

Disabilità intellettiva

IRCCS Fondazione Stella Maris

DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO

- **Disabilità intellettive**
- **Disturbi della comunicazione**
- **Disturbo dello spettro dell'autismo**
- **Disturbo da deficit di attenzione/iperattività**
- **Disturbo specifico dell'apprendimento**
- **Disturbo del movimento**
- **Disturbo da tic**
- **Altri disturbi del neurosviluppo**
 - Disturbo del neurosviluppo con altra specificazione
 - Disturbo del neurosviluppo senza specificazione

DSM-IV

Tre criteri diagnostici fondamentali del Ritardo Mentale:

- 1.un QI uguale o inferiore a 70;
- 2.un carente funzionamento adattivo;
- 3.un esordio prima dei 18 anni.

Carente funzionamento adattivo

Perché associarlo al criterio del QI?

Una diagnosi di ritardo mentale non può mai essere affidata solo al punteggio di un test, ma deve esser frutto di un lavoro clinico che consideri molti elementi.

Esempio:

Basse prestazioni di un bambino con svantaggio socioculturale possono essere causate da:

- carenze d'insegnamento

ma non da:

- «scarsa intelligenza»

- **Esordio prima dei 18 anni**

Questo criterio serve soprattutto a escludere i casi in cui una qualche causa produce un abbassamento di prestazioni cognitive prima normali

Esempio: Incidente automobilistico

- È possibile diagnosticare per la prima volta un ritardo mentale in persone adulte, presupponendo che le prestazioni siano causate da situazioni presenti anche prima dei 18 anni, ma che solo per carenza di occasioni diagnostiche la diagnosi non è stata fatta precedentemente.

- Elenco delle aree del funzionamento adattivo:
- comunicazione
- cura della persona
- vita in famiglia
- capacità sociali/interpersonali
- uso delle risorse della comunità
- autodeterminazione
- capacità di funzionamento scolastico e/o lavorativo
- tempo libero
- salute
- sicurezza

IN TUTTE O QUASI TUTTE QUESTE AREE VI E' UN **CARENTE**
FUNZIONAMENTO ADATTIVO SE IL CONFRONTO E' EFFETTUATO
CON I COETANEI

FUNZIONAMENTO ADATTIVO

Il funzionamento adattivo riguarda l'efficacia con la quale i soggetti fanno fronte alle esigenze comuni della vita e al grado di adeguamento agli standard di autonomia personale secondo la loro fascia d'età, retroterra socio culturale e contesto ambientale.

Ma se i problemi di adattamento sono più suscettibili di miglioramento con tentativi di riabilitazione, il Q.I. tende a rimanere un attributo più stabile

- **APPROFONDIMENTO**

“Il ritardo mentale presenta molte eziologie tra loro differenti, e può essere visto come il risultato finale comune di vari processi patologici che agiscono sul funzionamento del sistema nervoso centrale” (DSM-IV-TR, 2000, p 55)

**IL RITARDO MENTALE NON E' UNA SINDROME, MA UN
“RISULTATO”**

**NON SI TRATTA DI SEMPLICI PRESTAZIONI COGNITIVE BASSE,
MA DI PRESTAZIONI COGNITIVE DOVUTE A PROCESSI
PATOLOGICI CHE COMPORTANO UN INADEGUATO
FUNZIONAMENTO DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE**

Questa affermazione è particolarmente importante, soprattutto nei casi di **svantaggio socioculturale**;

è, infatti, opportuno chiedersi:

Le carenze socioculturali hanno portato a processi patologici che hanno agito negativamente sul funzionamento del sistema nervoso centrale?

Oppure

Siamo di fronte ad un quadro caratterizzato da prestazioni cognitive basse per scarsità di stimoli e per carenze motivazionali?

Costrutto importante in questi casi: **ZONA DI SVILUPPO PROSSIMALE**

SE essa è AMPIA si può ipotizzare che le compromissioni a livello del SNC siano molto ridotte o nulle!

ZONA DI SVILUPPO PROSSIMALE

La ZSP è definita come la distanza tra il livello di sviluppo attuale e il livello di sviluppo potenziale, che può essere raggiunto con l'aiuto di altre persone, che siano adulti o dei pari con un livello di competenza maggiore

Secondo Vygotskij, l'educatore dovrebbe proporre al bambino problemi di livello un po' superiore alle sue attuali competenze, ma comunque abbastanza semplici da risultargli comprensibili; insomma, all'interno di quell'area in cui il bambino può estendere le sue competenze e risolvere problemi grazie all'aiuto degli altri (la ZSP, appunto).

“Un funzionamento intellettivo significativamente al di sotto della media è definito da un QI di circa 70 o inferiore”
(DSM-IV-TR, 2000)

Prestare particolare attenzione nell'interpretazione del QI, vanno considerati:

- la presenza dell'**ERRORE DI MISURAZIONE**:
è possibile diagnosticare un ritardo mentale anche in presenza di un QI fra 71 e 75 (se altri dati invitano a farlo) o, in senso opposto, si può non diagnosticare un ritardo mentale con QI di 65 (come in certi casi di svantaggio socioculturale)
- il fatto che la situazione in cui si propone un test è un **RAPPORTO SOCIALE**, assicurarsi quindi che la persona si senta a proprio agio offrendo un ambiente confortevole e un rapporto accogliente.

- “I problemi di adattamento sono più suscettibili di miglioramenti di quanto non sia il QI cognitivo, che tende ad essere un attributo più stabile” (DSM-IV-TR, 2000)

Considerazione corretta, in riferimento al fatto che gli interventi di riabilitazione possono avere maggiore influenza positiva sull’adattamento.

NON DIMENTICARE PERO` quelle sindromi genetiche caratterizzate da un progressivo DECLINO del QI con l’età.

- “È utile evidenziare i deficit del funzionamento adattivo da una o più fonti affidabili (valutazione da parte degli insegnanti) attraverso scale per misurare il funzionamento o il comportamento adattivo (es. Vineland per il comportamento adattivo o Scala per il comportamento Adattivo dell’associazione Americana per il Ritardo Mentale) (DSM-IV-TR, 2000)

Limiti di queste scale:

- Non sempre valutano tutte le aree adattive
- Non sempre hanno adeguata attendibilità

GRADI DI GRAVITÀ DEL RITARDO MENTALE

- Ritardo Mentale Lieve: Q.I. da 50-55 a circa 70
- Ritardo Moderato: Q.I. da 35-40 a 50-55
- Ritardo Mentale Grave: Q.I. da 20-25 a 35-40
- Ritardo Mentale Gravissimo: Q.I. sotto 20 o 25

Ritardo Mentale di Gravità Non Specificata: dovrebbe essere utilizzata quando vi è forte motivo di supporre un Ritardo Mentale, ma il soggetto non può essere valutato adeguatamente con i test di intelligenza standardizzati. Ciò può accadere con persone che sono troppo compromesse o troppo poco collaborative per essere testate.

I POTIZZARE LA GRAVITA' DEL RITARDO MENTALE utilizzando gli indici che ci forniscono delle ETA' EQUIVALENTI:

- Attività sensomotoria
- comunicazione non verbale
- intelligenza sensomotoria
- produzione delle prime parole
- pensiero simbolico

È legittimo cercare di ricavare un QI complessivo considerando le prestazioni dell'individuo, si farà notare che si tratta di una ipotesi con componenti soggettive di valutazione.

Manifestazioni e disturbi associati: Caratteristiche descrittive e disturbi mentali associati

- Non vi sono caratteristiche di personalità esclusive, però alcune condizioni mediche generali possono comportare peculiari caratteristiche di personalità e comportamentali.

SINDROME

Sindrome di Williams

Sindrome di X-Fragile

Sindrome di Prader-Willi

Sindrome di Rett

Sindrome di Down

CARATTERISTICA

Disturbo d'ansia

Iperattività

Compulsività

Autolesionismo

Malattia di Alzheimer

Alcuni comportamenti aggressivi possono essere la sostituzione della comunicazione verbale carente.

Disturbi del neurosviluppo

I disturbi del neurosviluppo si caratterizzano per l'esordio nel periodo dello sviluppo. Alcuni si manifestano molto precocemente (ad esempio le disabilità intellettive), altri successivamente (ad esempio i disturbi specifici di apprendimento)

I disturbi del neurosviluppo si presentano frequentemente in concomitanza. Ad esempio si ha spesso comorbidità fra disturbi dello spettro dell'autismo e disabilità intellettive e fra disturbo da deficit di attenzione/iperattività e disturbi specifici di apprendimento

**Tra i DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO è
compresa:**

Disabilità intellettiva

- Lieve
- Moderata
- Grave
- Estrema
- Ritardo globale dello sviluppo
- Disabilità intellettiva (Disturbo dello sviluppo intellettivo) senza specificazione

Disabilità intellettiva: criteri diagnostici

La disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) è un disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comprende deficit del funzionamento sia intellettivo che adattivo negli ambiti concettuali, sociali e pratici

Disabilità intellettiva

- Per una diagnosi di disabilità intellettiva devono essere soddisfatti tre criteri.

A. Un deficit delle funzioni intellettive. Il DSM-5 cita in particolare:

- Ragionamento
- Problem solving
- Pianificazione
- Pensiero astratto
- Capacità di giudizio
- Apprendimento scolastico
- Apprendimento dall'esperienza.

Tali deficit devono esser confermati:

- da una valutazione clinica
- e da test di intelligenza individualizzati e standardizzati.

solo risultato dei test non è sufficiente ed è necessaria anche una valutazione clinica!

B. Un deficit del funzionamento adattivo, tale da comportare il non raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali relativi a:

- Autonomia
- Responsabilità.

Si tratta di deficit adattivi che, in assenza di un supporto costante, limitano il funzionamento nelle attività (una o più) della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, nei vari ambienti di vita dell'individuo (casa, scuola, ambiente lavorativo, comunità).

C. Esordio di A e B durante il periodo di sviluppo.

si preferisce l'espressione generica "durante il periodo dello sviluppo" a quella "prima dei diciotto anni"

Gradi di gravità della disabilità intellettuale secondo il DSM-5

“I vari livelli di gravità sono definiti sulla base del funzionamento adattivo e non dei punteggi del Quoziente Intellettivo (QI), perché è il funzionamento adattivo che determina il livello di assistenza richiesto. Inoltre i valori del QI risultano meno validi all'estremo inferiore della distribuzione del QI.”

- Lieve
- Moderata
- Grave
- Estrema

Il DSM-5 dedica tre tabelle ai livelli di gravità della disabilità intellettiva, distinguendo tre ambiti: concettuale, sociale e pratico.

Disabilità intellettiva lieve

- **Ambito concettuale**

Nei bambini in età prescolare possono non esserci anomalie concettuali evidenti.

Nei bambini in età scolare e negli adulti sono presenti difficoltà nell'apprendimento di abilità scolastiche quali lettura, scrittura, capacità di calcolo, concetto del tempo o del denaro, che rendono necessaria qualche forma di supporto in una o più aree di apprendimento per poter soddisfare le aspettative correlate all'età.

Negli adulti sono compromessi il pensiero astratto, la funzione esecutiva (per es., pianificazione, elaborazione di strategie, definizione delle priorità e flessibilità cognitiva) e la memoria a breve termine, così come l'uso funzionale delle abilità scolastiche (per es., lettura, gestione del denaro). È presente un approccio a problemi e soluzioni in qualche modo concreto rispetto ai coetanei.

