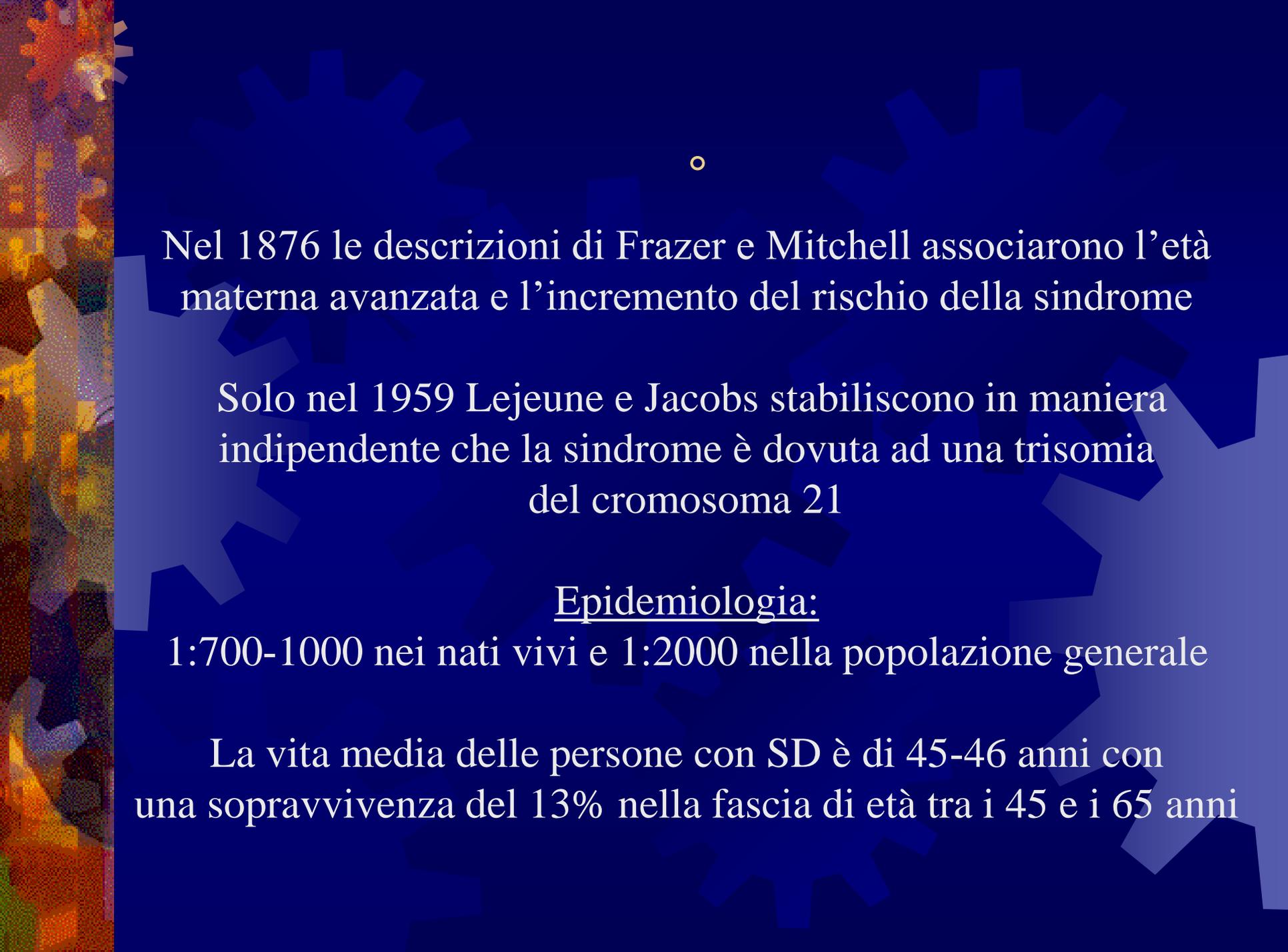


Le alterazioni genetiche

Tamara Zappaterra

LA SINDROME DI DOWN

- ✦ Malattia genetica chiamata anche Trisomia 21
- ✦ E' tra le principali cause di ritardo mentale
- ✦ Venne descritta per la prima volta nel 1846 dal medico Séguin
- ✦ Ma il nome le proviene dalla descrizione di John Langdom Down nel 1866. Egli paragonò la piega epicantica del Down con quella delle popolazioni orientali



