.2).

Per individuare la traccia sul foglio, separandola dalla traccia della punta in fase di alzata della penna, si utilizza un metodo semi automatico nel quale si visualizza come in Figura 3.8 la traccia sull'asse normale al foglio (\mathbf{z}_s) e si definiscono gli istanti temporali nei quali avvengono l'appoggio e lo stacco della punta della penna. In questo modo la traccia scritta è analizzata separatamente dal resto della traccia.

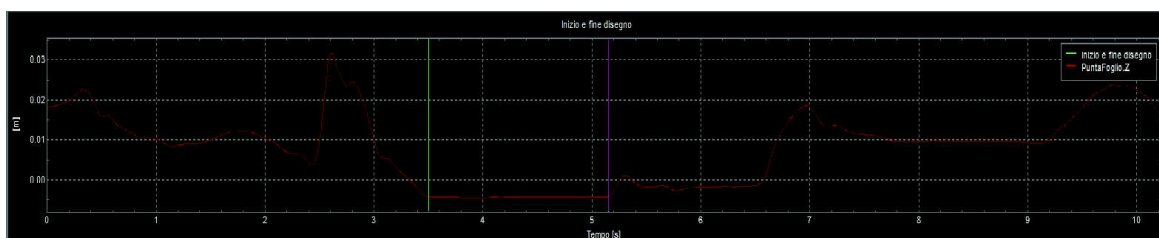


Figura 3.8: Traccia della punta della penna lungo l'asse \mathbf{z}_s , vengono indicati il punto d'appoggio e il punto di stacco finale.

3.5 Elaborazione dei Dati

3.5.1 Software

I dati acquisiti durante le fasi di statica e dinamica sono quindi le coordinate tridimensionali dei centroidi di ognuno dei marker che si trovano all'interno del volume. Per entrambe le

acquisizioni, statica e dinamica, i dati relativi all'evoluzione nel tempo di queste coordinate sono stati caricati in un software dedicato, SMART Tracker (BTS IT), che permette di assegnare ad ogni marker, posto su un punto di repere, un'etichetta (label). Tale procedimento viene eseguito secondo un modello specifico di markerizzazione al termine del quale il software assegna automaticamente l'etichetta al marker anche degli altri frame dell'acquisizione (procedura di tracking del marcatore).

Successivamente le acquisizioni della statica e della dinamica vengono caricate in un software, SMART Analyzer (BTS IT), insieme alle informazioni personali del paziente. Mediante questo software è stato sviluppato un protocollo ad hoc (vedi Figura 3.9) per ognuno dei tre task motori, al fine di caratterizzare le grandezze specifiche di interesse relative al controllo motorio durante il disegno nei soggetti con SD. Le coordinate dei marker vengono interpolate e filtrate con un filtro passa-basso (Frequenza di taglio= 10Hz).

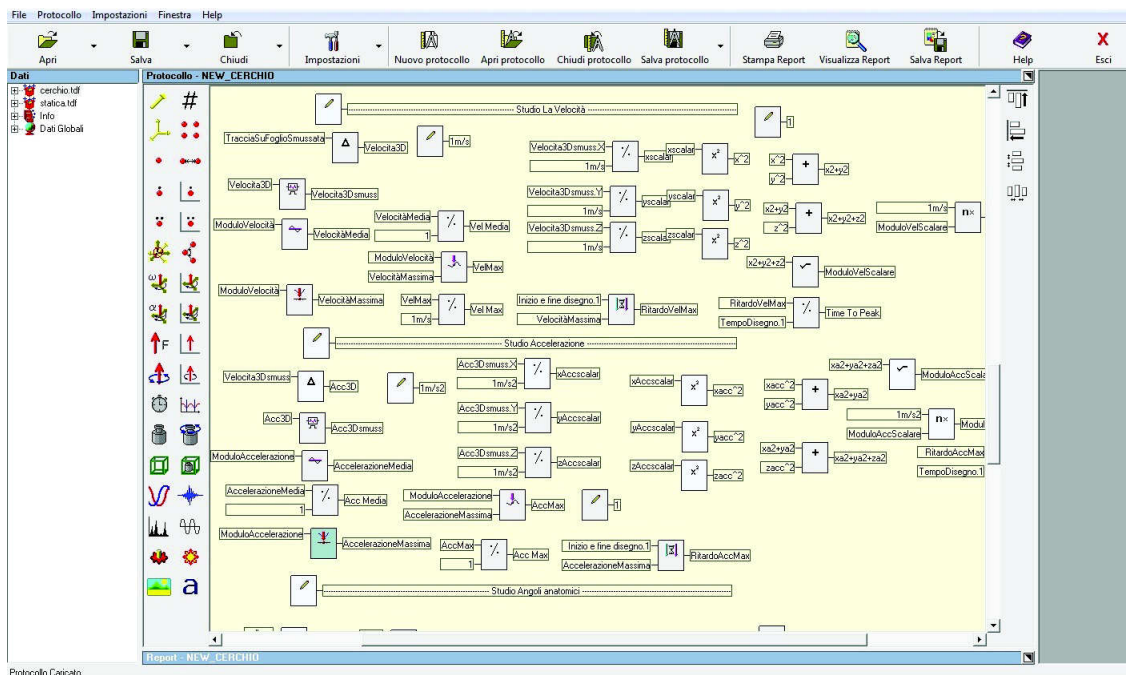


Figura 3.9: Smart Analyzer (BTS, IT), Protocollo utilizzato per il cerchio.

3.5.2 Parametri relativi al cerchio, alla croce e al quadrato

Per ogni task motorio sono stati definiti specifici parametri relativi alla figura e al movimento del soggetto. Per la caratterizzazione de disegno sono stati calcolati parametri dimensionali, sulla forma della figura e sull'accuratezza nel disegno, analizzando quanto la figura si avvicina a quella ideale rappresentata. Queste caratteristiche sono state valutate per individuare se i soggetti adottano diverse strategie nel disegno. Sono state valutate anche le caratteristiche cinematiche dell'esecuzione della traccia per caratterizzare il meccanismo di controllo durante il movimento. Per valutare il movimento del soggetto sono state valutate le ampiezza degli angoli articolari dell'arto superiore. Infine, si è valutato il movimento della testa per descrivere il comportamento del soggetto rispetto al foglio e rispetto le spalle, utile per caratterizzarne il livello di attenzione durante l'esecuzione della prova.

Cerchio

Parametri spazio-temporali

Per la caratterizzazione della traccia del cerchio si sono calcolati la lunghezza della traccia (L_c [m]), il diametro verticale ($D1$ [m]), definito come la distanza tra massimo e minimo valore lungo l'asse x , e il diametro orizzontale ($D2$ [m]), definito come la distanza tra massimo e minimo valore lungo l'asse y , indicati in Figura 3.10.

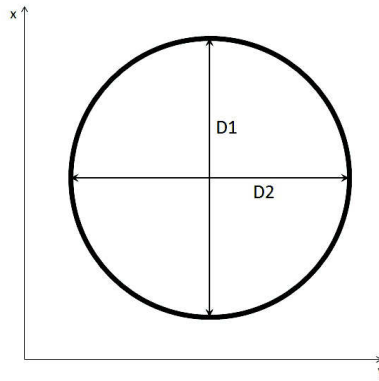


Figura 3.10: Parametri spaziali analizzati per il cerchio.

Sono stati calcolati il tempo d'esecuzione (T_c [s]), i valori di velocità media (V_{Med_c} [m/s]), il valore del picco massimo della velocità (V_{Max_c} [m/s]).

Inoltre si calcola l'accelerazione media (A_{Med} [m/s²]) e massima (A_{Max} [m/s²]).

Indici di accuratezza

Per caratterizzare l'accuratezza nel disegno del cerchio è stata misurata l'eccentricità come il rapporto tra il diametro verticale ($D1$) e il diametro orizzontale ($D2$).

È stato calcolato quindi l'errore legato all'eccentricità, ovvero la tendenza del cerchio ad essere disegnato come un'ellisse, orientata verticalmente oppure orizzontalmente:

$$Errore_{ecc} = \left| 1 - \frac{D1}{D2} \right| \quad (3.6)$$

L'errore può assumere valori tra 0 e 1: quanto più questo valore si avvicina allo zero tanto più il cerchio si avvicina all'idealità.

E' stata valutata anche la qualità della chiusura della figura, definendone tre diverse modalità. Come si vede in Figura 3.11 alle tre modalità di chiusura viene assegnato un punteggio: alla mancata chiusura è stato assegnato un punteggio nullo, alla chiusura in cui il tratto finale incrocia il tratto iniziale è stato dato un punteggio pari a 1, infine alla chiusura esatta in cui il punto finale della traccia corrisponde al punto iniziale della traccia è stato assegnato un punteggio pari a 2.

