



Disabilità Intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettuale) e Sindromi Genetiche

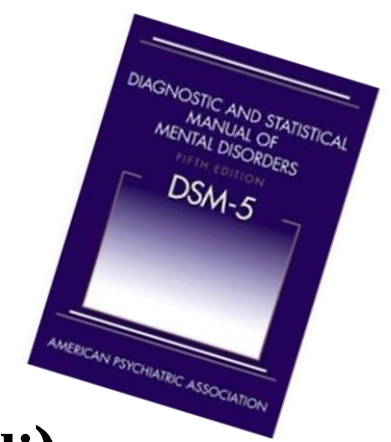
Disabilità Intellettiva (DI)

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD)

Condizione clinica eterogenea caratterizzata da:

- * **Deficit** dello sviluppo e del funzionamento intellettivo
- * Ridotta capacità di far fronte alle richieste **adattive** dell'ambiente e sociali
- * **Esordio** prima dei 18 anni

Disabilità Intellettiva (DI)



DSM- V (Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali)

3 criteri:

1. Deficit delle funzioni intellettive (ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza)

- Confermati sia da una *valutazione clinica* sia dai *test di intelligenza individualizzati*, standardizzati.

2. Deficit del funzionamento adattivo (mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e responsabilità sociale).

- Senza un supporto continuativo, i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana (comunicazione, partecipazione sociale e vita autonoma) in molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.

3. Insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi nell'**età evolutiva**

Disabilità Intellettiva (DI)



Almeno 1 dominio del funzionamento adattivo compromesso
(necessario supporto):

1.Dominio concettuale: abilità di *linguaggio*, lettura, scrittura, matematica, *ragionamento*, conoscenza, *memoria*

2.Dominio sociale: *consapevolezza* dei pensieri e sentimenti altrui, empatia, *giudizio* sociale, capacità nelle *relazioni* interpersonali, capacità di fare e mantenere amicizie

3.Dominio pratico: *autogestione* (cura personale, responsabilità lavorative, gestione del denaro, attività di svago, organizzazione compiti scolastici e lavorativi)

Disabilità intellettiva (DI)

strumenti diagnostici

- ☑ **Non** ci sono **strumenti specifici** per le DI (*per es.* WISC, LEITER)
- ☑ Importante usare strumenti **adeguati** all'età **mentale** ma anche **cronologica**
 - ★ Utilizzare punteggi **QI** ma anche **ETA'MENTALE**
- ☑ Importante **giudizio clinico**
 - ★ Non dimenticare **livelli di funzionamento** nella vita quotidiana (*per es.* Vineland Adaptive Behavior Scale)

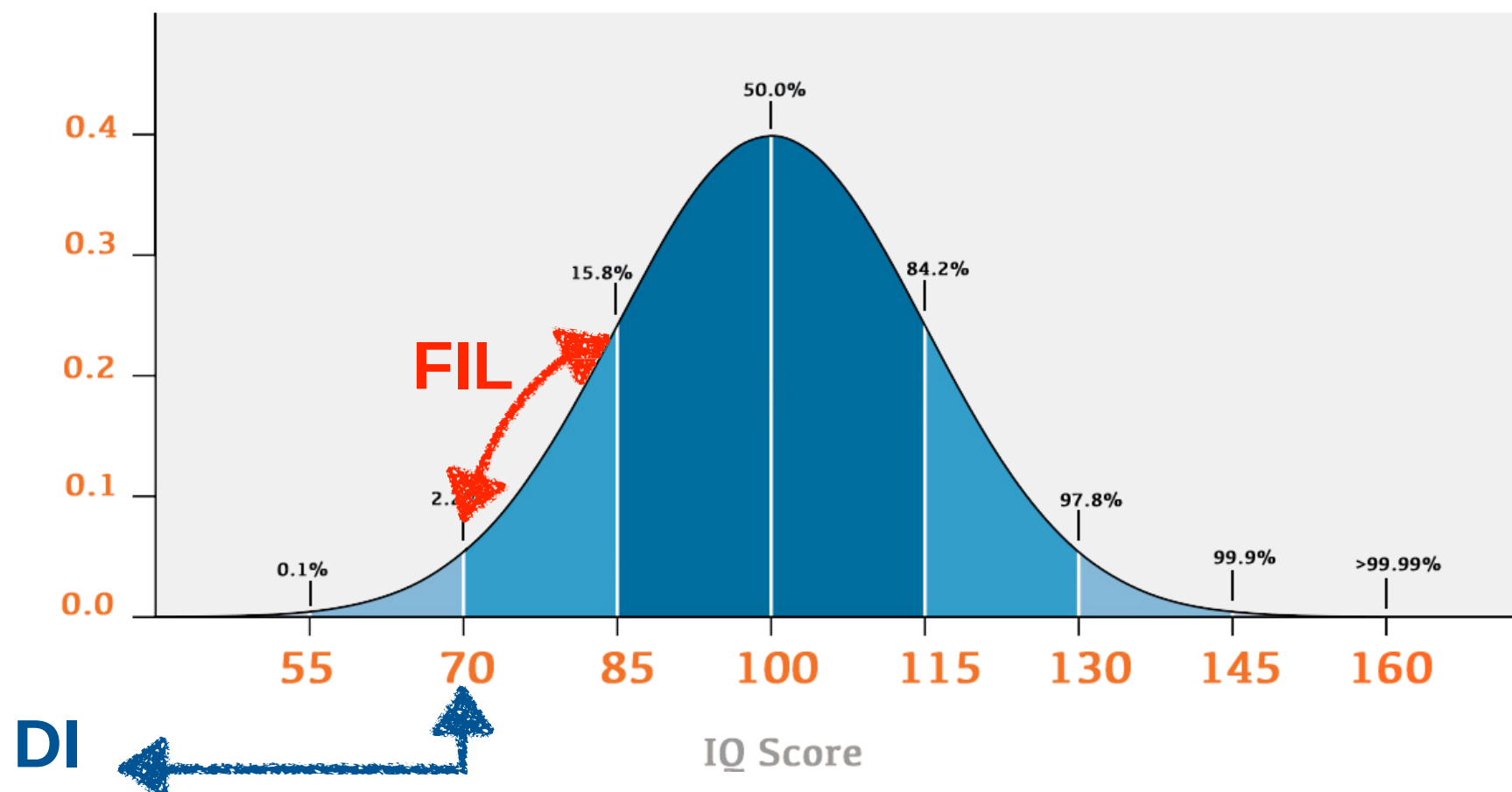
I punteggi ai test non definiscono *in toto* la persona e le sue abilità generali!