- **Ambito sociale**

Rispetto ai coetanei con sviluppo regolare, l'individuo è immaturo nelle interazioni sociali. Per esempio, vi possono essere difficoltà nel percepire accuratamente gli stimoli sociali provenienti dai coetanei. La comunicazione, la conversazione e il linguaggio sono più concreti o più immaturi rispetto a quanto atteso in base all'età. Vi possono essere difficoltà nel controllare emozioni e comportamenti in modi adeguati all'età;

tali difficoltà vengono notate dai coetanei nelle situazioni sociali. È presente una limitata comprensione del rischio nelle situazioni sociali; la capacità di giudizio sociale è immatura rispetto all'età e la persona è a rischio di essere manipolata dagli altri (credulità).

- **Ambito pratico**

L'individuo può funzionare in maniera adeguata all'età per quanto concerne la cura personale. Gli individui possono avere maggiormente bisogno di supporto nelle attività complesse della vita quotidiana rispetto ai coetanei. Nell'età adulta il supporto riguarda generalmente il fare acquisti di alimenti, l'utilizzo dei trasporti, la gestione della casa o dei bambini, la preparazione dei pasti, la gestione delle finanze. Le capacità di svago sono simili a quelle dei coetanei, sebbene la capacità di giudizio relativa al proprio stato di benessere e all'organizzazione del tempo libero richieda sostegno.

Nell'età adulta, un impegno competitivo è spesso osservato in quei lavori che non enfatizzano abilità concettuali. Gli individui hanno generalmente bisogno di un supporto nel prendere decisioni che concernono la salute e l'ambito legale, e nel apprendere adeguatamente lo svolgimento di una professione adeguata.

Tipicamente il supporto è necessario per riuscire a formare una famiglia.

Ritardo globale dello sviluppo

Questa diagnosi è riservata agli individui di **età inferiore ai 5 anni** quando la gravità clinica non può essere valutata in modo attendibile durante la prima infanzia. Questa categoria viene diagnosticata quando un individuo non raggiunge le tappe attese dello sviluppo in varie aree del funzionamento intellettuale, e si applica a individui incapaci di sottoporsi a valutazioni sistematiche del funzionamento intellettuale, compresi i bambini che sono troppo piccoli per partecipare a test standardizzati. Questa categoria richiede una rivalutazione diagnostica dopo un certo periodo di tempo.

Disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) senza specificazione

Questa categoria è riservata agli individui di età superiore ai 5 anni quando **la valutazione del grado di** **disabilità intellettiva** (disturbo dello sviluppo intellettivo) per mezzo di procedure disponibili a livello locale è resa **difficile** o impossibile a causa di compromissioni sensoriali o fisiche associate, quali cecità o sordità prelinguistica, disabilità locomotoria o presenza di gravi problemi comportamentali o disturbi mentali concomitanti. Questa categoria dovrebbe essere utilizzata solo in circostanze eccezionali e richiede una rivalutazione dopo un certo periodo di tempo.

Come impara un bambino con RM:

- tendenza alla rigidità
- impara in modo meccanico e addestrativo
- ha difficoltà a processare più stimoli contemporaneamente
- lentezza
- perseverazione

Quale didattica per i bisogni educativi speciali?

- *Procedere dal reale livello del soggetto per raggiungere obiettivi adeguati ai fini adattativi, cioè rispetto alle esigenze che l'ambiente propone e rispetto alle curiosità del bambino.*
- *Mettere il bambino in grado di valutare i risultati che raggiunge; saper accettare e correggere gli errori.*
- *Usare modalità di facilitazione e rinforzo; offrire opportunità di ricavare strategie di soluzione.*
- *Giungere a modalità di controllo (autocontrollo) del bambino nell'esecuzione del compito. Ricordare l'importanza del linguaggio come 'direttivo della condotta': il linguaggio adulto 'dirige' l'azione del bambino, il linguaggio del bambino è 'direttivo' e guida della propria azione.*
- *Selezionare gli stimoli e, contemporaneamente,, puntare al potenziamento dell'attenzione simultanea e attraverso più canali.*
- *Inibire o controllare la tendenza alla perseverazione o iperfissazione: 'scollare' il bambino da uno stimolo; non continuare troppo a lungo su un compito, soprattutto se il bambino sbaglia; evitare la ripetitività.*
- *Stimolare il bambino ad acquisire processi e rappresentazioni.*
- *Giungere alla generalizzazione del compito, ovvero all'uso di ciò che viene imparato anche al di fuori del contesto in cui è stato imparato.*

Vicari e Caselli, 2002

Quale didattica per i bisogni educativi speciali?

C'è un legame strettissimo tra l'investimento emotivo e il conoscere: fare esperienza ed apprendere significano vivere un'esperienza emotiva; non è possibile separare i due aspetti. Se un ambiente responsivo permette al bambino di sperimentare il successo, gli permette anche di avere una sensazione di competenza, di provare piacere nel fare le cose, di conoscere, di esplorare. Mettere il bambino sulla strada della motivazione significa metterlo in una posizione attiva di ricerca di situazioni che generano piacere.

Bargagna, 2005

Disturbi intrinseci della Disabilità

Intellettiva:

- Il sintomo più importante è l' impossibilità di sviluppo del pensiero astratto.
- Si associano il difetto di autocoscienza, di autonomia, e di adattamento all' ambiente (core comune).

Reazioni incongrue ed esagerate

Tipologia dei disturbi estrinseci associati alla Disabilità Intellettiva:

- Disturbi dell'umore
- Disturbi d'ansia
- Disturbi della condotta
- Disturbi psicotici
- Disturbi della personalità
 - Sono 3/4 volte più frequenti rispetto alla popolazione normale.

Clinica: disturbi psichiatrici (segue)

- L'espressività è condizionata dal livello di sviluppo cognitivo. A seconda della gravità del ritardo, diversi saranno i sintomi di diversi quadri clinici.
- Nel RM più grave i sintomi sono aspecifici (es. irritabilità-aggressività in depressione, disturbo bipolare, psicosi, disturbo di panico, reazione a contesti sfavorevoli, sindromi dolorose, ecc.).

DIAGNOSI



Il Ritardo mentale è diagnosticabile mediante la misurazione del quoziente intellettivo ottenibile tramite una divisione fra Età Mentale (E.M.) ed Età Cronologica (E.C.) e moltiplicando il risultato per 100.

l' Età Cronologica è l' effettiva età del soggetto.

l' Età Mentale invece, è quella che viene attribuita al soggetto dopo che questi ha risolto dei problemi o delle prove attitudinali risolti già con esito positivo dai soggetti della sua stessa età.

Test Psicometrici: scale Wechsler, scala Leiter, Griffiths, Matrici progressive di Raven ...

	Età 0-6 anni	Età 6-18 anni	Età adulta
RM Profondo	<ul style="list-style-type: none"> ■ Ritardo motorio grave. ■ Nessuno sviluppo delle funzioni simboliche. ■ Nessuno sviluppo del linguaggio. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Sviluppo sensomotorio limitato. ■ Assenza del linguaggio relazionale. ■ Nessuna autonomia. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Arresto alla fase dell' intelligenza sensomotoria (0-2anni). ■ Necessità di assistenza e sorveglianza totale.
RM Severo	<ul style="list-style-type: none"> ■ Sviluppo motorio elementare con schemi relazionali poveri. ■ Linguaggio molto ridotto. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Acquisizione di abitudini elementari ma senza apprendimenti scolastici. ■ Limitata comunicazione verbale; qualche interesse affettivo e relazionale. ■ Autonomia scarsa. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Arresto alla fase dell' intelligenza rappresentativa pre-operatoria (2-6anni). ■ Autonomia parziale, necessità di ambiente protetto.
RM Moderato	<ul style="list-style-type: none"> ■ Sviluppo motorio sufficiente. ■ Linguaggio e funzioni simboliche povere e in lenta maturazione. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Acquisizioni scolastiche iniziali. ■ Persistenza di immaturità espressiva. ■ Autonomia sufficiente. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Arresto alla fase delle operazioni concrete semplici (7-9anni), apprendimento di un lavoro elementare. ■ Discreta autonomia sociale. ■ Necessità di aiuto in situazioni traumatizzanti.
RM Lieve	<ul style="list-style-type: none"> ■ Ritardo senso motorio e del linguaggio lievi. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Apprendimento scolastico discreto nella scuola primaria. ■ Difficoltà di apprendimento nelle classi secondarie. ■ Autonomia sufficiente. 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Arresto alla fase dell' intelligenza operatoria concreta (9-11anni) ■ Capacità di adattamento sociale e professionale discrete con appropriato addestramento. ■ Bisogno di aiuto in situazioni difficili e traumatizzanti.

Segni predittivi di RM prima dei 3 anni

- **Aspetti specifici (o nucleari)**

- . Scarsa iniziativa
- . Attività esplorativa ridotta
- . Difetto di utilizzazione simbolica degli oggetti
- . Scarso sviluppo dei mezzi per ottenere eventi desiderati.

- . **Aspetti complementari non specifici**

- . Ritardo posturale e motorio
- . Ritardo linguistico, dell' espressione e della comunicazione
- . Interazione povera con l' ambiente, specie quando gli adulti allevanti offrono stimoli inadeguati e danno uno scarso significato al comportamento del bambino.

EZIOLOGIA

- Causa prenatale:
 - Cromosomica
 - Non cromosomica (malattie dismetaboliche, malformazioni, fetopatie, sindromi e in gravidanza malnutrizione, farmaci);
- Causa perinatale: trauma da parto, anossia, traumatismi ostetrici;
- Causa post-natale: infezioni, traumi, epilessia, vasculopatie etc.;
- Cause psicosociali: carenza gravi e precoci di cure materne e/o insufficienze prolungate di stimolazione ambientale (carenza di accudimento, affettive patologia mentale dei genitori, abbandono, abuso).
- nel 20-40% dei casi non è comunque possibile riscontrare una causa certa.

ETIOPATOGENESI

- 40 % Fattori Genetici
 - 30% Alterazioni a carico del feto in epoca prenatale
 - 10 % Problemi in epoca perinatale
 - 5 % Eventi post-natali
- 15-20 % a fattori psicosociali o ad altri disturbi psichiatrici (ad es. autismo)

RM LIEVE

Rappresenta la forma più frequente, circa il 70-80%, di tutti i Ritardi Mentali. Rientrano in questo gruppo gran parte delle forme di Ritardo Mentale non organico per le quali è talora ipotizzabile un'importante partecipazione di fattori socio-ambientali che possono contribuire non solo alla genesi del ritardo, ma anche al suo mantenimento ed eventuale aggravamento.

Il *livello cognitivo* è riferibile, in termini piagetiani, ad una fase operatoria concreta, con impossibilità di accedere a livello delle operazioni formali.

Le capacità di astrazione sono ridotte e l'*apprendimento* è difficoltoso per carenze nei processi di assimilazione e sintesi. In genere gli apprendimenti scolastici sono possibili almeno fino al I° ciclo. Spesso è l'ingresso nella scuola che porta alla luce queste situazioni di ritardo e, anche se il soggetto può imparare a leggere e a scrivere ad un livello sufficiente per le proprie esigenze di autonomia, ciò avviene con difficoltà e con la necessità di un aiuto individualizzato.

Il *linguaggio* generalmente non è molto compromesso, se non per la ricchezza del vocabolario e la complessità sintattica.

L'*assetto psicomotorio* può essere sufficientemente evoluto fatta eccezione per la conoscenza dello schema corporeo e per l'organizzazione spazio-temporale.

La *struttura affettiva* può essere armonica, non sono però rari i disturbi della condotta, i disturbi conflittuali, simil nevrotici e i disturbi dell'umore, prevalentemente a versante depressivo, classificati da Mises, come già detto, deficit disarmonici.

Le potenzialità di *adattamento sociale* sono buone, ma direttamente influenzate dalla qualità degli apporti ambientali, familiari e sociali.

La maggior parte di questi soggetti raggiunge la piena indipendenza nella cura di gè (nel mangiare, nel lavarsi, nel vestirsi, nel controllo degli sfinteri) e nelle abilità pratiche e domestiche, anche se lo sviluppo è considerevolmente più lento del normale.

