

# ***Stress percepito nei caregiver di pazienti con RASopatie: implicazioni cliniche, strategie di adattamento terapeutico e ruolo del supporto psicologico nei contesti assistenziali ad alta complessità***



Lucrezia Perri\*, Chiara Leoni\*\*,  
Daniela Pia Rosaria Chieffo\*\*\*

*Ricevuto il 12 novembre 2025, accettato il 12 dicembre 2025*

## **Sommario**

Lo stress percepito dai caregiver di pazienti con RASopatie rappresenta una sfida clinica rilevante, soprattutto in contesti complessi come quelli ospedalieri, dove il carico emotivo e assistenziale si intensifica. Il focus di studio è stato valutare i livelli di stress genitoriale in famiglie con bambini affetti da sindrome cardio-facio-cutanea (CFC) e sindrome di Costello (CS). Il campione di studio comprende 39 bambini (22 CFC, 17 CS) e 53 genitori; questi hanno completato la versione italiana del Parenting Stress Index-Short Form. I risultati evidenziano che i caregiver del gruppo CFC riportano livelli significativamente più elevati di stress totale e nelle sottoscale “Parental Distress”, “Parent-Child Dysfunctional Interaction” e “Difficult Child” rispetto al gruppo CS. Una quota maggiore di genitori CFC presenta punteggi clinicamente rilevanti ( $\geq 85^{\circ}$  percentile). L’analisi multivariata, ponderata per il ruolo genitoriale, conferma che l’appartenenza al gruppo CFC si associa a un aumento medio di ~18-25 punti percentile ( $p < 0.05$ ) nello stress percepito. I dati raccolti confermano che il supporto psico-

\* Psicologa clinica, Psicoterapeuta cognitivo comportamentale; Centro per le malattie rare e i difetti congeniti, Dipartimento di salute della donna e del bambino e di sanità pubblica, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS, Roma, Italia. Largo Agostino Gemelli 8 – 00136 Roma; e-mail: lucrezia.perri@guest.policlinicogemelli.it.

\*\* Medico Pediatra; Centro per le malattie rare e i difetti congeniti, Dipartimento di salute della donna e del bambino e di sanità pubblica, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS, Roma, Italia. Largo Agostino Gemelli 8 – 00136 Roma; e-mail: chiara.leoni@.policlinicogemelli.it.

\*\*\* Psicologa clinica, Psicoterapeuta, Neuropsicologa. Dipartimento di Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma, Italia. Largo Agostino Gemelli 8 – 00136 Roma; e-mail: danielapiarosaria.chieffo@policlinicogemelli.it.

logico ai caregiver rappresenta un elemento chiave negli interventi centrati sulla famiglia, soprattutto in presenza di quadri clinici complessi e ricoveri prolungati, contribuendo a ridurre il carico emotivo e a migliorare la qualità della vita sia dei pazienti che dei loro familiari.

*Parole chiave:* RASopatie; Stress genitoriale; Parenting Stress Index (PSI-SF); Parent Training; Contesti assistenziali ad alta complessità.

***Perceived stress in caregivers of patients with RASopathies: Clinical implications, therapeutic adaptation strategies, and the role of psychological support in high-complexity care settings***

### **Abstract**

The perceived stress of caregivers of patients with RASopathies represents a significant clinical challenge, particularly in complex settings such as hospitals, where the emotional and caregiving burden is intensified. The aim of this study was to assess parental stress levels in families of children with cardio-facio-cutaneous (CFC) syndrome and Costello syndrome (CS). The sample included 39 children (22 CFC, 17 CS) and 53 parents, who completed the Italian version of the Parenting Stress Index–Short Form. The results show that caregivers in the CFC group reported significantly higher levels of total stress and higher scores on the “Parental Distress”, “Parent-Child Dysfunctional Interaction”, and “Difficult Child” subscales compared with the CS group. A larger proportion of CFC parents had clinically relevant scores ( $\geq 85$ th percentile). Multivariate analysis, weighted for parental role, confirmed that belonging to the CFC group was associated with an average increase of approximately 18-25 percentile points ( $p < 0.05$ ) in perceived stress. The findings support the view that psychological support for caregivers is a key component of family-centered interventions, particularly in the presence of complex clinical conditions and prolonged hospitalizations, helping to reduce the emotional burden and improve the quality of life of both patients and their families.

*Keywords:* RASopathies; Parental stress; Parenting Stress Index (PSI-SF); Parent Training; High-complexity care settings.