Disabilità intellettiva (DI)

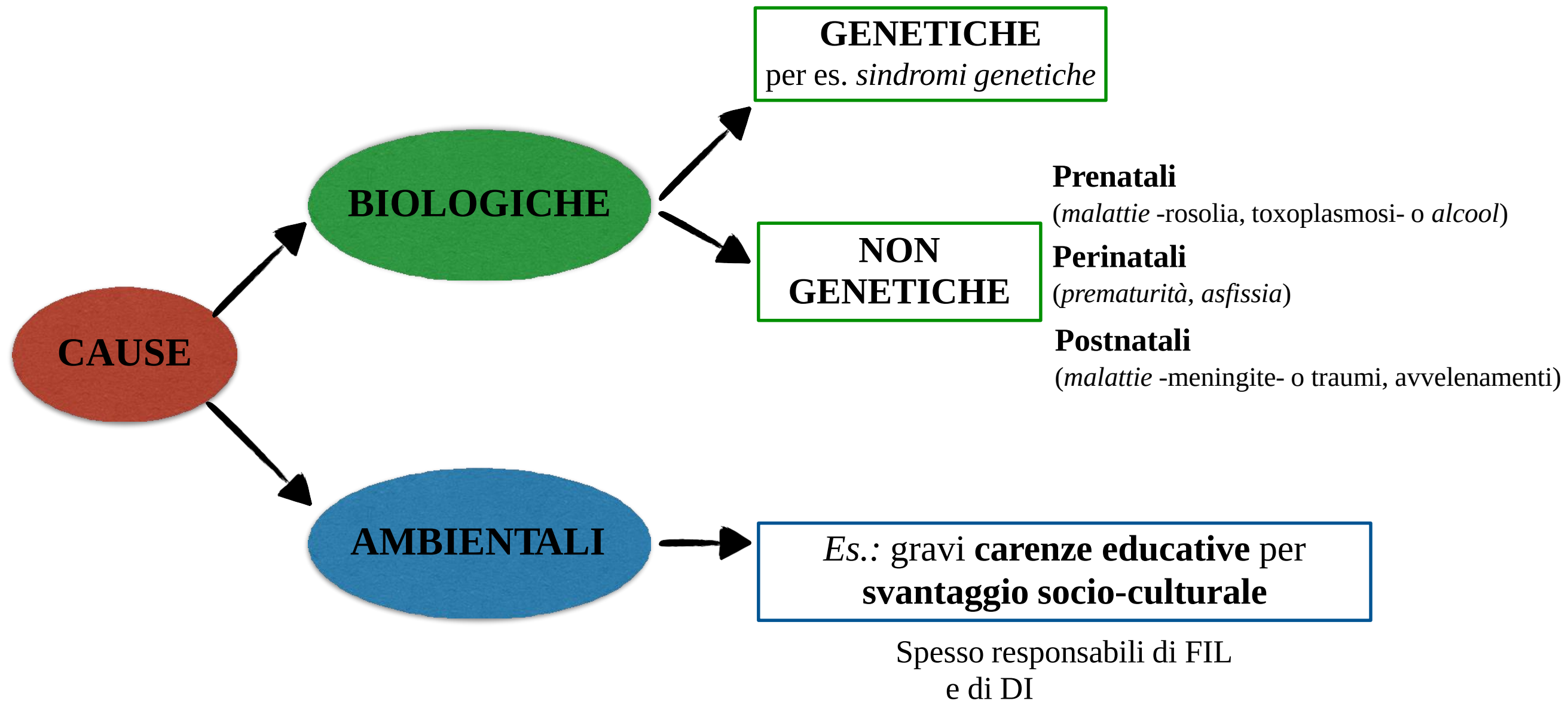
Fasce di gravità	QI	EM	Caratteristiche
<i>Lieve</i>	50-69	9-12 anni	• Difficoltà di <i>apprendimento</i> in ambito scolastico • Età adulta: spesso <i>autonomia</i> lavorativa, relazioni sociali soddisfacenti
<i>Moderata</i>	35-49	6-9 anni	• Possono sviluppare un certo grado di indipendenza nella <i>cura di sè</i>; discrete <i>abilità scolastiche</i> e capacità <i>comunicative</i> • Possono essere inseriti in un contesto sociale e lavorativo
<i>Grave</i>	20-34	3-6 anni	• Quasi sempre necessario un <i>supporto</i> esterno
<i>Estrema</i>	<20	< 3 anni	• Grave <i>limitazione</i> nella cura di sè, nella comunicazione e spesso anche nella mobilità