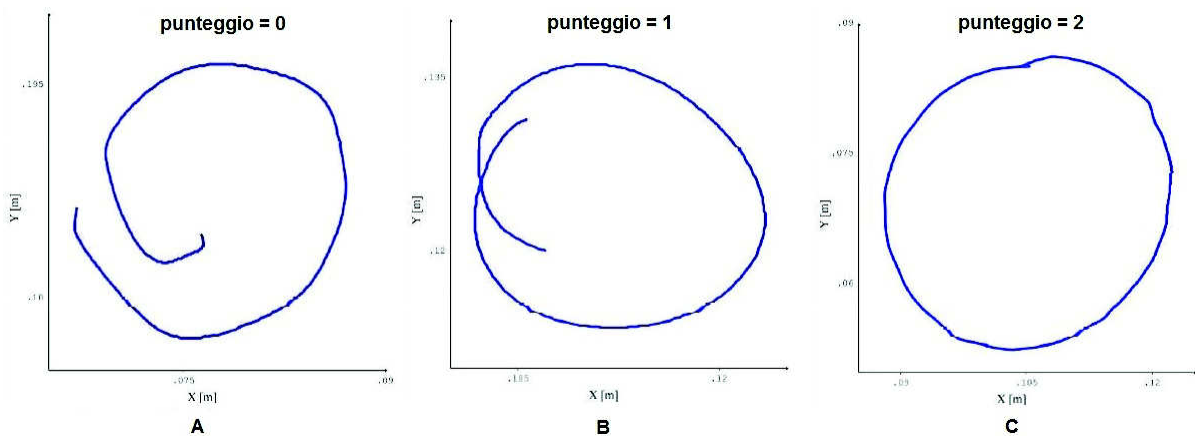


Figura 3.11: Cerchio aperto (A) cerchio con incrocio (B) cerchio chiuso (C).

Croce

Parametri spazio-temporali

Per analizzare il disegno della croce è stata calcolata la lunghezza dei due tratti ($L1c$ [m] e $L2c$ [m]) e l'ampiezza dell'angolo del primo quadrante $A1c$ [°] (vedi Figura 3.12)

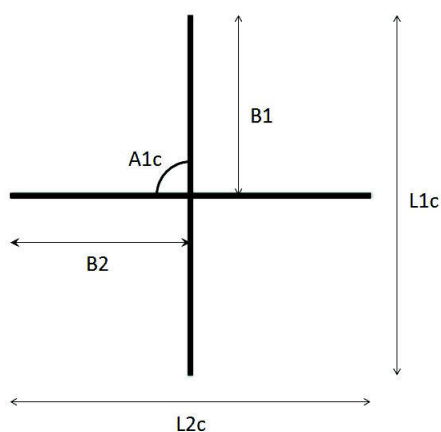


Figura 3.12: Parametri spaziali analizzati per il croce.

Si è calcolato anche il tempo di esecuzione dei due tratti ($T1c$ [s] e $T2c$ [s]), il valore della velocità media (V_Med_cr [m/s]) e del picco massimo di velocità (V_Max_cr [m/s]) per ognuno dei tratti. Inoltre è stato calcolato il tempo in cui la penna non appoggia sul foglio ($Tempo_Alz$ [s]), tra il primo tratto e il secondo tratto, e la quota massima di alzata ($Quota_Max$ [m]), ovvero il valore massimo della traccia della punta della penna lungo la direzione normale al foglio.

Indici di accuratezza

Si sono calcolati degli indici per caratterizzare l'accuratezza del disegno della croce. Si è calcolato il rapporto tra il tratto verticale $L1c$ e il tratto orizzontale $L2c$ e quindi si calcola l'errore che rappresenta la tendenza del disegno ad essere più allungato verticalmente oppure orizzontalmente con la seguente formula:

$$Errore_{cr} = \left| 1 - \frac{L1c}{L2c} \right| \quad (3.7)$$

L'errore può assumere valori tra 0 e 1: quanto più questo valore si avvicina allo zero tanto più la croce è disegnata correttamente con i due tratti della stessa lunghezza.

Per valutare la simmetria verticale ed orizzontale della figura si è trovato un valore che indichi l'errore commesso per ognuno dei due tratti. Si è calcolata la distanza tra il punto iniziale della traccia e il punto centrale della croce ($B1$ e $B2$). Per avere una simmetria esatta questa lunghezza dovrebbe essere pari alla metà della lunghezza totale del tratto. L'errore per il tratto verticale si è calcolato con la seguente formula:

$$Errore_{simm1} = \left| \frac{L1c/2 - B1}{L1c/2} \right| \quad (3.8)$$

Per il tratto orizzontale l'errore viene calcolato nel seguente modo:

$$Errore_{simm2} = \left| \frac{L2c/2 - B2}{L2c/2} \right| \quad (3.9)$$

I due errori commessi rispettivamente nel tratto verticale e nel tratto orizzontale sono stati sommati (vedi eq. 3.10) e la somma si è utilizzata come parametro che indica la correttezza del disegno.

$$Errore_{simm} = Errore_{simm1} + Errore_{simm2} \quad (3.10)$$

Quanto più questo valore si avvicina a 0 tanto più la figura risulta simmetrica. Infine, per

individuare particolari regole nel disegno, si è osservato quale dei due tratti viene tracciato per primo, contando il numero di soggetti che hanno tracciato per primo il traccio verticale o il tratto orizzontale.

Quadrato

Parametri spazio-temporali

In Figura 3.13 si possono vedere i parametri calcolati per la figura del quadrato. Oltre alle lunghezze dei lati ($L1q$ [m], $L2q$ [m], $L3q$ [m] e $L4q$ [m]), vengono calcolate le ampiezze dei quattro angoli ai vertici ($A1q$ [°], $A2q$ [°], $A3q$ [°] e $A4q$ [°]).

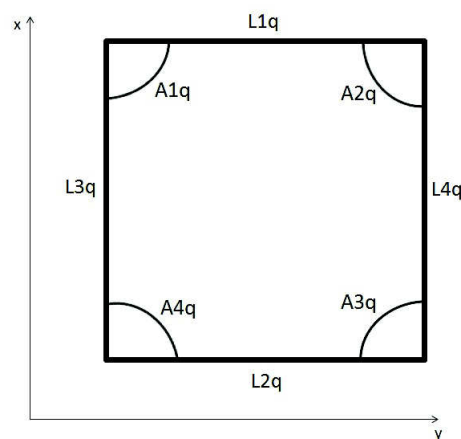


Figura 3.13: Parametri spaziali analizzati per il quadrato.

Per ognuno dei lati è stato calcolato il tempo d'esecuzione ($T1q$ [s], $T2q$ [s], $T3q$ [s] e $T4q$ [s]) il valore della velocità media ($V1_Med_q$ [m/s], $V2_Med_q$ [m/s], $V3_Med_q$ [m/s] e $V4_Med_q$ [m/s]) e il valore del picco massimo della velocità ($V1_Max_q$ [m/s], $V2_Max_q$ [m/s], $V3_Max_q$ [m/s] e $V4_Max_q$ [m/s]). È stata calcolata anche l'altezza massima (Alt_Max [m]), come distanza tra il valore minimo e il valore massimo della traccia lungo l'asse x, e la larghezza massima ($Largh_Max$ [m]), ottenuta calcolando la distanza tra il valore massimo e il valore minimo della traccia lungo l'asse y.

Indici di accuratezza

Come per gli altri disegni, per valutare qualora la figura si presenti come un parallelepipedo posto in modo orizzontale o verticale, si è calcolato l'errore utilizzando il rapporto tra l'altezza massima e la larghezza massima, nel seguente modo:

$$Errore_q = \left| 1 - \frac{Alt_Max}{Largh_Max} \right| \quad (3.11)$$

Inoltre si è analizzato l'errore che valuta quanto i lati opposti hanno lunghezza differente. Tale errore (Errore_lati [m]) è stato calcolato come nello studio di Galli et al. del 2011, sommando la differenza tra il lato superiore e il lato inferiore con la differenza tra il lato sinistro e il lato destro:

$$Errore_lati = |L1q - L2q| + |L3q - L4q| \quad (3.12)$$

Inoltre è stato calcolato l'indice di curvatura di ogni lato come il rapporto tra la lunghezza della traccia reale del lato disegnato e la distanza tra il punto iniziale e il punto finale della traccia stessa.

$$IC_Lq = \left| 1 - \frac{Traccia}{Distanza_{inizio-fine}} \right| \quad (3.13)$$

L'indice viene normalizzato tra 0 e 1: quanto più questo indice si avvicina al valore nullo tanto più il lato è disegnato in modo rettilineo.

Infine, per individuare particolari regole nel disegno, si è osservato quale lato viene tracciato per primo, contando il numero di soggetti che hanno tracciato per primo il lato in alto, in basso, a sinistra o a destra.

Caratterizzazione del movimento del braccio

Per ogni task richiesto ai soggetti vengono calcolate le ampiezze degli angoli delle articolazioni di spalla, gomito e polso, per caratterizzare i movimenti dell'arto superiore coinvolto nel movimento. In Figura 3.14 vengono rappresentati i marker applicati al soggetto nello spazio tridimensionale e vengono evidenziati gli angoli calcolati nel caso di un soggetto destrorso.

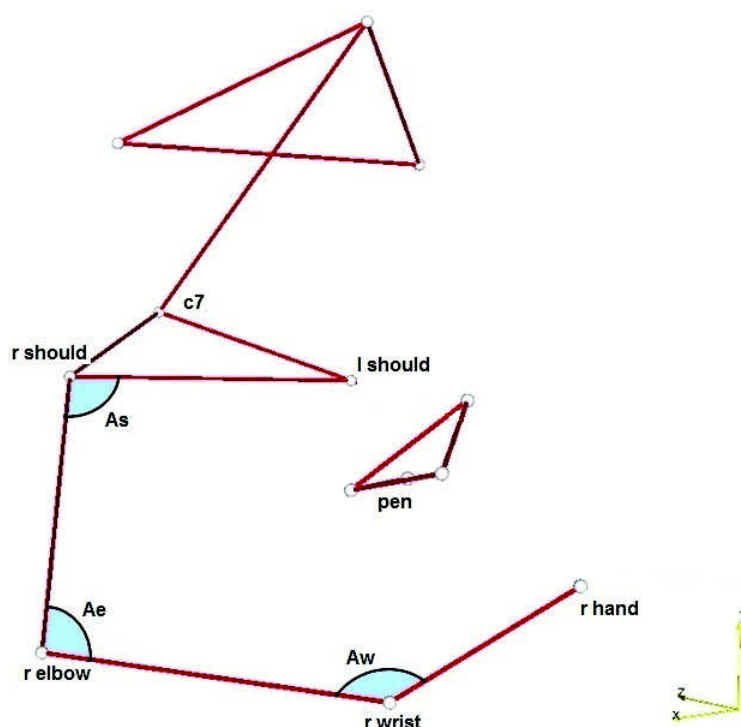


Figura 3.14: Visualizzazione tridimensionale del soggetto durante l'acquisizione. Sono stati evidenziati gli angoli considerati nell'analisi del movimento dell'arto utilizzato. A_s =Ampiezza dell'angolo dell'articolazione della spalla; A_e =Ampiezza dell'angolo dell'articolazione del gomito; A_w =Ampiezza dell'angolo dell'articolazione del polso.

