



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

CORSO DI LAUREA MAGISTRALE IN PSICOLOGIA DELLO SVILUPPO E DELL'EDUCAZIONE

SINDROME DI TURNER

Capitolo 16 libro «Disabilità intellettive con aggiornamenti al DSM-5»

Aldisio Francesca
Cazzin Elena
Checchin Lorenzo
Ultini Erica

Prof. Renzo Vianello

SINDROME DI TURNER

Malattia genetica dovuta ad assenza totale o parziale del secondo cromosoma X nel cariotipo femminile.

Turner descrisse la sindrome per la prima volta nel 1938.

La maggioranza dei soggetti con sindrome di Turner ha intelligenza nella norma.

Ford evidenziò che la causa è dovuta ad assenza di un secondo cromosoma X o da presenza di un cromosoma X alterato.



<http://swc-snmml.org>

➤ EPIDEMIOLOGIA:

- 1/1500 - 1/2500 nate vive (solo femmine)
- 95 – 99% dei feti con la sindrome va incontro ad aborto spontaneo

ASPETTI GENETICI

La sindrome di Turner corrisponde a diverse alterazioni cromosomiche:

- a) **MONOSOMIA X:** (60% dei casi) 45 cromosomi nel cariotipo dell'individuo (anziché 46).
- b) **MOSAICISMO:** il corredo cromosomico di alcune cellule è 46 XX, di altre 45 XO.
- c) **ALTERAZIONI STRUTTURALI DELLA X:** delezioni minori, delezioni maggiori, isocromosoma, cromosoma ad anello.
- d) **CARIOTIPO CONTENENTE MATERIALE Y:** può essere presente un intero cromosoma Y o parti di esso sia libere che attaccate ad altri cromosomi (traslocazione).

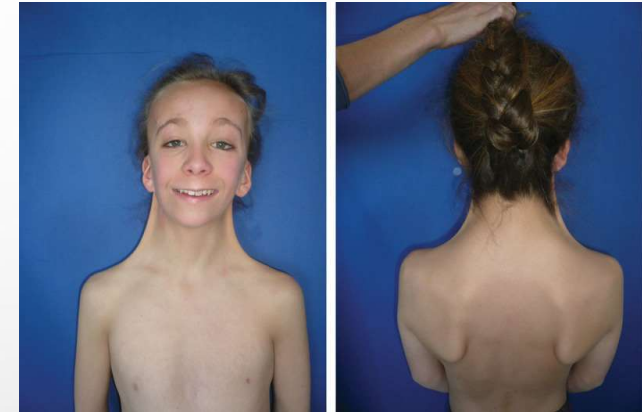
DIAGNOSI

Si può effettuare in gravidanza tramite l'ANALISI DEL CARIOTIPO.

Segni particolari evidenziabili durante la prima infanzia sono la bassa statura e l'ipogonadismo. Altri accertamenti possibili sono ECG, risonanza magnetica del torace, livelli di ormoni nel sangue.

ASPETTI SOMATICI, ACCRESCIMENTO FISICO E SVILUPPO MOTORIO

- BASSA STATURA
- STERILITÀ
- BASSO LIVELLO DI ESTROGENI
- DISPLASIA DELLE ORECCHIE
- PALATO “GOTICO”
- VITILIGINE
- IPERTRICOSI
- LINFEDEMA ALLE MANI E AI PIEDI
- PTERIGIUM COLLI
- CONFORMAZIONE A SCUDO DEL PETTO CHE SI PRESENTA PIÙ LARGO DEL NORMALE
- OSTEOPOROSI
- ANOMALIE CARDIACHE
- PROBLEMI VISIVI: MIOPIA, CATARATTA, STRABISMO



<https://www.gestacaobebe.com>

SVILUPPO COGNITIVO

La maggior parte dei soggetti non presenta ritardo mentale. Sono comunque tendenzialmente presenti carenze a livello **visuospaziale** e nel **ragionamento matematico**. Potrebbero esserci problemi d'apprendimento.

Scale di WECHSLER → QI di performance < a QI verbale.

SVILUPPO COMUNICATIVO E LINGUISTICO

Tendenzialmente allo stesso livello o superiore rispetto alle prestazioni intellettive generali

CARATTERISTICHE DEL COMPORTAMENTO E DI PERSONALITÀ, SVILUPPO SOCIALE E PSICOPATOLOGICO

Possono essere presenti:

- Difficoltà a livello sociale e depressione → bisogno di supporto per socializzare e per preparare i compiti di scuola
- ADHD, ansia, difficoltà di relazione.

Sono rare le psicosi.

TRATTAMENTO

Le terapie dipendono dall'età del soggetto al quale viene diagnosticata tale sindrome ed hanno lo scopo di favorire lo sviluppo staturale.

➤ **Trattamento ormonale:**

- Ormone della crescita (GH): precocità dell'intervento (dai 6 anni).
- Estroprogestinici: terapia ormonale inizialmente a basso dosaggio (dai 13 anni).

➤ **Trattamento fisioterapico:**

Uso di calze elastiche per limitare il gonfiore degli arti.

➤ **Trattamento psicologico:**

Scarsa autostima → complesso di inferiorità. Supporto psicologico adeguato.

SITOGRAFIA

https://it.wikipedia.org/wiki/Sindrome_di_Turner

<https://www.endocrinologiaoggi.it/2011/06/sindrome-di-turner/>

<http://www.my-personaltrainer.it/salute/sindrome-di-turner.html>

http://www.aslromah.it/operatori/dipartimenti/malattierare/doc/areao/bambingesu-policlinico_turner.pdf

http://www.youmed.it/upload/File/Sindrome_Turner_imp.pdf