## **Introduzione**

Prendersi cura di un figlio con una RASopatia significa abitare una complessità che è insieme clinica, relazionale ed emotiva. In questo scenario, il supporto psicologico e le strategie di adattamento terapeutico non sono accessori: fanno parte integrante della cura, soprattutto quando le traiettorie assistenziali sono articolate e i bisogni si concentrano in contesti ospedalieri ad alta complessità. Lo stress percepito dai caregiver di pazienti affetti da RASopatie rappresenta un aspetto cruciale nella gestione clinica di queste condizioni genetiche rare. In particolare, il supporto psicologico e le strategie terapeutiche di adattamento rivestono un ruolo fondamentale nel

contesto assistenziale complesso, che caratterizza patologie come la Sindrome di Costello (CS) e la Sindrome Cardio-Facio-Cutanea (CFCS). Le RASopatie sono disordini genetici causati da variazioni nei geni della via di segnalazione RAS/MAPK, che regola processi cellulari fondamentali come proliferazione e differenziazione (Rauen, 2013; Zenker, 2022). CS e CFCS condividono un fenotipo caratterizzato da disabilità intellettiva, dismorfismi cranio-facciali e malformazioni cardiovascolari congenite, ma presentano anche tratti distintivi con implicazioni terapeutiche specifiche (Gripp *et al.*, 2019; Rauen, 2023). La Sindrome di Costello, causata da mutazioni nel gene HRAS, è associata a un quadro clinico di ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, anomalie cutanee e cardiopatie, tra cui cardiomiopatia ipertrofica e stenosi polmonare (Leoni *et al.*, 2022; Aoki *et al.*, 2005). La Sindrome Cardio-Facio-Cutanea, determinata prevalentemente da mutazioni nei geni BRAF, MAP2K1 e MAP2K2, si manifesta con ritardo neurocognitivo, anomalie facciali e cutanee, e disturbi cardiovascolari simili (Scorrano *et al.*, 2023; Rodriguez-Viciano *et al.*, 2006; Niihori *et al.*, 2006; Dentici *et al.*, 2009). La gestione dei pazienti con CS e CFCS richiede un approccio multidisciplinare che integri trattamenti clinici, neuropsicologici e terapeutici. Tuttavia, il carico psicologico che i caregiver devono affrontare, spesso trascurato nel contesto clinico, rappresenta una componente determinante per il successo complessivo del trattamento: lo stress associato alla cura continua del paziente, le difficoltà quotidiane nella gestione della malattia e le implicazioni socio-economiche generano un elevato livello di stress percepito nei genitori, con ricadute su qualità della vita familiare e gestione terapeutica (Hastings & Brown, 2002; Woodman, 2014). Nonostante alcune ricerche nel contesto di altre RASopatie, come la Sindrome di Noonan (Perri *et al.*, 2024; Montanaro *et al.*, 2022), le indagini specifiche sullo stress dei caregiver di pazienti con CS e CFCS sono limitate, e la necessità di sviluppare strategie di supporto mirate rimane un aspetto poco esplorato. L'obiettivo di questo studio è quantificare il livello di stress percepito dai caregiver di pazienti affetti da CS e CFCS, al fine di delineare percorsi di supporto psicologico e psico-educativo efficaci, in grado di ridurre il carico emotivo e migliorare la qualità delle interazioni genitore-figlio. In questo contesto, l'identificazione di strategie di coping adeguate e la promozione di interventi terapeutici specifici sono fondamentali per migliorare il benessere psicologico dei caregiver e ottimizzare l'assistenza globale al paziente. L'obiettivo del nostro studio è stato valutare il livello di stress dei caregiver dei pazienti effetti da CFC e CS, al fine di strutturare appositi percorsi di supporto terapeutico.