Facendo riferimento alla Figura 3.14, per l'articolazione della spalla viene considerato l'angolo (A_s) tra i punti *lshould*, *rshould* e *relbow*. Per l'articolazione del gomito viene considerato l'angolo (A_e) tra i punti *rshould*, *relbow* e *rwrist*. Infine per l'articolazione del polso

viene considerato l'angolo (A_w) tra i punti *relbow*, *rwrist* e *rhand*. Per ogni angolo si calcola il valore minimo A_{x_Min} [°], il valore massimo A_{x_Max} [°] e il range di variazione A_{x_ROM} [°], calcolato come differenza tra valore massimo e minimo.

Caratterizzazione del movimento della testa

Nella valutazione si sono considerati i movimenti della testa durante l'esecuzione della traccia. Si è analizzato il movimento della testa rispetto alle spalle. A tale scopo sono stati costruiti due sistemi di riferimento e sono stati posizionati come in Figura 3.15.

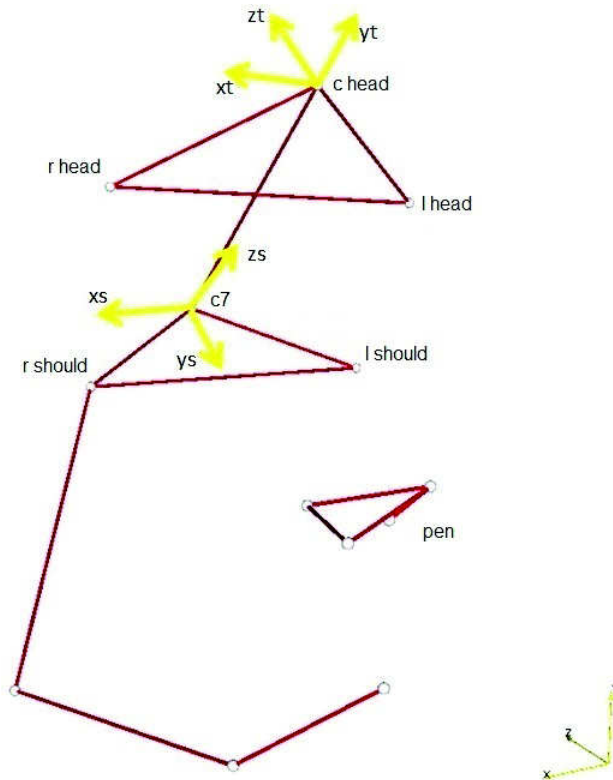


Figura 3.15: Visualizzazione tridimensionale del soggetto durante l'acquisizione. Sono stati evidenziati i sistemi di riferimento costruiti per le spalle e per la testa.

L'origine del sistema di riferimento relativo alle spalle coincide con il marker *c7*, l'asse x_s

ha direzione trasversale dalla sinistra alla destra del soggetto, l'asse z_s ha direzione normale al piano delle spalle su cui giacciono i tre marker $rshould$, $lshould$ e $c7$, ed infine l'asse y_s è costruito come il prodotto vettoriale tra z_s e x_s . L'origine del sistema di riferimento relativo alle spalle è posizionato sul marker $chead$, l'asse x_t ha direzione trasversale dalla sinistra alla destra del soggetto, l'asse z_t ha direzione normale al piano della testa su cui giacciono i tre marker $rhead$, $lhead$ e $chead$, ed infine l'asse y_t costruito con il prodotto vettoriale tra z_s e x_s . Si sono considerate le rotazioni del sistema di riferimento costruito per la testa rispetto il sistema di riferimento costruito delle spalle, attorno i tre assi di rotazione. Si ottengono quindi l'angolo di flessione-estensione (rotazione attorno l'asse x_s) della testa considerando il valore massimo (Flex-Ext Max [°]), il valore minimo (Flex-Ext Min [°]) e il range di variazione (Flex-Ext ROM [°]), l'angolo di adduzione-abduzione (rotazione attorno l'asse y_s) considerando il valore massimo (Add-Abdu Max [°]), il valore minimo (Add-Abdu Min [°]) e il range di variazione (Add-Abdu ROM [°]), e infine l'angolo di intra-extrarotazione (rotazione attorno l'asse z_s) considerando il valore massimo (Intra-Extra Max [°]), il valore minimo (Intra-Extra Min [°]) e il range di variazione (Intra-Extra ROM [°]).

E' importante valutare come si muove il bambino nei confronti del foglio, per valutare il livello di attenzione o quanto si avvicinano o si allontanano dal disegno. Si è trovata perciò la distanza tra il marker posto al centro del capo ($chead$) e il punto che identifica la proiezione sul foglio del marker stesso. Si è calcolato il valore massimo di questa distanza (D Testa Max [m]), il valore minimo (D Testa Min [m]) e il range di variazione (D Testa ROM [m]) come differenza tra i due valori.

3.5.3 Report

Il risultato ottenuto per ogni task motorio è contenuto in un Report composto da tre pagine (vedi Appendice 1, 2, 3):

Pagina 1: si visualizzano la traccia della penna sul foglio e la traccia della punta della penna

durante lo stacco nel piano xy , il profilo della traccia lungo l'asse verticale, cosicchè si possa vedere il distacco della penna dal foglio. Inoltre si visualizzano i parametri spazio temporali della traccia e gli indici di accuratezza.

Pagina 2: Vengono riportati i profili di variazione nel tempo degli angoli delle tre articolazioni coinvolte, ovvero polso, gomito e spalla, con i rispettivi valori massimi, minimi e il range di variazione. Inoltre si vedono i valori che riguardano il movimento della testa rispetto al foglio, indicando il valore massimo, il valore minimo e il range di variazione di questa distanza. Infine viene visualizzato il profilo della distanza testa-tavolo nel tempo, evidenziando il momento di inizio e di fine del disegno.

Pagina 3 Si visualizzano i movimenti di rotazione del sistema di riferimento della testa rispetto al sistema di riferimento costruito per le spalle, attorno ai tre assi di rotazione: flessione-estensione, adduzione-abduzione e antero-posteriore Rotazione. Vengono riportati i profili di variazione di questi tre angoli, il valore massimo, il valore minimo e il range di variazione.

3.5.4 Analisi Statistica

Per verificare la significatività e l'attendibilità dei risultati ottenuti ed individuare eventuali differenze significative nei parametri analizzati sono stati effettuati i seguenti test statistici.

L'analisi statistica è stata svolta mediante il software dedicato Statistica 7.0.

Prima di procedere con l'analisi alle differenze, è stato effettuato il test di normalità di Kolmogorov-Smirnoff sui diversi parametri, per stabilire la natura della distribuzione statistica dei dati e determinare quali test statistici scegliere: se test parametrici o test non parametrici. Data la non elevata numerosità dei soggetti che compongono i due gruppi e dati i risultati ottenuti dal test di normalità, si è scelto di procedere ad un'analisi di tipo non parametrico.

Per ogni parametro valutato si sono calcolate le mediane e i percentili (25° e 75°). Il test statistico utilizzato è il test di Mann-Whitney. Questo test è stato applicato sui parametri di ognuno dei tre task per confrontare il campione di soggetti con sindrome di Down e il campione di soggetti sani. Il livello di significatività α è stato fissato pari a 0,05. L'analisi si definisce significativa se tra i due gruppi considerati almeno una coppia di mediane è significativamente differente, ovvero dimostra un valore di $p < 0,05$. Nei risultati ottenuti sono state riscontrate delle differenze significative per tutti e tre i task analizzati.

Capitolo 4

Risultati

Di seguito si sono riportati i risultati ottenuti a seguito dell'analisi quantitativa dei dati dei soggetti sottoposti alle prove descritte nel capitolo precedente. I parametri si sono suddivisi a seconda del task motorio eseguito. Per ogni figura si sono riportati i parametri spazio temporali, gli indici di accuratezza, l'analisi del movimento del braccio ed infine i parametri relativi al movimento della testa. Per ogni parametro si è riportata la mediana, il 25° e il 75° percentile per ogni gruppo analizzato. Si indicano anche i risultati della statistica evidenziando quali sono i parametri significativamente diversi tra i due gruppi.

4.1 Task cerchio

In Tabella 4.1 sono riportati i parametri spazio-temporali calcolati durante il disegno del cerchio. Dall'analisi statistiche risulta che il diametro orizzontale $D2$ ha una lunghezza minore ($p=0,02373$) nei disegni del gruppo SD, anche se la lunghezza dell'intera traccia (Lc) non è statisticamente diversa tra i due gruppi. Il tempo di esecuzione della figura (Tc) risulta significativamente inferiore ($p=0,00147$), per cui di conseguenza la velocità media (V_Med_c $p=0,00445$) e anche la velocità massima (V_Max_c $p=0,02474$) del gesto grafico sono maggiori nei disegni dei bambini con SD rispetto ai disegni dei bambini normali. Infine, risulta significativamente maggiore anche l'accelerazione media del disegno (A_Med $p=0,02724$). Relativamente all'accuratezza del cerchio, l'errore che considera il rapporto tra il diametro verticale e il diametro orizzontale risulta maggiore nei disegni del gruppo SD (Errore_ecc $p=0,00402$), anche se tale il rapporto non risulta significativamente diverso.

