

DISABILITA' INTELLETTIVE

le sindromi genetiche

Memoria di Lavoro nelle disabilità intellettive

(il caso delle sindromi genetiche)

Prof. Maria Chiara Passolunghi – Università di Trieste

SINDROMI GENETICHE

1 Down syndrome

2 Fragile X syndrome

3 Williams syndrome

4 Prader-Willi syndrome

Disabilità intellettive – DSM-V



- X Non più esclusivo riferimento al QI
- X Necessità di una valutazione clinica (i test psicometrici da soli non sono sufficienti)
- X Livelli di gravità determinati non solo da QI ma da **funzionamento adattivo** (quanto supporto/assistenza sono necessari?)
- X Necessaria attenta analisi dei bisogni dell'individuo considerato nel **proprio contesto sociale** (famiglia, scuola, società) →

ICF Classificazione Internazionale del Funzionamento, della
Disabilità e della Salute



Fasce di gravità

Lieve

Moderata

Grave

Estrema

QI = 50-59
EMeq = 9-12 anni

QI = 35-49
EMeq = 6-9 anni

QI = 20-34
EMeq = 3-6 anni

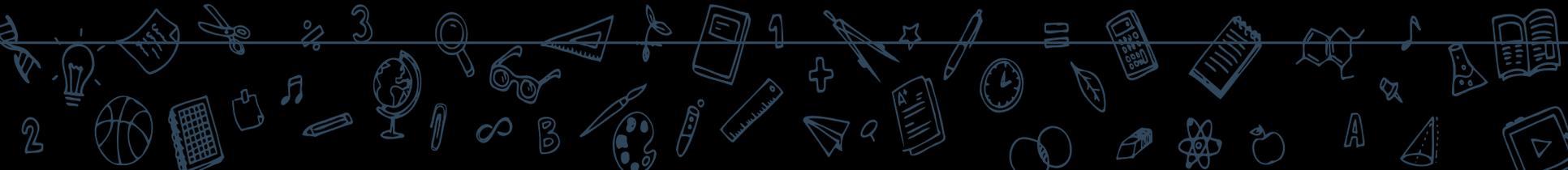
QI = < 20
EMeq = < 3 anni

Difficoltà di *apprendimento* in ambito scolastico
Età adulta: spesso *autonomia* lavorativa, relazioni sociali soddisfacenti

Possono sviluppare un certo grado di indipendenza nella *cura di sè*; discrete *abilità scolastiche* e capacità *comunicative*
Possono essere inseriti in un *contesto sociale e lavorativo*

Quasi sempre necessario supporto esterno.

Grave *limitazione* nella cura di sè, nella comunicazione e spesso anche nella mobilità



2.

Sindrome di Down

La causa più frequente di Disabilità
Intellettiva!!

Da dove nasce e come si evolve il termine “sindrome di Down”?

- X 1866 = prima definizione di sD ad opera del *Dott. J.L. Down*.
- X ~~Mongolo e Idiota Mongolo.~~

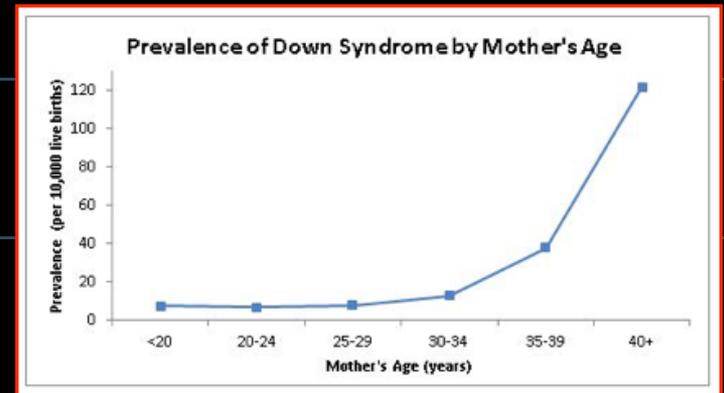


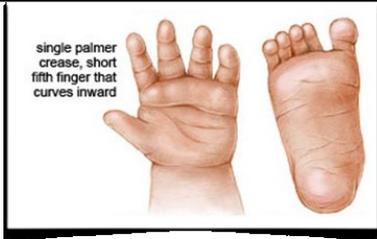
- X 1960 = individuata la presenza in triplice copia del cromosoma 21 (*Dott. Jérôme Lejeune*).
- X 1965 = OMS propone di cambiare il termine **mongolismo** con **sindrome di Down - Trisomia 21**



Incidenza e prevalenza

- ✗ Un bambino con sD ogni circa 800-1200 bambini nati vivi.
- ✗ Aumento con l'età riproduttiva dei genitori (influenza maggiore dell'età materna).
- ✗ Attualmente il 75% dei bambini con sD hanno genitori con meno di 35 anni.