## **Materiali e metodi**

I partecipanti sono stati reclutati presso il Centro Malattie Rare del Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS di Roma. Il campione composto da 39 bambini, di cui 22 appartenenti al gruppo CFC e 17 al gruppo CS. Lo stress genitoriale è stato misurato utilizzando il Parenting Stress Index-Short Form (PSI-SF) (Abidin, 1995), in formato cartaceo, il questionario è stato somministrato a entrambi i genitori del paziente, madre e padre. Il PSI-SF è uno strumento ampiamente validato e utilizzato per la valutazione del carico psicologico nei genitori di bambini con disabilità. Durante le visite di controllo programmate, i partecipanti sono stati adeguatamente informati riguardo gli obiettivi dello studio, le modalità di compilazione del questionario, e sono state rispettate le normative relative alla privacy e alla confidenzialità dei dati. I criteri di inclusione per il campione comprendevano la condizione di essere genitori di un bambino con una diagnosi clinica e molecolare confermata di CS o CFCS. Inoltre, sono stati inclusi anche i genitori di giovani adulti di età compresa tra i 18 e i 25 anni, affetti da CS o CFCS. La valutazione del profilo cognitivo è stata indagata utilizzando tre strumenti standardizzati per la misurazione del QI, scelti in base all'età e al contesto funzionale del paziente. Per i bambini di età compresa tra i 0 e i 6 anni sono state utilizzate le scale Griffiths III (REF), che valutano cinque domini cognitivi: apprendimento, linguaggio e comunicazione, coordinazione oculo-manuale, abilità socio-emotive e abilità motorie grossolane. Per bambini e giovani con difficoltà linguistiche o danni cerebrali, è stato utilizzato il Leiter III, test non verbale che esplora il ragionamento fluido e le capacità visuo-spaziali. Infine, ai bambini dai 6 ai 16 anni è stato somministrato il WISC-IV, che misura l'intelligenza fluida, la memoria di lavoro e la velocità di elaborazione. Sono stati esclusi dall'analisi i genitori che non hanno completato integralmente il PSI-SF, al fine di garantire la validità dei dati raccolti. La raccolta dei dati è avvenuta nel periodo compreso tra maggio 2022 e maggio 2025. Lo studio è stato approvato dal Comitato Etico (ID3717) del policlinico A.Gemelli (RM), e tutti i partecipanti hanno firmato un consenso informato scritto, rispettando le normative etiche e legali per la protezione dei dati sensibili.

## **Risultati**

Il campione analizzato comprendeva 39 bambini: 22 con CFCS e 17 con CS. L'età media era di 15,8 anni, con una tendenza a un'età più giovane nel gruppo CFCS (11,2 anni) rispetto al gruppo CS (18,8 anni); tuttavia, que-

sta differenza non ha raggiunto la significatività statistica. In totale, hanno partecipato 53 genitori, con una distribuzione simile tra i gruppi: 32 nel gruppo CFCS e 21 nel gruppo CS. La maggior parte dei rispondenti erano madri (66,0% nel complesso), con proporzioni quasi identiche nei due gruppi (65,6% nel CFCS e 66,7% nel CS). I padri rappresentavano il 34,0% del campione totale. Non sono state osservate differenze significative nella distribuzione del ruolo genitoriale tra i due gruppi.

*Tabella 1 – Coorte dello studio comprendente bambini e genitori*

Variable	Tutti (All)	CFCS	CS	Valore di p
N° bambini	39	22	17	–
Età bambini (anni)	15,8 (8,6; 24,1)	11,2 (5,9; 22,5)	18,8 (12,0; 26,1)	0,103
N° genitori	53	32	21	–
Madre	35 (66,0%)	21 (65,6%)	14 (66,7%)	0,859
Padre	18 (34,0%)	11 (34,4%)	7 (33,3%)	–

I punteggi ottenuti dal Parenting Stress Index–Short Form (PSI-SF) hanno evidenziato differenze significative tra i gruppi CFCS e CS in diversi domini del profilo di stress genitoriale. Nel campione totale ( $n = 53$ ), il punteggio mediano di stress totale corrispondeva al 67,5° percentile. I genitori di bambini con CFCS hanno riportato livelli di stress nettamente più elevati (90° percentile) rispetto ai genitori di bambini con CS (50° percentile), con un trend verso la significatività statistica ( $p = 0,056$ ).

L'analisi delle sottoscale ha mostrato i seguenti pattern:

- *Parental Distress (PD)*: punteggi significativamente più alti tra i genitori del gruppo CFCS (70° percentile) rispetto a quelli del gruppo CS (35° percentile).
- *Parent-Child Dysfunctional Interaction (P-CDI)*: andamento simile, con punteggi all'85° percentile nel gruppo CFCS rispetto al 55° percentile nel gruppo CS ( $p = 0,015$ ).
- *Difficult Child (DC)*: i genitori di bambini con CFCS hanno riportato punteggi significativamente più elevati (95° percentile) rispetto ai genitori del gruppo CS (60° percentile).

Infine, anche l'indice di risposte difensive (Defensive Responding Index, DIF) differiva tra i gruppi, con valori mediani più alti nel gruppo CFCS (17,5) rispetto al gruppo CS (14,0).