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
Lc [m]	0,138	0,101	0,15	0,151	0,114	0,175	-
D1 [m]	0,038	0,029	0,05	0,045	0,036	0,052	-
D2 [m]	0,037	0,027	0,046	0,047	0,0415	0,049	#
Tc [s]	2,92	2,11	5,7	6,475	5,115	9,069	#
V_Med_c [m/s]	0,042	0,032	0,057	0,019	0,017	0,027	#
V_Max_c [m/s]	0,083	0,063	0,102	0,0505	0,039	0,074	#
A_Med [m/s ²]	0,217	0,177	0,335	0,1315	0,11425	0,183	#
A_Max [m/s ²]	0,87	0,529	1,239	0,66	0,556	1,251	-
Errore_ecc	0,216	0,088	0,306	0,047	0,013	0,088	#

Tabella 4.1: Parametri spazio temporali e indice di accuratezza del cerchio. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

Per la valutazione della chiusura si è riportata la seguente Tabella 4.2. Non ci sono differenze statisticamente significative tra i due gruppi analizzati.

Cerchio	Soggetti	
	SD	GC
Aperto (0)	14,29%	25%
Incrocio (1)	66,67%	41,67%
Chiuso (2)	19,05%	33,33%

Tabella 4.2: Valutazione della chiusura del cerchio. Per ogni gruppo sono indicate le percentuali dei soggetti che chiudono il cerchio in modo esatto (cerchio chiuso), non chiudono il cerchio (cerchio aperto) e incrociano il tratto iniziale con quello finale (incrocio). Infine viene indicata la media dei punteggi e la deviazione standard.

In Tabella 4.3 è indicato il valore massimo (*Max*), minimo (*Min*) e il range di variazione (*ROM*) di ogni angolo calcolato durante il movimento delle articolazioni dell'arto superiore. Dalla statistica emerge che nessuno dei parametri risulta significativamente diverso tra i due gruppi analizzati.

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
As Max_c [°]	120,608	118,528	127,923	123,628	117,16	127,981	-
As Min_c [°]	117,933	114,583	124,011	121,069	114,473	123,938	-
As ROM_c [°]	2,484	1,593	3,333	3,3035	2,047	4,616	-
Ae Max_c [°]	103,685	93,558	111,725	101,132	91,761	110,445	-
Ae Min_c [°]	100,109	87,991	106,768	95,775	86,518	103,254	-
Ae ROM_c [°]	4,244	2,292	6,772	5,441	4,183	8,197	-
Aw Max_c [°]	133,058	126,735	138,409	130,526	123,79	141,511	-
Aw Min_c [°]	124,812	117,137	130,385	124,861	113,094	136,736	-
Aw ROM_c [°]	6,072	5,0395	10,297	7,304	5,25	9,406	-

Tabella 4.3: Angoli delle articolazioni della spalla *As*, del gomito *Ae* e del polso *Aw* durante il task del cerchio. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

In Tabella 4.4 sono riportati i parametri che riguardano il movimento della testa durante l'esecuzione del task. Tra i risultati emerge una significativa differenza nel range di variazione della distanza della testa dal foglio (D Testa ROM_c $p=0,00093$), che risulta minore per il gruppo SD rispetto il gruppo di controllo.

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
D Testa Max_c [m]	0,263	0,243	0,28	0,289	0,248	0,313	-
D Testa Min_c [m]	0,249	0,23	0,271	0,266	0,225	0,294	-
D Testa ROM_c [m]	0,015	0,01	0,022	0,03	0,026	0,078	#
Flex-Ext Max_c [°]	-52,123	-72,809	-42,635	-70,64	-74,51875	-41,029	-
Flex-Ext Min_c [°]	-58,503	-75,918	-47,177	-73,27	-81,509	-48,618	-
Flex-Ext ROM_c [°]	4,003	2,799	6,68	7,238	4,403	12,641	#
Add-Abdu Max_c [°]	2,434	-0,699	10,807	7,179	0,305	18,36	-
Add-Abdu Min_c [°]	-0,509	-4,874	9,053	1,367	-6,681	4,081	-
Add-Abdu ROM_c [°]	2,911	1,729	4,364	4,133	3,367	12,33	-
Intra-Extra Max_c [°]	4,872	-0,675	9,614	8,585	1,457	14,553	-
Intra-Extra Min_c [°]	2,662	-4,087	5,346	3,626	-2,642	6,606	-
Intra-Extra ROM_c [°]	3,178	1,465	4,247	4,231	2,896	10,963	-

Tabella 4.4: Parametri che descrivono il movimento della testa durante il task del cerchio. *D* indica la distanza del marker centrale della testa rispetto al foglio. *Flex – Ext*, *Add – Abdu* e *Intra – Extra* sono le rotazioni della testa rispetto le spalle attorno *x*, *y* e *z* rispettivamente. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

Relativamente al movimento della testa rispetto alle spalle risulta significativo il range di variazione dell'angolo di flessione-estensione (Flex-Ext ROM_c $p=0,02456$), ovvero il movimento attorno all'asse trasversale.

4.2 Task croce

In Tabella 4.5 sono riportati i parametri spazio-temporali calcolati durante il disegno della croce. Dalle analisi statistiche risulta che la lunghezza del tratto orizzontale $L2c$ ha una lunghezza minore ($p=0,00632$) nei disegni del gruppo SD.

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
L1c [m]	0,056	0,045	0,065	0,0605	0,054	0,065	-
L2c [m]	0,041	0,028	0,05	0,059	0,051	0,064	#
A1c [°]	88,455	84,846	90,252	86,979	84,749	89,98	-
T1c [s]	1,313	0,735	2,12	2,62	2,098	3,598	#
T2c [s]	1,22	0,569	1,619	2,063	1,37	3,941	#
V1_Med_cr [m/s]	0,044	0,028	0,0673	0,025	0,017	0,033	#
V1_Max_cr [m/s]	0,082	0,058	0,119	0,05	0,0405	0,104	-
V2_Med_cr [m/s]	0,037	0,028	0,066	0,025	0,017	0,039	-
V2_Max_cr [m/s]	0,086	0,063	0,173	0,053	0,0418	0,072	-
Quota_Max [m]	11,852	7,801	17,514	21,746	12,707	25,341	#
Tempo_Alz [s]	0,89	0,571	1,207	1,225	0,936	1,646	-
Errore_cr	0,262	0,125	0,386	0,145	0,069	0,191	#
Errore_simm	0,449	0,269	0,571	0,183	0,073	0,239	#

Tabella 4.5: Parametri spazio temporali e indici di accuratezza della croce. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0, 5$.

Il tempo di esecuzione risulta significativamente inferiore per entrambi i tratti della croce: per il tempo $T1c$ del tratto verticale $p=0,01721$, per il tempo $T2c$ del tratto orizzontale $p=0,00674$. La velocità del tratto orizzontale $V2c$ non è significativamente diversa tra i due gruppi, mentre la velocità del movimento durante il tratto verticale $V1c$ è statisticamente superiore ($p=0,04312$) nel disegno dei bambini con SD rispetto i bambini sani.

Durante lo stacco della penna tra il primo e il secondo tratto la quota massima (Quota_MAX) della punta risulta inferiore per il gruppo con SD rispetto il gruppo di controllo ($p=0,03805$).

Relativamente all'accuratezza della croce, l'errore che considera il rapporto tra il tratto verticale e il tratto orizzontale (Errore_cr) risulta maggiore nei disegni del gruppo SD ($p=0,04215$). L'errore relativo alla simmetria della croce (Errore_simm) risulta significativamente maggiore nei disegni dei bambini con SD ($p=0,00260$). In Tab 4.6 vengono indicate le percentuali dei soggetti nei due gruppi che iniziano a disegnare con il tratto sinistro e con il tratto destro. In entrambi i gruppi la percentuale maggiore inizia dal tratto verticale.

Inizio	Soggetti	
	SD	GC
Tratto verticale	100%	92%
Tratto orizzontale	0%	8%

Tabella 4.6: Percentuale dei soggetti che iniziano a disegnare con il tratto sinistro e con il tratto destro nei due gruppi analizzati.

In Tabella 4.7 sono riportati i parametri angolari relativi alle articolazioni durante il movimento del disegno dei due tratti della croce. Per ogni angolo è riportato il valore massimo (*Max*), minimo (*Min*) e il range di variazione (*ROM*) di ogni angolo calcolato. Il range di variazione dell'angolo relativo all'articolazione del gomito durante il tratto orizzontale (*Ae2 ROM_cr*) risulta statisticamente inferiore nel movimento dei soggetti del gruppo SD ($p=0,00572$).

