

Università degli studi di Padova
Psicologia dello sviluppo e dell'educazione



Rischio psicopatologico negli individui con sindrome di Down CAPITOLO 5

Corso di Disabilità cognitive
Prof. Renzo Vianello
A.A. 2018/2019



A cura di:
Viviana Fasciano

Rischio psicopatologico negli individui con sindrome di Down

2/19

Comportamenti disadattivi o psicopatologici vengono segnalati nel:



Poco frequenti → **disturbi d'ansia** e **autismo** (1-2% secondo Dykens e Volkmar, 1997); **disturbo bipolare** e **schizofrenia**

Comportamenti problematici:

anche se non gravi, le percentuali aumentano, almeno 1 bambino con sindrome di Down su 2 è:

**Eccessivamente
ostinato**

Disobbediente

Impulsivo

Polemico



www.sindromedi downpesaro.it



www.scienze.fanpage.it

Meyer e Pueshel (1991):

4/19

Hanno esaminato 497 individui di età compresa tra 1-72 anni:

- ▶ 425 individui con sindrome di Down, pazienti di un ospedale di Rhode Island (USA)
- ▶ 72 persone con sindrome di Down frequentanti una scuola speciale
- ▶ Sono stati rilevati 46 casi con disturbi psichiatrici → 17,6%
- **14,7%** considerando solo i bambini con età inferiore ai 10 anni
- **25,6%** se consideriamo adulti con età superiore ai 20 anni

Valori alti, da 3 a 5 volte superiori rispetto alla popolazione generale, ma da sottolineare che gran parte degli adulti erano istituzionalizzati

Comportamenti aggressivi 7,2%

Disordini da deficit dell'attenzione 4,2%

Disordini della condotta/oppositori 3,6%

Comportamenti stereotipati 2,8%

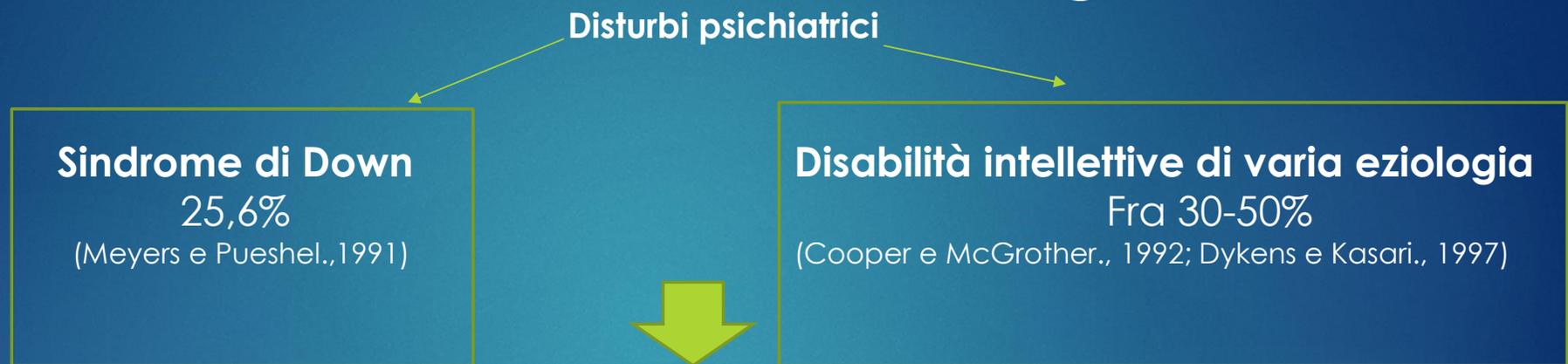
Disturbo depressivo maggiore 2%

Demenza 1,1%

Autismo 1%

Confronto con individui con disabilità intellettive di varia eziologia

5/19



La sindrome di Down è **MENO** caratterizzata da comportamenti **DISADATTIVI** e **PSICOPATOLOGICI** rispetto agli individui con altre disabilità intellettive

