

Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione

Laurea Magistrale in Psicologia dello Sviluppo e dell' Educazione

Corso di Disabilità Cognitive (A.A. 2018/2019)



La Sindrome di Cornelia de Lange

1/19

Professor Renzo Vianello

Francesca Dini
Ester Guiotto

Introduzione

1913 → Identificata per la prima volta da Brachmann (medico).

1933 → Cornelia de Lange sviluppa i primi studi sulla sindrome.

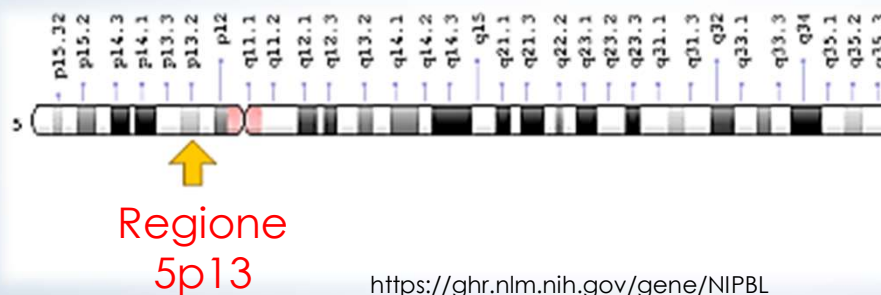
► Incidenza: 1:40.000 nati vivi.



<https://www.pinterest.it/pin/515028907359854751/?lp=true>

Aspetti Genetici

- ▶ Corredo cromosomico completo (46 cromosomi, 23 coppie);
- ▶ Sindrome genetica multi-malformativa con probabile modalità di trasmissione autosomica recessiva;
- ▶ Il gene responsabile è stato attualmente identificato nel **cromosoma 5** (in precedenza si ipotizzava fosse il cromosoma 3), nella regione 5p13.2;



Contiene il gene NIPBL ritenuto regolatore dello sviluppo, fondamentale nella produzione di proteine necessarie allo sviluppo embrionale.

4/19

Aspetti Somatici

- ▶ Cranio corto e largo con microcefalia e brachicefalia
- ▶ Impianto dei capelli sulla fronte basso
- ▶ Irsutismo
- ▶ Sinofria
- ▶ Naso piccolo, corto e filtro (tra labbro superiore e naso) appiattito.
- ▶ Labbra sottili con angoli rivolti verso il basso
- ▶ Palato forma ogivale, con taglio nella parte molle
- ▶ Cutis marmorata
- ▶ Ipersensibilità cutanea
- ▶ Bassa statura e aspetto infantile in età adulta
- ▶ Acquisizione ritardata di tappe comuni di sviluppo (sviluppo puberale e iposviluppo degli organi riproduttivi)



<http://it.nextews.com/30fe2add>



<http://it.nextews.com/30fe2add/>



<https://emedicine.medscape.com/article/942792-overview>

Ulteriori complicanze

Frequenti anomalie
visive e uditive

Accrescimento scarso
durante la vita
intrauterina: frequente
basso peso alla nascita
e scarsa lunghezza

Malformazioni del tratto
gastrointestinale
(Cardias) → difficile la
nutrizione

Presenza di cardiopatie
congenite

Gravi malformazioni a
livello di arti superiori

Arti caratterizzati da
ipotonia, rigidità e
spasticità

Sindrome di Cornelia de Lange

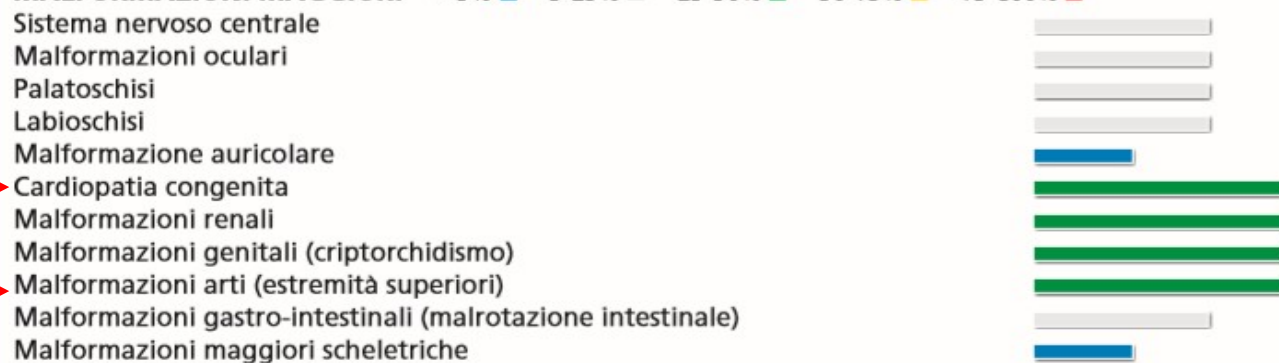
Sindrome di Brachmann de Lange - Sindrome de Lange - Typus Degenerativus Amstelodamensis

