



Laurea Magistrale in Psicologia
dello Sviluppo e dell'Educazione
Corso di Disabilità cognitive
Prof. Renzo Vianello
A. A. 2018-2019

La Sindrome di Rett

A cura di Roberta M. Incardona

<http://www.biochronicles.net/news/salute/sindrome-di-rett-vita-in-uno-sguardo/>

1/20





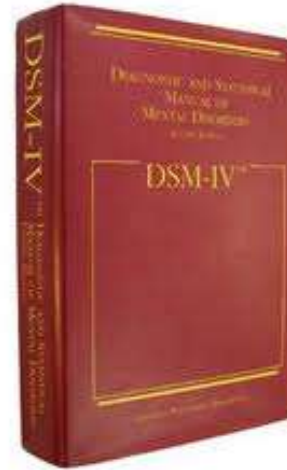
<http://www.airett.it/sindrome-rett/andreas-rett/>

Storicamente

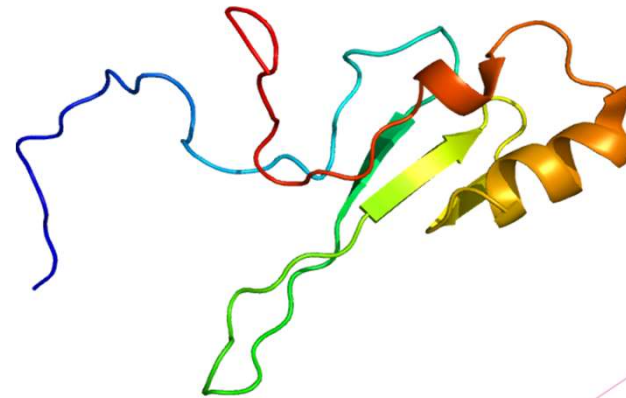
- ▶ **1966:** la sindrome è descritta per la prima volta da *Andreas Rett*. Considerate due pazienti, che, pur manifestando tratti autistici, facevano supporre una sindrome specifica differenziata da quella autistica.
- ▶ **1983:** un articolo di Hagberg, Aicardi, Dias e Ramos risultò cruciale nel riproporre la necessità di distinguere la Sindrome di Rett dall'autismo. Considerati nell'articolo oltre a demenza e autismo, atassia e particolare uso non intenzionale delle mani.
- ▶ **1988:** il Rett Syndrome Diagnostic Criteria Working Group formulò i criteri necessari, di supporto e di esclusione per la diagnosi clinica.

Storicamente

- ▶ **1994:** la sindrome di Rett viene inserita nel DSM-IV tra i disturbi generalizzati (poi «pervasivi», attualmente «Disturbi dello Spettro Autistico») dello sviluppo assieme all'Autismo, sindrome di Asperger, Disturbo disintegrativo dell'infanzia.
- ▶ **1999:** scoperta la principale causa genetica, cioè la mutazione del gene *MECP2* (Methyl CpG-binding protein 2) localizzato nel cromosoma X.