Funzionamento Intellettivo Limite (FIL)

- “**Limbo**” tra la *normalità* e la *disabilità intellettiva* (Vianello et al., 2014)
- Associato a difficoltà nel funzionamento adattivo (non tutti)
- **QI: 71 - 84**

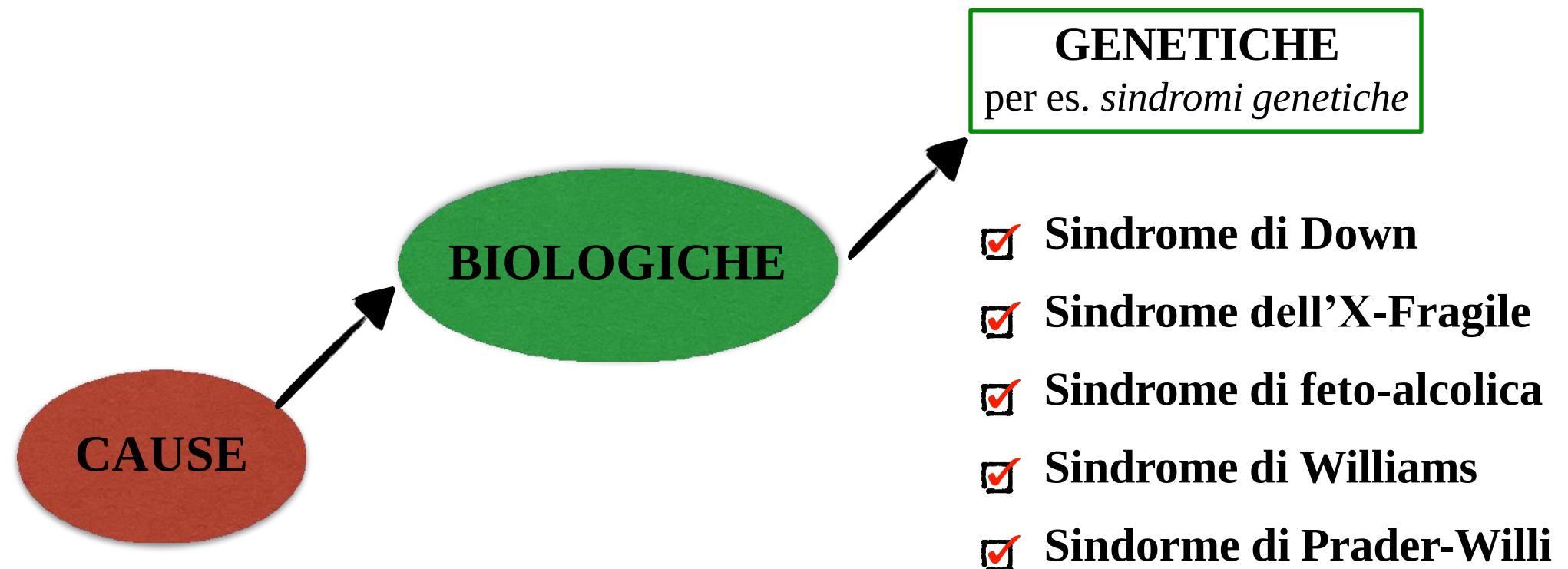


Disabilità Intellettiva (DI)



Disabilità Intellettiva (DI)

- ★ Circa **1/3** di DI sono dovuti a cause **genetiche**
- ★ Si stima che al momento siano state individuate circa **750 cause genetiche** di DI



Malattia e Sindrome...

Malattia

Lo stato di sofferenza di un organismo *in toto* o di sue parti, prodotto da una causa che lo danneggia...Elemento essenziale...è la sua transitorietà, il suo andamento evolutivo verso un esito, che può essere la guarigione, la morte o l'adattamento a nuove condizioni di vita.

Per es.: malattia infettiva - Epatite A,B,C; Morbillo; Varicella

Sindrome

Quando il disturbo è caratterizzato da una *costellazione* di segni e di sintomi non riconducibili in maniera diretta e lineare ad una causa patogena evidente, isolabile e univoca.