COMPLICANZE MEDICHE ACUTE LETALI O GRAVI

Volvolo da malrotazione intestinale
Broncopolmonite ab ingestis
Distacco di retina in grave miopia
Esofago di Barret, adenocarcinoma esofageo (molto raro)

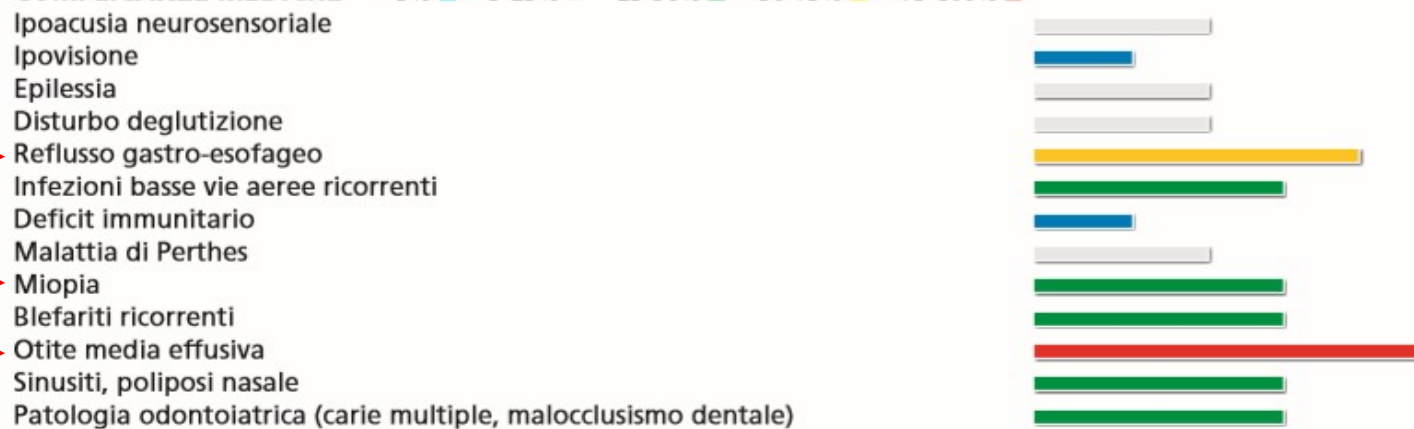
MALFORMAZIONI MAGGIORI

< 5% ■ 5-25% ■ 25-50% ■ 50-75% ■ 75-100% ■



COMPLICANZE MEDICHE

< 5% ■ 5-25% ■ 25-50% ■ 50-75% ■ 75-100% ■



Sviluppo Cognitivo

► Ampia variabilità intrasindromica

- QI varia da 30 a 86, con media 53 (Kline et al., 1993).
- Casi di individui con intelligenza nella norma (Saal, 1993)

- QI in diminuzione dall'infanzia all'adolescenza

Punti di forza

- Memoria visuo – spaziale
- Organizzazione percettiva
- Motricità fine

Punti di debolezza

- Abilità attentive
- Abilità linguistiche

Nonostante l'ampia variabilità intrasindromica, in media:

Prime parole intorno ai 18/24 mesi
(in ritardo di 6-12 mesi rispetto a
sviluppo tipico)

Produzione **inferiore** alla
comprensione

- Errori nell'articolazione dei fonemi
- Omissione e/o sostituzioni di suoni

Fraasi semplici e scarsamente
strutturate (nonostante il
vocabolario)

Compensazione delle difficoltà di
produzione con una **mimica
gestuale** finalizzata ed adeguata al
contesto

**Il quoziente di sviluppo
linguistico** tende ad
essere inferiore al QI.

Comportamento e Personalità

Comportamento
adattivo

- Prestazioni inferiori rispetto al QI

Ciclo sonno - veglia

- Difficoltà nella regolazione

Comportamenti
disadattivi

- Es. Iperattività

Frequente presenza di
TRATTI AUTISTICI

- Stereotipie, comportamenti lesionistici auto-diretti (→ approfondimento aggressività)

10/19

- ▶ Colpire/stuzzicare il corpo
- ▶ Trafiggere il corpo
- ▶ Colpire la faccia
- ▶ Mordere le mani
- ▶ Sbattere la testa

Presente nel 60% (circa) dei sogg con CdL.

