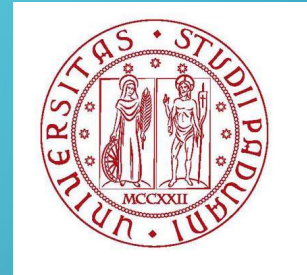


LA SINDROME DI X FRAGILE



Fragilex.eu

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA
LAUREA MAGISTRALE IN PSICOLOGIA
DELLO SVILUPPO E DELL'EDUCAZIONE



CORSO DI DISABILITÀ COGNITIVE
PROF. RENZO VIANELLO
A.A 2018/2019

Studentesse:
Annalisa Condini
Michela Pia Gatta

Dal libro «Disabilità Intellettive» di Vianello, R., 2015

INCIDENZA

1:4.000 maschi

1:8.000 circa donne

(Turner, Webb, Wake e Robinson, 1996)

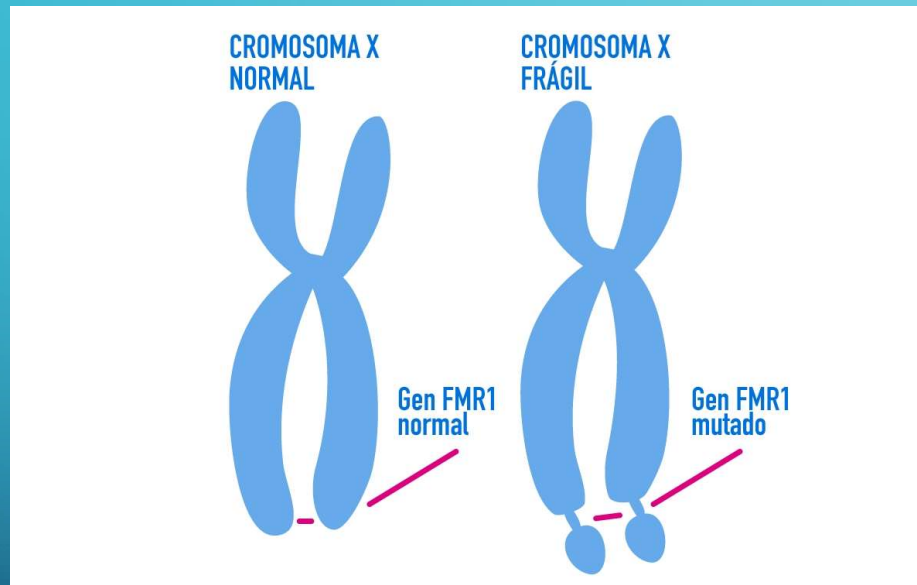
Almeno 1 su 259 donne nella popolazione generale è portatrice della premutazione
(Rousseau, Rouillard, Morel, Khandjian e Morgan, 1995)