Epicanto (*occhi a mandorla*)

Sella nasale larga e appiattita

Collo tozzo

Orecchie piccole e tonde

Cavità orale piccola e palato stretto

Macroglossia → tendenza alla protusione

Denti piccoli

Dita corte e tozze

Solco palmare unico

Largo spazio tra 1° e 2° dito

Lassità legamentosa

Ipotonia muscolare



Sindrome di Down

Nello sviluppo tipico 3 solchi

Adaline, 9 mesi



Adaline, 9 mesi

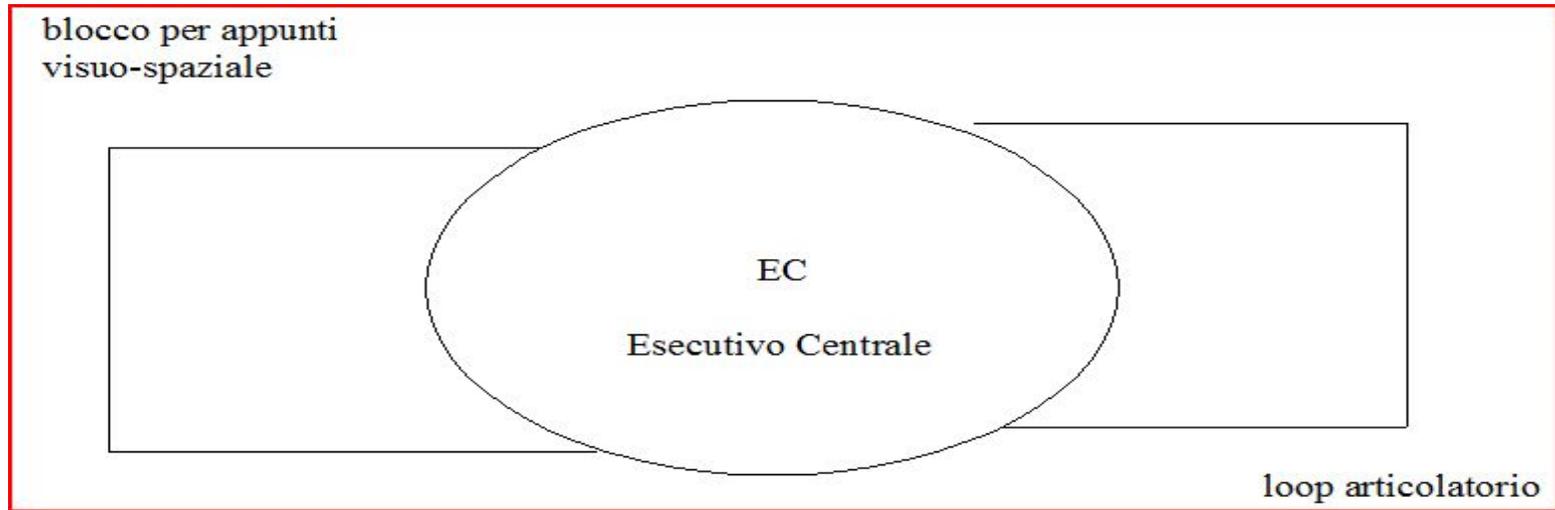


Sviluppo cognitivo

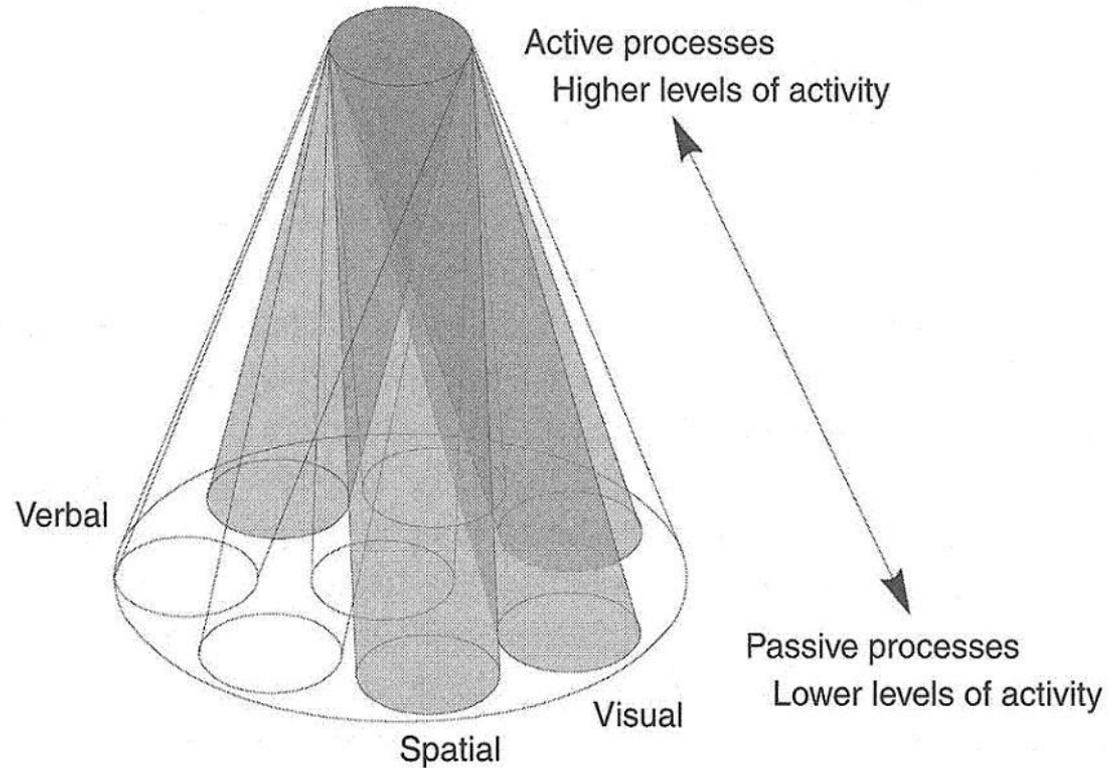
LA MEMORIA DI LAVORO



MODELLO MEMORIA DI LAVORO DI BADDELEY (1990) versione semplificata



Continuum Model of Working Memory (Cornoldi and Vecchi, 2000)



Esempi di compiti

“attivi” WM

“passivi” STM

Es. span parole/cifre in avanti PASSIVI -STM

VS

Listening Span ATTIVI - WM

Down syndrome

Anomalia cromosoma 21, un cromosoma in più



✓ **STM – compiti passivi**

Deficit in STM verbale (Jarrold & Baddeley, 2000)

Span di memoria verbale < bambini di pari età mentale (attorno ai 4-6 anni).

Visuo-spatial STM relativamente preservata (Jarrold and Baddeley, 1997)

✓ **WM COMPITI ATTIVI**

Deficit in WM (Lanfranchi et al., 2004)

Maggiore compromissione quando i compiti richiedono un elevato livello di controllo (strategie non automatiche).

Down syndrome



EF

Deficit nella pianificazione, inibizione, shifting, e attenzione sostenuta sia negli adolescenti che negli adulti

Sindrome di Williams

Raro disordine genetico

Incidenza 1:20000

Dovuto a microdelezione del cromosoma 7

Dismorfismi facciali e anomalie renali e
cardiovascolari

Sindrome di Williams

difficoltà nelle autonomie-attività quotidiane
Difficoltà motorie

Ampio spettro: da gravi difficoltà a abilità quasi nella norma (molto dipende dalle differenze individuali e dal contesto educativo)



Dismosmorfimi facciali

Buone ab. di linguaggio,
deficit nelle ab. Spaziali.