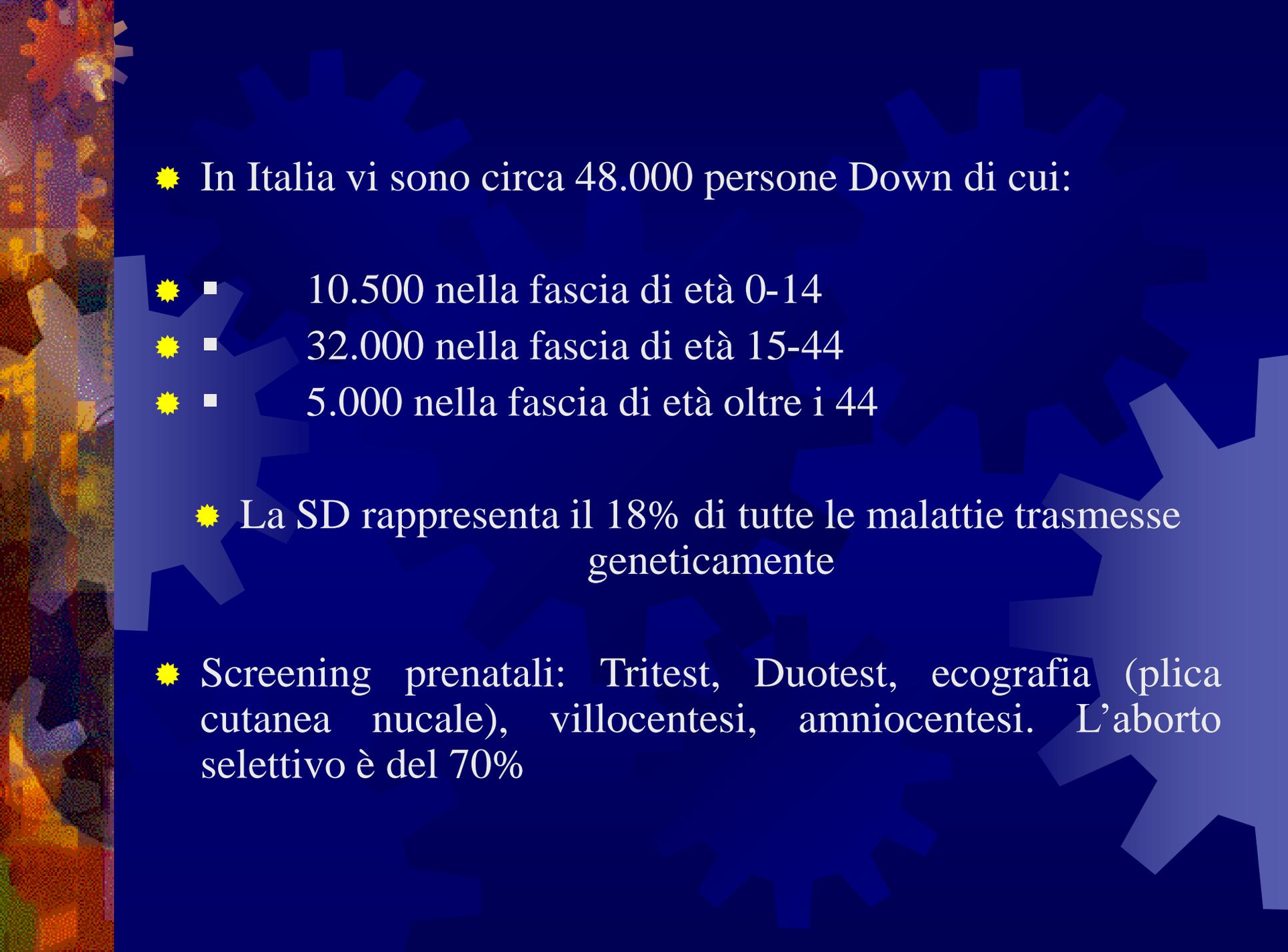
Nel 1876 le descrizioni di Frazer e Mitchell associarono l'età materna avanzata e l'incremento del rischio della sindrome

Solo nel 1959 Lejeune e Jacobs stabiliscono in maniera indipendente che la sindrome è dovuta ad una trisomia del cromosoma 21

Epidemiologia:

1:700-1000 nei nati vivi e 1:2000 nella popolazione generale

La vita media delle persone con SD è di 45-46 anni con una sopravvivenza del 13% nella fascia di età tra i 45 e i 65 anni



☀ In Italia vi sono circa 48.000 persone Down di cui:

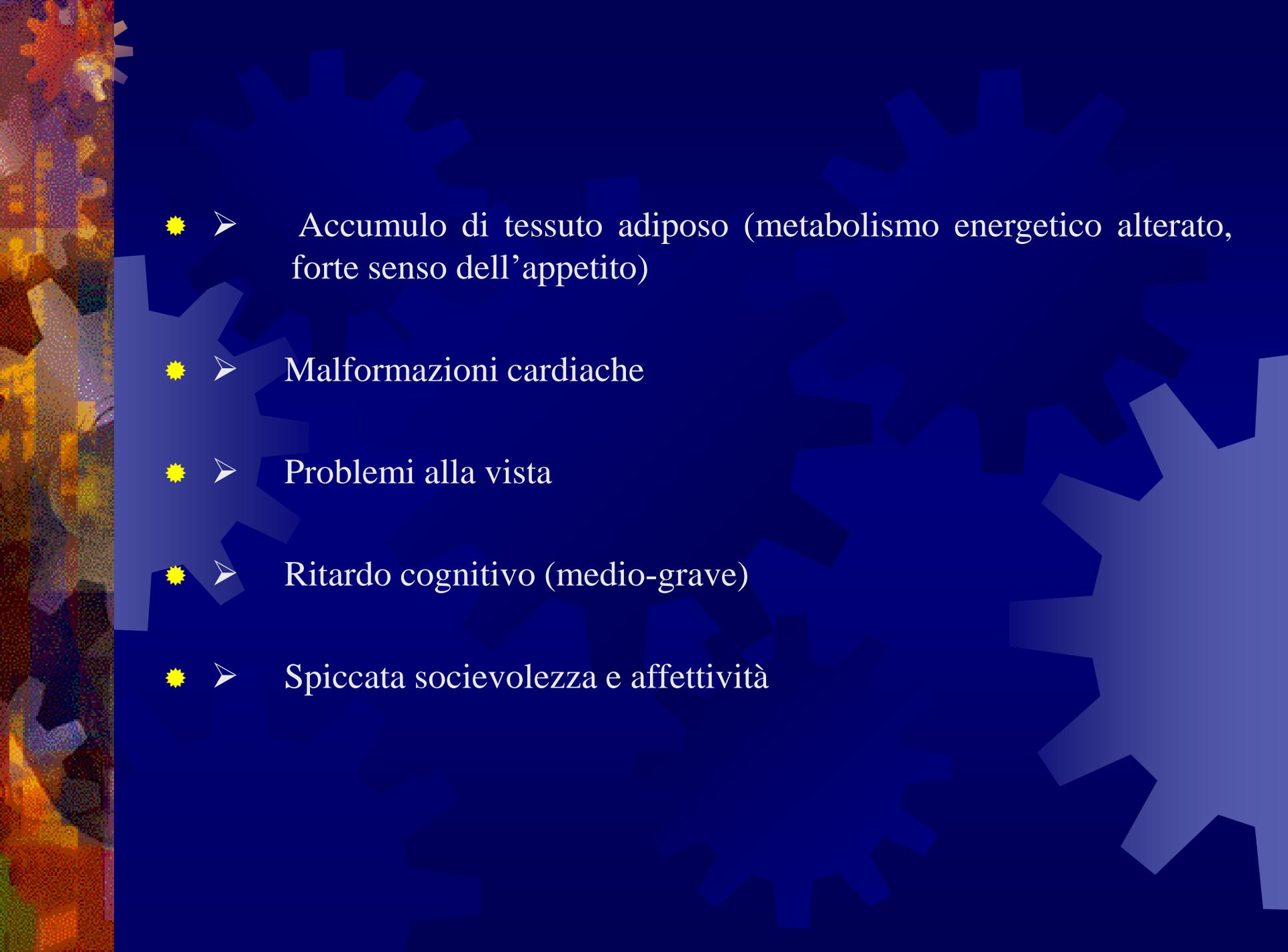
- ☀ ■ 10.500 nella fascia di età 0-14
- ☀ ■ 32.000 nella fascia di età 15-44
- ☀ ■ 5.000 nella fascia di età oltre i 44

☀ La SD rappresenta il 18% di tutte le malattie trasmesse geneticamente

☀ Screening prenatali: Tritest, Duotest, ecografia (plica cutanea nucale), villocentesi, amniocentesi. L'aborto selettivo è del 70%

CARATTERISTICHE MORFOLOGICHE, PSICOLOGICHE E SOCIALI

- ★ ➤ *Facies* tipica: brachicefalia, cranio piccolo rispetto alla mandibola, macroglossia, oligodonzia (ritardo nella dentizione, problemi di deglutizione e fonazione), padiglioni auricolari piccoli, occhi con epicanto, capelli radi e sottili, collo largo
- ★ ➤ Pelle secca
- ★ ➤ Bassa statura, brevità degli arti inferiori
- ★ ➤ Mani piccole e tozze

- 
- ★ ➤ Accumulo di tessuto adiposo (metabolismo energetico alterato, forte senso dell'appetito)
 - ★ ➤ Malformazioni cardiache
 - ★ ➤ Problemi alla vista
 - ★ ➤ Ritardo cognitivo (medio-grave)
 - ★ ➤ Spiccata socievolezza e affettività