Eccezione:

6-11% → **disturbi depressivi** più frequenti in caso di sindrome di Down (possono essere presenti **mutismo, passività, pensiero sconnesso**)

VS

1-3% → disturbi depressivi nelle persone con disabilità intellettive di varia eziologia

Demenza

6/19

Studi sulla demenza negli adulti con sindrome di Down:

Passato



pochi → durata media della vita inferiore a quella attuale

Presente

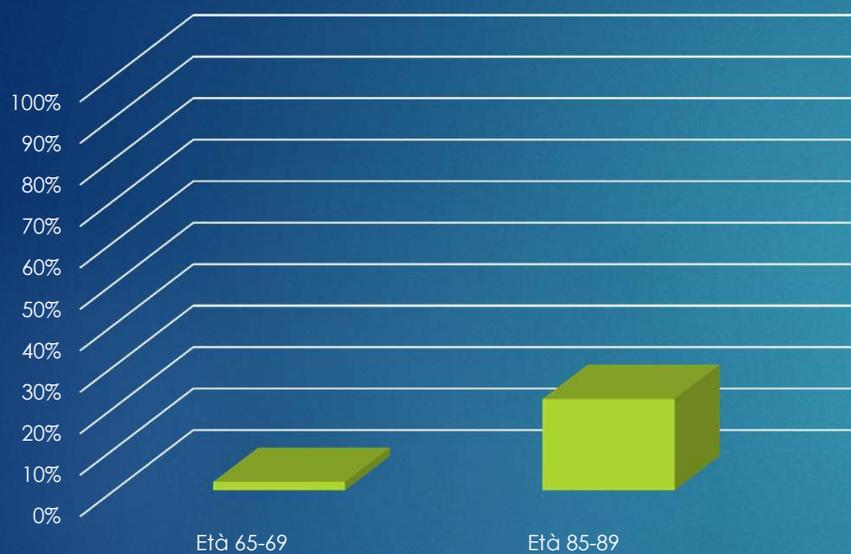


aumentati per:

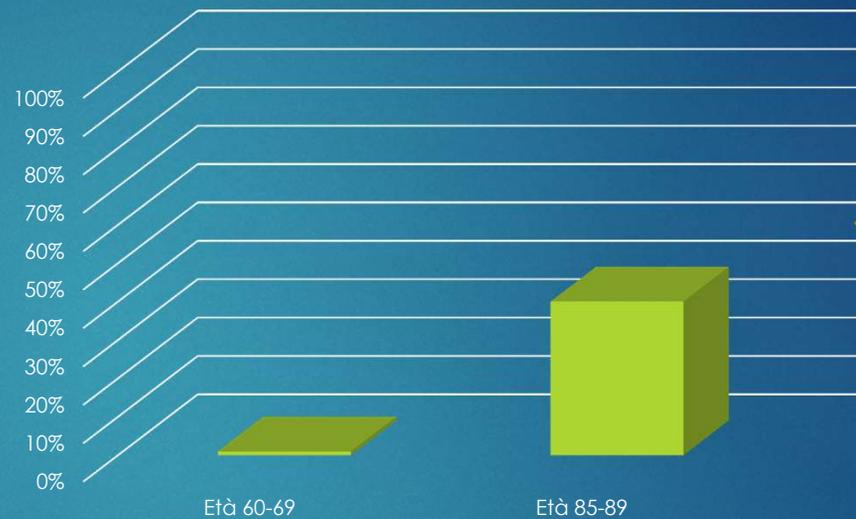
1. incremento notevole di persone con sindrome di Down che superano i 50 anni di età
2. Costatazione che la frequenza della demenza per malattia di Alzheimer di persone con sindrome di Down era molto più alta della popolazione normodotata

Demenza nella popolazione normodotata 7/19

Età senile: maggiore rischio di demenza con gravi carenze nel **funzionamento cognitivo** (attenzione, memoria, pensiero e ragionamento). Due ricerche che stimano il rischio di demenza in base all'età:



- ▶ < 1% fra 60-69 anni
 - ▶ 40% fra 85-89 anni
- (Amoretti e Ratti., 1994)



- 2% fra 65-69 anni
 - 22% fra 85-89 anni
- (Preston., 1986)

È chiaro il notevole aumento con il passare dell'età

Sintomi

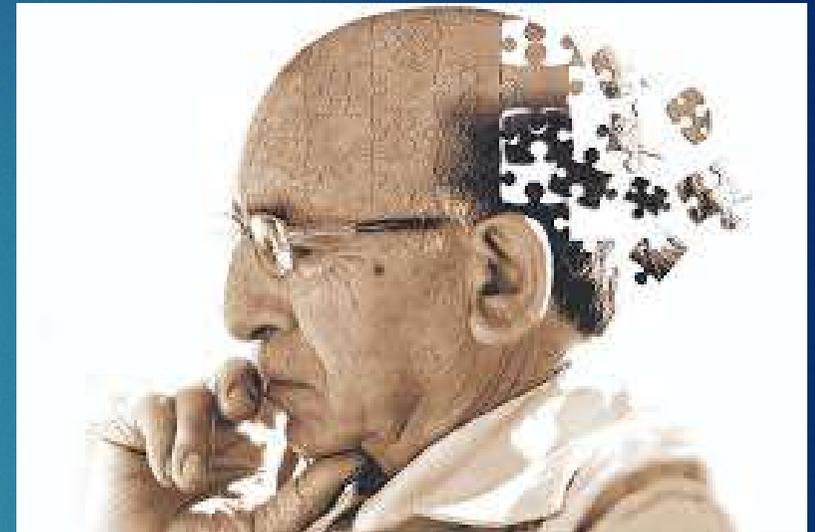
8/19

Più frequenti connessi alla *MEMORIA*, ad esempio:

1. Difficoltà nel ritrovare dove si è messo un oggetto
2. Trovare un sostantivo appropriato o come si chiama una persona o un luogo

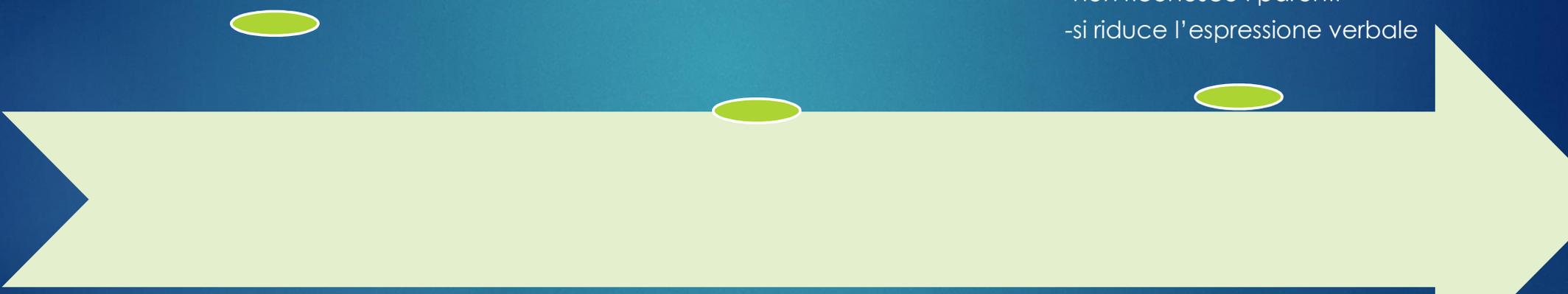
Riflessi negativi su:

1. Ragionamenti
2. Autostima
3. Livello sociale (aggressività o dolcezza stereotipata e alternanza rabbia-sconforto)



www.aimaparma.it

Prima fase: Persona è consapevole delle proprie difficoltà



Seconda fase: possibile peggioramento: scarsa consapevolezza delle difficoltà e a volte negazione di esse