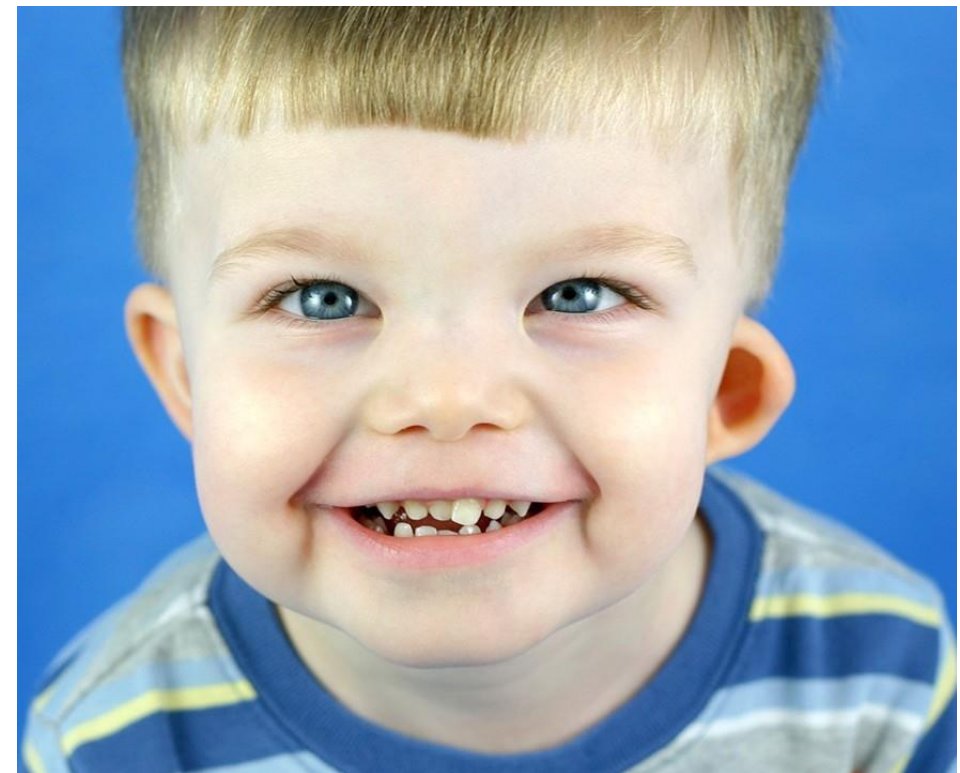
Per es.: sindrome di Williams, sindrome di Down

Sindrome di Williams



Sindrome di Williams

- Conosciuta anche con il nome di **Williams-Beuren** (descritto lo stesso quadro sindromico a distanza di poco tempo: 1961-1962)
- Nel 1993 individuate causa principale di tale condizione sindromica.
- Malattia genetica rara
- Si manifesta già dalla nascita
- Incidenza di circa **1 su 20.000** nati vivi

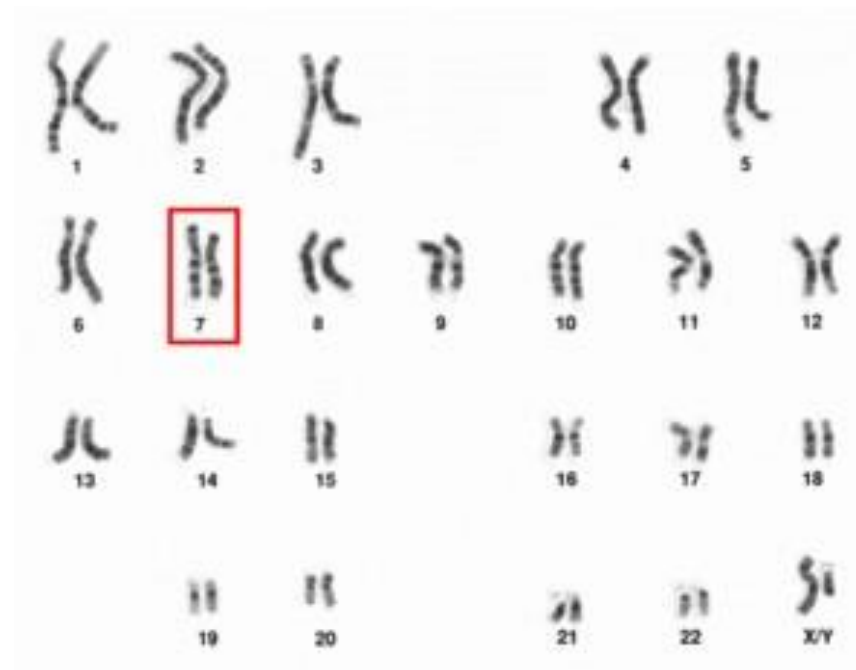


Sindrome di Williams

Caratteristiche genetiche

Microdelezione sul **cromosoma 7**: perdita di alcuni geni adiacenti (circa 13), presenti in una particolare regione del cromosoma (7q11.23).