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
Ae1 Max_cr [°]	105,882	89,302	113,985	129,426	110,528	141,088	-
Ae1 Min_cr [°]	100,778	87,547	107,864	126,73	107,68	138,991	-
Ae1 ROM_cr [°]	4,076	1,639	6,543	6,674	2,242	9,773	-
Ae2 Max_cr [°]	103,211	98,302	111,42	134,136	109,966	140,885	-
Ae2 Min_cr [°]	102,261	96,124	110,506	129,325	103,975	137,504	-
Ae2 ROM_cr [°]	1,003	0,568	1,913	3,82	1,666	4,847	#
Aw1 Max_cr [°]	131,087	124,496	134,703	98,354	84,972	103,609	-
Aw1 Min_cr [°]	125,705	119,838	130,395	88,734	78,514	95,488	-
Aw1 ROM_cr [°]	3,557	2,263	6,531	3,348	2,544	6,568	-
Aw2 Max_cr [°]	131,562	122,984	135,358	95,089	85,193	103,718	-
Aw2 Min_cr [°]	128,084	119,327	132,327	93,701	81,699	101,456	-
Aw2 ROM_cr [°]	2,52	1,397	4,978	4,34	1,509	7,676	-

Tabella 4.7: Angoli delle articolazioni della spalla *As*, del gomito *Ae* e del polso *Aw* durante il task della croce. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

In Tabella 4.13 sono riportati i parametri che riguardano il movimento della testa durante l'esecuzione del task. Emerge una significativa differenza nel parametro che indica il range di variazione della distanza della testa dal foglio (D testa ROM_cr $p=0,00842$), che risulta minore per il gruppo SD rispetto il gruppo di controllo. Relativamente al movimento della testa rispetto le spalle non risultano diversità significative tra i due gruppi analizzati.

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
D Testa Max_cr [m]	0,406	0,378	0,478	0,447	0,420	0,466	-
D Testa Min_cr [m]	0,325	0,241	0,382	0,307	0,229	0,377	-
D Testa ROM_cr [m]	0,011	0,01	0,03	0,046	0,026	0,07	#
Flex-Ext Max_cr [°]	-57,434	-69,7	-33,606	-61,361	-73,056	-32,063	-
Flex-Ext Min_cr [°]	-64,754	-83,393	-40,938	-69,792	-86,758	-35,915	-
Flex-Ext ROM_cr [°]	4,564	3,824	7,784	8,468	3,852	12,236	-
Add-Abdu Max_cr [°]	4,153	0,179	7,54	7,542	-0,299	11,673	-
Add-Abdu Min_cr [°]	-0,217	-4,769	3,059	0,839	-2,414	5,504	-
Add-Abdu ROM_cr [°]	3,393	2,066	5,379	3,752	3,163	9,059	-
Intra-Extra Max_cr [°]	3,357	0,337	6,882	15,01	8,761	19,969	-
Intra-Extra Min_cr [°]	-0,701	-3,486	4,272	6,623	-8,103	10,303	-
Intra-Extra ROM_cr [°]	4,028	1,668	7,24	4,866	3,689	10,119	-

Tabella 4.8: Parametri che descrivono il movimento della testa durante il task del croce. *D* indica la distanza del marker centrale della testa rispetto al foglio. *Flex – Ext*, *Add – Abdu* e *Intra – Extra* sono le rotazioni della testa rispetto le spalle attorno *x*, *y* e *z* rispettivamente. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

4.3 Task quadrato

In Tabella 4.9 sono riportati i parametri spazio-temporali calcolati durante il disegno del quadrato. Dalle analisi statistiche risulta che la lunghezza del lato sinistro $L3q$ e la lunghezza del lato destro $L4q$ sono statisticamente maggiori nelle figure disegnate dai bambini con SD (per il lato sinistro $p=0,03737$ e per il lato destro $p=0,02768$). L'altezza (Alt_Max) e la larghezza (Largh_Max) massima risultano statisticamente maggiori nei disegni del gruppo con sindrome di Down (rispettivamente $p=0,04981$ e $p=0,03924$).

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
L1q [m]	0,049	0,042	0,058	0,048	0,047	0,053	-
L2q [m]	0,052	0,048	0,057	0,048	0,046	0,053	-
L3q [m]	0,052	0,042	0,06	0,044	0,039	0,048	#
L4q [m]	0,053	0,047	0,059	0,046	0,044	0,049	#
Alt_Max_q [m]	0,0545	0,0475	0,061	0,048	0,044	0,051	#
Largh_Max_q [m]	0,0535	0,05	0,061	0,049	0,046	0,055	#
T1q [s]	1,23	1,067	2,139	2,06	1,55	3,265	-
T2q [s]	1,515	0,964	2,698	2,13	1,74	2,665	-
T3q [s]	1,448	0,865	1,941	2,175	1,6	3,015	#
T4q [s]	1,585	1,06	2,373	2,045	1,285	2,58	-
V1_Med_q [m/s]	0,033	0,025	0,05	0,025	0,019	0,038	-
V1_Max_q [m/s]	0,065	0,051	0,089	0,061	0,047	0,074	-
V2_Med_q [m/s]	0,033	0,021	0,049	0,021	0,018	0,03	-
V2_Max_q [m/s]	0,07	0,055	0,102	0,05	0,041	0,066	#
V3_Med_q [m/s]	0,04	0,029	0,061	0,021	0,013	0,023	#
V3_Max_q [m/s]	0,0765	0,067	0,091	0,049	0,04	0,06	#
V4_Med_q [m/s]	0,035	0,024	0,046	0,019	0,018	0,035	-
V4_Max_q [m/s]	0,066	0,057	0,099	0,051	0,042	0,072	-

Tabella 4.9: Parametri spazio temporali. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

Il tempo di esecuzione risulta significativamente inferiore solo per il lato sinistro ($T3q=0,01041$).

Relativamente alla velocità d'esecuzione è risultata una diversità significativa nella velocità

media (V3_Med_q $p=0,00136$) e nel valore del picco di velocità (V3_Max_q $p=0,00286$) del lato sinistro, entrambe sono maggiori nel disegno dei bambini SD rispetto al disegno dei bambini normali. Risulta una differenza significativa anche nel picco della velocità del lato basso del quadrato (V2_Max_q $p=0,04119$) che risulta maggiore nel gruppo SD.

In Tabella ?? sono riportati i parametri relativi all'accuratezza del quadrato. Dai risultati emerge che l'errore che considera il rapporto tra l'altezza massima e la larghezza massima (Errore_q $p=0,04215$) e l'errore che considera la lunghezza dei lati opposti (Errore_lati $p=0,02629$) risultano entrambi significativamente maggiori nei disegni del gruppo SD. L'indice di curvatura del lato sinistro (IC L3q) risulta significativamente maggiore ($p=0,03737$) nel gruppo nei disegni dei bambini normali.

parametro	SD			GC			p
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
Errore	0,206	0,106	0,22825	0,063	0,014	0,105	#
Errore lati	0,0065	0,00525	0,015	0,004	0,002	0,007	#
IC L1q	0,0305	0,024	0,06275	0,072	0,028	0,207	-
IC L2q	0,017	0,00625	0,073	0,017	0,014	0,046	-
IC L3q	0,0195	0,01475	0,031	0,036	0,018	0,056	#
IC L4q	0,034	0,016	0,05775	0,039	0,013	0,059	-

Tabella 4.10: Indici di accuratezza del quadrato. IC indica l'indice di curvatura del lato. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

In Tab. 4.11 vengono riportate le percentuali dei soggetti che iniziano con il lato superiore, inferiore, sinistro o destro. In entrambi i soggetti la percentuale maggiore inizia a disegnare dal lato sinistro.

Inizio	Soggetti	
	SD	GC
L1q	33%	0%
L2q	0%	8%
L3q	61%	92%
L4q	6%	0%

Tabella 4.11: Percentuale dei soggetti che iniziano a disegnare con il lato superiore, inferiore, sinistro o destro.

4.3. Task quadrato

In Tabella 4.12 viene indicato il valore massimo (*Max*), minimo (*Min*) e il range di variazione (*ROM*) di ogni angolo calcolato durante il movimento delle articolazioni dell'arto superiore. Nessuno dei parametri risulta significativamente diverso tra i due gruppi analizzati.

Parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
As Max_q [°]	125,25	127,645	117,509	128,23	120,073	135,894	-
As Min_q [°]	112,644	118,873	113,735	119,057	114,923	128,391	-
As ROM_q [°]	12,606	8,772	3,774	7,261	5,149	10,944	-
Ae Max_q [°]	108,399	98,412	117,818	99,44	92,094	109,75	-
Ae Min_q [°]	106,826	97,712	114,045	99,44	91,619	109,75	-
Ae ROM_q [°]	11,1535	8,499	13,482	9,207	8,224	10,07	-
Aw Max_q [°]	133,296	121,105	137,738	131,873	122,615	144,219	-
Aw Min_q [°]	121,072	115,516	127,559	126,911	113,631	136,265	-
Aw ROM_q [°]	10,4675	6,848	13,186	8,489	4,177	10,444	-

Tabella 4.12: Angoli delle articolazioni della spalla *As*, del gomito *Ae* e del polso *Aw* durante il task del quadrato. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

4.3. Task quadrato

In Tabella 4.13 sono riportati i parametri relativi al movimento della testa rispetto al foglio e rispetto alle spalle. Nei risultati della statistica non si evidenziano differenze significative tra i due gruppi.

parametro	SD			GC			p<0,05
	mediana	25°	75°	mediana	25°	75°	
D Testa Max_q [m]	0,3385	0,3035	0,36625	0,331	0,311	0,399	-
D Testa Min_q [m]	0,306	0,24875	0,347	0,292	0,224	0,366	-
D Testa ROM_q [m]	0,0335	0,02125	0,059	0,034	0,023	0,055	-
Flex-Ext Max_q [°]	-57,245	-69,886	-32,624	-51,425	-64,487	-32,135	-
Flex-Ext Min_q [°]	-62,153	-78,336	-42,763	-64,247	-77,132	-47,608	-
Flex-Ext ROM_q [°]	7,068	4,907	10,139	11,008	7,677	13,698	-
Add-Abdu Max_q [°]	6,319	1,451	12,492	10,226	3,19	15,129	-
Add-Abdu Min_q [°]	-1,947	-5,325	4,985	2,017	-4,716	5,179	-
Add-Abdu ROM_q [°]	5,344	3,411	6,795	8,396	6,02	11,511	-
Intra-Extra Max_q [°]	4,581	2,024	12,869	12,783	8,899	16,228	-
Intra-Extra Min_q [°]	-0,988	-3,556	2,338	1,09	-0,657	9,154	-
Intra-Extra ROM_q [°]	6,079	4,766	10,147	10,515	4,591	13,302	-

Tabella 4.13: Parametri che descrivono il movimento della testa durante il task del quadrato. *D* indica la distanza del marker centrale della testa rispetto al foglio. *Flex-Ext*, *Add-Abdu* e *Intra-Extra* sono le rotazioni della testa rispetto le spalle attorno *x*, *y* e *z* rispettivamente. Viene indicata la media, il 25° e il 75° percentile. # indica i parametri significativi con $p < 0,5$.