Terza fase:

Ulteriore peggioramento perdita dell'autosufficienza:

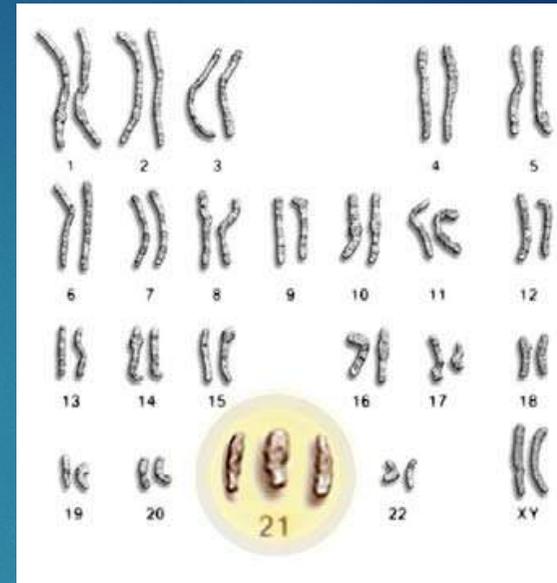
- bisogno di aiuto
- controllo del comportamento (es. dimentica le chiavi, non mangia)

E disorientamento cognitivo:

- non riconosce i parenti
- si riduce l'espressione verbale

Prima causa della demenza: il morbo di Alzheimer

- ▶ La demenza può essere causata dal morbo di Alzheimer, costituisce circa il **50-70%** delle cause di demenza.
- ▶ **Morbo di Alzheimer (Alzheimer, 1907)** = disturbo caratterizzato da anomalie della corteccia cerebrale che danneggiano le funzioni cerebrali normali.
- ▶ Le donne sono a maggior rischio rispetto agli uomini (Silverman e Wisniewski, 1999)
- ▶ Cause ancora sconosciute, ma sono stati individuati, finora, **4 loci genetici** associati al rischio di sviluppare il morbo di Alzheimer localizzati nel:



www.laboratorio genoma.eu

Cromosoma 14

Cromosoma 1

Cromosoma 21

Cromosoma 19

Forme poco comuni del morbo di Alzheimer, la cui manifestazione è particolarmente aggressiva.

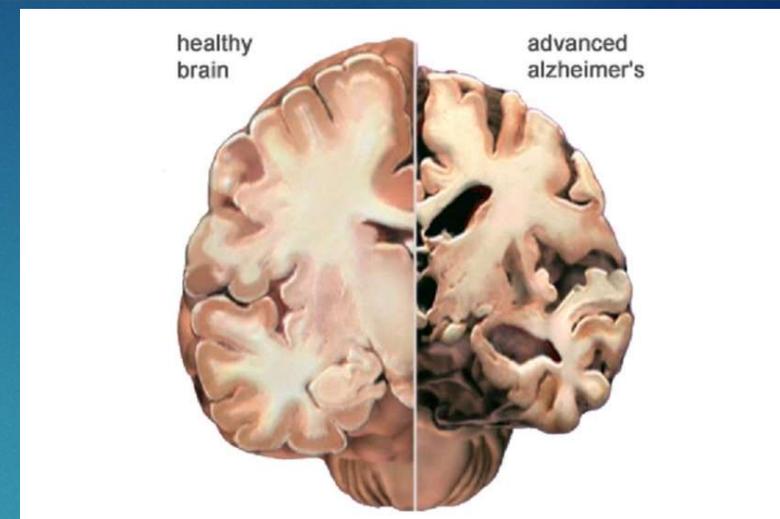
Il Gene è Coinvolto nei meccanismi sottostanti alla formazione delle **placche b-amiloidi** → pare sia sotto il controllo del cromosoma 21 l'accumulo della proteina **beta-amiloide (A-beta)**, nella parete dei vasi sanguigni e nel tessuto nervoso di pazienti anziani con malattia di Alzheimer e di pazienti con sindrome di Down. (ezioritta.wordpress.com)

Implica una maggiore vulnerabilità a sviluppare il morbo di Alzheimer.