Educazione e didattica per il bambino Down

- ☀ Lo sviluppo del soggetto Down avviene normalmente, ma con uno sfasamento temporale rispetto alla norma (nelle varie funzioni: motricità, linguaggio, sviluppo mentale) = ETEROCRONIA
- ☀ I Soggetti Down hanno una maturazione motoria lenta e irregolare e uno sviluppo del linguaggio che si arresta ad un eloquio povero di vocaboli e disarticolato
- ☀ Pertanto non è necessaria una riabilitazione specifica, ma bisogna creare una AMBIENTE EDUCATIVO RICCO DI STIMOLI

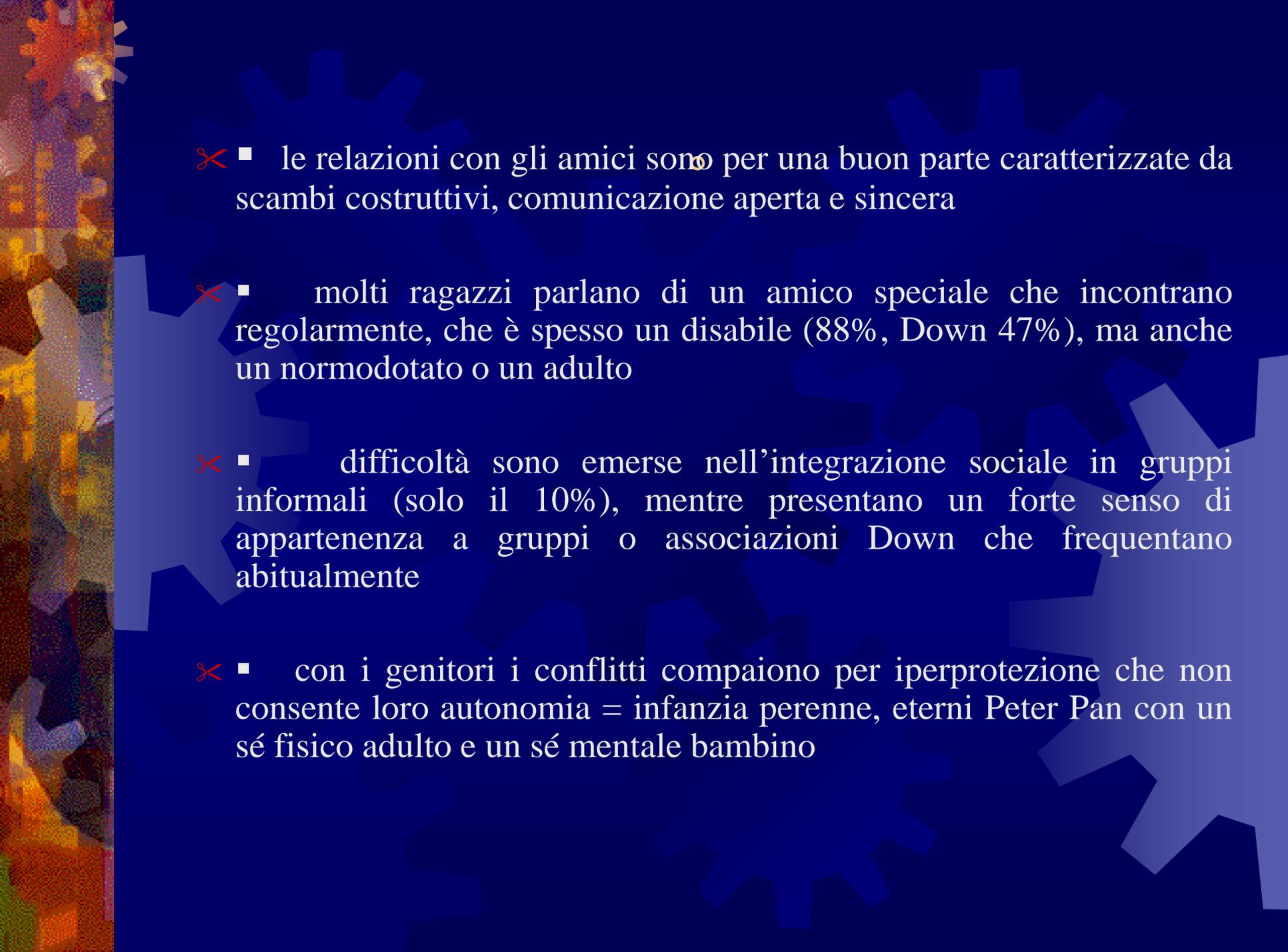
○

- ★ Il loro tratto peculiare è l'APATIA, l'inerzia, unita al ripiegamento su degli automatismi, degli STEREOTIPI difficili da abbandonare
- ★ Visto il quadro psicologico, l'educazione del soggetto Down deve:
 - ★ ➤ fornire stimoli precoci e motivanti (con METE AFFETTIVE)
 - ★ ➤ abolire o limitare gli interventi violenti come le PUNIZIONI
 - ★ ➤ perseguire una linea di stimoli-rinforzi COERENTE

