



Università Degli Studi di Padova
Laurea Magistrale in
Psicologia dello Sviluppo e dell'educazione
Corso di Disabilità cognitive
Professore: Renzo Vianello
A. A. 2017/2018

1

Sindrome di Angelman (SA)

Capitolo 10

Bressan Lisa
Fratte Veronica
Pasetto Alessia

Un po' di storia...

- Sindrome descritta per la prima volta da Harry Angelman nel 1965 (pediatra inglese).
- Tre pazienti con sintomi simili: rigidità, «camminata a scatti», assenza di linguaggio, scoppi improvvisi di riso e attacchi epilettici.
- Nel viaggio a Verona vede il quadro di Giovanni Francesco Caroto «ritratto di bambino con disegno».

Quindi nel 1965 -> articolo intitolato «puppet children: a report of three cases (bambini burattino).



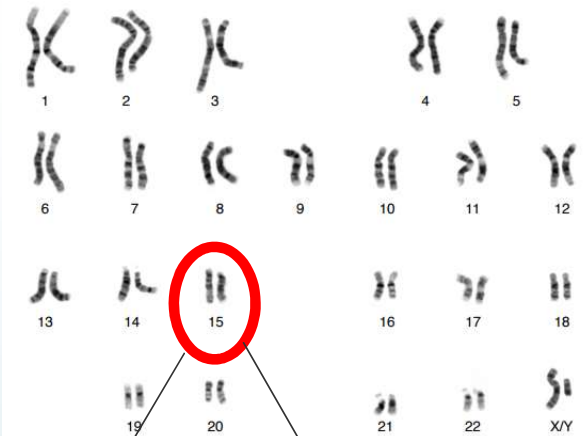
https://en.wikipedia.org/wiki/Harry_Angelman



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

Dati epidemiologici

- Incidenza stimata da 1:12000 a 1:25000.
- Presente in tutte le etnie e in entrambi i sessi.
- Diagnosi avviene generalmente tra i due e i cinque anni.
- Disordine complesso conseguente ad una anomalia genetica presente nel braccio lungo di un cromosoma 15, che lo accomuna alla Sindrome di Prader-Willi.
- I differenti dati riguardo l'incidenza delle due sindromi sono probabilmente legati alla maggior presenza di aborto spontaneo nel caso della Sindrome di Angelman.



<https://www.genome.gov/glossary/resources/karyotype.pdf>

Via paterna

Via materna

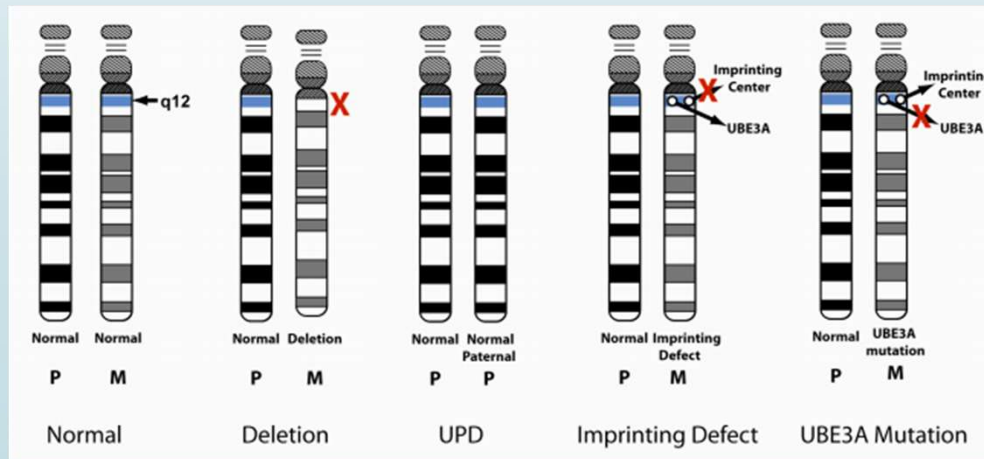


Sindrome di Prader-Willi Sindrome di Angelman

Aspetti genetici

- 70% dei casi anormalità consiste in delezione *de novo* nel cromosoma materno;
- 2-5% dei casi sono causati da disomia uniparentale paterna, cioè ambedue i geni sono ereditati dal padre;
- 2-3% dei casi con microdelezione nel centro che controlla i processi di imprinting (presunta trasmissione per via materna);
- Rari casi spiegati con ulteriori particolari riarrangiamenti nel cromosoma 15;
- 1: 4 non presenta un quadro genetico chiaro.