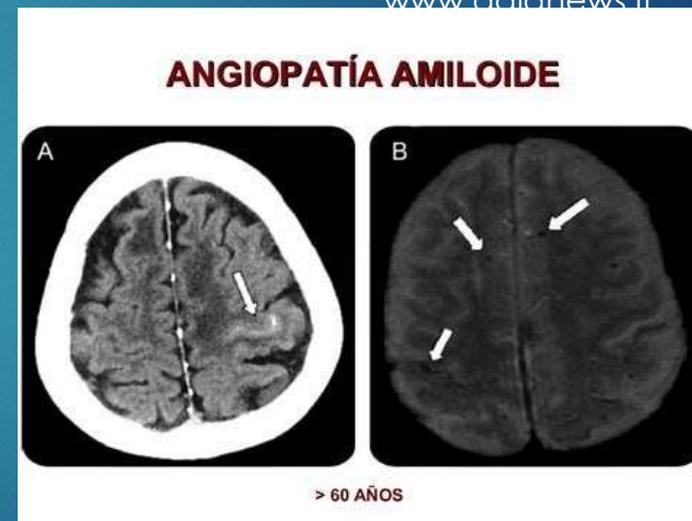
Con l'avanzare della patologia si verificano molteplici **forme di neuropatia**:

- ▶ **Globale atrofia**: riduzione della massa cerebrale
- ▶ **Perdita di neuroni**
- ▶ **Perdita di sinapsi**
- ▶ **Degenerazione granulo-vacuolare**: caratterizzata da piccoli vacuoli intraneuronali citoplasmatici chiari che contengono un particolare granulo (argirofilo) (www.molecularlab.it)
- ▶ **Angiopatia amiloide**: Caratterizzata dalla deposizione di amiloide nelle arterie di piccolo e medio carico. Berardelli, A. Cruccu, G. (2015). La Neurologia della Sapienza. Bologna : Società Editrice Esculapio

→ l'insieme di due lesioni microscopiche, le placche b-amiloidi e i grovigli neurofibrillari viene impiegato come caratteristico elemento diagnostico (Silverman e Wisniewski, pag.206 della traduzione italiana)