- RM MEDIO

Il *livello cognitivo* è generalmente riferibile ad un livello preoperatorio o un iniziale operatorio concreto.

Gli *apprendimenti* scolastici sono chiaramente compromessi e solo una parte di questi soggetti riesce ad acquisire i più elementari rudimenti di lettura e scrittura.

Il *linguaggio* è presente, anche se molto semplificato sul piano del lessico e della sintassi; in genere l'espressione è a livello di frase semplice con migliori prestazioni nella comprensione.

L'*assetto psicomotorio* è spesso caratterizzato da infantilismo, goffaggine, movimenti scarsamente differenziati e coordinati, gestualità semplificata con difficoltà nella esecuzione di sequenze e scarsa conoscenza corporea.

La *personalità* rivela, talora, tratti disarmonici ed essendo ridotto il livello di elaborazione mentale delle emozioni, è frequente la scarica comportamentale delle tensioni e delle frustrazioni. Ne deriva, spesso, un deficit disarmonico a versante psicotico secondo Mises.

Il *livello di autonomia* è più o meno ridotto e, anche se notevolmente influenzato dal grado di stimolazione ambientale, un livello di vita completamente indipendente nell'età adulta è raramente raggiunto.

Sono comuni, in questo gruppo di soggetti, profili discrepanti nelle diverse abilità, con alcuni individui che raggiungono livelli più alti nelle abilità visuo-spaziali che nei compiti dipendenti dal linguaggio, mentre altri sono estremamente impacciati nei movimenti, ma mostrano una certa capacità di interazione sociale e di conversazione elementare.

-RM GRAVE

Il *livello cognitivo* non supera quello di un bambino di 2-3 anni e talora è limitato ad uno stadio di sviluppo sensomotorio.

Il *linguaggio* espressivo è assente o limitato alla parola-frase, mentre la comprensione può essere possibile per ordini semplici e fortemente contestualizzati. La comunicazione con l'esterno avviene prevalentemente attraverso canali non verbali.

Gli *apprendimenti* scolastici non sono possibili.

Lo *sviluppo psicomotorio* è grossolano, con marcata goffaggine, gestualità poco coordinata e imprecisa, incapacità a organizzare sequenze motorie.

La *struttura affettiva* può essere armonica, ma spesso sono presenti difficoltà relazionali importanti, con chiusura simil-autistica, stereotipie gestuali, e autoaggressività.

Il *livello di autonomia* è notevolmente ridotto.

Data la prevalente eziologia organica, non è rara l'associazione con altri sintomi motori, sensoriali, di tipo epilettico, malformazioni viscerali e scheletriche.

Questi soggetti hanno in genere necessità di assistenza e sorveglianza totale anche in età adulta.

Una serie di vantaggi giustifica il massimo sforzo per individuare la causa di un RM.

PER IL PAZIENTE:

- 1) la possibilità di un trattamento eziologico nelle forme derivanti da un'alterazione metabolica (ipotiroidismo congenito, aminoacidopatie, aciduria organiche, etc);
- 2) la possibilità di un trattamento sintomatico che tenga conto delle specificità del fenotipo e degli elementi di fragilità inerenti ogni singola condizione (es. sindrome di Rett, sindrome del X-fragile, possibile emergenza di patologie extraneurologiche, etc);
- 3) la possibilità di usufruire di planning educativi mirati;
- 4) il vantaggio di evitare test e valutazioni non necessarie;
- 5) la possibilità di poter essere indirizzato, se necessario, presso strutture con particolare competenza nella specifica patologia.

- PER I GENITORI:

1) la possibilità di un counseling genetico (allargato ad altri collaterali che lo richiedessero) basato sulla valutazione del rischio di ricorrenza della malattia e la scelta degli opportuni strumenti di prevenzione (valutazione dello stato di portatore dei genitori, diagnosi prenatale, etc).

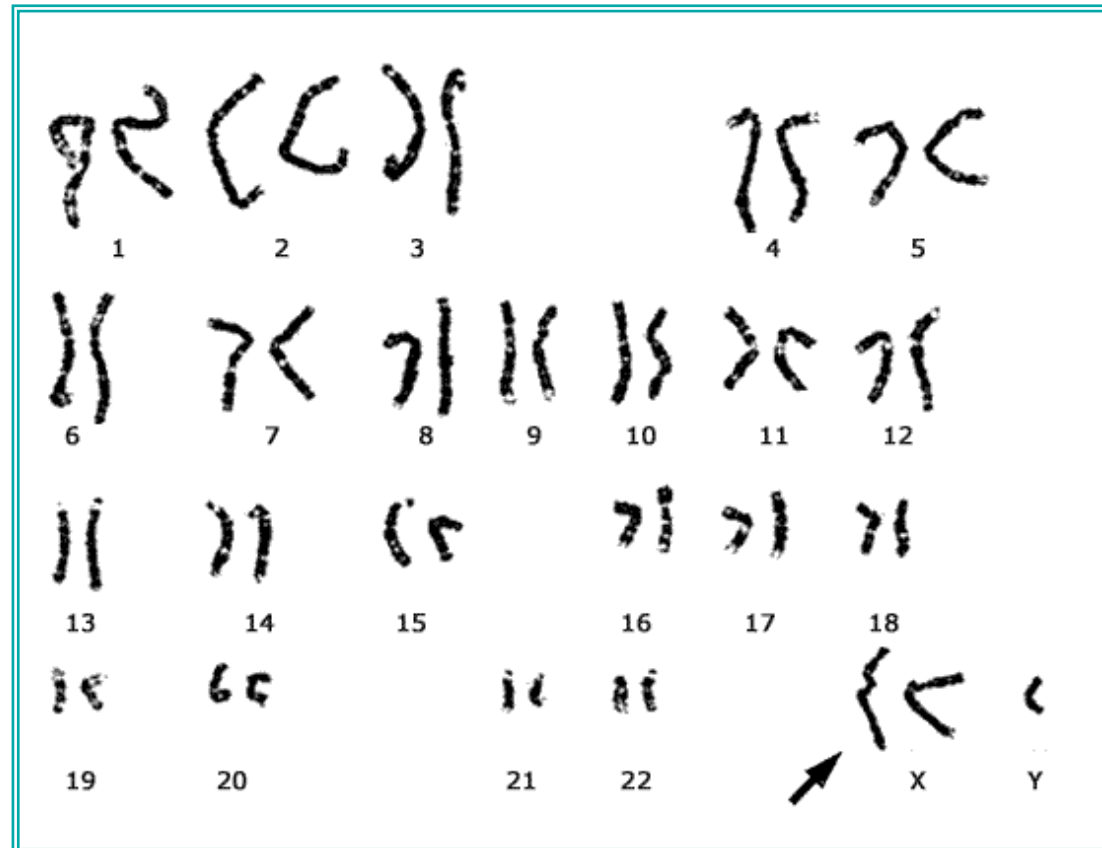
2) la possibilità di poter usufruire di specifiche linee guida in campo educativo e di poter contare su gruppi di supporto dedicati.

Sindrome di Klinefelter

Frequenza alla nascita: 1 su 1000 neonati maschi

Soggetti affetti : 47 cromosomi, con un cromosoma X
sovranumerario

Cariotipo: 47, XXY



Come e quando è diagnosticata l'XXY?

Prima della nascita:

amniocentesi o CVS (Prelievo dei Villi Coriali o Villocentesi)

Prima Infanzia:

Difficoltà del bambino nell'imparare a comunicare;

Difficoltà con lettura e scrittura;

Atteggiamento timido e passivo

(n.b.: molti bambini hanno queste caratteristiche pur non avendo la sindrome XXY)

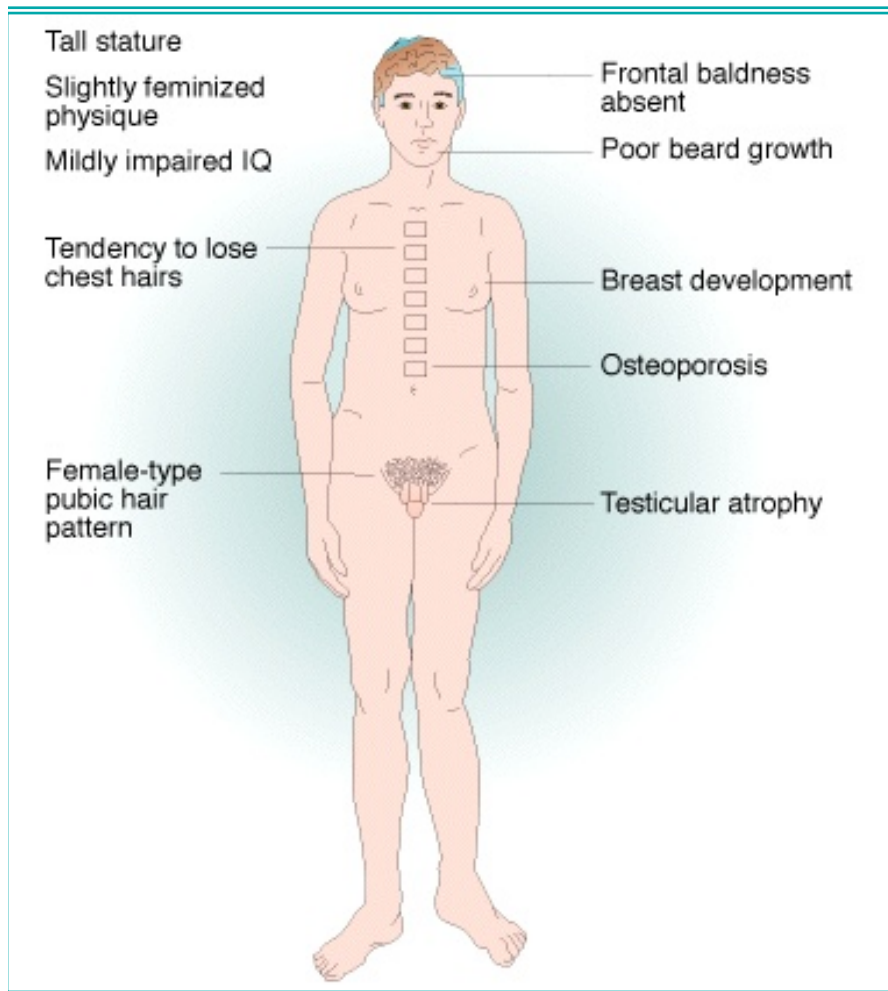
Alta statura

Adolescenza:

sviluppo di ginecomastia e ritardo di pubertà

disposizione ginoide adipe

Sindrome di Klinefelter



- ipogonadismo (testicoli di dimensioni ridotte)
- bassi livelli di testosterone
- mancata produzione di spermatozoi (azoospermia)
- sterilità
- sproporzione tra lunghezza degli arti e tronco
- statura superiore alla media

Diagnosi spesso viene posta solo in età adulta, nel corso di analisi eseguite per infertilità di coppia:

circa il 10% dei maschi azoospermici (con liquido seminale privo di spermatozoi) presenta sindrome di Klinefelter



Sindrome dell'X Fragile



Sindrome dell'X Fragile

La forma più comune di ritardo mentale ereditario; la causa più comune di ritardo mentale nel maschio, la seconda per importanza in totale dopo la S. di Down.