Ancora largamente sottodiagnosticata



Shape of behaviour.com

ASPETTI GENETICI



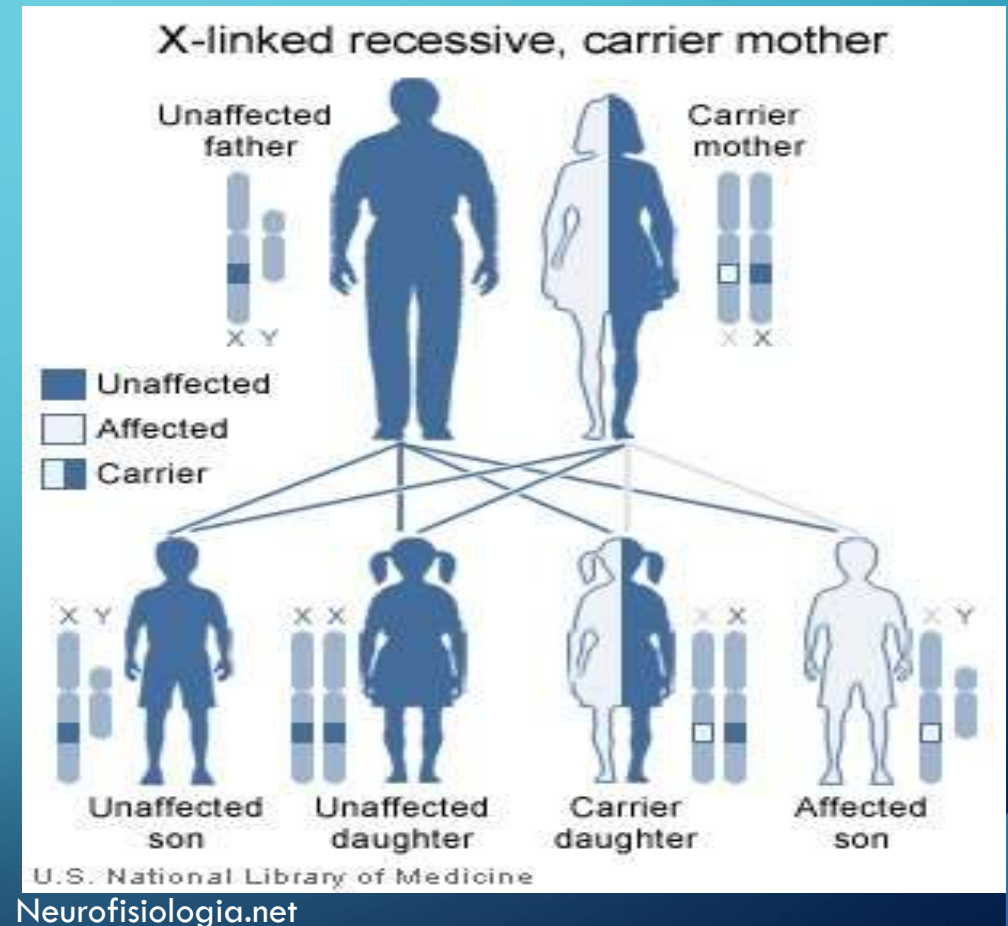
medimagazine.it

- Mutazione nel cromosoma X
- Nell'estremità distale del braccio lungo del cromosoma X è situato il gene FMR1
- Il gene è deputato a insegnare alla cellula come generare FMRP (una proteina che compone importanti strutture cerebrali)
- Il gene FMR1 contiene una sequenza ripetuta di tre basi nucleotidiche (citosina, guanina, guanina: CGG)
- Le persone che possiedono un numero di ripetizioni CGG comprese tra 56 e 200 sono portatori sani della premutazione
- Nelle persone affette dalla sindrome il numero di ripetizioni supera le 200 copie
- L'espansione della tripletta provoca un inadeguato funzionamento del gene FMR1

ASPETTI GENETICI (2)

- I maschi con la mutazione completa sono sempre affetti
- Solo circa la metà delle femmine con la mutazione completa presenta i sintomi della malattia
- La tendenza all'espansione della sequenza ripetuta CGG si verifica solo quando la premutazione è trasmessa dalla madre
- Se la premutazione è trasmessa dal padre rimane stabile

(Dykens et al., 2000)



CARATTERISTICHE FISICHE

Buona parte dei ragazzi con X fragile presenta:

- Viso stretto e allungato
- Fronte e mandibola prominenti
- Orecchie più basse della media con padiglioni auricolari grandi
- Macroorchidismo (sopra gli 8 anni)

Comuni, ma meno frequenti:

- Palato ogivale
- Affollamento dentario
- Basso tono muscolare
- Iperestensibilità delle articolazioni
- Piede piatto
- Prolasso della valvola mitrale



Superando.it

CARATTERISTICHE FISICHE (2)

Nel neonato e nel bambino la diagnosi è più difficoltosa poiché i tratti distintivi sono meno marcati, ma ci si riferisce a:

- Ampiezza dei padiglioni auricolari insieme a un'ipotonia generale
- Alto peso alla nascita
- Crescita eccessiva nei primi anni di vita
- Microcefalia
- Ipotonia
- Precoce arresto della crescita

(Dykens et al., 2000)

CARATTERISTICHE COGNITIVE MASCHI

I maschi, avendo un solo cromosoma X in ciascuna cellula, presentano livelli più gravi di disabilità intellettiva (tra moderata e grave)

Livello di QI:

- Mutazione completa → disabilità intellettiva
- X fragile in forma mosaica → punteggi più alti QI (rispetto ai coetanei con mutazione completa)
- Piena espansione CGG, ma produzione di una certa quantità della proteina FMRP → prestazioni cognitive nella media o leggermente sotto

(Dykens et al., 2000)

Stabilità del QI:

- Molti ragazzi con sindrome di X fragile con la mutazione piena manifestano nel tempo declini nel loro punteggio di QI (Dykens et al., 1989; Hodapp et al., 1990; Lachiewicz e al., 1987; Wright-Talamante et al., 1996)
- Alcuni autori ritengono che il rallentamento dello sviluppo cognitivo avvenga principalmente tra i 10 e i 15 anni (Dykens et al., 1989; Hodapp et al., 1990)
- I declini del QI rappresentano un rallentamento nell'acquisizione delle abilità cognitive rispetto agli individui con lo sviluppo tipico

8/18

Tabella 8.1 - QI medio di individui con sindrome di X fragile nei primi 30 anni di vita