www.gaiagnews.it



www.slideshare.net

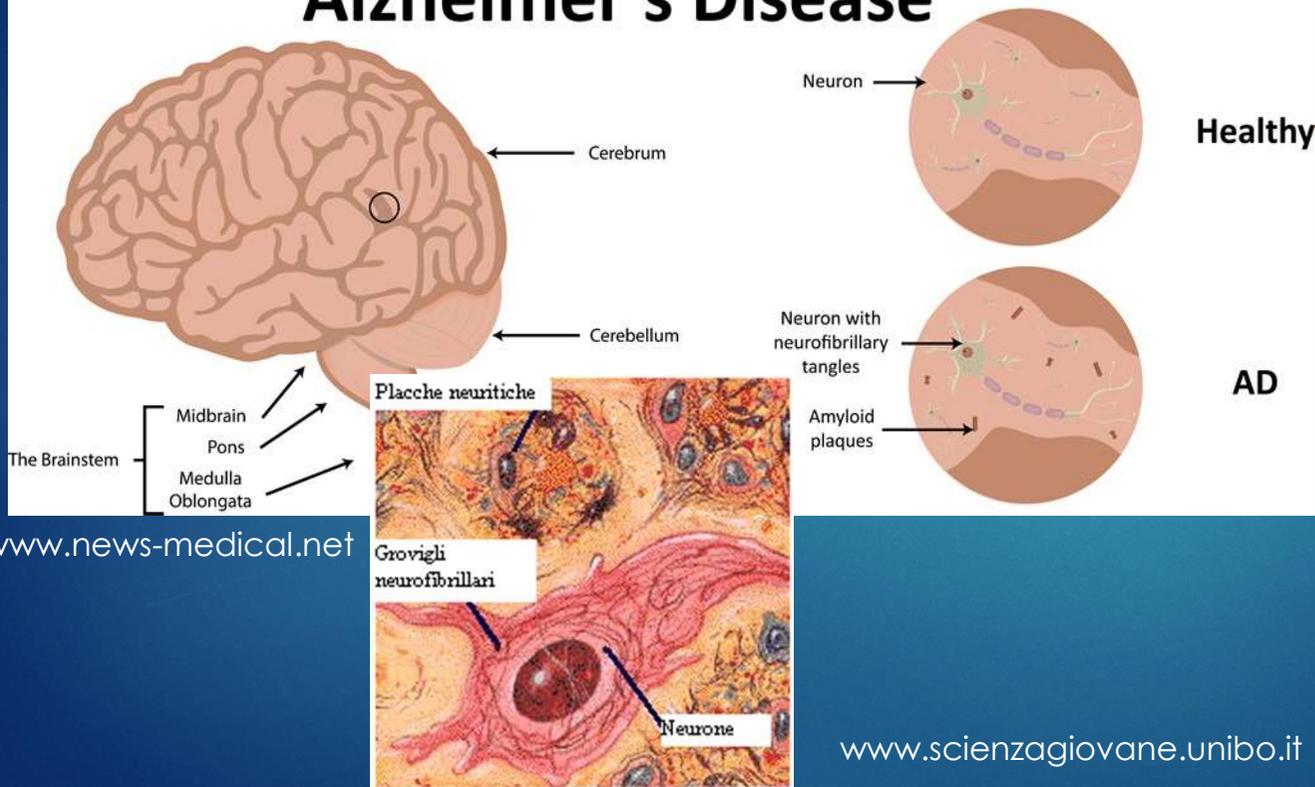
11/
19



- **Formazione di corpi di Hirano:** strutture osservabili nelle cellule dell'Ippocampo o nelle loro vicinanze.

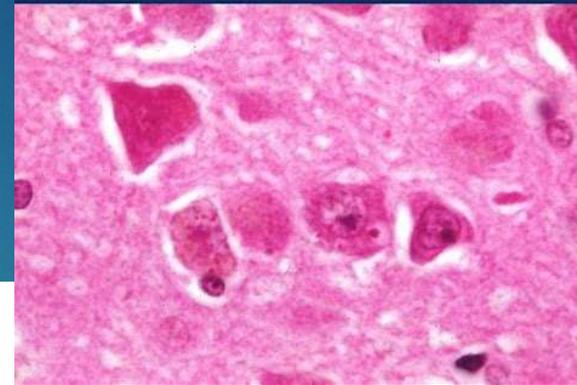
Lavizza, L. (2004). *Invecchiamento cerebrale e Demenze*. Milano: Masson

Alzheimer's Disease



www.scienzagiovane.unibo.it

Corpi di Hirano



slideplayer.it

- **Patologia neurofibrillare (inclusi i grovigli neurofibrillari):** fasci di filamenti elicoidali nel citoplasma dei neuroni, che dislocano o avvolgono il nucleo
- **Formazione di placche b-amiloidi:** cumuli extracellulari di determinate proteine che si formano negli spazi fra le cellule nervose (www.newsmedical.net)

Seconda causa della demenza: demenza arteriopatica

- ▶ È causata da uno o più infarti → di solito causati da arteriosclerosi (indurimento delle arterie)
- ▶ A volte associata al morbo di Alzheimer
- ▶ Interessa tra l'1-2% delle persone in età senile → 15% delle cause di demenza
- ▶ Percentuale molto più bassa tra i 60-70 anni e cresce progressivamente con l'età

Gravità effetti: varia per quantità di infarti e dalle zone cerebrali colpite

Terza causa della demenza: Morbo di Parkinson

- ▶ Caratterizzato da una rigidità e/o tremore dei muscoli
- ▶ Da tenere conto che due volte su tre non causa la demenza