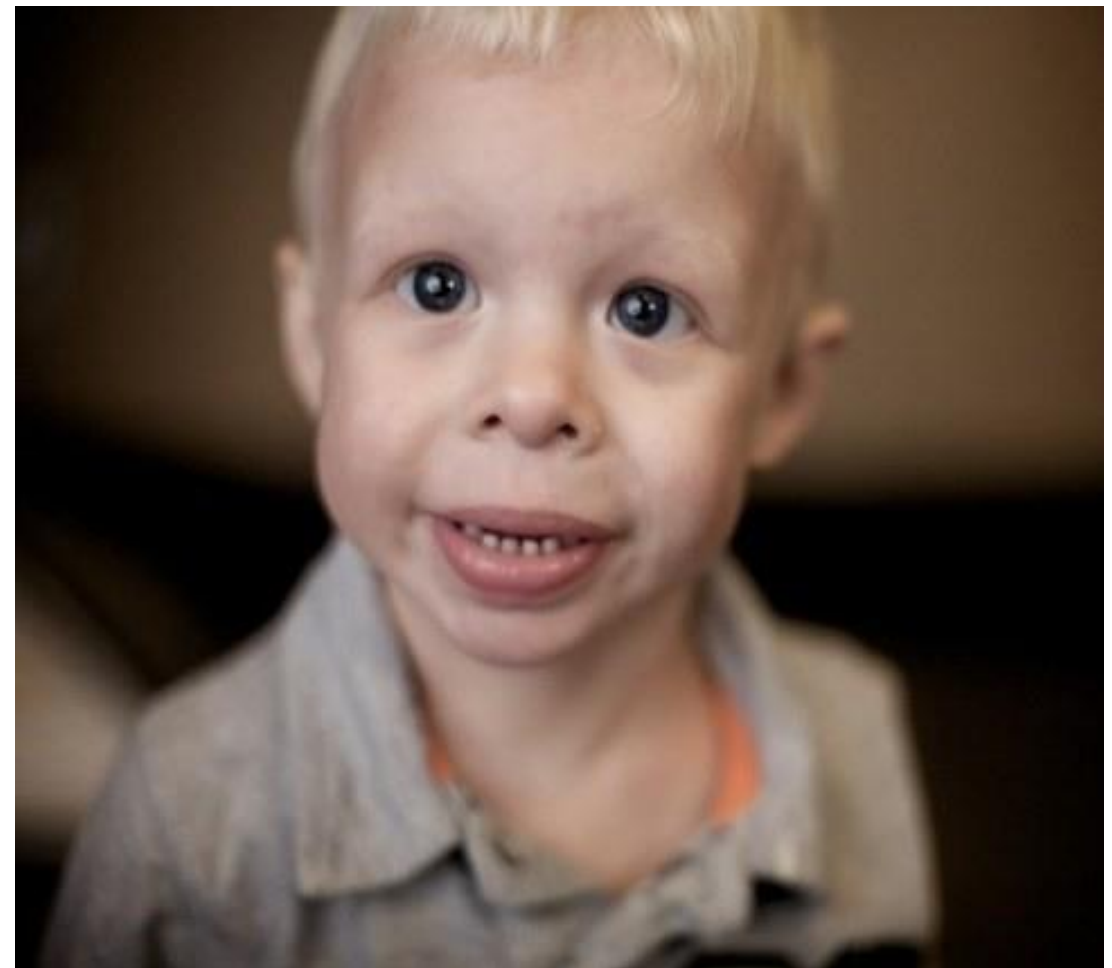
Coinvolge anche il gene che codifica per l'**elastina** (importante componente dei tessuti connettivi, in particolare delle arterie)



Sindrome di Williams

Caratteristiche fenotipiche

- Restringimento bitemporale
- Sopracciglia rade
- Rime palpebrali corte
- Epicanto
- Iride stellata (prevalentemente azzurra)
- Guance prominenti e cadenti
- Labbra grosse
- Bocca ampia e aperta
- Anomalie dentarie (denti piccoli)
- Voce roca, profonda



Sindrome di Williams

Aspetti medici

- Associata nel 75% dei casi a **cardiopatie**
- Spesso presente **ritardo** nell'**accrescimento** **statuale**
- **Iperacusia** o **ipersensibilità al suono** (> 95% dei casi)

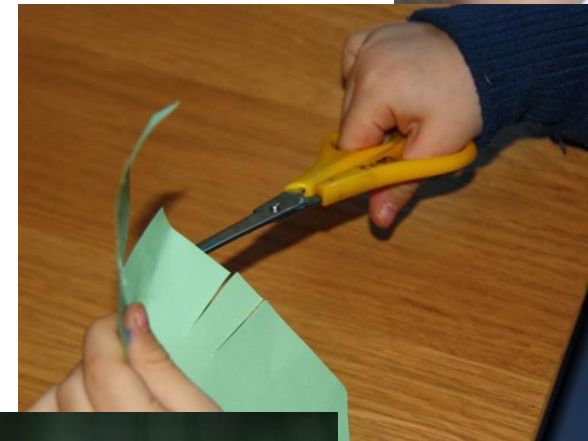
Sindrome di Williams

Aspetti motori

- Ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie
- Deficit nel controllo motorio, in particolare **motricità fine**

Nei primi anni di vita

- Problemi equilibrio
- Coordinazione movimenti
- Orientamento spaziale (proprio e degli oggetti)
- Rigidità articolare (salire e scendere le scale)



Sindrome di Williams



Linguaggio

- Ritardo dello sviluppo linguistico

Nei primi anni di vita

- ♦ **Mancanza** di **gesti** di **indicazione** e di altri gesti comunicativi in fase precedente all'inizio delle prime parole
- ♦ Maggiore tendenza ad osservare i **volti**

Dall'età scolare

- ♦ Comprensione maggiormente compromessa rispetto all'espressione (prolissa).
- ♦ Vocabolario ben sviluppato, spesso utilizzato in modo eccessivo e inappropriato

Linguaggio: comunque uno dei principali punti di forza

Sindrome di Williams

Caratteristiche cognitive

- Anomalie nello sviluppo cerebrale (volume cerebrale *ridotto*, riduzione cortecce occipitali; *aumento* dell'amigdala, corteccia orbitale prefrontale).
- Disabilità intellettiva di grado **moderato-lieve** (non dimenticare variabilità)



- Linguaggio
- Memoria uditiva a breve termine
- Riconoscimento di volti
- Capacità di adattamento sociale
- Predisposizione alla musica