*Tabella 2 – Numero totale e percentuale di punteggi  $\geq 85^{\circ}$  percentile per Stress totale, PD, P-CDI, DC e  $\leq 7$  per DIF nei gruppi CFCS e CS*

Variabile	Tutti (n = 53)	CFCS (n = 32)	CS (n = 21)	Valore di p
Stress totale (percentile)	22 (41,5%)	18 (56,3%)	4 (19,0%)	0,009
PD (percentile)	12 (22,6%)	11 (34,4%)	1 (4,8%)	0,017
P-CDI (percentile)	21 (39,6%)	17 (53,1%)	4 (19,0%)	0,021
DC (percentile)	26 (49,1%)	19 (59,4%)	7 (33,3%)	0,089
DIF $\leq 7$ (assoluto)	5 (9,4%)	2 (6,3%)	3 (14,3%)	0,374

Una quota consistente di genitori ha riportato punteggi superiori all’85° percentile, soglia comunemente utilizzata per indicare livelli di stress genitoriale clinicamente significativi. In particolare: Stress totale: il 41,5% del campione totale ha ottenuto un punteggio di Stress totale  $\geq 85^{\circ}$  percentile, con una prevalenza significativamente maggiore nel gruppo CFCS (56,3%) rispetto al gruppo CS (19,0%) ( $p = 0,009$ ). Parental Distress (PD): il 34,4% dei genitori nel gruppo CFCS ha superato la soglia clinica, rispetto solo al 4,8% nel gruppo CS ( $p = 0,017$ ). Parent-Child Dysfunctional Interaction (P-CDI): il 53,1% dei genitori nel gruppo CFCS ha riportato punteggi sopra la soglia, rispetto al 19,0% nel gruppo CS ( $p = 0,021$ ). Difficult Child (DC): il 59,4% dei genitori CFCS ha riportato punteggi clinicamente elevati, rispetto al 33,3% dei genitori CS. Sebbene la differenza non abbia raggiunto la significatività statistica ( $p = 0,089$ ), rappresenta un trend clinicamente rilevante. Solo 5 genitori (9,4%) hanno ottenuto punteggi  $\leq 7$  all’indice di risposte difensive (DIF), con una distribuzione simile tra i gruppi (6,3% nel gruppo CFCS vs 14,3% nel gruppo CS;  $p = 0,374$ ), senza differenze significative.

Questi risultati indicano che una quota sostanziale di genitori nel gruppo CFCS sperimenta livelli di stress clinicamente significativi, in particolare nei domini del disagio personale e dell’interazione disfunzionale genitore-bambino, mentre tali livelli risultano molto meno frequenti tra i genitori del gruppo CS. La scala DIF non ha evidenziato differenze rilevanti tra i due gruppi. Complessivamente, 22 genitori (41,5%) hanno riportato un punteggio di Stress totale pari o superiore all’85° percentile, con una prevalenza significativamente più alta nel gruppo CFCS (56,3%) rispetto al gruppo CS (19,0%) ( $p = 0,009$ ).

Differenze significative sono emerse anche nelle sottoscale:

- *Parental Distress (PD):* 34,4% dei genitori nel gruppo CFCS vs 4,8% nel gruppo CS ( $p = 0,017$ ).

- *Parent-Child Dysfunctional Interaction* (P-CDI): 53,1% nel gruppo CFCS vs 19,0% nel gruppo CS ( $p = 0,021$ ).
- *Difficult Child* (DC): pattern simile (CFCS: 59,4% vs CS: 33,3%), sebbene senza significatività statistica ( $p = 0,089$ ).

Punteggi indicativi di risposte difensive ( $DIF \leq 7$ ) sono stati osservati solo in 5 partecipanti (9,4%), senza differenze significative tra i gruppi (CFCS: 6,3%; CS: 14,3%;  $p = 0,374$ ).

Questi risultati evidenziano che i genitori di bambini con CFCS sperimentano livelli più elevati di stress genitoriale in tutte le dimensioni valutate rispetto ai genitori di bambini con CS, con differenze statisticamente significative nelle sottoscale Parental Distress, Parent-Child Dysfunctional Interaction e Difficult Child, nonché nel profilo complessivo di stress. Il punteggio totale mostra un trend clinicamente rilevante verso livelli di stress più alti nel gruppo CFCS, confermando che questo sottogruppo di caregiver costituisce una popolazione a rischio per cui è particolarmente indicata una presa in carico psicologica e psicoeducativa mirata.