Ab. Fonologiche punto di
forza, severamente
deficitarie le ab. visuo-
spaziali (MA buoni ricordi di
volti)

- deficit generalizzato nella WM. Il deficit è maggiore, nel caso in cui i compiti richiedano una maggiore influenza dell'EC

Video 2 da 1.30 fino 3.00

Video 3 la famiglia tutto

Fragile X syndrome

Alterazione cromosoma x

1:4.000 maschi

1:6.000/8000 femmine

Prevalenza nei M- femmine portatrici sane
(fragilità cromosoma X)

Spesso manifestano difficoltà d'attenzione e
Comportamento impulsivo

È possibile sia sotto-diagnosticata- mancanza di
segni fisici distintivi

Segni di rischio:

Ritardo motorio

Linguaggio

Diagnosi si dovrebbe fare entro i 2 anni età



Fragile X syndrome



Spesso associata a iperattività
Ansietà- grande timidezza
alternata a aggressività

Difficoltà a sostenere il contatto visivo

Notevole difficoltà a costruire relazioni-
comunicazioni

Ecolalia – ripetizioni di frasi stereotipate
senza finalità comunicative

Fragile X syndrome



STM/WM

STM relativamente preservata (sia verbale che visiva)

Deficit in WM (Lanfranchi et al., 2008) e EF, shifting



Fragile X syndrome

EF

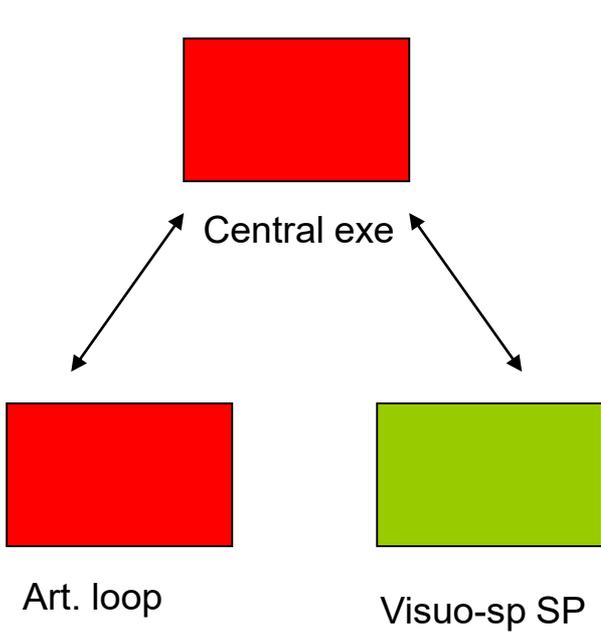
Deficit generalizzato nella pianificazione, inibizione, shifting e attenzione sostenuta, sia in adolescenti sia in adulti, sia maschi che femmine (e.g, Munir et al., 2000 Kirk, et al. 2005)

Sviluppo mentale molto variabile da deficit grave e quasi nella norma

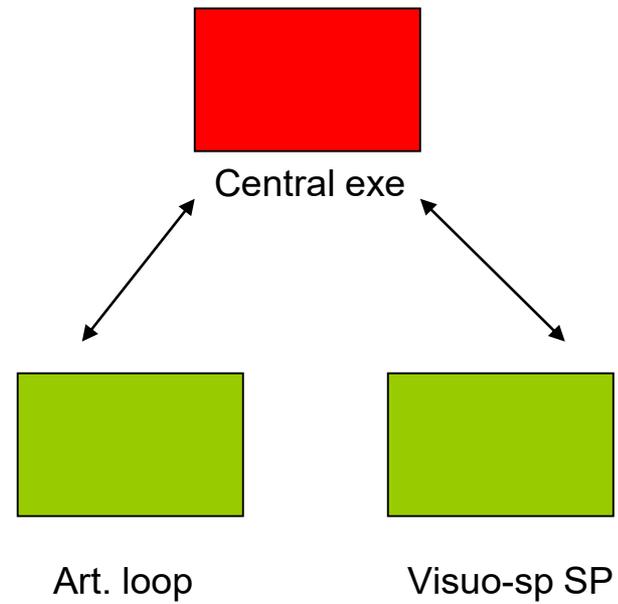
Video 1 da 6.50 a 8.00 compagni a scuola