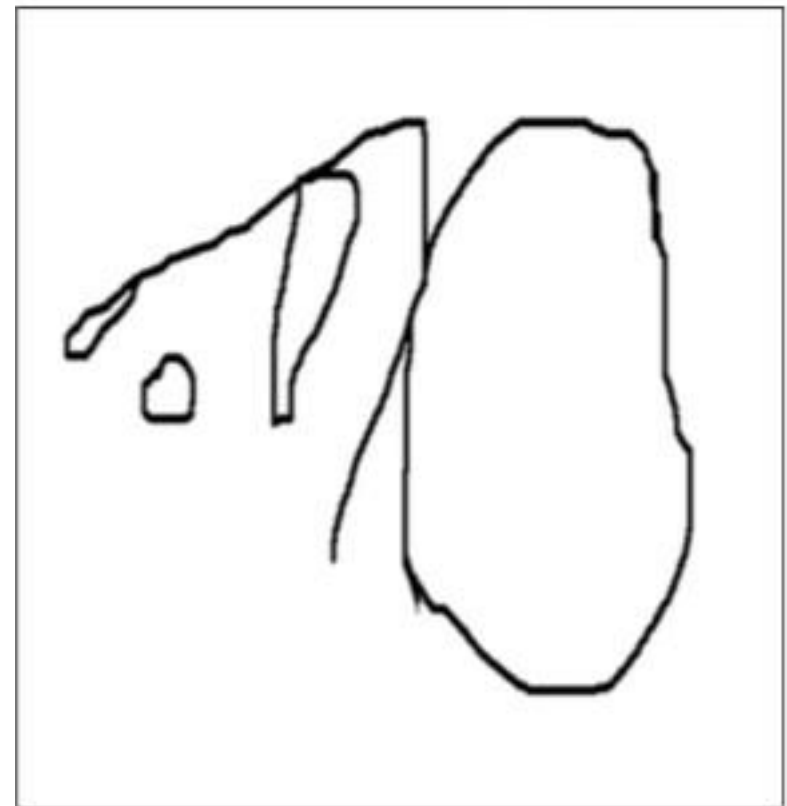
Sindrome di Williams



Caratteristiche cognitive

**UN ELEFANTE DISEGNATO
DA UN BAMBINO CON SW
DI 7 ANNI**

- **Compiti visuo-spaziali**
 - *Disegno* (disorganizzato, spesso irriconoscibile a causa di danni nell'elaborazione globale)
- **Orientamento spaziale**



Sindrome di Williams

Aspetti comportamentali

- *Buona* capacità di **socializzazione**.
- *Difficoltà* nelle abilità della **vita quotidiana** (*vestirsi, mangiare, ecc.*)
 - *Non dimenticare deficit visuo-spaziale!*
- **Amichevoli**, altruisti, empatici (personalità da “cocktail party”)
 - *Non sempre positivo in quanto tendono ad essere indistintamente amichevoli*

Sindrome di Williams

Psicopatologia

Rischio aumentato di problemi comportamentali o psichiatrici:

- Iperattività
- Scarsa attenzione
- Impulsività
- Difficoltà ad addormentarsi o mantenere il sonno (con enuresi notturna)
- Ansia
- Aspetti ossessivi (disturbi corporei e dolore, paura di oggetti quali elicotteri, macchine o da eventi quali il temporale - *ipersensibilità al suono* -)

Sindrome di Down



Sindrome di Down

- 1866: prima descrizione della sindrome di Down ad opera del Dott. **John Langdon Down** (*idioti mongolo, mongoloide*)
- 1960 circa: **Jérôme Lejeune** individua la presenza del cromosoma 21 in triplice copia (propone di modificare il termine *mongoloide* con Anomalia di Langdon-Down / Anomalia della trisomia 21 / Trisomia 21)
- Si manifesta già dalla nascita

LETTER TO THE EDITOR

Reprinted from *Lancet*, Vol. 1: 775 (Apr. 8) 1961.

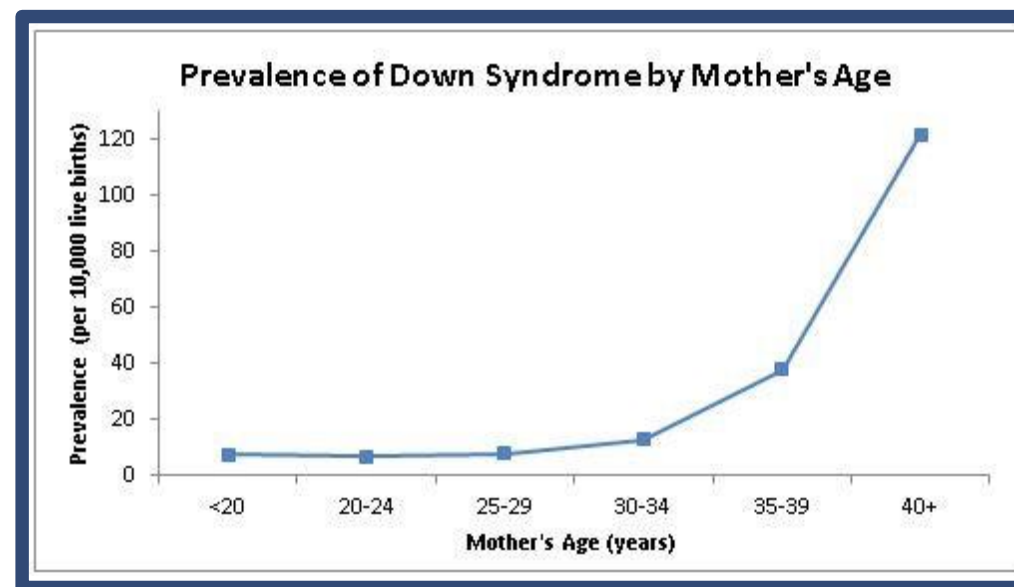
Mongolism

It has long been recognized that the terms "mongolian idiocy", "mongolism", "mongoloid", etc., as applied to a specific type of mental deficiency have misleading connotations. The occurrence of this anomaly among Europeans and their descendants is not related to the segregation of genes derived from Asians; its appearance among members of Asian populations suggests such ambiguous designations as, "mongol Mongoloid"; and the increasing participation of Chinese and Japanese investigators in the study of the condition imposes on them the use of an embarrassing term. We urge, therefore, that the expressions which imply a racial aspect of the condition be no longer used.