1:3.000 maschi

1:6.000 femmine

Alla nascita il fenotipo è normale, in seguito:

Alta statura

Macrocefalia

Facies allungata con mento prominente

Padiglioni auricolari grandi e sporgenti

Iperlordismo

Macrorchidismo con esordio puberale

Ipotonia

Ritardo mentale medio-grave; iperattività, impulsività, comportamenti autistici

CAUSA

- Sito fragile sul braccio lungo cromosoma X (Xq27.3)
- gene= Fragile X Mental Retardation
- FMR1 (1991, Verkerk et al.) produce proteina FMRP (coinvolta nello sviluppo di collegamenti sinaptici).
- Gene FMR1 contiene sequenza ripetuta di 3 basi nucleotidiche: CGG
- 50 ripetizioni = SANO
- 50-200 ripetizioni = PORTATORE (gene funziona ancora)
- >200 ripetizioni = X FRAGILE (gene è inattivo)

TRASMISSIONE

- Maschio = 44 autosomi, XY
- Femmina = 44 autosomi, XX

Poiché le femmine possiedono i cromosomi sessuali XX, l'X non mutato (5-50 CGG) compensa la produzione della proteina sintetizzata dal gene FMR1 mutato (<200 CGG)

- Una madre portatrice di premutazione (50-200 CGG) rischia il 50% di avere figli maschi affetti (poiché XY) e del 50% di avere femmine con mutazione completa delle quali solo la metà affette
- Padre malato, madre sana = tutti maschi sani, tutte femmine portatrici
- Padre sano, madre portatrice = 50% figli maschi sani, 50% maschi affetti, 50% figlie femmine sane, 50% figlie portatrici

FEMMINE CON L'X-FRAGILE

- Donne si possono suddividere in portatrici o con mutazione completa
- PORTATRICI: possono avere QI nella norma; gravità disabilità intellettiva dipende da porzione cellule del cervello che fallisce nel produrre la proteina
- MALATE: (come maschi)
 - difficoltà nelle relazioni sociali
 - alta incidenza di ansia e depressione
 - abilità verbali > non verbali
 - difficoltà in aritmetica
 - difficoltà MBT

DIAGNOSTICARE O NON DIAGNOSTICARE?

NON DIAGNOSTICARE	DIAGNOSTICARE
<ul style="list-style-type: none">• Irrilevante cercare cosa ha un bambino; più attenzione alle caratteristiche individuali• Senso di colpa nei genitori• Stress somministrazione test genetico per familiari• Risentimento verso partner “colpevole”	<p>Accettare difficoltà del bambino e offrire aiuto specializzato</p> <ul style="list-style-type: none">• Possibilità di partecipare a gruppi di supporto• Possibilità di sottoporsi al test per il resto dei familiari

DIAGNOSI

- X fragile è ancora oggi sottodiagnosticata
 1. Analisi molecolare del DNA
(prelievo sanguigno): Mette in evidenza sia malati che portatori
 2. Biopsia dei villi coriali: (fase prenatale; 10-12 settimana)

TRATTAMENTO

- Attualmente non esiste cura medica per l' X fragile
- Trattamento si concentra nell'alleviare i sintomi della malattia e nell'educare gli individui e le loro famiglie a comprendere la condizione e a dare più risalto alle abilità del bambino
- Necessario considerare il bambino con X fragile all'interno del contesto familiare e del sistema sociale

Sindrome di X fragile

- forte variabilità interindividuale
- > per lungo tempo non riconosciuta come sindrome specifica
- > ancor oggi sottodiagnosticata

MA

- riscontrate caratteristiche specifiche ad essa associate

- Vista

Strabismo, Miopia e presbiopia: Attenuate o migliorate grazie agli occhiali

- Udito

Infezioni alle orecchie

Grande sensibilità ai suoni

Difficoltà a discriminare i suoni di diversa intensità

- Tatto

Intolleranza tattile

-> fastidio nell'essere toccati fisicamente

-> compiti che implicano igiene o cura quotidiana

-> avversione nel manipolare oggetti

-> poco piacere in attività di arte esplorativa

-> evitamento incontri faccia a faccia e contatto visivo

- Gusto e olfatto

Ipersensibilità agli odori e ai sapori

Molta attenzione per il profumo e il gusto di oggetti

CARATTERISTICHE DEL LINGUAGGIO

- Iniziano a parlare più tardi (2,5 / 3 anni)
- Articolazione difficoltosa
- Intonazione insolita
- Difficoltà di coordinazione respirazione/discorso
- Difficoltà a restare calmi
- Buona conoscenza degli argomenti di interesse e buon vocabolario, MA
- ecolalia, difficoltà ad ordinare idee e/o parole e a rispettare la turnazione, pensiero tangenziale
- Perseveranza
- Difficoltà a mantenere contatto visivo

CARATTERISTICHE INTELLETTIVE E COGNITIVE

Punti di forza

- MLT (memoria a lungo termine)
- Memoria visiva
- Imitazione
- Imitazione verbale
- Abilità verbali
- Abilità pratiche

Punti di debolezza

- Pensiero astratto e ragionamento
- MBT (memoria a breve termine)
- Sequenzialità
- Risposta verbale e rievocazione
- Attenzione selettiva
- Problem solving
- Abilità motorie fini

CARATTERISTICHE DEL COMPORTAMENTO

- Evitamento del contatto oculare
- Perseveranza nel discorso
- Agitare e mordersi le mani
- Intolleranza tattile
- Abilità di imitazione
- Scatti d'ira
- Aggressività fisica
- Iperattività e breve span di attenzione

CREARE UN AMBIENTE FAVOREVOLE IN CLASSE

Caratteristiche del bambino in classe

- Comportamenti specifici comuni a bambini X fragile possono rendere difficile svolgere le normali attività previste in una classe tradizionale

Distraibilità

Difficoltà a mantenere a lungo l'attenzione su un determinato compito

- Elevata sensibilità agli stimoli sensoriali
- Difficoltà a filtrare gli stimoli sensoriali non rilevanti per la situazione

Classe: luogo molto rumoroso, attivo e stimolante

- molteplici fonti di distrazione

Suggerimenti agli insegnanti: creare un'area libera da distrazioni nella quale il bambino può svolgere in tranquillità sessioni di lavoro, può rifugiarsi e calmarsi quando è sovrastimolato.

Span di attenzione breve

- I bambini con X fragile:
- hanno difficoltà a trascorrere tanto tempo concentrati su un'attività;
- fanno fatica a completare un compito che richiede attenzione prolungata

Suggerimenti agli insegnanti:

- area di lavoro priva di distrazioni

Impulsività

I bambini con X fragile:

- “prima agiscono e poi pensano”
- tendono a voler fare qualsiasi cosa gli passi per la testa prima possibile, hanno difficoltà ad aspettare un oggetto o l'evento che stanno anticipando

Bisogno di routine

Operare con la sicurezza di una routine conosciuta:

- riduce significativamente il livello d'ansia
- aiuta a mantenere la calma e un comportamento rilassato
- permette di ottenere prestazioni migliori (maggiore consapevolezza)

Suggerimenti agli insegnanti:

definire una routine quotidiana, capace di andare incontro ai bisogni di tutti gli alunni della classe, insegnarla ai bambini, in particolare a quelli con X fragile, e sforzarsi di mantenere le attività della giornata il più vicino possibile a questa routine.

Metodi:

Scheda degli orari:

schede semplici, spesso fatte a casa, che possono essere usate per mostrare gli eventi del giorno secondo una sequenza corretta

Scatti d'ira

Azioni aggressive verso se stessi e verso gli altri o l'ambiente.

Cause possibili:

- improvviso rumore o turbamento nella classe
- altri bambini che iniziano ad agitarsi
- cambiamento nella routine quotidiana
- impossibilità di fare quello che vogliono in quel preciso momento

I comportamenti di collera non sono provocati dal desiderio di comportarsi male, di ferire gli altri o di essere distruttivi

iperattività

I bambini con X fragile:

- Sono incapaci di rimanere fermi in un posto per un certo periodo di tempo
- Trovano difficile stare a lungo seduti per completare un compito
- Quando sono seduti, si agitano sulla sedia
- Girano per la classe

Suggerimenti agli insegnanti :

- Riconoscere il bisogno del bambino di spostarsi dal proprio posto più frequentemente rispetto agli altri bambini e offrire opportunità alternative alla normale routine della lezione e della giornata
- Sviluppare in modo graduale l'abilità di rimanere seduto e di concentrarsi in un compito per un certo periodo di tempo (lavoro chiaramente definito, timer)

Conclusioni

I bambini con X fragile riescono al meglio quando:

1. l'atmosfera generale all'interno della classe è ordinata, calma e tranquilla (ridotti al minimo rumori improvvisi, distrazioni e interruzioni inaspettate)
2. la routine è chiara e costante
3. la stanza è il più possibile priva di distrazioni
4. hanno il loro spazio all'interno della classe nel quale ritirarsi quando ne hanno bisogno
5. i membri della classe si comportano in modo armonioso
6. c'è flessibilità nell'organizzazione della classe da permettere al bambino di alzarsi dalla sedia e muoversi per la stanza

STRATEGIE D'INSEGNAMENTO :

preparazione e presentazione

1) PREPARARE IL BAMBINO AL LAVORO

- Ambiente familiare al bambino, il più possibile libero da distrazioni e confortevole
- Pianificare la sessione individuale ogni giorno alla stessa ora (così che possa diventare parte di una routine familiare)
- Comunicare eventuali cambiamenti all'inizio della giornata
- Avvisare il bambino poco prima del termine di attività (favorisce il cambio di attività)
- Se si presentano segni di nervosismo, può essere utile una delle seguenti attività: ascoltare musica rilassante, leggere una storia familiare, proporre esercizi di respirazione profonda, ecc.

2) PRESENTAZIONE DEL LAVORO

Criteri che con maggior probabilità permettono di ottenere la risposta migliore:

- Chiarezza rispetto a cosa viene chiesto di fare e ci si aspetta da loro
- Istruzioni verbali chiare e il più possibile semplici e brevi
- Aspettare che sia completata la prima istruzione prima di dare la successiva
- Se il lavoro è presentato in forma scritta, dovrebbe essere semplice e ordinato (es. una sola domanda per pagina)

- **INSEGNARE ATTRAVERSO ESPERIENZE PRATICHE**

Il bambino con X fragile tenderà ad adottare uno stile d'apprendimento che favorisce le **ESPERIENZE CONCRETE** e le **SPERIMENTAZIONI ATTIVE**

L'insegnante può ad esempio permettere al bambino di manipolare facilmente gli oggetti per scoprire le cose

- **INSEGNARE IN AREE DI GRANDE INTERESSE**

Molti bambini con X fragile presentano **SPECIFICI INTERESSI**, che in alcuni casi potrebbero essere considerati quasi delle ossessioni.