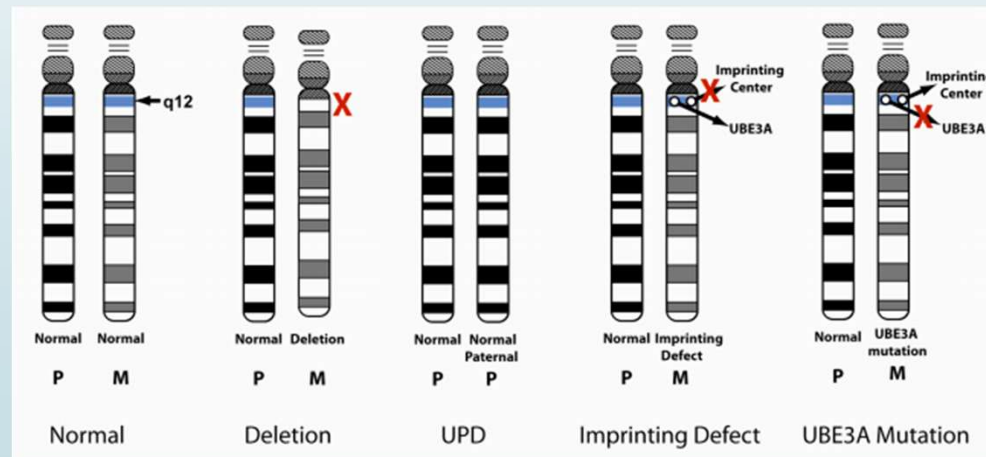
Quadro fenotipico meno grave: es. attacchi epilettici meno gravi e frequenti



Genetic Mechanisms that Cause AS- Facts about Angelman Syndrome. Angelman Syndrome Foundation.

Il Gene UBE3A

- Dalle ricerche in campo genetico è emerso il coinvolgimento di un particolare gene, ovvero il gene UBE3A che si trova sul cromosoma 15.
- Il suo coinvolgimento sembra avere effetti a livello cerebrale.
- Inoltre, danni a carico di questo gene porta la percentuale di rischio di avere un altro figlio con SA al 50%.



Genetic Mechanisms that Cause AS- Facts about Angelman Syndrome. Angelman Syndrome Foundation.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

- Viso allungato
- Mandibola prominente
- Bocca grande e denti distanziati
- Lingua sporgente
- Occipite piatto
- Occhi infossati
- Microcefalia
- Circa 2/3 occhi azzurri e capelli biondi

Aspetti somatici



- Andatura atassica e a scatti
- Sviluppo motorio ritardato
- Stazione eretta solo dopo i 18 mesi
- 10% non riesce mai a camminare

Aspetti motori

- Attacchi epilettici
- Scoppi improvvisi di riso

Altre caratteristiche

Ma...la variabilità è notevole!!!!!!!!!!!!!!



Composite photograph of facial appearances of individuals with genetically-proven AS.

*Facts about Angelman Syndrome.
Angelman Syndrome Foundation.*

Sviluppo Cognitivo

- ▶ Ritardo mentale molto grave:
 - $QI < 25$
 - Et  mentale non superiore al 2° anno di vita
- ▶ In termini piagetiani il livello intellettivo   pre-simbolico -> cio  livello dell'intelligenza sensomotoria.
- ▶ Particolarmente carenti processi attentivi
- ▶ Prestazioni cognitive influenzate negativamente dall'iperattivit 

N.B.   possibile che in realt  il livello cognitivo sia maggiore rispetto a quello riscontrato nei test che indagano lo sviluppo. I sintomi pi  gravi, infatti, quali le difficolt  attentive e la compromissione del linguaggio, possono influenzare la somministrazione.



Sviluppo comunicativo-linguistico

- ▶ Gravi carenze comunicative e linguistiche.
- ▶ I bambini e i neonati piangono meno spesso e presentano vocalizzazioni e babbling ridotti;
- ▶ Generalmente vocabolario da 1 a 3 parole.
- ▶ Alcuni riescono ad utilizzare segni e gesti per comunicare.
- ▶ Numerose evidenze hanno dimostrato che bambino con Sindrome di Angelman presenta una miglior capacità di comprensione del linguaggio rispetto alla sua produzione.
- ▶ Il linguaggio espressivo viene usato maggiormente per veicolare richieste concrete piuttosto che per descrivere situazioni o emulare.
- ▶ Anche nei soggetti in cui la comunicazione risulta maggiormente compromessa, si possono interpretare come espressione dei loro bisogni modalità quali picchiare e tirare i capelli.

Caratteristiche del comportamento e di personalità

- ▶ Tratto comportamentale più sorprendente: risate (improvvisi, non legate al contesto e ripetute) e/o un sorriso prolungato.
- ▶ Andamento atassico, rigido a scatti.
- ▶ Altri comportamenti tipici: mettere oggetti in bocca, [iperattività](#), [problemi legati al sonno](#), stereotipie (come battere le mani) e problemi di alimentazione nell'infanzia.



<http://www.e-du.it/wp-content/uploads/2013/04/angelman.jpg>

Iperattività



<http://www.robortosconocchini.it/diverse-abilita/2949-come-gestire-bambini-iperattivi-in-classe.html>

- ▶ L'iperattività è un disturbo molto comune nei soggetti con Sindrome di Angelman soprattutto nell'infanzia.
- ▶ Tale problematica può comportare:
 - Conseguenze a livello quotidiano -> situazioni potenzialmente pericolose con conseguenze lesive per il bambino quali abrasioni e contusioni;
 - Conseguenze a livello cognitivo -> ridotta attenzione e compromissione sociale.

Sembra che l'iperattività diminuisca con l'aumentare dell'età.