Sindrome di Down

Caratteristiche genetiche

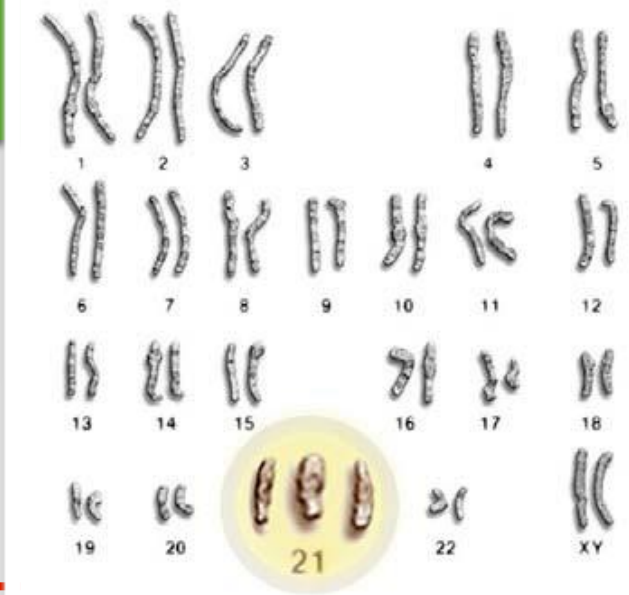
- In Italia nasce **1** bambino con sindrome di Down ogni **600-800 nati vivi**.
- Difficile stima in quanto non esiste un registro ufficiale.
- **Età della madre:** al momento unico fattore effettivamente riconosciuto



Attualmente il 75% dei bambini nati con SD hanno genitori con meno di 35 anni.

Sindrome di Down

Caratteristiche genetiche



TIPOLOGIA

INCIDENZA

Trisomia 21 libera tutte le cellule dell'organismo posseggono tre cromosomi 21 invece di due.

92-95%

Trisomia da traslocazione del cromosoma 21 il cromosoma 21 in più (o meglio una parte di esso, almeno il segmento terminale) è legato ad un altro cromosoma, in genere il 14. Questa forma è ereditabile.

3-5%

Mosaicismo nell'organismo della persona con la sindrome sono presenti sia cellule con 46 cromosomi (normali) che cellule con 47 cromosomi.

2-4%

Sindrome di Down

Caratteristiche fenotipiche

- Epicanto
- Sella nasale larga e appiattita
- Orecchie piccole
- Collo tozzo
- Macroglossia
- Ipotonia muscolare
- Lassità legamentosa
- Bassa statura
- Arti superiori relativamente corti
- Ampio spazio fra il primo e il secondo dito dei piedi



Sindrome di Down

Aspetti medici

ASPETTI MEDICI	% DI INDIVIDUI AFFETTI
Problemi dentari	60-99
Problemi dell'udito	66-89
Problemi endocrini (per es. ipotiroidismo)	50-90
Problemi oftalmici (per es. strabismo)	55-65
Obesità	50-60
Difetti cardiaci congeniti	45-55
Attacchi epilettici	6-13
Celiachia	6
Problemi gastrointestinali	3-7
Leucemia	0,6

da Vianello, 2006; www.aipd.it/salute/celiachia

Sindrome di Down

Aspetti medici



Le persone con sindrome di Down possono avere figli?

- % **maggiore** di **sterilità** rispetto alla popolazione generale.
- I **maschi** hanno una minore produzione di spermatozoi.

31 casi di **donne** con SD che abbiano avuto figli. (Goldstein et al., 2004)

Il rischio di avere un figlio con SD è più alto rispetto alla normalità ma non superiore al 50%.

Sindrome di Down

Aspetti motori

ABILITA'	ST	SD
Sta seduto da solo senza appoggio per breve tempo	6-8 mesi	10-14 mesi
Sta in piedi appoggiato ad un sostegno	10-12 mesi	15-20 mesi
Cammina da solo	12-15 mesi	22-30 mesi
Sale le scale da solo	18-24 mesi	36-42 mesi
Scende le scale da solo	24-30 mesi	39-45 mesi

ST = sviluppo tipico; SD = sindrome di Down

Vianello, 2006

Sindrome di Down



Linguaggio

Ritardo dello sviluppo linguistico

Nei primi anni di vita

	ST	SD
Dice mamma e/o papà	10-12	22-26
Produce almeno 3 parole	12-15	24-30
Produce frasi di 2 parole	16-20	36-48
Produce frasi di 3 parole	20-24	40-52

Vianello, 2006

Dall'età scolare

- Permangono difficoltà **fono-articolatorie** (si fanno però capire abbastanza)
 - Maggiore omissione di articoli, pronomi e preposizioni
- Punto di forza: **comprensione!**

Sindrome di Down

Caratteristiche cognitive

- Anomalie nello sviluppo cerebrale (indici volumetrici inferiori alla norma con *riduzione* del planum temporale e del cervelletto, del volume delle cortecce temporali e frontali).
- Disabilità intellettiva di grado generalmente **moderato-lieve** (considerare anche variabilità).