Capitolo 5

Conclusione

Questo lavoro di tesi è nato dall'esigenza di analizzare, tramite una valutazione quantitativa ed esaustiva, l'esecuzione di un task motorio, il disegno, che coinvolge sia aspetti cognitivi sia aspetti motori nei bambini con sindrome di Down. La valutazione del gesto grafico infatti è stata fin ora per lo più qualitativa, mediante un'analisi visiva dello stesso. In questo lavoro si è cercato quindi di caratterizzare quantitativamente l'esecuzione di movimenti fini per la patologia in analisi. Il sistema optoelettronico, rispetto al metodo visivo e all'utilizzo della tavoletta elettronica, permette di eliminare la soggettività nella valutazione e permette di valutare non solo le caratteristiche cinematiche della traccia ma anche quelle del soggetto. Inoltre per la prima volta, in questa indagine sono stati valutati bambini con SD di pari età mentale nel disegno con un metodo quantitativo e non con una valutazione soggettiva. Nel corso di questo studio si è cercato di identificare i parametri che meglio potessero evidenziare le differenze tra il campione di soggetti con sindrome di Down e il gruppo di controllo.

Il lavoro è iniziato con la definizione di un protocollo di analisi dei tre task motori, ovvero il disegno di un cerchio, di una croce e di un quadrato. I movimenti sono stati acquisiti con un sistema optoelettronico e tramite un software dedicato all'analisi del movimento (SMART Analyzer, BTS IT) e all'estrazione di parametri quantitativi, in particolare sono stati calcolati

i parametri spazio-temporali, gli indici di accuratezza del disegno e i parametri che descrivono i movimenti dell'arto superiore e della testa. Per ciascun parametro è stata calcolato il valore di mediana, 25° e 75° percentile. Si sono effettuati infatti test statistici per confrontare il gruppo dei soggetti patologici e il gruppo di controllo.

Considerando le caratteristiche spazio-temporali delle figure analizzate, dall'analisi statistica si può affermare che in riferimento al disegno del cerchio la lunghezza delle tracce disegnate dai bambini con SD risulta statisticamente uguale tra i due gruppi, anche se il diametro orizzontale risulta più piccolo. Da ciò si deduce che vi sia una differenza nell'eccentricità dei cerchi disegnati, infatti emerge che i soggetti con SD compiono un errore nel disegno del cerchio significativamente maggiore, perciò la figura risulta schiacciata o lungo l'asse verticale o lungo l'asse orizzontale.

In riferimento al secondo task, ovvero il disegno della croce, è emerso come il tratto orizzontale risulti significativamente più piccolo nei disegni dei bambini con SD. Per questo task quindi si ha nei bambini con SD un tendenza a disegnare la figura orientata verticalmente. Nuovamente si ritrova una significativa differenza nell'errore che considera il rapporto tra le lunghezze dei due tratti (Errore_cr), che risulta maggiore nei disegni dei bambini patologici. Questo errore, come precedentemente affermato, considera qualora le figure vengano disegnate in senso orizzontale o verticale, e in questa figura in particolare valuta la capacità dei soggetti di disegnare i due tratti della stessa lunghezza. Anche l'errore sulla simmetria della croce (Errore_simm) risulta significativamente diverso nei due gruppi. I soggetti con SD commettono un errore maggiore, disegnando una croce con i bracci opposti dei due tratti di lunghezza differente. In entrambi i gruppi analizzati la maggior parte dei soggetti inizia il disegno dal tratto verticale, per cui l'errore di simmetria esprime soprattutto un errore nell'esecuzione del tratto orizzontale, in particolare tiene conto il corretto posizionamento del punto di partenza di questo tratto e del punto finale di stacco della penna dal foglio, tali posizioni determinano rispettivamente la simmetria verticale e la simmetria orizzontale.

La capacità di eseguire una figura simmetrica è maggiore nel gruppo dei bambini sani, che sembrano quindi pianificare più correttamente quale dev'essere la posizione iniziale e finale del tratto in maniera tale da avere una croce simmetrica, con il punto d'incrocio in posizione centrale rispetto all'intera croce, e con i due tratti della stessa lunghezza. Il posizionamento errato del punto iniziale del tratto orizzontale potrebbe essere causato dal fatto che i bambini con SD durante lo stacco della penna tra i due tratti alzano meno la punta, durante l'esecuzione dei loro disegni risulta infatti una quota massima raggiunta dimezzata rispetto alla quota raggiunta dal gruppo di controllo sano. Lo stacco maggiore potrebbe aiutare i bambini a visualizzare meglio il tratto verticale, valutando la sua lunghezza e determinando più correttamente la posizione iniziale e la lunghezza che deve avere il secondo tratto della croce.

Presenta maggiori criticità la valutazione dell'ultimo task, ovvero il disegno del quadrato, essendo quest'ultimo una figura strutturalmente più complessa. Capita spesso che i tratti negli angoli vengano incrociati oppure i lati non vengano disegnati in modo rettilineo in entrambi i gruppi analizzati. Perciò non è detto che l'altezza e la larghezza massima calcolate nell'analisi corrispondano rispettivamente alla lunghezza dei lati verticali e dei lati orizzontali orizzontali, dato che vengono calcolate come distanze tra i due punti estremi della figura, rispettivamente lungo l'asse y e lungo l'asse x , mentre i lati vengono calcolati come lunghezze della traccia stessa. Tuttavia i due parametri possono dare una stima della grandezza della figura. Dalla statistica altezza e larghezza risultano statisticamente maggiori nei disegni dei bambini SD, perciò la figura è complessivamente più grande.

Relativamente alle lunghezze delle tracce dei lati, solo i lati verticali ($L3q$ e $L4q$) risultano significativamente maggiori, e questo potrebbe indicare una tendenza a disegnare questa figura come un parallelogramma irregolare. Emerge, infatti, che l'errore che considera il rapporto tra l'altezza e la larghezza massima del quadrato è maggiore nei disegni dei bambini con SD. Inoltre, anche l'errore che considera la differenza delle lunghezze dei lati opposti è significativamente maggiore per i bambini patologici, confermando la generale scarsa accuratezza e,

di conseguenza, minore correttezza del prodotto finale del disegno.

La minor correttezza della rappresentazione grafica è emersa anche da altri studi nonostante valutasse un diverso tipo di disegno. Il disturbo riguarda la prepianificazione dell'immagine da rappresentare. Come per lo studio di Clements e Barrett 1994, anche in questo studio si può ipotizzare che anche in questi disegni il bambino con SD non riesca a sviluppare una proiezione mentale della figura per poi riprodurla correttamente, e che venga utilizzata una differente strategia grafica. Il livello maggiore di errore in tutte e tre le figure potrebbe indicare anche una minor attenzione o un minor interesse nello svolgere con accuratezza il task da parte di questi soggetti.

Un'altra ipotesi considerata riguarda il deficit nella memoria spaziale di questi bambini, durante l'analisi di un task in cui l'istruzione è quella di copiare una serie di immagini si è notato come i bambini SD si dimentichino di lasciare lo spazio necessario al disegno del secondo oggetto [Clements e Barrett 1994 e Lanfranchi et al. 2009]. Durante l'esecuzione dei disegni studiati nella presente tesi i soggetti tendono a dimenticarsi che la figura dovrebbe essere rappresentata simmetricamente, per esempio, nel disegnare la croce, iniziano il secondo tratto in un punto qualsiasi punto, senza tener conto della simmetria che deve avere la figura stessa, valutando la lunghezza e la posizione del primo tratto.

Relativamente agli aspetti cinematici dell'esecuzione della traccia, nel task del cerchio è evidente che il tempo di esecuzione della traccia dei bambini SD è dimezzato rispetto al gruppo di controllo e di conseguenza la velocità media e il picco di velocità risultano significativamente maggiori. Questo aspetto presenta un'analogia con gli studi, già presentati nel capitolo 2, nei quali viene valutato il tracciamento del percorso a forma di fiore [Flapper, Houwen e Schoemaker 2006] e del collegamento con un tratto grafico dei due target [Smits-Engelsman et al. 2003]. Questa analogia porta a pensare che anche durante il nostro task il controllo sia inferiore per i bambini SD e che il risultato poco accurato sia dovuto anche all'eccessiva velocità di disegno, oltre al fatto che i soggetti SD non riescono a pianificare l'esecuzione

del disegno correttamente. Inoltre la significativa differenza nell'accelerazione, che risulta maggiore per i bambini con SD, suggerisce che il movimento sia più brusco ed improvviso come se il loro interesse fosse focalizzato principalmente sul portare a termine il disegno, piuttosto che sulla sua correttezza esecutiva.