Questi interessi possono essere utili strumenti per l'insegnante: ad es. il bambino interessato alle macchine può imparare a contare utilizzando delle macchinine

- APPRENDIMENTO ATTRAVERSO UN MEZZO VISIVO

L' apprendimento dei bambini con X fragile è molto agevolato dall'uso di

AUSILI VISIVI

Ad es., possono essere usati suggerimenti visivi per aiutare il bambino a passare da un'attività all'altra

STRATEGIE DI INSEGNAMENTO: considerare le DEBOLEZZE COGNITIVE

1) SEQUENZIALITA'

- Difficoltà in tutti i compiti che richiedono una sequenza con ricadute in molti ambiti scolastici (es. difficoltà nella scrittura di parole e nella lettura di parole sconosciute)
- Per AIUTARE il bambino l'insegnante può, ad esempio, fornire un promemoria scritto o illustrato di sequenze che devono essere eseguite

2) MEMORIA

- Difficoltà nella MBT L'insegnante deve predisporre STRATEGIE DI COMPENSAZIONE, ad es. : tenere un quaderno con tutte le informazioni difficili da ricordare
- Difficoltà a recuperare le informazioni, quando gli vengono richieste direttamente il bambino con X fragile ha bisogno d'aiuto per ricordare informazioni che ha già memorizzato

STRATEGIE UTILI:

- Evitare domande dirette
- Mettere il bambino a suo agio
- Mostrare un'immagine come ausilio visivo

3) PROGRAMMAZIONE MOTORIA E ABILITA' MOTORIE SPECIFICHE

- Difficoltà a programmare i movimenti motori coinvolti in un compito da eseguire
- Difficoltà rilevanti nella SCRITTURA MANUALE sarebbe utile ridurre la quantità di scrittura, ad es. mediante l'utilizzo del computer o di fogli di lavoro che il bambino può riempire con singole parole

4) GENERALIZZAZIONE

Difficoltà a trasferire quanto appreso in una situazione ad altri contesti appropriati

5) AUTO-ORGANIZZAZIONE

Difficoltà a ricordare le cose che si devono fare, richiamarle quando necessario e eseguirle nel giusto ordine

STRATEGIE CHE AIUTANO IL BAMBINO AD ORGANIZZARSI:

- sequenze di stimoli visivi da seguire per svolgere un compito
- affiancare il bambino ad uno più capace che funga da modello

6) BASSO TEMPO DI PROCESSAZIONE

Difficoltà a pensare o reagire velocemente quando gli si fa una richiesta perché hanno bisogno di più tempo per produrre una risposta meditata, non impulsiva

CONCLUSIONI:

Se l'insegnante utilizza una o solo alcune di queste strategie all'interno della propria modalità di insegnamento è assai probabile che i suoi alunni con X fragile migliorino più rapidamente e trovino l'apprendimento più semplice, nonché arricchente. Il divertimento e la sicurezza di sé che derivano dal successo scolastico possono portare ad ulteriori conquiste e avere un effetto positivo su molti altri aspetti della vita del bambino.

COMPORAMENTO IN CLASSE:

Ricerca

Saunders (1997): dall'intervista ad insegnanti di scuole speciali emergono alcuni comportamenti ritenuti difficili da gestire in classe, dei bambini con sindrome X fragile:

- reazione estrema al cambiamento
- tendenza ad essere chiassosi e distrarre gli altri
- propensione all'aggressività
- incapacità a rimanere seduti
- distraibilità
- bisogno di attenzione dell'adulto in un rapporto uno a uno

FATTORI SCATENANTI:

Eventi inusuali e cambiamenti di routine della classe

Rumori improvvisi

Comportamento degli altri alunni

La Fragile X Society suggerisce i comportamenti legati alla sindrome che si possono riscontrare:

1. Iperattività

2. Impulsività

3. Disattenzione

4. Imitazione

5. Piacere per la routine

6. Comportamenti ripetitivi

7. Ansia sociale

- le situazioni che creano più difficoltà sono quelle che coinvolgono molti bambini (pranzo, assemblea, ricreazione)

È importante ricordare però che:

La predisposizione dei bambini con sindrome di X fragile verso certi comportamenti tipici, non si traduce necessariamente nella manifestazione di questi tratti.

Vi è infatti un'elevata **VARIABILITÀ INDIVIDUALE**

a) Gestire nel breve termine il comportamento:

Quando occorre un intervento immediato per ripristinare l'ordine in classe, come nel caso degli attacchi d'ira.

Strategie (Saunders, 1997):

- Allontanare il bambino dal luogo di agitazione, portandolo in un posto in cui si senta sicuro
- Chiamare un adulto fidato che rassicuri e calmi il bambino
- Distrarlo con un oggetto da lui preferito o un attività
- Concedere al bambino tempo e libertà per ristabilire il proprio equilibrio

b) Modificare il comportamento a lungo termine:

Strategie comportamentiste e X fragile:

RINFORZO POSITIVO:

- lodi come rinforzo principale, mantenendo comunque l'elogio tranquillo e sommesso
- poter stare nel proprio "spazio tranquillo", usando un giocattolo o svolgendo un'attività preferita
- poter trascorrere tempo con una persona preferita
- una nota di merito per i genitori, una carta, un adesivo.

L'importante è che la ricompensa sia:

SIGNIFICATIVA per il bambino

IMMEDIATA

COERENTE con il comportamento

FREQUENTE

Sindrome di Williams

Caratteristiche fondamentali

- **Facies peculiare**
- **Ritardo di sviluppo psicomotorio**
- **Cardiopatìa congenita**
- **Bassa statura**

Caratteristiche occasionali

- **Anomalie delle vie urinarie**
- **Anomalie tiroidee**
- **Ernie inguinali, ombelicali**

Il nome della sindrome deriva dal medico neozelandese che per primo la descrisse nel 1961

Sindrome di Williams

- Delezione del braccio lungo del cromosoma 7. Sindrome 7q-.
- Questa sindrome ha un'incidenza di 1 su 20.000 nati, ma una stima più realistica è di 1 su 10.000 nati, dal momento che è solo da pochi anni che viene diagnosticata con sicurezza mediante l'esame FISH (Fluorescence In Situ Hybridization).
- La sindrome di Williams è dovuta ad una microdelezione sul cromosoma 7, ovvero alla cancellazione di alcuni geni adiacenti (circa 13), presenti in una particolare regione del cromosoma, denominata q11.23. Fra gli altri geni, questa microdelezione coinvolge anche il gene che codifica per l'ELASTINA. L'elastina è una importante componente dei tessuti connettivi, in particolare delle arterie; il deficit di questa proteina è responsabile nei pazienti delle malformazioni vascolari (stenosi sopravvalvolare aortica) e connettivali.

Sindrome di Williams



Sindrome di Williams

Caratteristiche tipiche non evidenti fino a 18-24 mesi
con lo sviluppo, i lineamenti diventano più grossolani
La diagnosi può essere pertanto tardiva (4-5 anni)

Il parto viene espletato spesso oltre il termine,
dopo una gravidanza decorsa regolarmente
Crescita stentata nei primi due anni di vita
restringimento bitemporale
sopracciglia rade
pienezza dei tessuti periorbitali
epicanto
radice del naso infossata
narici anteverse
guance prominenti e cadenti
labbra grosse
macrostomia
anomalie dentarie



4 mesi



30 mesi



11 anni



18 anni

Profilo cognitivo

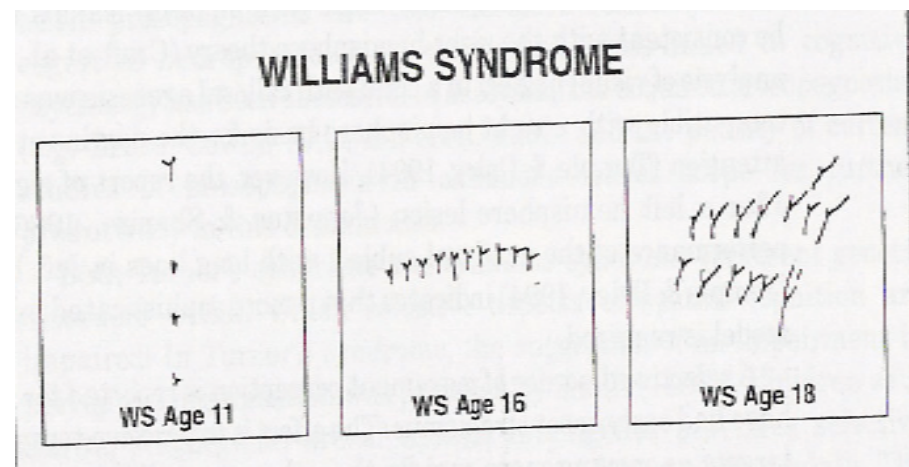
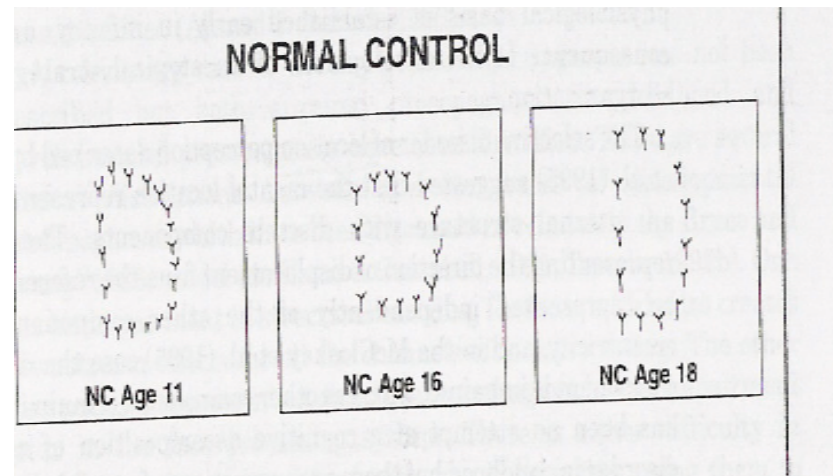
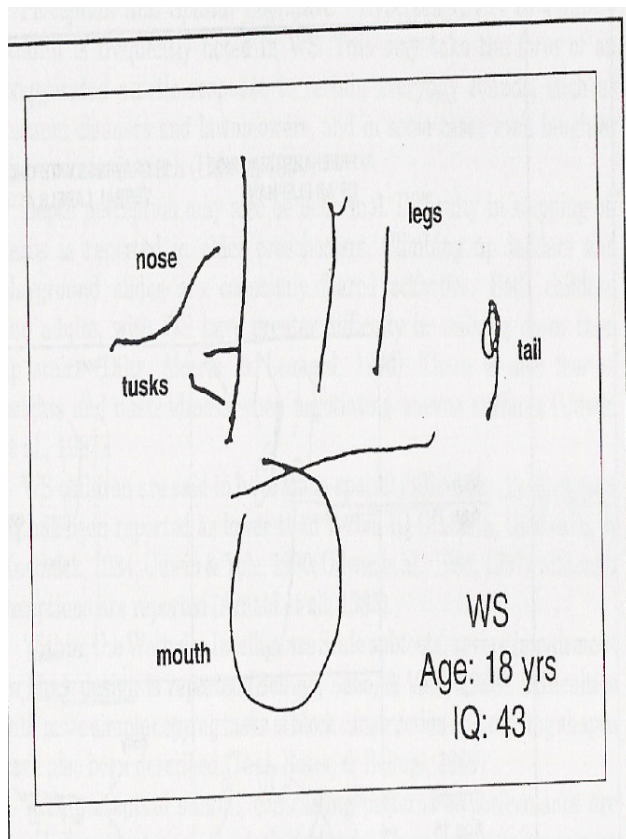
- Il quoziente intellettivo medio è 58 (range 20-106)
- Piano sociale: eccessiva disponibilità relazionale, scarsamente differenziata, con particolare investimento sul canale linguistico
- Nei pazienti più piccoli è presente un ritardo del linguaggio, che viene recuperato negli anni
- Negli adolescenti la conversazione è spigliata e può mascherare un ritardo mentale rilevante
- Prestazioni linguistiche: generalmente nettamente superiori al livello cognitivo (quantità e qualità del vocabolario)
- Personalità gioviale e loquacità marcata, con un contenuto espresso piuttosto povero, frasi fatte (cocktail party syndrome)
- Abilità visuo-spaziali e visuo-costruttive compromesse, difficoltà nell'integrare singoli elementi in una unità più ampia, pur individuando le diverse componenti
- La motricità fine è particolarmente compromessa
- Particolarmente abili nel riconoscimento di facce
- Spesso cantano o suonano strumenti musicali con notevoli capacità

Sindrome di Williams

deficit visuo-spaziali (difficoltà a integrare i dettagli in unico percetto che rispetti le relazioni spaziali tra le parti: processamento visivo locale, ma non globale)

COPIARE UNA LETTERA "D" FORMATA DA TANTE "Y"

DISEGNO DI UN ELEFANTE



SINDROME di PRADER - WILLI

è la forma più comune di obesità su base genetica,
dovuta ad una anomalia del cromosoma 15