PRIMA SINTESI

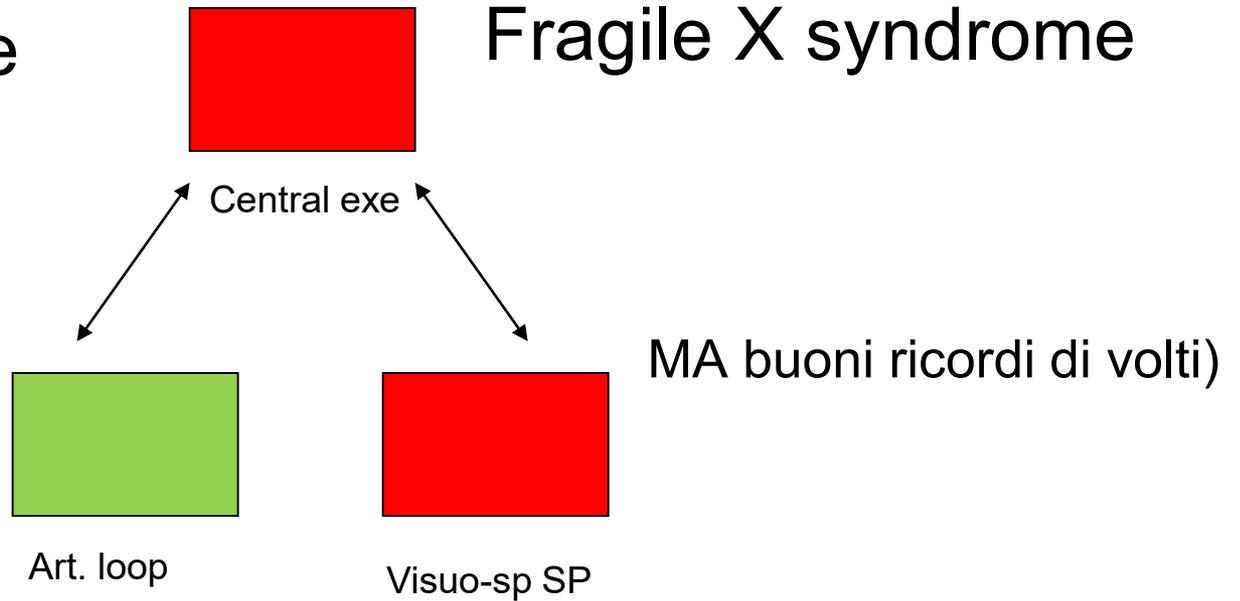
- Le sindromi dimostrano un deficit generalizzato nella WM. Il deficit è maggiore, nel caso in cui i compiti richiedano una maggiore influenza dell'EC
- Deficit diversi nelle componenti visive e spaziali a seconda delle sindromi