I dati di una ricerca

Una ricerca su adolescenti Down (Cacciato e Valorio, 2001) su un campione di 44 Down di età 13-30 con ritardo cognitivo medio, effettuata con il TMA (Test multidimensionale dell'autostima) e il TRI (Test delle relazioni interpersonali) ha evidenziato che:

- hanno un' autostima piuttosto alta, solo 4 soggetti dichiarano un'autostima debole. Il proprio handicap non viene vissuto come invalidante e il clima protettivo ha favorito una rappresentazione di sé sicura e salda
- hanno relazioni familiari caratterizzate da armonia, partecipazione, condivisione di spazi e tempi, intimità

- 
- ✂ ■ le relazioni con gli amici sono per una buona parte caratterizzate da scambi costruttivi, comunicazione aperta e sincera
 - ✂ ■ molti ragazzi parlano di un amico speciale che incontrano regolarmente, che è spesso un disabile (88%, Down 47%), ma anche un normodotato o un adulto
 - ✂ ■ difficoltà sono emerse nell'integrazione sociale in gruppi informali (solo il 10%), mentre presentano un forte senso di appartenenza a gruppi o associazioni Down che frequentano abitualmente
 - ✂ ■ con i genitori i conflitti compaiono per iperprotezione che non consente loro autonomia = infanzia perenne, eterni Peter Pan con un sé fisico adulto e un sé mentale bambino

Inserimento lavorativo

Si adattano bene a lavori ripetitivi, semplici, di supporto agli altri, che non implicino responsabilità diretta

Ma esperimenti di inserimento lavorativo e di stage aziendali hanno mostrato che, se le mansioni sono adeguate alle capacità del ragazzo e ai bisogni dell'azienda, se il ragazzo si sente accettato ed è seguito inizialmente da un tutor che lo rende gradualmente più autonomo, il suo rendimento è valido e duraturo anche in mansioni di maggiore produttività (Sampaolo e Danesi, 1993)

La Sindrome di Williams

- ☀️ Così chiamata dal nome del medico neozelandese che la scoprì nel 1961. Malattia genetica causata dalla delezione di un tratto del cromosoma 7

Tratti somatici e caratteristiche fisiche

- ☀️ ➤ *Facies* da elfo: microcefalia, fronte ampia, ipertelorismo, difetti visivi, radice del naso infossata, labbra grosse, mento piccolo, oligodonzia, microdonzia;
- ☀️ ➤ stenosi aortica sopraavvolare, problemi cardiaci
- ☀️ ➤ mancanza di elastina, scarso tono muscolare
- ☀️ ➤ ipercalcemia
- ☀️ ➤ bassa statura

Struttura del corpo

Collo allungato , spalle curve, andatura goffa.

Disturbi cardiaci. Le alterazioni cardiovascolari costituiscono uno degli aspetti patologici di maggiore frequenza e rilievo della SW, vengono infatti riscontrati nell'80% circa dei casi e costituiscono un importante fattore di mortalità.

Altre caratteristiche fisiche

Iperacusia, cioè paura e fastidio per suoni di forte intensità ad esempio fuochi artificiali, tuoni, elettrodomestici, fischietti e così via.

Basso tono muscolare, contratture alle articolazioni che diventano più frequenti con l'età.