- **incidenza: 1:10.000 - 1:16.000**
- ipotonia neonatale generalizzata
- tipiche note dismorfiche
- ritardo psicomotorio variabile
- iperfagia con obesità grave
- ipogonadismo
- iposomia

SINDROME di PRADER - WILLI

- 1- Ipotonia neonatale ed infantile che si risolve con l'età
- 2 - Difficoltà di alimentazione nell'infanzia con stentato accrescimento ponderale
- 3 - Obesità centrale che inizia tra 1 e 6 anni di età
- 4 - Tratti somatici caratteristici (occhi a mandorla; strabismo; microdontia; bocca con angoli rivolti in basso)
- 5 -Ipogonadismo: ipogenitalismo e sviluppo puberale incompleto
- 6 - Sviluppo psicomotorio ritardato e deficit mentale
- 7 - Problemi comportamentali (iperfagia)

SINDROME di PRADER - WILLI

- 1 - Anamnesi neonatale tipica
- 2 - Caratteristiche comportamentali (accessi di ira, atteggiamento ossessivo/compulsivo)
- 3 - Disturbi del sonno / apnea
- 4 - Iposomia dall'età di 15 anni
- 5 - Ipopigmentazione
- 6 - Acromicria (mani < 25° c.le , piedi < 10° c.le)
- 7 - Mani affusolate con margine ulnare rettilineo
- 8 - Anomalie oculari
- 9 - Saliva densa e viscosa
- 10 - Lesioni cutanee da grattamento
- 11 - Deficit del linguaggio



3 anni





Sindrome di Cornelia de Lange



Sindrome di Cornelia de Lange

- Patologia plurimalformativa descritta per la prima volta dalla pediatra olandese Cornelia de Lange nel 1933.
- Scarso accrescimento intrauterino, basso peso alla nascita.
- Difficoltà di crescita anche nella vita postnatale.
- Microcefalia
- Dismorfismi della facies: impianto basso dei capelli sulla fronte con presenza di peluria frontale
- eccesso di peluria corporea (irsutismo o ipertricosi) soprattutto negli avambracci e nella regione lombo-sacrale
- Conformazione arcuata delle sopracciglia che tendono ad unirsi sulla linea mediana (sinofria)

Sindrome di Cornelia de Lange

- ciglia lunghe e folte
- la regione compresa tra il naso e la bocca (filtro) è spesso lunga e appiattita
- Le labbra sono sottili con angoli della bocca (commisure labiali) rivolte in basso
- mento piccolo
- mani e piedi piccoli
- malformazioni maggiori associate (cuore, palato, occhi, apparato gastro-intestinale e genito-urinario)
- Ritardo mentale
- importante compromissione delle capacità di espressione verbale (comprensione maggiormente conservata)

sindrome di Down

Prime descrizioni

1866: H. L. Down, un medico inglese, descrive per la prima volta le caratteristiche fondamentali della sindrome di Down:

- Faccia ampia
- Pieghe epicantali
- Lingua grossa
- Difficoltà linguistiche
- Breve durata della vita
- Personalità “umorale”
- Difficoltà a mantenere i progressi ottenuti

Incidenza e prevalenza

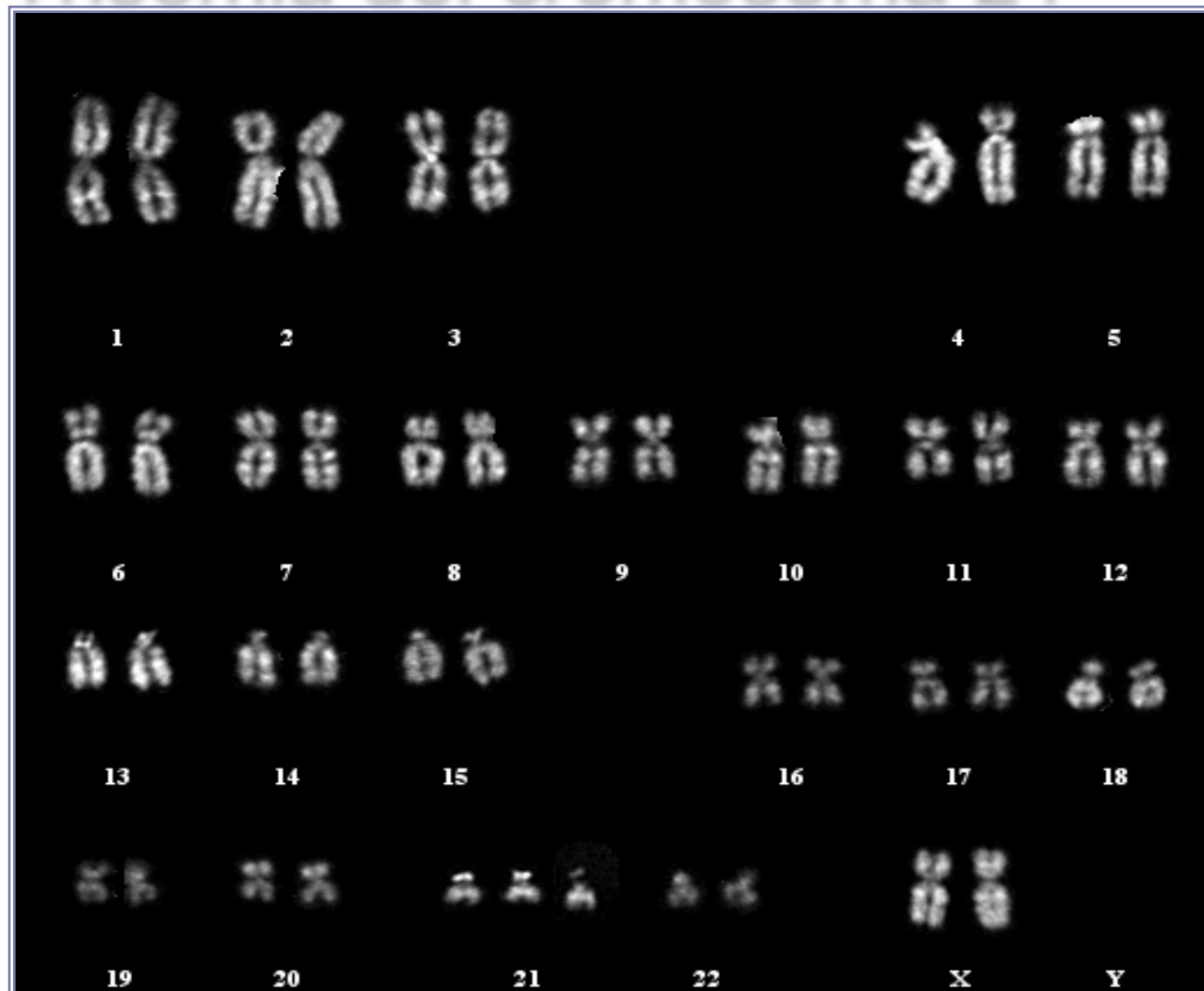
La sindrome di Down è la causa di ritardo mentale più diffusa.

Essa interessa tutte le etnie, sia maschi che femmine.

L'incidenza attuale è molto varia, con frequenze che vanno da 1:400-500 a 1:1500-2000.

Più l'età della madre avanza, più aumenta il rischio; questo non esclude il fatto che una madre giovane non possa avere un bambino con sindrome di Down.

Trisomia del cromosoma 21



TRISOMIA 21

1 neonato: 750

1:222 di tutte le gravidanze

Età materna	Rischio di trisomia 21
• 20-24	1:1400
• >45	1:25

Aspetti genetici

La causa genetica della sindrome di Down è la presenza di un cromosoma 21 in più.

Vi sono diverse forme di trisomia:

1. Trisomia piena
2. Forma a mosaico
3. Forma con traslocazione non bilanciata del cromosoma 21
4. Ulteriori forme rare

1. Trisomia piena

Tutte le cellule somatiche della persona hanno tre cromosomi 21.
Caratterizza il 92-95% di tutti i casi di sindrome di Down.

2. Forma a mosaico

Solo alcune cellule hanno un cromosoma 21 in più. Caratterizza il 4% degli individui con sindrome di Down

3. Traslocazione non bilanciata

È una mutazione ereditaria che viene trasmessa da un genitore asintomatico (con traslocazione bilanciata).

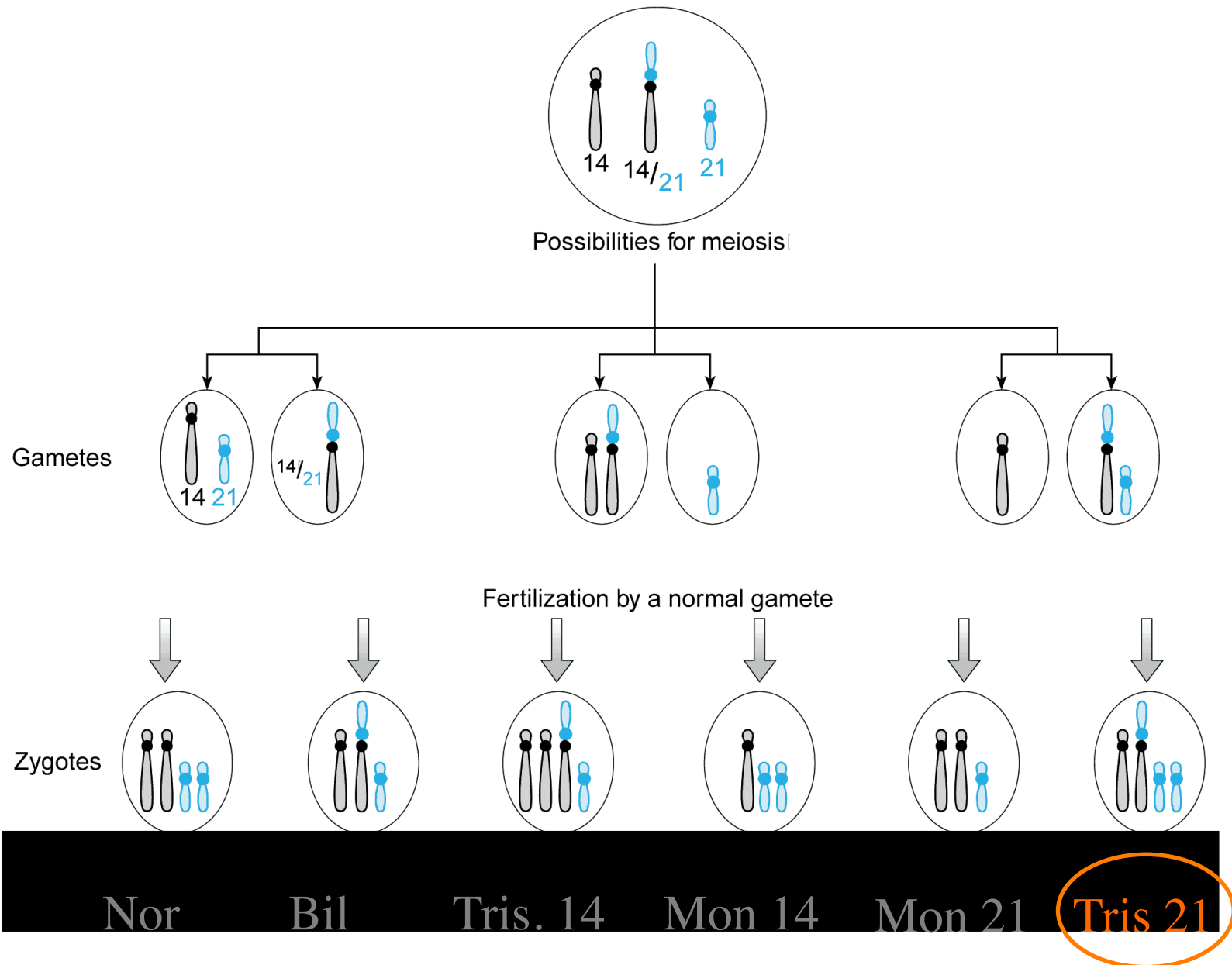
Caratterizza il 2-5% di tutti i casi di sindrome di Down.