Down Syndrome



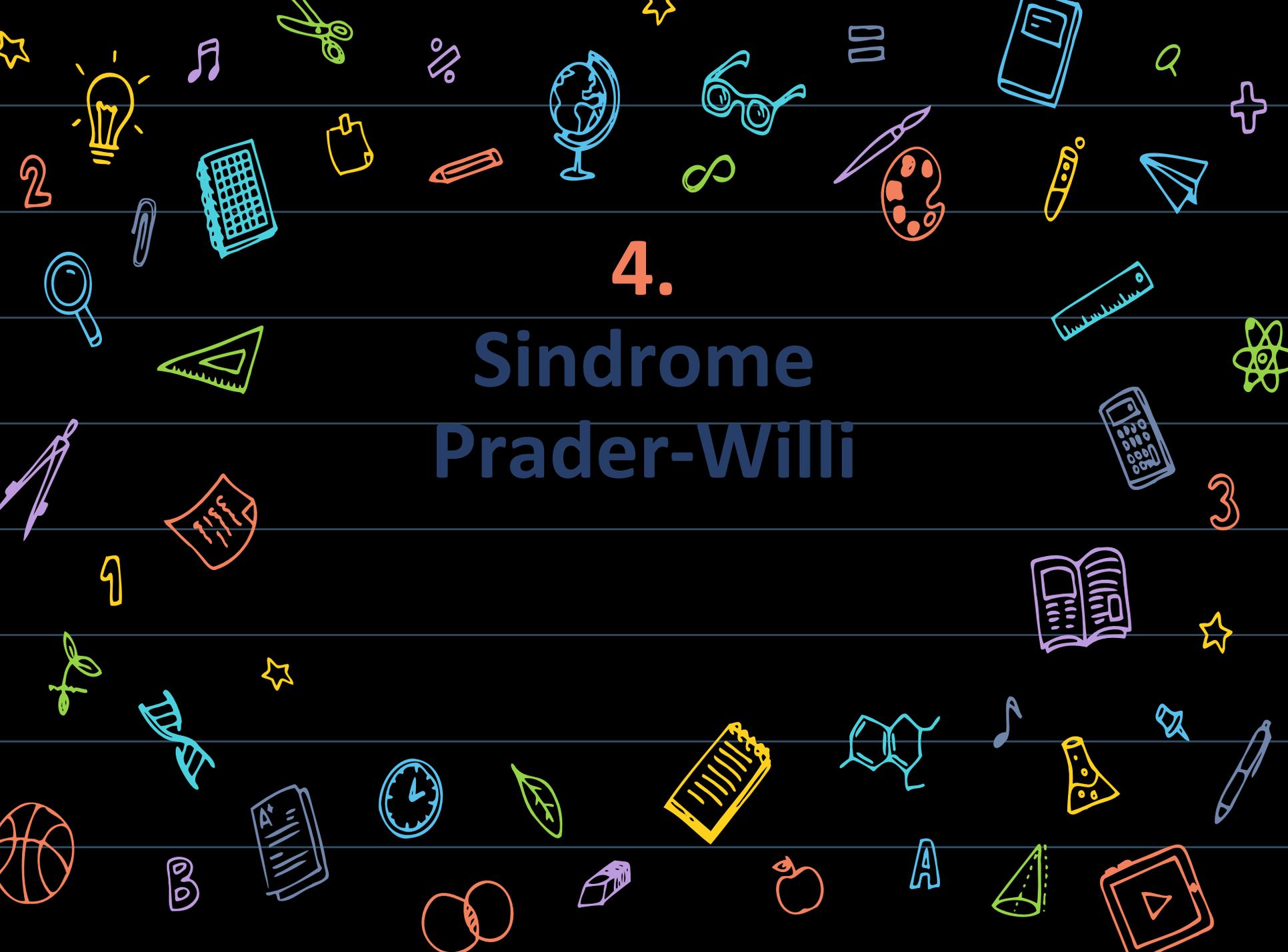
Fragile X syndrome



Sindrome di Williams

4.

Sindrome Prader-Willi



Prader-Willi Syndrome

PWS disordine genetico causato da una delezione nel braccio lungo del cromosoma 15 (parte 15q11-q13).

Incidenza stimata 1: 10.000 o 15.000

Per ognuno con sindrome di P Willis
ve ne sono circa
15-20 con S. Down
3-4 con X fragile
e 1 o poco più con S. Williams

Studiata prima volta medici svizzeri
Prader, Labhart e Willi

Obesità, ritardo fisico e mentale
Sviluppo sessuale immaturo-



Prader-Willi Syndrome

Problemi

- ipotonia alla nascita
- endocrini – obesità - cardiovascolari
- iperfagia

- comportamento
 - Ossessivo
 - Eloquio perseverativo
 - Rigidità di pensiero
 - Difficoltà nel cambiamento,



Prader-Willi Syndrome



- Ritardo nello sviluppo, Abilità intellettive:
- in genere range da moderato deficit a IQ borderline,
- Però alcuni casi con intelligenza normale, altri casi con severa intellectual disability (ID) (Dykens et al., 2000).
- Al pari di altri sindormi ha un peculiare profilo cognitivo, attualmente solo parzialmente noto

- Le loro difficoltà sono particolarmente marcate **nell'attenzione uditiva**, ciò può essere dovuto a una disfunzione cerebrale o a un'infezione cronica del canale uditivo.
- **Questo potrebbe causare particolari difficoltà soprattutto nella memoria verbale**
(maggiori difficoltà nella memoria verbale rispetto a compiti spaziali, Walley & Donaldson, 2005)
- migliore attenzione visiva e discriminazione visuo-motoria
- Video 4 diagnosi
- Video 5 solo inizio- eating disorders

Prader_willi



✓ **STM – compiti passive**

maggiori difficoltà nella memoria verbale rispetto a compiti spaziali

✓ **WM COMPITI ATTIVI**

Deficit in WM

Maggiore compromissione quando i compiti richiedono un elevato livello di controllo (strategie non automatiche)

Difficoltà attenzione uditiva vs visiva