3-5 ANNI	QI MEDIO	RANGE
Lachiewicz et al. (1987)	63	45-97
Curtis Rogers (1987)	50	*
Hagerman et al. (1989)	74	66-84
Fisch et al. (1991)	58	39-75
Fisch et al. (1994)	69	51-80
Brun et al. (1995)	81	73-96
Dykens et al. (1996)	55	-
6-11 ANNI		
Chuldey et al. (1983)	62	
Lachiewicz et al. (1987)	57	35-74
Curtis Rogers et al. (1987)	46	*

Dal libro «Disabilità Intellettive» di Vianello, R., 2015, p. 131/132

132

Borghgraef et al. (1987)	47	-
Prouty et al. (1988)	-	60-80
Dykens et al. (1989)	54	-
Hagerman et al. (1989)	52	29-86
Hodapp et al. (1990)	58	-
Fisch et al. (1991)	53	34-75
Fisch et al. (1994)	66	56-85
Brun et al. (1995)	84	55-106
Borghgraef et al. (1996)	96	
Dykens et al. (1996)	50	
Hatton et al. (2003)	65	
12-18 ANNI		
Chuldey et al. (1983)	44	
Lachiewicz et al. (1987)	40	20-56
Curtis Rogers et al. (1987)	30	*
Prouty et al. (1988)	-	< 0 = 60
Dykens et al. (1989)	41	-
Hagerman et al. (1989)	43	34-58
Curfs et al. (1989)	-	20-51
Hodapp et al. (1990)	42	-
Fisch et al. (1991)	39	16-52
Fisch et al. (1994)	43	37-49
Brun et al. (1995)	79	42-105
Dykens et al. (1996)	43	
Borghgraef et al. (1996)	88	
Hatton et al. (2003)	62	
19-30 ANNI		
Chuldey et al. (1983)		
Dykens et al. (1989)	42	
Hagerman et al. (1989)	40	
Fisch et al. (1991)	37	-
Fisch et al. (1994)	30	33-44
Brun et al. (1995)	20	16-55
Dykens et al. (1996)	77	17-22
	39	66-90

CARATTERISTICHE COGNITIVE MASCHI (2)

Punti di forza	Punti di debolezza
Completamento di figure Somiglianze Ricostruzione di figure (Chudley, 1984)	Informazioni e memoria di cifre (Chudley, 1984)
Elaborazione simultanea Compiti di achievement (Dykens et al., 1987; Hodapp et al., 1992)	Elaborazione sequenziale (Dykens et al., 1987; Hodapp et al., 1992)

Tra i 10 e i 15 anni si arresta lo sviluppo delle abilità di elaborazione sequenziale e rallenta quello delle abilità di elaborazione simultanea e di achievement (Lanfranchi e Vianello, 2004).

CARATTERISTICHE COGNITIVE MASCHI (3)

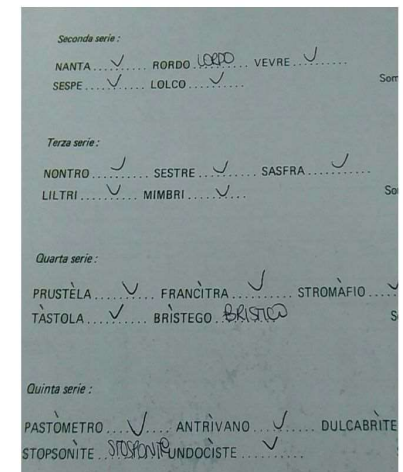
Memoria

Prestazioni inferiori (rispetto a un gruppo di individui normodotati di pari età mentale) in (Munir et al., 2000):

- Compiti di ripetizioni di non parole
- Span di cifre in avanti
- Memoria spaziale
- Span di cifre al contrario

- Gli individui con sindrome di X fragile ricordano meglio informazioni con un significato rispetto a stimoli senza senso.
- Il loro profilo cognitivo sembra manifestare un punto di forza in prove verbali a differenza di compiti visuo-spaziali (Freund e Reiss, 1991).
- Nella memoria di lavoro sono particolarmente danneggiati l'esecutivo centrale e le abilità attentive (Munir et al., 2000; Cornish e Wilding, 1998; Cornish et al., 2001; Mazzocco, Pennington e Hagerman, 1993).
- Anormalità nelle regioni parietali, prefrontali e nel nucleo caudato
- È meno colpita la memoria a lungo termine dichiarativa (Dykens et al., 2000; Lanfranchi e Vianello, 2004).