4. Ulteriori forme

Sono forme rare in cui è sempre coinvolto il cromosoma 21 e sono dovute a:

- Cromosoma 21 a forma di anello
- Trisomia 21 parziale

Traslocazioni



Aspetti fisici e motori

- Occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni
- Testa un po' più piccola e piatta nella parte posteriore
- Viso rotondo con sella nasale larga e appiattita
- Bocca e orecchie più piccole spesso con lobi assenti
- Lingua grossa e sporgente
- Collo ampio
- Mani corte e larghe
- Articolazioni molto flessibili
- Statura media inferiore alla norma

Abilità motorie

Abilità motorie	ST media	SD media
Seduto con appoggio tiene la testa eretta	3 (mesi)	5 (mesi)
Rotola (da pancia in giù a pancia in su e viceversa)	5 (mesi)	8 (mesi)
Si muove a carponi	6 (mesi)	16 (mesi)
Sta seduto da solo, senza appoggio, per breve tempo	7 (mesi)	9 (mesi)
Sta in piedi appoggiato ad un sostegno	8 (mesi)	15 (mesi)
Sta in piedi da solo senza appoggio	11 (mesi)	18 (mesi)
Cammina da solo senza aiuto	12 (mesi)	20 (mesi)
Sale le scale da solo	21 (mesi)	36 (mesi)
Scende le scale da solo	27 (mesi)	42 (mesi)

Problemi di salute nelle persone Down

- Anomalie cardiache congenite (30-50%)
- Atresia o stenosi duodenale congenita
- Cataratta congenita (15%)
- Malattie polmonari croniche (30%)
- Epilessia (37%)
- Elevata incidenza di patologie autoimmuni.
- Elevata incidenza di leucemia mieloide acuta.
- Grado variabile di ritardo mentale.
- Ritardo di crescita.
- Deficit sensoriali acquisiti (50%): udito, vista
- Osteoporosi con conseguente frattura delle ossa lunghe (50%)
- Demenza presenile tipo Alzheimer (42%)

Fertilità

La sindrome di Down comporta con maggior frequenza sterilità rispetto alla popolazione generale

In caso di maternità il rischio di avere figli affetti dalla stessa sindrome è più alto rispetto alla normalità ma non superiore al 50%

Dalla rassegna di Goldstein nel 2004 emerge che:

Età media del menarca è fra i 12,2 e i 13,9 anni

C'è ovulazione in gran parte dei cicli mestruali

Per le donne con sindrome di Down è possibile restare incinte anche se hanno probabilità ridotta rispetto al normale

I maschi con sindrome di Down raramente sono fertili

Aspettative di vita

Le aspettative di vita, in meno di cent'anni, sono notevolmente aumentate: da 10 a 60 anni circa, grazie a:

- Miglioramento della qualità della vita
- Maggior intervento sulle condizioni di salute (specialmente per eliminare o ridurre i difetti cardiaci)

Lo sviluppo dell'intelligenza

LIVELLI

La sindrome di Down comporta ritardo di diversa intensità nella quasi totalità degli individui. Il QI cambia con il progredire dell'età, nel senso che tende a diminuire.

La maggioranza dei soggetti con la sindrome di Down presenta un **QI compreso tra 30 e 55**, quindi:

- un ritardo moderato (54-40), oppure
- grave (39-25).

Sviluppo dell'attività senso-motoria e simbolica nei primi tre anni di vita

Comportamenti	ST media	SD media
Afferra oggetto aprendo la mano	5 (mesi)	10 (mesi)
Trova oggetto parzialm. nascosto	6 (mesi)	11 (mesi)
Tira un supporto per prendere oggetto	8 (mesi)	15 (mesi)
Compie azioni con intenzionalità sociale	11 (mesi)	20 (mesi)
Trova oggetto dopo spostamento visibile	13 (mesi)	23 (mesi)
Costruisce torri di due cubi	14 (mesi)	28 (mesi)
Mette oggetti in una tazza e la rovescia per farli uscire	14 (mesi)	29 (mesi)
Gioco simbolico vero e proprio	24 (mesi)	30 (mesi)

Profili

E' possibile individuare un profilo tipico dell'intelligenza degli individui con sindrome di Down. Nelle scale Wechsler emerge che nella maggioranza dei casi:

1. I punteggi ottenuti in compiti visivi e spaziali sono **superiori** al punteggio generale;
2. I punteggi ottenuti nei compiti verbali (in particolare la produzione) sono **inferiori** al punteggio generale.

Inoltre nelle prestazioni scolastiche si evidenzia una prestazione nel disegno inferiore all'età mentale.

Si può sottolineare che le competenze sociali tendono ad essere migliori rispetto a quelle cognitive in senso stretto.

TRAIETTORIE

	Età	QI medio
Da numerose ricerche, che hanno utilizzato test differenti, è emerso che il QI tende a passare da circa 63-67 punti nei primi anni di vita a 32-38 fra i 12-18 anni. Questo dato non indica un deterioramento, ma solo un decrescere del ritmo dello sviluppo.	Bambini di età inferiore ai 3 anni	63-67
	Bambini fra 3 e 6 anni	48-57
	Bambini fra 6 e 12 anni	36-45
	Ragazzi fra 12 e 18 anni	32-38

LO SVILUPPO COGNITIVO

SEQUENZA EVOLUTIVA VARIANTE

Esistono quattro stadi o periodi di crescita intellettuale, che rappresentano livelli completamente diversi di funzionamento cognitivo.

L'ordinamento di questi stadi è fisso e universale.

Esistono differenze individuali determinate da fattori culturali e ambientali.

LO SVILUPPO COGNITIVO

Gli stadi di sviluppo secondo Piaget

- ❑ Ciascuno stadio prevede una particolare forma di organizzazione psicologica
- ❑ Il passaggio da uno stadio al successivo può essere graduale e l'età può variare da un bambino all'altro
- ❑ Ogni stadio è qualitativamente diverso dal precedente, presenta forma e regole proprie
- ❑ Le acquisizioni di uno stadio non si perdono con il passaggio allo stadio successivo, ma vengono integrate in strutture più evolute (integrazione gerarchica tra stadi)

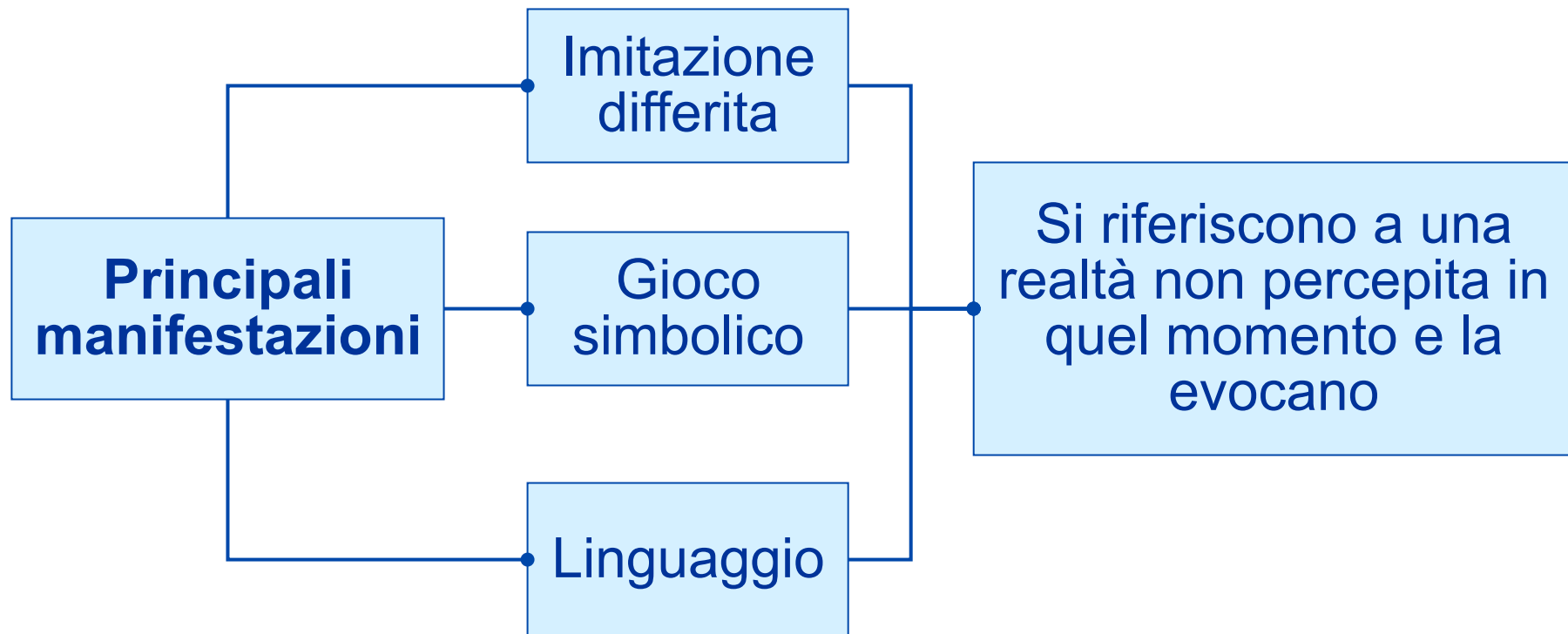
LO SVILUPPO COGNITIVO

STADI DELLO SVILUPPO COGNITIVO SECONDO PIAGET

Stadio	Età	Descrizione
Sensomotorio	0-2 anni	Il bambino “comprende” il mondo in base a ciò che può fare con gli oggetti e con le informazioni sensoriali
Preoperatorio	2-6 anni	Si rappresenta mentalmente gli oggetti e può usare i simboli (le parole e le immagini mentali)
Operatorio concreto	6-12 anni	Compare il pensiero logico e la capacità di compiere operazioni mentali (classificazione, seriazione, ecc.)
Operatorio formale	dai 12 anni	È capace di organizzare le conoscenze in modo sistematico e pensa in termini ipotetico-deduttivi

Passaggio allo stadio preoperatorio (2 anni)

Conquista della rappresentazione



LO SVILUPPO COGNITIVO

STADIO PREOPERATORIO

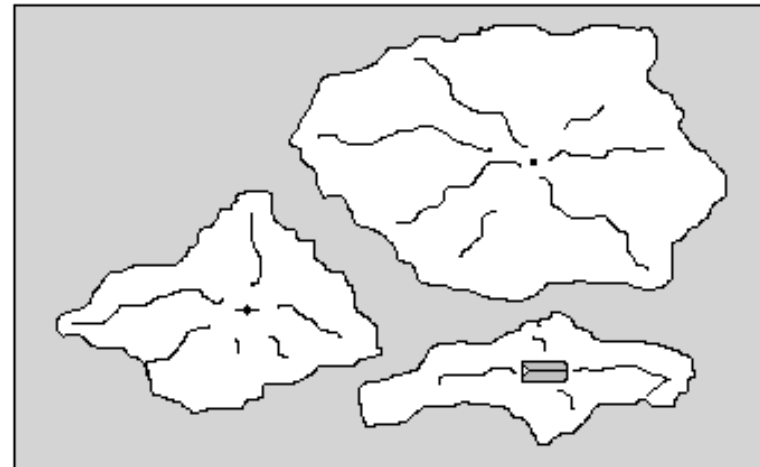
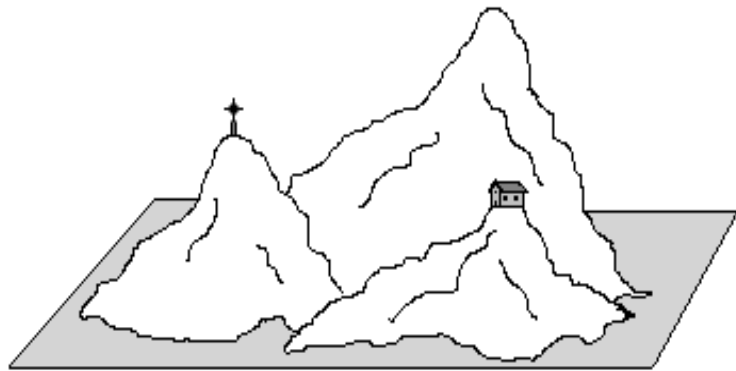
- Nello stadio preoperatorio l'uso delle operazioni è ostacolato da alcuni tratti che caratterizzano il pensiero a questa età:
 - egocentrismo
 - animismo
 - rigidità di pensiero
 - ragionamento prelogico