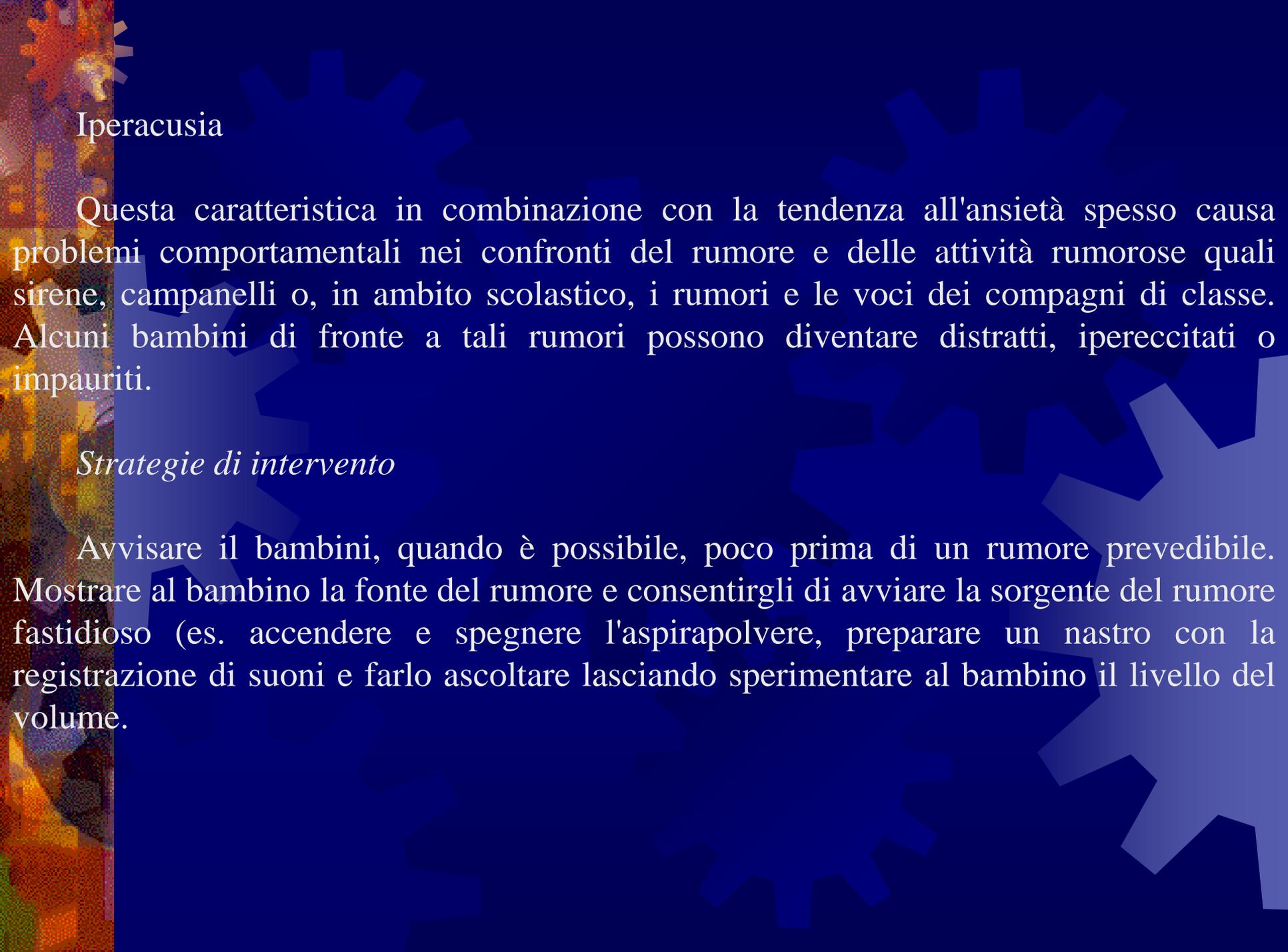
Pubertà precoce : dai 9 ai 13 anni per le femmine, dai 10 ai 14 anni per i maschi.

Dal punto di vista neuropsicologico

- ☀ ➤ ritardo psicomotorio: ritardo mentale (medio-grave) e nello sviluppo motorio
- ☀ ➤ difficoltà di apprendimento e di coordinazione motoria

☀ Dal punto di vista caratteriale

- ☀ ➤ espansività. Sono socievoli ed estroversi tanto che il loro comportamento è definito "da cocktail-party", caratterizzato da adesività ed iperverbosità. Spesso presentano iperattività.
- ☐ ➤ capacità di espressione buona, buone capacità linguistiche e lessicali
- ☀ ➤ stereotipie verbali e di interessi
- ☀ ➤ forte propensione per la musica e il canto

The background features a dark blue field with several large, semi-transparent gears of varying shades of blue. On the left side, there is a vertical strip with a textured, abstract pattern in shades of orange, red, and brown, resembling a close-up of a gear or a mechanical part.

Iperacusia

Questa caratteristica in combinazione con la tendenza all'ansietà spesso causa problemi comportamentali nei confronti del rumore e delle attività rumorose quali sirene, campanelli o, in ambito scolastico, i rumori e le voci dei compagni di classe. Alcuni bambini di fronte a tali rumori possono diventare distratti, ipereccitati o impauriti.