Ripetizione di non-parole



SlidePlayer.it

CARATTERISTICHE COGNITIVE MASCHI (4)

Attenzione

Deficit di:

- Attenzione (attenzione selettiva, spostamento dell'attenzione, inibizione, abilità di pianificare e organizzare la ricerca di stimoli, spostare l'attenzione da uno stimolo all'altro nel ritardo nella risposta e nell'inibire le risposte irrilevanti per un compito) (Munir et al., 2000)
- Iperattività
- Comportamenti impulsivi

(Dykens et al., 2000, Baumgardner et al., 1995; Hagerman, 1987)

Abilità visuo-spaziali

Vi è un deficit specifico per:

- Abilità che richiedono orientamento visuo-spaziale
- Abilità di costruzione

Sono intatte le abilità visuo-percettive.

(Cornish et al., 1999; Dykens et al., 1987)



Paperblog.com

CARATTERISTICHE COGNITIVE MASCHI (5)

Linguaggio

Ritardi iniziali nello sviluppo di (Roberts et al., 2000):

- Linguaggio recettivo
- Linguaggio espressivo

Il ritardo prevalente risulta nell'acquisizione del linguaggio espressivo e la discrepanza tra i due aumenta con l'età (Roberts et al., 2000; Paul et al., 1984)

Il quadro tipico presenta (Lanfranchi e Vianello, 2004):

- Eloquio disordinato
- Ritmo veloce e fluttuante
- Occasionali distorsioni, ripetizioni, confusioni e aritmie
- Conversazione poco fluente
- Frasi incomplete
- Ecolalia
- Perseverazione verbale
- Discorso di tipo scherzoso



Superando.it

Sono stati riscontrati problemi di articolazione (Lanfranchi e Vianello, 2004).

CARATTERISTICHE COGNITIVE FEMMINE

Il loro grado di compromissione dipende dalla porzione di cellule in cui è attivo il cromosoma X normale rispetto alle cellule in cui è attivo il cromosoma X fragile (Dykens et al., 2000).

Le femmine con la piena mutazione sono meno affette cognitivamente rispetto ai maschi (> quantità di proteine FMRP prodotte: potente predittore del livello di QI) (Reiss et al., 1995)

Punti di forza	Punti di debolezza
Abilità verbali (Abrams et al., 1994; Reis et al., 1995)	Abilità spaziali (componente visuo-costruttiva) (Abrams et al., 1994; Mazzocco et al., 1992) Performance non verbale Disegno con i cubi Cifrario Ricostruzione di oggetti QI di performance (Abrams et al., 1994; Reis et al., 1995)

CARATTERISTICHE COGNITIVE FEMMINE (2)

Molte femmine con sindrome di X fragile presentano (Mazzocco et al., 1992; Sobrsky et al., 1996):

- Problemi a mantenere l'attenzione
- Difficoltà nel modificare le strategie di problem solving
- Deficit nell'integrazione di informazioni

Si osserva che le dimensioni del verme posteriore sono inferiori rispetto ai soggetti di controllo; questo predice la varianza nelle misure del QI visuo-spaziale (Mostofsky et al., 1998)

Lesioni al cervelletto e al neo cervelletto (che coinvolgono la parte posteriore del verme) spesso causano (Dykens et al., 2000; Lanfranchi e Vianello, 2004):

- Problemi nella pianificazione cognitiva e motoria
- Difficoltà nell'individuazione degli errori
- Anomalie nel modificare le strategie di problem solving



Xfragile.net

CARATTERISTICHE DEL COMPORTAMENTO E RISCHIO PSICOPATOLOGICO

Spesso individui con sindrome di X fragile presentano comportamenti di tipo autistico o simil-autistici, soprattutto in condizione di particolare eccitamento o sovrastimolazione, come (Bailey et al., 1998):

- Scarso contatto oculare
- Avversione nell'essere toccati
- Ritardo del linguaggio
- Linguaggio ripetitivo
- Ecolalia
- Perseverazione
- Stereotipie
- Autolesionismo

Tali comportamenti (esibiti dai maschi) sono dovuti maggiormente all'ansia e all'iperattivazione (vs scarsa motivazione sociale)

CARATTERISTICHE DEL COMPORTAMENTO E RISCHIO PSICOPATOLOGICO (2)

16/18

MASCHI	FEMMINE
Timidi Forte ansia sociale Bassa tolleranza alla frustrazione Difficoltà nelle interazioni (Klaiman e Phelps, 1998)	Timide Ritiro sociale Evitamento (sguardo) Isolamento Goffaggine (Dykens et al., 2000)
Affettuosi Interessati a stringere relazioni con gli altri (Hagerman, 2000)	Maggiori rischi di sviluppare caratteristiche schizotipiche (Freund et al., 1993; Freund et al., 1992; Reiss et al., 1989)

17/18

<https://youtu.be/y1FOEteaM9Q>

Grazie per l'attenzione



Wikiwand.com