Demenza nella sindrome di Down

Nella Sindrome di Down la demenza causata dal morbo di Alzheimer è più **frequente** rispetto a:

1. popolazione normodotata (Zigma et al., 1993; Van Buggenhout et al., 2001)
 2. Disabilità intellettive di varia eziologia (Thompson, 1999)
- Rapporto tra sindrome di Down e morbo di Alzheimer **complesso e non** ancora del tutto chiaro
- ▶ Secondo vari studiosi (es. Silverman e Wisniewski, 1999) la maggior parte degli adulti con sindrome di Down con più di 30 anni sembra avere **caratteristiche anatomo-patologiche** del morbo di Alzheimer, le **placche b-amiloidi** (Wisniewski, Wisniewski e Wen, 1985)
 - ▶ Nonostante ciò, **solo una percentuale ridotta** (15-40%) mostra i **SINTOMI** della malattia (Dykens et al., 2000; Devenny et al., 2002)



Furthered that all information released in my case file will be kept strictly confidential and that an abridgement from the Act of San Diego will be present throughout the notes.

<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>Yungard Fella</u>	Date <u>4-29-99</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>Yungard Fella</u>	Date <u>8-11-00</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>Yungard Fella</u>	Date <u>05-04-2001</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>Yungard Fella</u>	Date <u>11/11/01</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>Yungard Fella</u>	Date <u>11/11/01</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMA-FELLA</u>	Date <u>11/11/01</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMA-FELLA</u>	Date <u>01/17/02</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMA-FELLA</u>	Date <u>01/17/02</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMA-FELLA</u>	Date <u>01/17/02</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMA-FELLA</u>	Date <u>11/18/07</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMLLA</u>	Date <u>10-18-09</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRMLM</u>	Date <u>6/11/2010</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input checked="" type="checkbox"/> Consumer	<u>IRI</u>	Date <u>5/10/2011</u>
<input type="checkbox"/> Conservator		
<input type="checkbox"/> Consumer		
<input type="checkbox"/> Conservator		

I deficit del **pensiero** e della **memoria** che compaiono nei soggetti con sindrome di Down sono ben visibili nella **ricerca del Dott. Michael Rafii**, in cui mostra i cambiamenti nella firma di una sua paziente, la signora Irma, durante la progressione del morbo di Alzheimer.

Ipotesi esplicativa

Il motivo per cui le **caratteristiche anatomo-patologiche** sono in alcuni casi **ASINTOMATICHE** è da ricondurre alla particolare struttura del cervello di una persona con sindrome di Down.