Disturbi del sonno

- Le difficoltà nel sonno riguardano un minor bisogno di dormire e cicli sonno-veglia atipici. Tali problematiche sono riportate spesso dai genitori anche se non riguardano la totalità dei soggetti.
- Qualora la routine familiare venga eccessivamente sovraccaricata è possibile pensare a delle soluzioni mediche quali ad esempio l'utilizzo della melatonina.

Anche questa caratteristica tende a subire un decremento con l'avanzare dell'età.



<https://www.inran.it/sindrome-di-angelman/18670/>

Sviluppo sociale

- Condizionato dal livello intellettuale e comunicativo-linguistico.
- Almeno in area autonomie personali (per esempio vestirsi, lavarsi e mangiare) può essere caratterizzato da prestazioni superiori rispetto a quelle tipiche dei bambini di due anni.



<http://www.psicostanza.it/tag/sviluppo-sociale/>

Rischi psicopatologici e aspettative di vita

- Non si registrano rischi psicopatologici superiori a quelli che di norma caratterizzano il ritardo mentale.
- Condizioni di salute generale normali tali da avere aspettative di vita superiori a quelle tipiche del ritardo mentale e quasi normali.
- La qualità della vita è condizionata da attacchi epilettici.

Comorbilità con Disturbo dello Spettro Autistico -> Solo una piccola percentuale di soggetti presenta comorbilità con DSA e mostrano comportamenti come diminuzione del contatto oculare, poche interazioni sociali e diminuzione del linguaggio non verbale.

Le caratteristiche tipiche della Sindrome di Angelman sono facilmente confondibili con sintomatologia autistica -> importante operare una buona diagnosi DIFFERENZIALE

Educazione e trattamento

- ▶ Per impostare un buon progetto educativo è importante tener conto di quanto segue
 - ▶ La SA presuppone un ritardo molto grave con capacità intellettive e linguistiche tipiche dell'intelligenza senso-motoria.
 - ▶ L'obiettivo primario deve essere favorire una buona qualità di vita, proporzionata alle capacità e alle aspettative dell'individuo.



<http://www.e-du.it/2013/04/patologie-la-sindrome-di-angelman/>

COME AFFRONTARE L'IPERATTIVITÀ?

- Contenerla attraverso ambienti ben strutturati, prevedibili, tranquilli con adulti accoglienti e pazienti.
- Offrire programmi che permettano l'attività motoria.

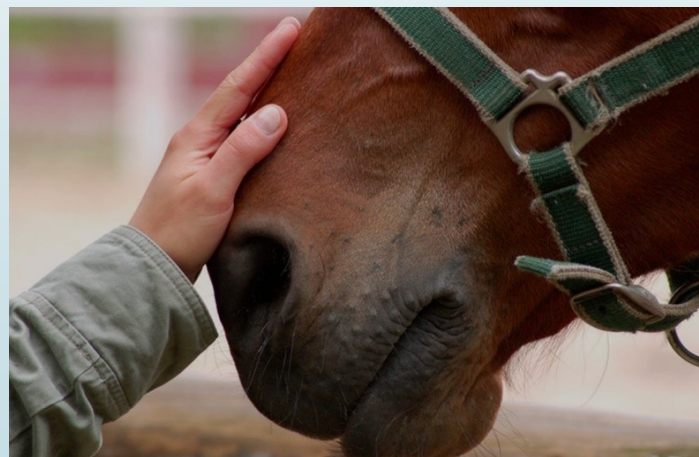
COME AFFRONTARE LE DIFFICOLTÀ COMUNICATIVE?

La messa a punto di un progetto abilitativo in quest'area deve tener conto della gravità del disturbo.

Nei casi più gravi è, infatti, consigliato il potenziamento del canale non verbale. Una tecnica che procede in tal senso è il metodo CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa).



<https://pixers.it/adesivi/vector-note-musicali-background-personale-per-usare-il-disegno-43085475>



<https://progetti.ognisportoltre.it/projects/102-giro-giro-tondo>

Famiglia e Insegnanti

- **Famiglia:** necessario appoggio familiare, dato che la gravità del disturbo può comportare situazioni notevolmente stressanti.
 - In particolare, le madri sperimentano maggiormente depressione, ansia, fragilità emotiva rispetto al coniuge. È, dunque, fondamentale formare adeguatamente i padri per evitare che la madre si senta «sola».
 - I genitori devono essere supportati anche nel campo delle autonomie personali.
 - È importante coinvolgere la famiglia e valutare le aspettative riguardanti il futuro dei loro figli.
- **Insegnanti:** necessario sostegno per riuscire a tarare l'offerta didattica sulle loro capacità.



<http://www.vitadamamma.com/78323/il-bambino-che-non-puo-smettere-di-ridere.html>

GRAZIE DELL'ATTENZIONE

Bibliografia

- ▶ [«Disabilità intellettive» di Renzo Vianello, edizioni Junior 2015](#)
- ▶ www.angelman.org
- ▶ <http://cureangelman.org/understanding-angelman/>
- ▶ http://www.disabilitaintellettive.it/index.php?option=com_content&task=view&id=837