Strategie di intervento

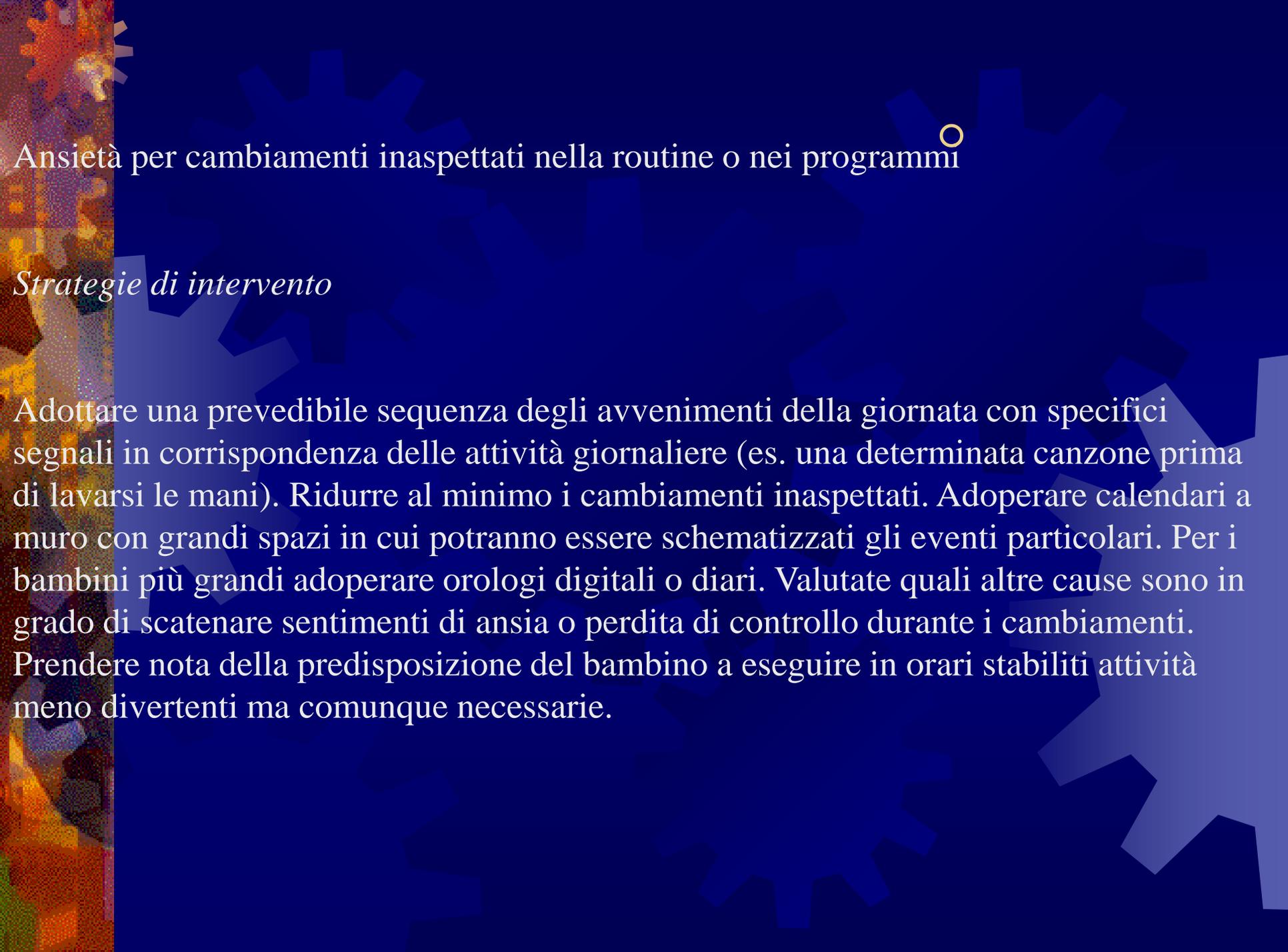
Avvisare il bambini, quando è possibile, poco prima di un rumore prevedibile. Mostrare al bambino la fonte del rumore e consentirgli di avviare la sorgente del rumore fastidioso (es. accendere e spegnere l'aspirapolvere, preparare un nastro con la registrazione di suoni e farlo ascoltare lasciando sperimentare al bambino il livello del volume).

Stereotipi verbali e di interesse

Il perseverare in alcuni argomenti di conversazione preferiti è un tratto caratteristico di alcuni ragazzi Williams. Tali argomenti favoriti sono al centro della loro conversazione più spesso di quanto sia socialmente appropriato.