LO SVILUPPO COGNITIVO

EGOCENTRISMO INTELLETTUALE

- > Tendenza involontaria a guardare la realtà solo dal proprio punto di vista.
- > Il soggetto rimane centrato sulle proprie azioni e sui propri punti di vista.
- > Incapacità di differenziare tra il proprio ed altri possibili punti di vista e di decentrarsi dal proprio particolare punto di vista.
- > Secondo Piaget il superamento dell'egocentrismo è favorito dalle esperienze sociali e dalla cooperazione con i coetanei per il raggiungimento di scopi comuni

COMPITO DELLE 3 MONTAGNE DI PIAGET



Si chiede al bambino di scegliere da una serie di fotografie del panorama quella che corrisponde a una prospettiva diversa dalla propria.

Fino a 8 anni i bambini non sono capaci di immaginare quale potrebbe essere la prospettiva di un'altra persona

LO SVILUPPO COGNITIVO

EGOCENTRISMO INTELLETTUALE

Confusione tra la sfera soggettiva (desideri, pensieri, intenzioni) e la sfera oggettiva (cose inanimate che subiscono le leggi della fisica).

Si manifesta anche nella rappresentazione del mondo e in 3 tendenze del pensiero del bambino:

LO SVILUPPO COGNITIVO

ANIMISMO

Tendenza a considerare i corpi come vivi e dotati di intenzioni

FINALISMO

Tendenza ad attribuire un fine/scopo all'azione dei corpi

ARTIFICIALISMO

Tendenza a considerare le cose come il prodotto **della
fabbricazione umana**

LO SVILUPPO COGNITIVO

Animismo

- ❑ I bambini tendono ad estendere le caratteristiche degli esseri viventi agli oggetti inanimati.
- ❑ I bambini non distinguono con chiarezza le cose vive da quelle inanimate

Piaget: Che cosa fa il sole quando ci sono le nuvole e piove?

Bambino: Va via perché c'è brutto tempo

Piaget: Perché?

Bambino: Perché non vuole bagnarsi

LO SVILUPPO COGNITIVO

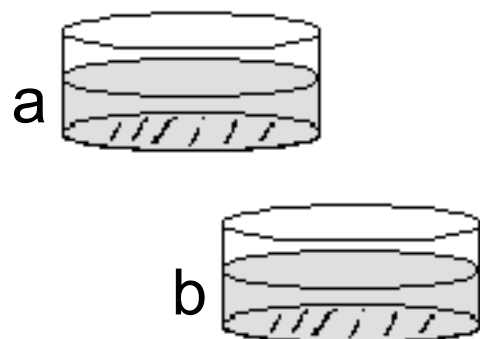
Rigidità del pensiero

Ostacola l'acquisizione di numerose nozioni fondamentali fra cui quella di

CONSERVAZIONE

Comprensione che le caratteristiche di base della materia non vengono modificate da cambiamenti nel loro aspetto esteriore

COMPITO DELLA CONSERVAZIONE DEL VOLUME

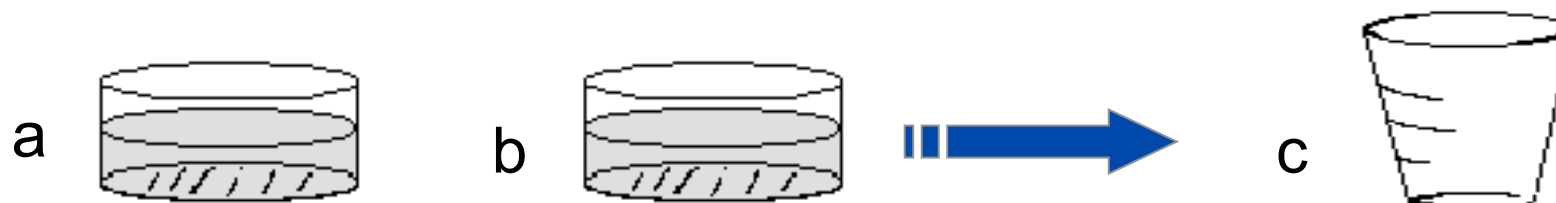


Si mostra al bambino un recipiente basso e largo (a) contenente del latte e gli si chiede di versare il latte da un boccale in un secondo recipiente di forma identica (b) finché c'è la medesima quantità di latte del primo recipiente.

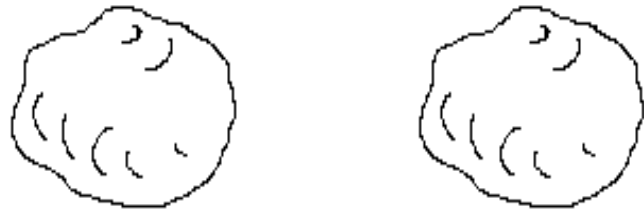
Il bambino riconosce che la quantità di latte è identica nei due recipienti.

Si mostra al bambino un recipiente alto e stretto e gli si chiede di versare in esso il contenuto di uno dei due recipienti originari.

Poi gli si chiede: *“C'è tanto latte in (c) quanto ce n'è in (a)?”*



Compito della conservazione della sostanza



“Queste 2 palline sono uguali?”



“In questa salsiccia c'è ancora tanta plastilina
quanta ce n'era nella pallina?”

LO SVILUPPO COGNITIVO

STADIO OPERATORIO CONCRETO (6-12 anni)

- ❑ Ciò che determina il passaggio a questo stadio è la comparsa delle **operazioni** mentali
- ❑ I bambini iniziano a ragionare sistematicamente: il loro pensiero diventa più flessibile ed efficace.
- ❑ Compare l'abilità di invertire mentalmente i propri pensieri e di svincolarsi dal modo in cui le cose accadono nella realtà esterna.
- ❑ Il limite è che i bambini hanno ancora bisogno di oggetti e di eventi concreti per supportare le loro azioni mentali

LO SVILUPPO COGNITIVO

STADIO OPERATORIO CONCRETO (6-12 anni)

- ❑ **Operazione:** Procedura che implica un'azione mentale su un oggetto
- ❑ **Conservazione:** Comprensione del fatto che certe caratteristiche di base di un oggetto rimangono costanti anche quando il suo aspetto è trasformato in maniera percepibile

LO SVILUPPO COGNITIVO

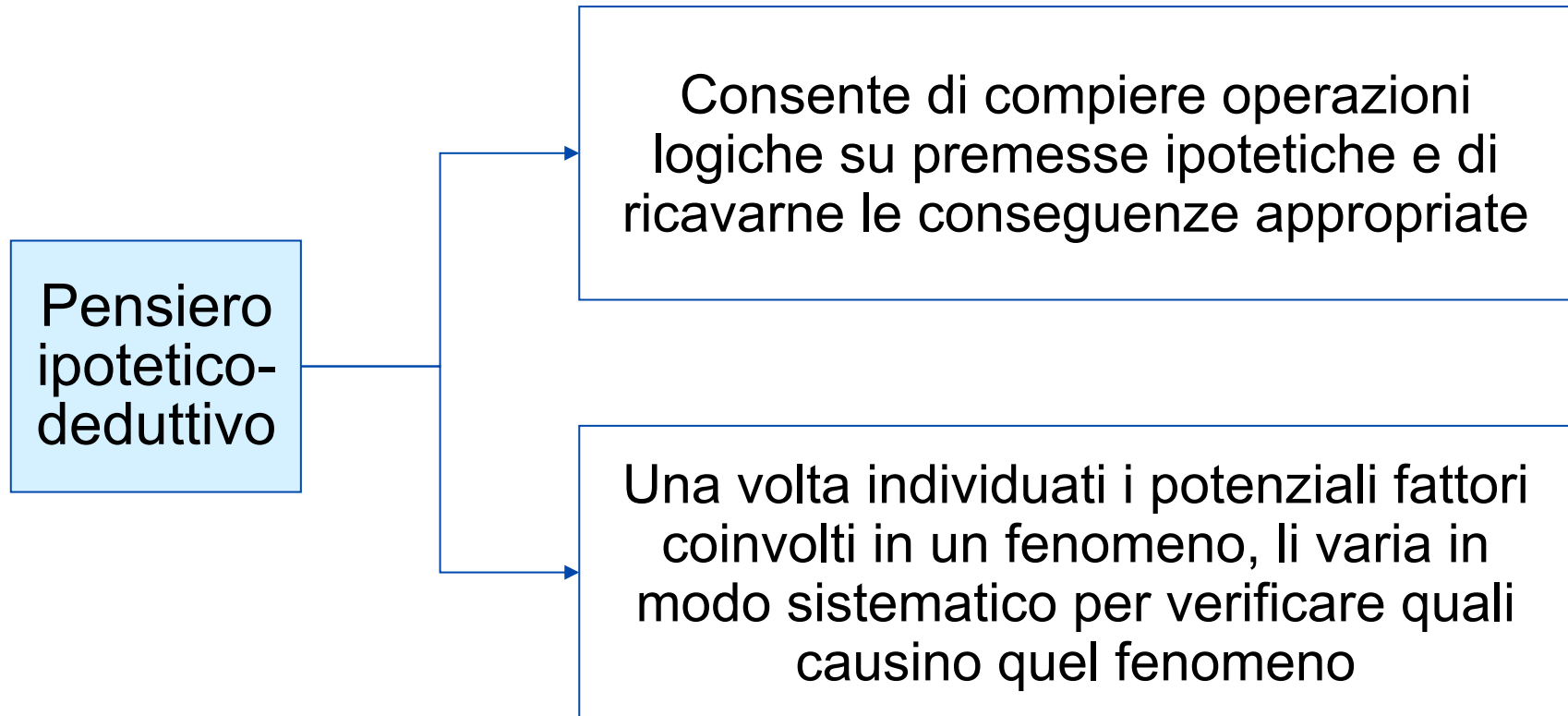
STADIO OPERATORIO CONCRETO (6-12 anni)

Il bambino diventa capace di compiere operazioni logiche

- > Conservazione
- > Classificazione
- > Seriazione
- > Inferenza transitiva: se A è più alto di B, e B è più alto di C, allora A è più alto di C
- > Numerazione

LO SVILUPPO COGNITIVO

STADIO OPERATORIO FORMALE (dai 12 anni)



LO SVILUPPO COGNITIVO

STADIO OPERATORIO FORMALE (dai 12 anni)

- ❑ **Ragionamento sulle astrazioni:** capacità di ragionare sulle cose mai sperimentate direttamente
- ❑ **Applicare la logica:** capacità di prendere una proposizione generica e calcolare le conseguenze sulla base del “se-allora”
- ❑ **Problem-solving avanzato:** capacità di costruire ipotesi, elaborare mentalmente risultati e prospettare varie soluzioni possibili prima di sottoporle a verifica