Il Comportamento Auto-aggressivo

(dal Congresso Mondiale della Sindrome di Cornelia de Lange – 2005)

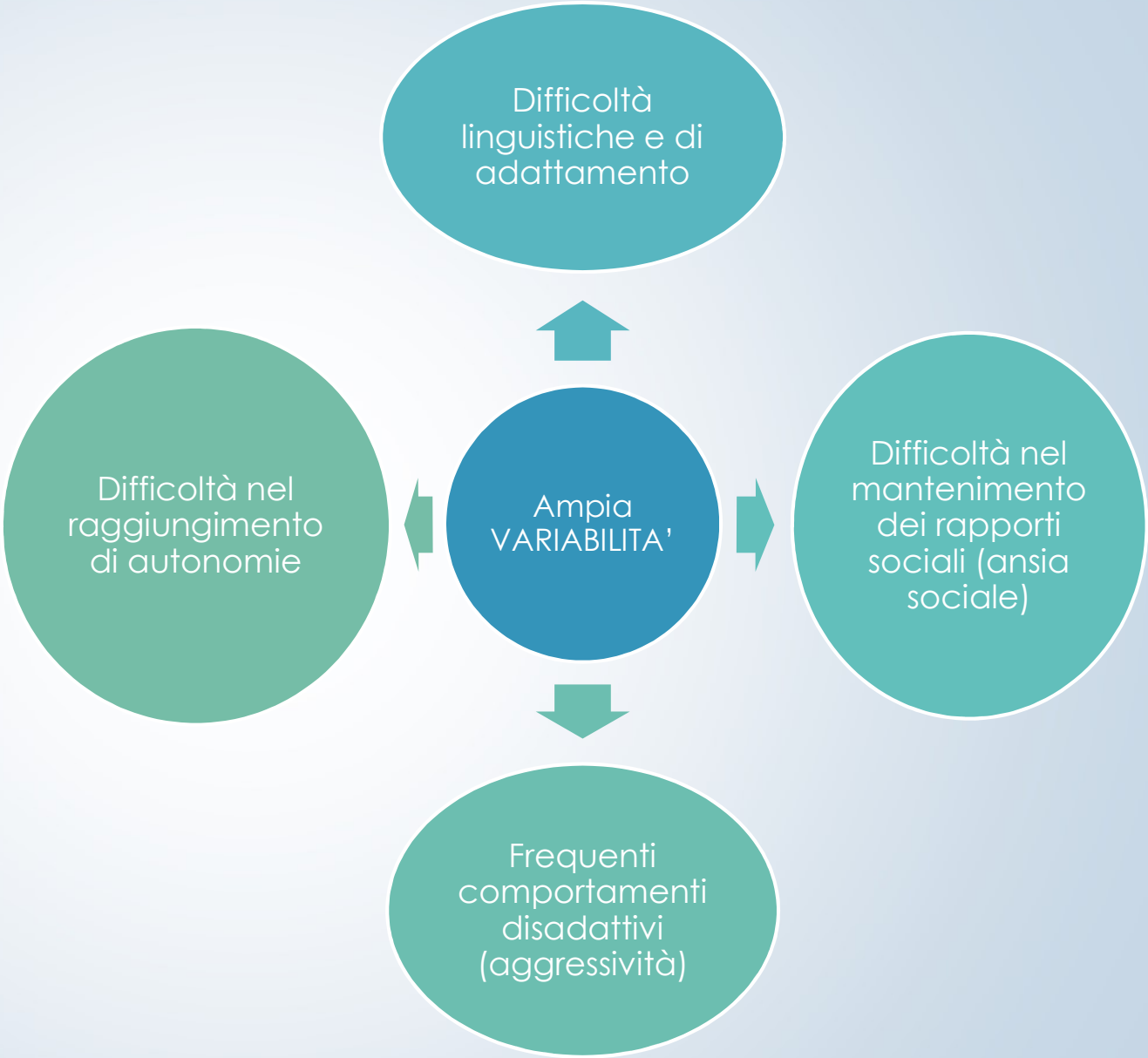
Cause



Intervento

- ▶ Fornire una **forma alternativa** di stimolazione;
- ▶ Le forme alternative (gioco): devo fornire **ritorno immediato** ottenuto con scarso impegno;
- ▶ Deve essere presente una **gratifica** (gioco che si illumina o suona);
- ▶ **Variare** molto le attività perché siano stimolanti;
- ▶ Attività fisica;
- ▶ Insegnare **strategie per comunicare** i propri bisogni → aumento del controllo sull'ambiente.