## **Discussione**

I dati indicano con chiarezza che, nei contesti di cura ad alta complessità, i caregiver di bambini con CFCS sperimentano un carico emotivo maggiore rispetto ai caregiver di bambini con CS. Questo si traduce in una più faticosa regolazione emotiva, in interazioni genitore-figlio talvolta tese e in un equilibrio familiare messo alla prova dalla cronicità dell'assistenza. In tale cornice, l'intervento psicologico non “semplifica” la complessità clinica, ma può cambiare l'esperienza della cura: contiene lo stress, sostiene l'alleanza terapeutica e rende più gestibili i comportamenti del bambino, in linea con quanto osservato nella letteratura su caregiver di minori con bisogni complessi (Hastings & Brown, 2002; Hinojosa *et al.*, 2012). Per la pratica, questo si traduce nell'adozione di uno screening sistematico dello stress con PSI-SF nei follow-up multidisciplinari (Abidin, 1995), per intercettare precocemente le situazioni clinicamente rilevanti e monitorarne l'andamento. Accanto allo screening, la psicoeducazione mirata aiuta i genitori a orientarsi tra bisogni e traiettorie cliniche nei diversi setting (domicilio, day-hospital, ricovero) e a utilizzare risorse adeguate. Un Parent Training a orientamento CBT lavora sulle competenze diadiche e sulla gestione dei comportamenti difficili, con strumenti concreti (role-playing, pianificazione, rinforzo, strategie di coping) e un focus sulla regolazione emotiva del caregiver (Singer, 2007;

Cohen *et al.*, 2007; Solomon & DeVault, 2006). Modelli stepped-care, brevi e scalabili, individuali o di gruppo, anche in tele-erogazione, si integrano efficacemente con il supporto peer-to-peer, riducendo isolamento e burden (Smith *et al.*, 2008). In parallelo, è necessario un lavoro intenzionale di prevenzione di burnout e compassion fatigue: normalizzare i vissuti, affrontare colpa e impotenza, allenare pratiche di auto-cura e confini, con particolare attenzione ai momenti-soglia (diagnosi, riacutizzazioni, ricoveri prolungati). Tutto ciò richiede coordinamento di équipe: lo psicologo/psicoterapeuta va inserito nel piano di cura sin dall'inizio, con obiettivi condivisi, misurabili e revisioni periodiche. La solidità dello studio risiede nell'uso di strumenti validati e in una procedura aderente alla pratica clinica; al tempo stesso, la natura monocentrica e le dimensioni del campione invitano a una lettura prudente e a future replicazioni multicentriche. Integrare valutazioni sistematiche e interventi psicologici strutturati nei percorsi per CS e CFCS non è un'aggiunta opzionale, ma parte della cura: riduce il carico emotivo, migliora la qualità dell'interazione familiare e sostiene l'aderenza ai trattamenti.

## Bibliografia

- Abidin R.R. (1995). *Parenting Stress Index (PSI) manual* (3rd ed.). Odessa: Psychological Assessment Resources.
- Aoki Y., Niihori T., Kawame H., *et al.* (2005). Germline mutations in HRAS cause Costello syndrome. *Nature Genetics*, 37(10): 1038-1040. DOI: 10.1038/ng1641.
- Cohen J.A., Mannarino A.P. & Staron V.R. (2006). A pilot study of modified cognitive-behavioral therapy for childhood traumatic grief(CBT-CTG). *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 45(12): 1465-1473. DOI: 10.1097/01.chi.0000237705.43260.2c.
- Cousino M.K. & Hazen R.A. (2013). Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: A systematic review. *Journal of Pediatric Psychology*, 38(8): 809-828. DOI: 10.1093/jpepsy/jst049.
- Dentici M.L., Sarkozy A., Pantaleoni F. *et al.* (2009). Spectrum of MEK1 and MEK2 gene mutations in cardio-facio-cutaneous syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 17, 733-740. DOI: 10.1038/ejhg.2008.256.
- Forehand R. & Parent J. (2012). Behavioral parenting interventions for child disruptive behavior and anxiety: What's different and what's the same? *Clinical Psychology Review*, 32(7): 488-498. DOI: 10.1016/j.cpr.2012.10.010.
- Gripp K.W., Lin A.E., Axelrad M. *et al.* (2019). Costello syndrome: Clinical phenotype, genotype, and management guidelines. *American Journal of Medical Genetics A*, 179(9): 1725-1744. DOI: 10.1002/ajmg.a.61270.
- Hastings R.P. & Brown T. (2002). Behavior problems of children with autism, parental self-efficacy, and mental health. *American Journal on Mental Retardation*, 107(3): 222-232. DOI: 10.1352/0895-8017(2002)107<0222:BPOCWA>2.0.CO;2.
- Hinojosa M.S., Hinojosa R., Fernandez-Baca D., Knapp C. & Thompson L.A. (2012).