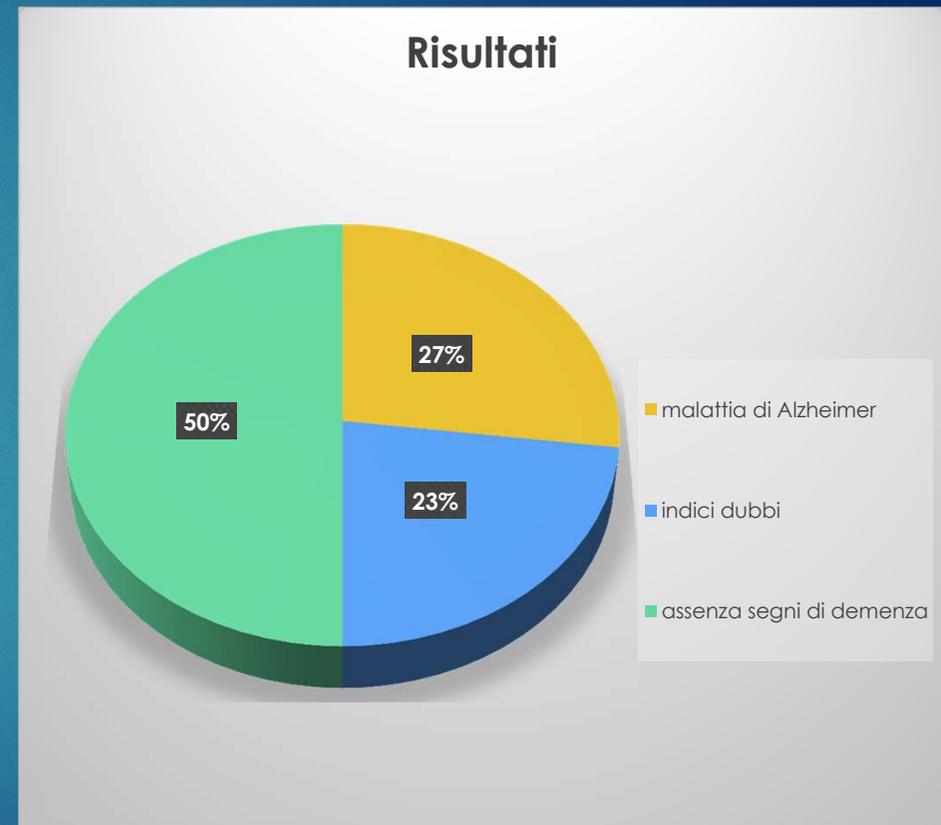
→ Tale argomento deve essere ancora approfondito e per questo Vianello (2006) cita Silverman e Wisniewski (1999) che affermano che:

«si stanno accumulando delle prove che le modificazioni che avvengono nel morbo di Alzheimer e con l'invecchiamento negli adulti con sindrome di Down possono non essere esattamente le stesse»

(pag. 211 della traduzione italiana)

Devenny et al., (2002)

- ▶ Studio longitudinale su **84** persone con **disabilità intellettiva di varia eziologia** di un laboratorio occupazionale
- Età: >30
- QI: >30
- ▶ Assenza di epilessia recente e di gravi deficit sensoriali
- ▶ 44 su 84 hanno la **sindrome di Down**
- ▶ Vengono valutati due volte con la scala **WISC-R** a distanza di almeno 4 anni
- ▶ **Risultati:** delle 44 persone con sindrome di Down con età media 47 anni 



Approfondita analisi delle prestazioni in tutte le prove del WISC-R

- ▶ Suggestisce che nelle persone con sindrome di Down il declino non era verificato in modo sistematico e generalizzato, ma con **diverso progressivo interessamento delle funzioni cognitive**:
 1. Carenze dell'uso della memoria di lavoro (aritmetica, comprensione) → sintomo predominante
 2. Carenze su organizzazione visiva e coordinazione visuo-motoria nelle fasi iniziali del declino (ricostruzione oggetti, completamento di figure)

 - ▶ Relativamente conservate → prove che maggiormente coinvolgono la memoria semantica (informazione, vocabolario, memoria di cifre) e MBT (memoria a breve termine)
- Complessivamente dati coerenti con quelli della **popolazione con malattia di Alzheimer**, ma senza disabilità intellettiva (Fuld, 1984)

Bibliografia

19/
19

- ▶ www.aimaparma.it
- ▶ Berardelli, A. Cruccu, G. (2015). *la Neurologia della Sapienza*. Bologna : Società Editrice Esculapio
- ▶ Vianello, R. (2006). *La sindrome di Down*. Edizioni Junior
- ▶ www.sindromedidownpesaro.it
- ▶ www.scienze.fanpage.it
- ▶ www.riabilcenter.it
- ▶ www.drjockers.com
- ▶ www.laboratorio genoma.eu
- ▶ www.molecularlab.it
- ▶ Lavizza, L. (2004). *Invecchiamento cerebrale e Demenze*. Milano: Masson
- ▶ www.news medical.net
- ▶ www.gaianews.it
- ▶ www.slideshare.net
- ▶ www.news-medical.net
- ▶ www.psicologiatorinodendron.it
- ▶ www.scienzagiovane.unibo.it