Sviluppo sociale



Abilitazione focalizzata su acquisizione di strategie per

- MIGLIORARE e CONSOLIDARE → i punti di forza
- SVILUPPARE → le aree deficitarie

Interventi comportamentali volti a migliorare tempi di attenzione e cooperazione

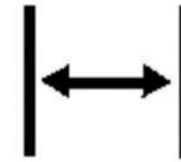
Trattamenti
MULTIDIMENSIONALI

Logopedia per migliorare la produzione verbale e la denominazione di oggetti

Comunicazione Aumentativa Alternativa (**CAA**)

CAA

► La **Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA)** è il termine usato per descrivere tutte le modalità che possono facilitare e migliorare la comunicazione delle persone che hanno difficoltà ad utilizzare i più comuni canali comunicativi, soprattutto il linguaggio orale e la scrittura.



essere insieme per tirare contro a questa amicizia

felice



la felicità .

dormire

scrivere

sogno

oggi



Dormire e scrivere il sogno di oggi,

piangere

felicità



Caso clinico 1

Silvio: 15 anni e 4 mesi

- ▶ Parto: 30° settimana
- ▶ Nascita: 2.680 kg, lunghezza 36cm, circonferenza cranica di 32cm
- ▶ Livello cognitivo: disabilità intellettiva grave (EM 18-24 mesi)
- ▶ Linguaggio: assente
- ▶ Comprensione verbale e non verbale ≥ 2 anni
- ▶ Competenze adattive (Vineland) >18 mesi
- ▶ Nonostante la presenza di tratti fisici fenotipici specifici, la sindrome è stata formulata a 14 anni (in sostituzione del disturbo generalizzato dello sviluppo)
- ▶ Presenti alcune stereotipie

Caso clinico 2

Monica: 5 anni e 5 mesi

- ▶ Parto: 40° settimana
- ▶ Nascita: 2,51 kg, lunghezza 46cm, circonferenza cranica di 31,9 cm
- ▶ Livello cognitivo: disabilità intellettiva di grado moderato (QI 50; EM 2;8). Attenzione e concentrazione inferiori all' EM
- ▶ Linguaggio: prime parole a 3 anni. Attualmente poco strutturato, frasi semplici di 2-3 parole
- ▶ Comunicazione: la non verbale superiore alla comprensione verbale, produzione verbale inferiore alla comprensione
- ▶ Competenze adattive (Vineland) inferiori all'EM, paragonabili a quelle di un bambino nel secondo anno di vita
- ▶ Diagnosticata fin dai primi giorni di vita dai tratti fenotipici
- ▶ Frequenti attacchi di reflusso gastro-esofageo; no compromissione arti
- ▶ Presenti comportamenti auto-aggressivi e stereotipie
- ▶ Frequenta la scuola dell'infanzia.

Caso clinico 3

Lucia: 8 anni e 7 mesi

- ▶ Parto: cesareo alla 38° settimana
- ▶ Nascita: 2,75 kg, lunghezza 47 cm con circonferenza cranica di 33 cm
- ▶ Livello cognitivo: prestazioni nella norma (QI totale 78, verbale 80 e di performance 81 al test WISC-R a 8 anni e 7 mesi)
- ▶ Linguaggio: in ritardo nei primi anni di vita (prime parole a 24 mesi), attualmente nella norma. Comprensione migliore della produzione
- ▶ Competenze adattive (Vineland) nella norma o superiori per la comunicazione e inferiori alla norma (5-6 anni) in abilità quotidiane, socializzazione e abilità motorie
- ▶ Competenze scolastiche (test MT in particolare) nella norma
- ▶ Diagnosi di CdLS fin dalla nascita a causa dei tratti fenotipici
- ▶ Anomalie alle dita di mani e piedi

GRAZIE PER L'ATTENZIONE



<https://www.youtube.com/watch?v=RbLMCFkNKIs>

<http://www.corneliadelange.org/index.php/it/>