Nella croce il tempo di esecuzione è minore in entrambi i tratti, ma solo la velocità del tratto verticale risulta significativamente maggiore. Si può presupporre che per il tratto verticale, ovvero per il primo tratto che viene generalmente eseguito, i bambini SD non riescano a controllare il movimento, mentre durante l'esecuzione del secondo tratto sentano la necessità di utilizzare un maggior controllo diminuendo la velocità d'esecuzione, anche se il deficit nella pianificazione non permette loro di disegnare in modo simmetrico l'intera figura.

Anche nel disegno del quadrato il tempo di esecuzione dei quattro lati risulta tendenzialmente inferiore nei bambini con SD, tuttavia solo il lato sinistro presenta una differenza statisticamente significativa tra i due gruppi, risultando minore nel gruppo dei bambini SD. La velocità media di esecuzione e il picco massimo del movimento per questo lato sono maggiori, perciò si presuppone che vi sia un minor controllo motorio nella sua esecuzione. Generalmente questo lato risulta il primo ad essere tracciato, come conferma anche uno studio sulle regole grafiche del disegno [Khalid et al. 2010]. In tale studio si afferma che tendenzialmente i bambini preferiscono eseguire il disegno dall'alto verso il basso e da sinistra verso destra. Risulta infatti che per entrambi i gruppi analizzati la maggior parte dei soggetti inizia il disegno del quadrato dal lato sinistro, di conseguenza si può presupporre che gli altri lati richiederanno un maggior controllo durante l'esecuzione e una conseguente minore velocità di esecuzione. Lo stesso ragionamento può essere fatto in relazione al task della croce. Inoltre, per il lato sinistro del quadrato l'indice di curvatura risulta minore rispetto al risultato che si riscontra nel gruppo di controllo, questo potrebbe indicare una maggior fluidità durante il gesto compiuto per tracciare il lato.

Come abbiamo già affermato, i soggetti con sindrome di Down nei movimenti più ampi,

come il cammino o come il raggiungimento di un target con l'arto superiore, risultano complessivamente più lenti e dimostrano un comportamento goffo che impedisce loro la fluidità del movimento [Galli et al. 2010, Rigoldi et al. 2009 e Almeida, Corcos e Hasan 2000]. Nonostante ci si aspettasse lentezza anche durante i movimenti fini, l'analisi ha dimostrato un approccio completamente differente nell'affrontare un task motorio di questo tipo. Infatti l'esecuzione di tutte e tre le figure è portata a termine con una velocità maggiore rispetto al gruppo di controllo, ma con minore controllo nei movimenti. Tale comportamento porta ad un risultato complessivamente peggiore dal punto di vista della correttezza del disegno. I disturbi nei movimenti grossmotori sono stati depprima attribuiti ai problemi puramente biomeccanici dovuti alla presenza dell'ipotonìa e della lassità legamentosa, ma in seguito la letteratura ha attribuito questi disturbi ai problemi del controllo motorio, che portano all'attuazione di strategie differenti per riuscire a far fronte al problema dell'instabilità [Rigoldi et al. 2009]. Si potrebbe pensare che la spiegazione del comportamento durante il disegno risieda nella rigidità delle articolazioni, e quindi nei problemi biomeccanici, tuttavia nella presente analisi del movimento dell'arto superiore non sono state trovate differenze significative. Non emerge quindi una rigidità articolare dell'arto superiore durante il gesto grafico, come contrariamente avviene durante il cammino. Questo e il fatto che i soggetti non presentano lentezza nei movimenti fini, porta a pensare che il problema sia a livello del controllo motorio, e che la velocità maggiore e la minor accuratezza siano la strategia che utilizzano i bambini SD per far fronte al deficit nella prepianificazione del movimento. Questa differenza tra movimenti grossmotori e movimenti più fini è stata riscontrata anche nei bambini con disturbi dello sviluppo e della coordinazione (DCD) [Smits-Engelsman et al. 2003], che dimostrano lentezza e goffaggine nei gesti quotidiani, ma una maggiore velocità e fluidità nei gesti grafici richiesti rispetto alla normalità. Inoltre, anche nel tracciamento grafico del fiore [Flapper, Houwen e Schoemaker 2006] è emerso che i bambini con disturbi dell'attenzione e iperattività disegnano con una velocità maggiore, ma l'accuratezza è inferiore rispetto a

quella dei bambini sani. Nei bambini con sindrome di Down son emersi disturbi attentivi [Pizzoli, Lami e Stella 1994] e in particolar modo disturbi relativi all'attenzione visiva [Ekstein et al. 2011]. L'alta prevalenza dei disturbi dell'ADHD nei bambini con sindrome di Down [Ekstein et al. 2011] e la stessa cinematica nell'esecuzione dei movimenti fini rafforzano l'analogia tra i comportamenti di questi bambini, suggerendo che la velocità maggiore e il risultato meno accurato nel disegno siano causati da un disturbo attentivo, e quindi da un disturbo a livello cognitivo.

Un altro aspetto interessante è il movimento della testa durante l'esecuzione del task, per il cerchio e per la croce emerge che il range di variazione della distanza tra la testa e il foglio è significativamente inferiore rispetto al gruppo di controllo. Questo range di variazione del movimento del capo durante i disegni permette di ipotizzare che i soggetti con SD necessitino di una maggior concentrazione, cercando di focalizzare l'attenzione sul campo visivo sul foglio.

Concludendo, il comportamento dei bambini con sindrome di Down durante i movimenti analizzati in questo lavoro di tesi è risultato essere totalmente diverso dal tipico comportamento che dimostrano durante il compimento di movimenti più ampi, come il cammino. Per i gesti fini il disturbo sembra coinvolgere piuttosto gli aspetti di tipo cognitivo, come ad esempio la minor attenzione nel movimento stesso, il deficit di memoria, oppure il minor interesse al raggiungimento di un risultato corretto, e non sembra causato da disturbi a livello biomeccanico e motorio, come ad esempio l'ipotonìa muscolare o la lassità legamentosa che sono presenti in questi soggetti. E' possibile infatti associare il movimento veloce e la minor accuratezza nel disegno dei bambini con sindrome di Down allo stesso tipo di comportamento che hanno i bambini affetti da un deficit d'attenzione (ADHD) durante l'esecuzione del gesto grafico.

Questo metodo di analisi permette una caratterizzazione del gesto grafico più completa ed esaustiva. L'utilizzo del sistema optoelettronico permette sicuramente una valutazione più

completa del movimento del soggetto, caratterizzando in modo quantitativo l'accuratezza della traccia e la cinematica dei movimenti stessi.

Il metodo presenta dei limiti, come ad esempio il fatto che non è possibile analizzare il movimento degli occhi rispetto al movimento della mano durante il disegno, valutando in modo più completo il livello di attenzione sulla figura da copiare o sul disegno del soggetto. Inoltre, il sistema non permette di valutare la pressione della punta nella penna sul foglio durante il disegno, fattore che potrebbe essere importante nei bambini con sindrome di Down per valutare l'effetto dell'ipotonìa muscolare. Concludendo, il metodo di analisi utilizzato, ha permesso di valutare e caratterizzare quantitativamente i disturbi della sindrome di Down in modo più completo. In futuro, questa metodologia potrebbe dare un valido aiuto nella caratterizzazione dei movimenti fini di altre patologie che comportano disturbi cognitivi e motori.

Appendice A

Report

IRCSS San Raffaele Pisana, Roma

Analisi delle prassie grafomotorie: CROCE

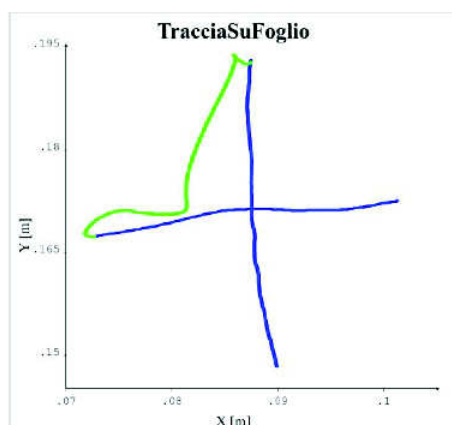
Paziente

Last name	
First name	
Birthday	
Sex	
Pathology	

Dettagli prova

Date trial	
File name	
Prova	
Vers. Protocollo	
Data Protocollo	

Analisi della traccia



Parametri traccia

Lunghezza Traccia Vrt [m]	
Lunghezza Traccia Orz [m]	
Tempo Vrt [s]	
Tempo Orz [s]	
Errore_croce	
Errore_simm	
Angolo 1o Quad [gradi]	
Numero Stacchi	

Legenda

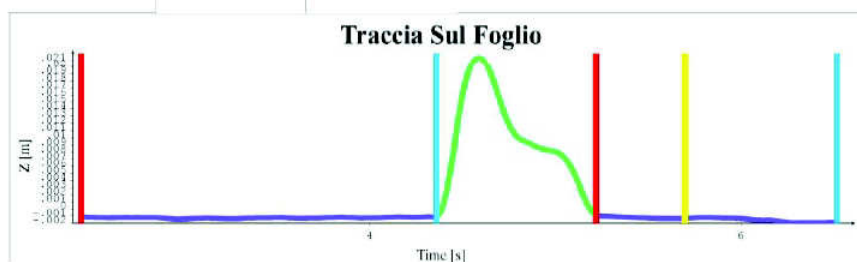
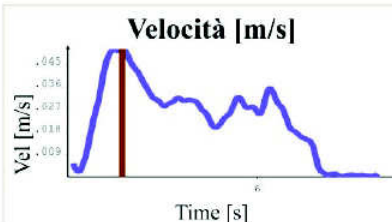
- Alzata
- Appoggi
- Stacchi
- Incrocio
- Vel Max