Sindrome di Down



Caratteristiche cognitive

- Comprensione
- Memoria a breve termine visuo-spaziale (meglio sequenziale)
- Aspetti di adattamento sociale

Sindrome di Down



Caratteristiche cognitive

- Ragionamento astratto
- MBT verbale
- Concentrazione
- Attenzione (sostenuta, divisa e selettiva)
- Inibizione e autocontrollo
- Shifting
- Pianificazione
- Memoria di Lavoro

Sindrome di Down

Aspetti comportamentali

- Buona capacità di **socializzazione**.
- Comunemente si pensa alla persona con SD come: socievole, allegra, sempre felice, con un buon senso dell'umorismo...
- **Non sempre è così...** spesso ci si trova di fronte a comportamenti oppositivi e/o provocatori, a chiusure, ecc.

Sindrome di Down

Psicopatologia

- Rischio aumentato di problemi comportamentali o psichiatrici (< rispetto ad altre DI):

Fino ai 18 anni (15%)

- Iperattività
- Scarsa attenzione
- Impulsività
- Comportamenti oppositivo-provocatori



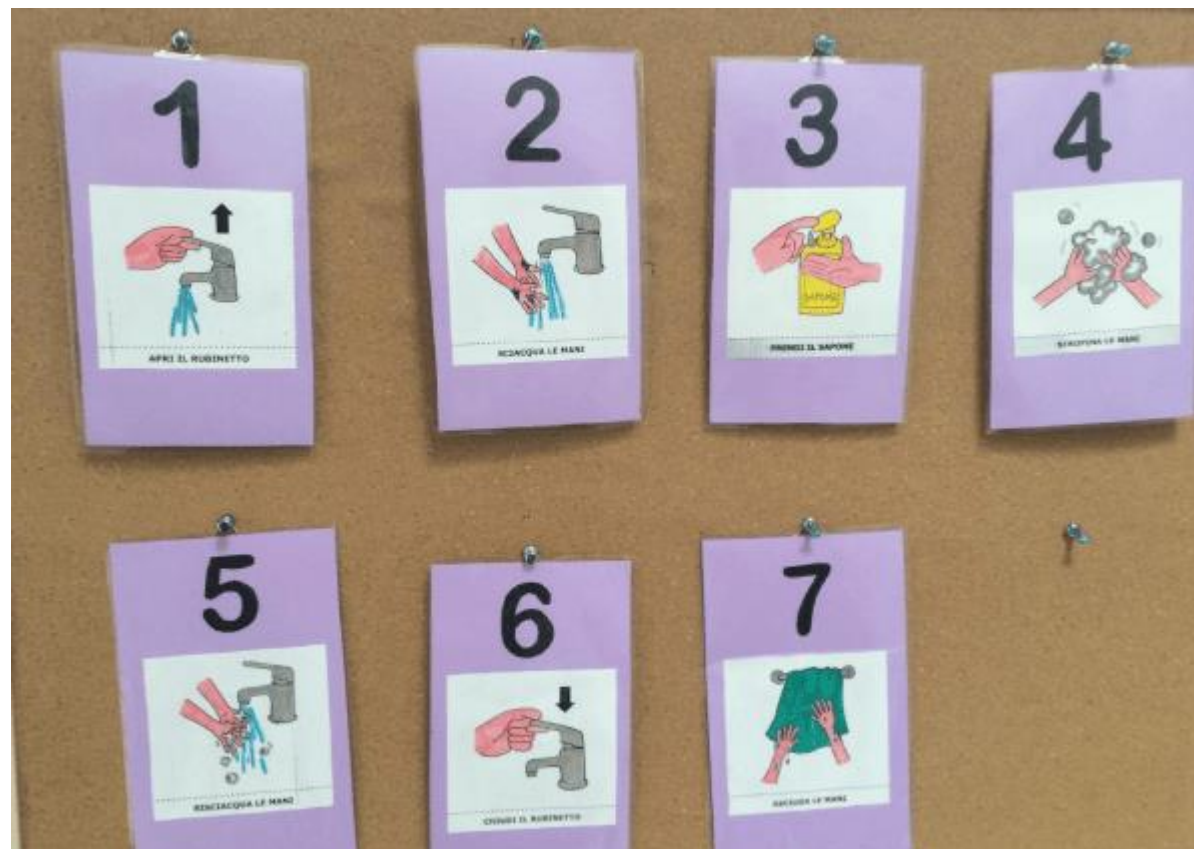
**Lavorare sui fattori
protettivi!**

Età adulta (25%)

- Comportamenti internalizzanti
- Disturbi depressivi
- Disturbi d'ansia
- Forme di demenza (già dai 30 anni placche senili o amiloidi)

Le autonomie

<https://www.youtube.com/watch?v=UBUZBswOG9g&list=PLK7wa7GiwfxMJJRMaOkcMKCKQheOPLpDr&index=1&t=578s>



Sindrome di Down

Affettività e sessualità



Sindrome di Down

Affettività e sessualità



“San Valentino 2017”

Realizzato da Aipd nazionale

You Tube

Aipd nazionale

https://www.youtube.com/watch?v=98heyY1h_PU&frags=pl%2Cwn