Strategie di intervento

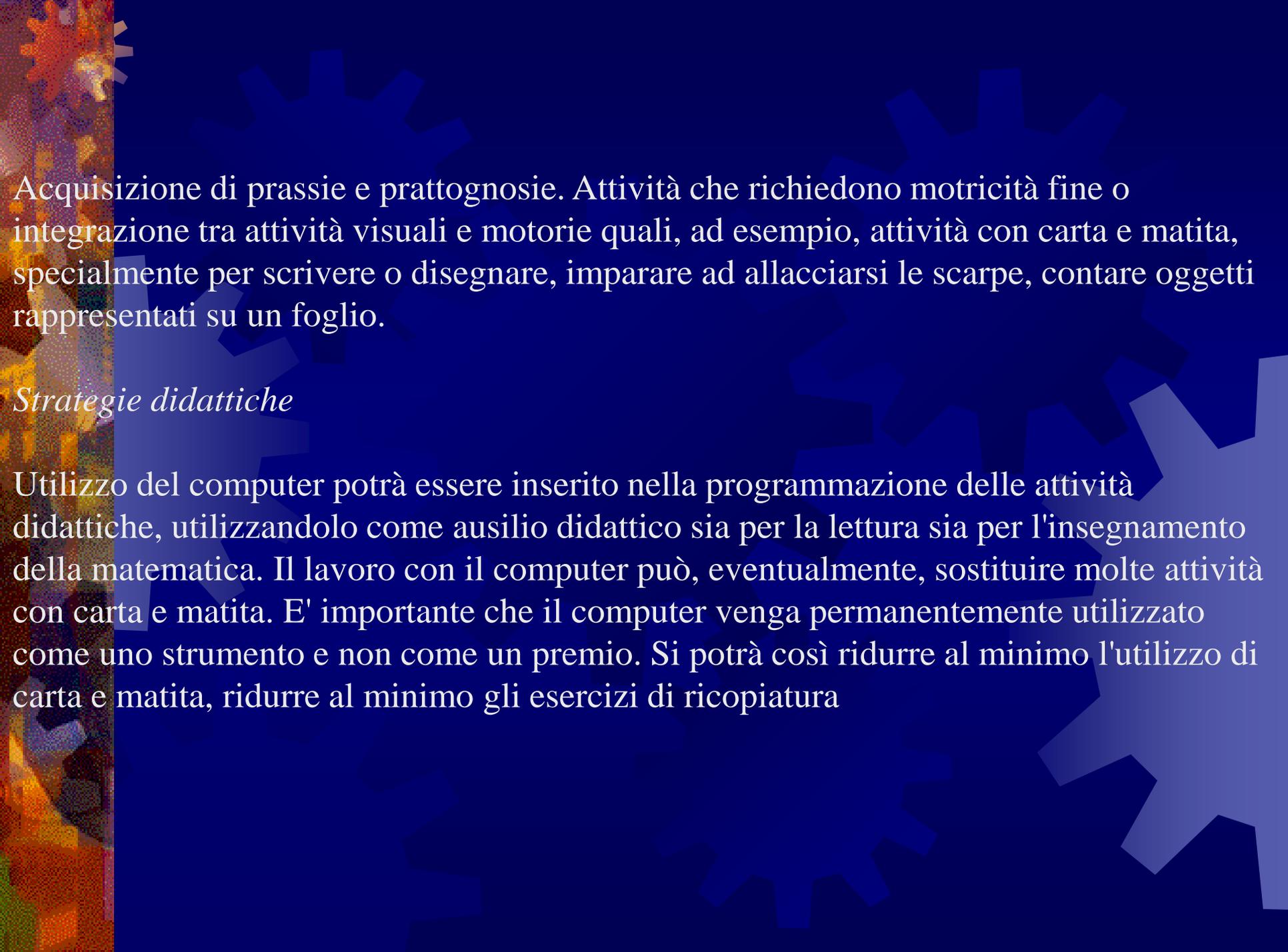
Utilizzare la drammatizzazione per creare storie o discutere di esperienze con piccoli gruppi di coetanei per affrontare argomenti alternativi ed espandere il repertorio del bambino o del ragazzo. Quando l'argomento favorito comporta la noiosa ripetizione delle stesse domande, rispondere la prima volta in maniera esaustiva. Quindi ignorare la ripetizione della stessa domanda e proporre argomenti o attività alternative. Evitare una discussione sull'opportunità o meno di continuare a trattare il particolare argomento, poiché questo accentua l'ostinazione. Prendere nota degli argomenti di maggior interesse per il bambino e proporglieli nelle successive lezioni.



Ansietà per cambiamenti inaspettati nella routine o nei programmi

Strategie di intervento

Adottare una prevedibile sequenza degli avvenimenti della giornata con specifici segnali in corrispondenza delle attività giornaliere (es. una determinata canzone prima di lavarsi le mani). Ridurre al minimo i cambiamenti inaspettati. Adoperare calendari a muro con grandi spazi in cui potranno essere schematizzati gli eventi particolari. Per i bambini più grandi adoperare orologi digitali o diari. Valutate quali altre cause sono in grado di scatenare sentimenti di ansia o perdita di controllo durante i cambiamenti. Prendere nota della predisposizione del bambino a eseguire in orari stabiliti attività meno divertenti ma comunque necessarie.



Acquisizione di prassie e prattognosie. Attività che richiedono motricità fine o integrazione tra attività visuali e motorie quali, ad esempio, attività con carta e matita, specialmente per scrivere o disegnare, imparare ad allacciarsi le scarpe, contare oggetti rappresentati su un foglio.

Strategie didattiche

Utilizzo del computer potrà essere inserito nella programmazione delle attività didattiche, utilizzandolo come ausilio didattico sia per la lettura sia per l'insegnamento della matematica. Il lavoro con il computer può, eventualmente, sostituire molte attività con carta e matita. E' importante che il computer venga permanentemente utilizzato come uno strumento e non come un premio. Si potrà così ridurre al minimo l'utilizzo di carta e matita, ridurre al minimo gli esercizi di ricopiatura