Velocità Vrt [m/s]

Media [m/s]	
Massima [m/s]	

Velocità Orz [m/s^2]

Media [m/s]	
Massima [m/s]	



SMARTanalyzer - BTS S.p.a.
www.btsbioengineering.com

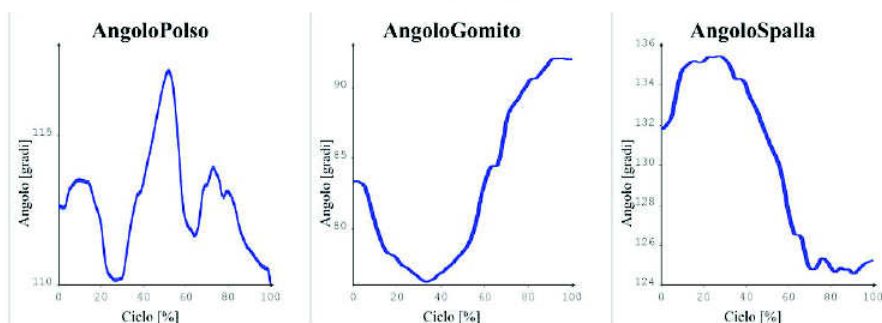
Report pagina 1

IRCSS San Raffaele Pisana, Roma

Analisi delle prassie grafomotorie: QUADRATO

Paziente	Dettagli prova
Last name	Date trial
First name	File name
Birthday	Prova
Sex	
Pathology	

Analisi degli angoli

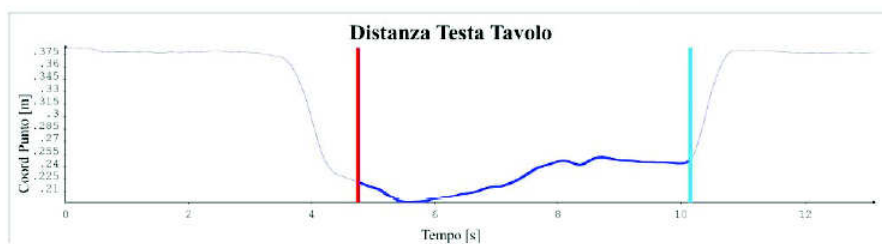


Angoli del polso	Angoli del gomito	Angoli della spalla
Massimo [°]	Massimo [°]	Massimo [°]
Minimo [°]	Minimo [°]	Minimo [°]
R. O. M. [°]	R. O. M. [°]	R. O. M. [°]

Distanza testa-tavolo disegno

Media [m]	
Massima [m]	
Minima [m]	
Range of Motion [m]	

- Traccia
- Alzate
- Punti Appoggio
- Punti Stacco
- Velocità Max



SMARTanalyzer - BTS S.p.a.
www.btsbioengineering.com

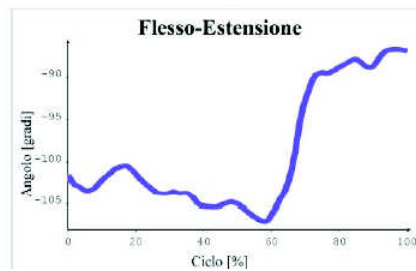
IRCSS San Raffaele Pisana, Roma

Analisi delle prassie grafomotorie: CERCHIO

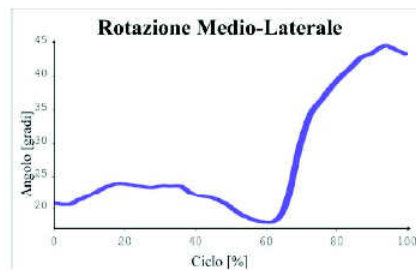
Paziente		Dettagli prova	
Last name		Date trial	
First name		File name	
Birthday		Prova	
Sex		Vers. Protocollo	
Pathology		Data Protocollo	

Analisi Movimento Testa

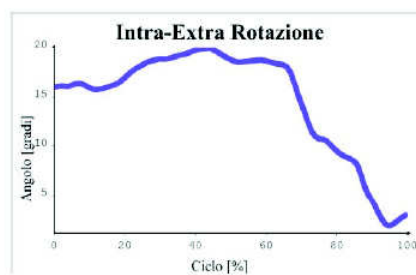
Lunghezza Traccia Testa [m]



Flesso-Estensione	
Massimo [gradi]	
Minimo [gradi]	
ROM [gradi]	



Rot. Medio-Laterale	
Massimo [gradi]	
Minimo [gradi]	
ROM [gradi]	



Intra-Extra Rot.	
Massimo [gradi]	
Minimo [gradi]	
ROM [gradi]	

SMARTanalyzer - BTS S.p.a.
www.btsbioengineering.com

Report pagina 3

Bibliografia

Almeida, Gil Lúcio, Daniel M Corcos e Ziaul Hasan (2000). «Horizontal-plane arm movements with direction reversals performed by normal individuals and individuals with Down syndrome». In: *Journal of neurophysiology* 84.4, pp. 1949–1960.

Baddeley, Alan D, GJ Hitch e GH Bower (1974). «The psychology of learning and motivation». In: *The psychology of learning and motivation* 8.

Clements, Wendy e Martyn Barrett (1994). «The drawings of children and young people with Down's syndrome: a case of delay or difference?» In: *British Journal of Educational Psychology* 64.3, pp. 441–452.

Dierssen, Mara (2012). «Down syndrome: the brain in trisomic mode». In: *Nature Reviews Neuroscience* 13.12, pp. 844–858.

Ekstein, Sivan et al. (2011). «Down syndrome and attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD)». In: *Journal of child neurology* 26.10, pp. 1290–1295.

Flapper, Boudien CT, Suzanne Houwen e Marina M Schoemaker (2006). «Fine motor skills and effects of methylphenidate in children with attention-deficit–hyperactivity disorder and developmental coordination disorder». In: *Developmental Medicine & Child Neurology* 48.03, pp. 165–169.

Frankenburg, William K et al. (1992). «The Denver II: a major revision and restandardization of the Denver Developmental Screening Test». In: *Pediatrics* 89.1, pp. 91–97.

Galli, Manuela (2012). *Dispense del corso di Laboratorio di valutazione funzionale e di Analisi del movimento*.

Galli, Manuela et al. (2008). «Postural control in patients with Down syndrome». In: *Disability & Rehabilitation* 30.17, pp. 1274–1278.

Galli, Manuela et al. (2010). «Quantifying established clinical assessment measures using 3D-movement analysis in individuals with Down syndrome». In: *Disability & Rehabilitation* 32.21, pp. 1768–1774.

Galli, Manuela et al. (2011). «A new approach for the quantitative evaluation of drawings in children with learning disabilities». In: *Research in Developmental Disabilities* 32.3, pp. 1004–1010.

Kawa, Rafał e Ewa Pisula (2010). «Locomotor activity, object exploration and space preference in children with autism and Down syndrome». In: *Acta Neurobiol Exp* 70, pp. 131–140.

Khalid, Puspa Inayat et al. (2010). «The use of graphic rules in grade one to help identify children at risk of handwriting difficulties». In: *Research in developmental disabilities* 31.6, pp. 1685–1693.

Koo, Betty KK et al. (1992). «Magnetic resonance imaging evaluation of delayed myelination in Down syndrome: a case report and review of the literature». In: *Journal of child neurology* 7.4, pp. 417–421.

Lanfranchi, S et al. (2009). «A specific deficit in visuospatial simultaneous working memory in Down syndrome». In: *Journal of Intellectual Disability Research* 53.5, pp. 474–483.

Maeland, Annlaug Flem (1992). «Handwriting and perceptual-motor skills in clumsy, dysgraphic, and 'normal' children». In: *Perceptual and motor skills* 75.3f, pp. 1207–1217.

Menghini, Deny, Floriana Costanzo e Stefano Vicari (2011). «Relationship between brain and cognitive processes in Down syndrome». In: *Behavior genetics* 41.3, pp. 381–393.

- Pinter, Joseph D et al. (2001). «Neuroanatomy of Downâ€™s Syndrome: A High-Resolution MRI Study». In: *American Journal of Psychiatry* 158.10, pp. 1659–1665.
- Pizzoli, C, L Lami e G Stella (1994). «Le prime tappe dello sviluppo psicomotorio: aspetti cognitivi». In: *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali*, pp. 15–26.
- Rigoldi, Chiara, Manuela Galli e Giorgio Albertini (2011). «Gait development during lifespan in subjects with Down syndrome». In: *Research in developmental disabilities* 32.1, pp. 158–163.
- Rigoldi, Chiara et al. (2009). «Gait analysis and cerebral volumes in Down’s syndrome.» In: *Functional neurology* 24.3, p. 147.
- Riquelme Agulló, Inmaculada e Beatriz Manzanal González (2006). «Motor development in children with Down syndrome and associated osteoarticular pathology». In: *International Medical Review on Down Syndrome* 10.3, pp. 34–40.
- Rosenblum, Sara e Miri Livneh-Zirinski (2008). «Handwriting process and product characteristics of children diagnosed with developmental coordination disorder». In: *Human movement science* 27.2, pp. 200–214.
- Smits-Engelsman, BCM et al. (2003). «Fine motor deficiencies in children with developmental coordination disorder and learning disabilities: An underlying open-loop control deficit». In: *Human Movement Science* 22.4, pp. 495–513.