- Parental strain, parental health, and community characteristics among children with attention deficit-hyperactivity disorder. *Academic Pediatrics*, 12(6): 502-508. DOI: 10.1016/j.acap.2012.06.009.
- Istituto Superiore di Sanità – Epicentro (2022). Malattie rare: almeno 1 milione di persone in Italia. Disponibile su: [www.epicentro.iss.it/ben/2022/3/malattie-rare-telefono-verde-2019-2021](http://www.epicentro.iss.it/ben/2022/3/malattie-rare-telefono-verde-2019-2021).
- Leoni C., Viscogliosi G., Tartaglia M., Aoki Y. & Zampino G. (2022). Multidisciplinary management of Costello syndrome: Current perspectives. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, 15, 1277-1296. DOI: 10.2147/JMDH.S291757.
- Montanaro F.A.M., Alfieri P., Caciolo C., Cumbo F., Piga S., Tartaglia M., Licchelli S., Digilio M.C. & Vicari S. (2022). Neuropsychological features in RASopathies: A pilot study on parent training program involving families of children with Noonan syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 190(4): 510-519. DOI: 10.1002/ajmg.c.32025.
- Niihori T., Aoki Y., Narumi Y. et al. (2006). Germline KRAS and BRAF mutations in cardio-facio-cutaneous syndrome. *Nature Genetics*, 38(3): 294-296. DOI: 10.1038/ng1749.
- Perri L., Leoni C. et al. (2024). Parenting Stress Index in caregivers of individuals with Noonan syndrome and related conditions. *American Journal of Medical Genetics B*. DOI: 10.1002/ajmg.b.33009.
- Rauen K.A. (2013). The RASopathies: An evolving molecular-genetic and clinical nosology. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, 3(10): a009747. DOI: 10.1101/cshperspect.a009747.
- Rauen K.A. (2023). “Cardiofaciocutaneous syndrome”. In: *GeneReviews®*. University of Washington.
- Rodriguez-Viciiana P., Tetsu O., Tidyman W.E. et al. (2006). Germline mutations in MAPK pathway genes cause cardio-facio-cutaneous syndrome. *Science*, 311(5765): 1287-1290. DOI: 10.1126/science.1124642.
- Scorrano G., David E., Cali E., Chimenz R., La Bella S., Di Ludovico A., Di Rosa G., Gitto E., Mankad K., Nardello R., Mangano G.D., Leoni C. & Ceravolo G. (2023). The cardio-faciocutaneous syndrome: From genetics to prognostic-therapeutic implications. *Genes*, 14(12): 2111. DOI: 10.3390/genes14122111.
- Shilling V., Morris C., Thompson-Coon J., Okoumune O., Rogers M. & Logan S. (2013). Peer support for parents of children with chronic disabling conditions: A systematic review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 55(7): 602-609. DOI: 10.1111/dmcn.12091.
- Singer G.H.S., Ethridge B.L. & Aldana S.I. (2007). Primary and secondary effects of parenting and stress-management interventions for parents of children with developmental disabilities: A meta-analysis. *MRDD Research Reviews*, 13(4): 357-369. DOI: 10.1002/mrdd.20175.
- Solomon D.T., Niec L.N. & Schoonover C.E. (2017). The impact of foster parent training on parenting skills and child disruptive behavior. *Child Maltreatment*, 22(1): 3-13. DOI: 10.1177/1077559516679514.
- Stroud L., Green K., Bloomfield S., Cronje J. & Foxcroft C. (2016). *Griffiths Scales of Child Development* (third edition). Hogrefe.
- Woodman A.C. (2015). Parenting stress and child behavior problems within families of children with developmental disabilities: Transactional relations across 15 years. *Research in Developmental Disabilities*, 36: 264-276. DOI: 10.1016/j.ridd.2014.10.011.
- Zenker M. (2022). Clinical overview on RASopathies. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 190(3): 414-424. DOI: 10.1002/ajmg.c.32015.