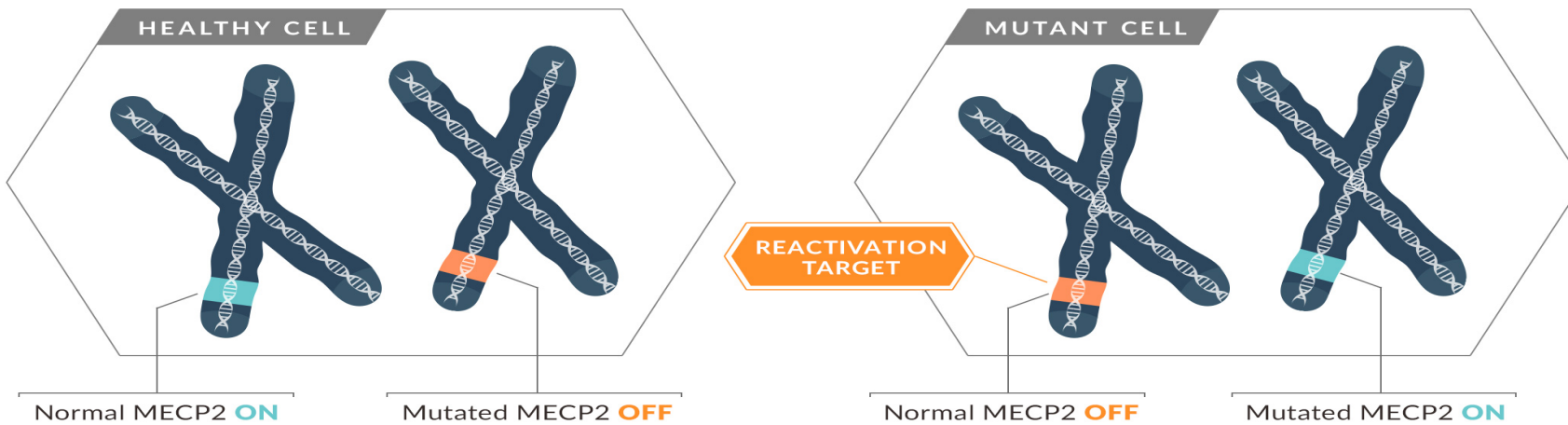


<https://www.papermasters.com/dsm-iv.html>



<https://en.wikipedia.org/wiki/MECP2>

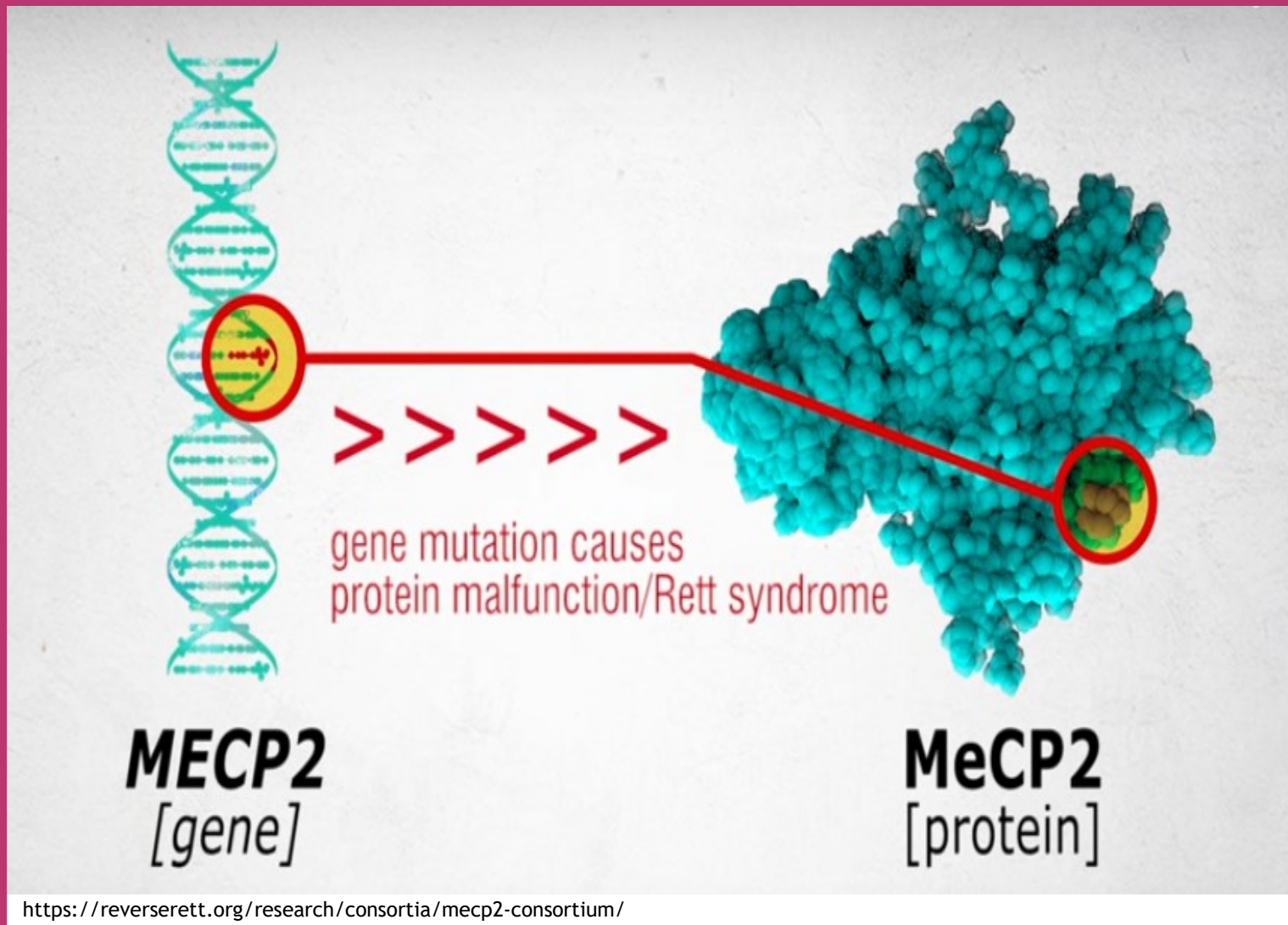
Aspetti genetici



<https://reverserett.org/research/consortia/reactivating-mecp2-consortium/>

- ▶ La causa della sindrome viene attribuita alla mutazione del gene **MECP2**, che porta la proteina codificata dal gene a non funzionare correttamente.
- ▶ Una ricerca condotta su 166 individui (Hoffburg et al., 2001) ha individuato 30 mutazioni del suddetto gene.

VARIABILITÀ GENETICHE → VARIABILITÀ FENOTIPICHE



Nel 60-80% dei casi la diagnosi viene confermata da esami di genetica molecolare, evitando così di formulare una diagnosi errata di autismo come accadeva frequentemente in passato.



Prevalenza

La sindrome di Rett è un disturbo degenerativo che colpisce tipicamente i soggetti di sesso **femminile** (O'Brien, Yule, 1995).

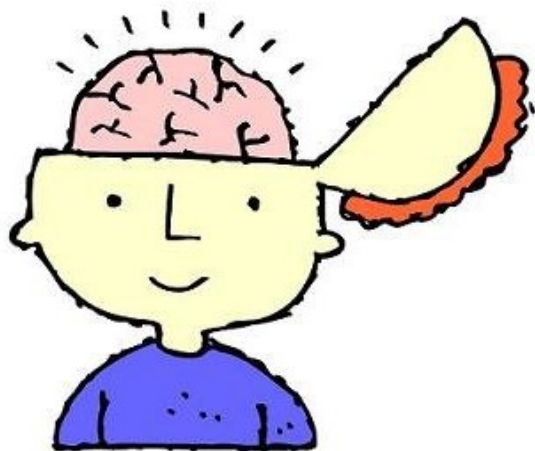
- ▶ Vi sono però alcuni rarissimi casi in cui la SR colpisce anche i soggetti di sesso maschile (Occhipinti e coll., 2000).
- ▶ Incidenza: un soggetto su 10.000-15.000.
- ▶ Interessa tutti i gruppi etnici.

Criteri diagnostici

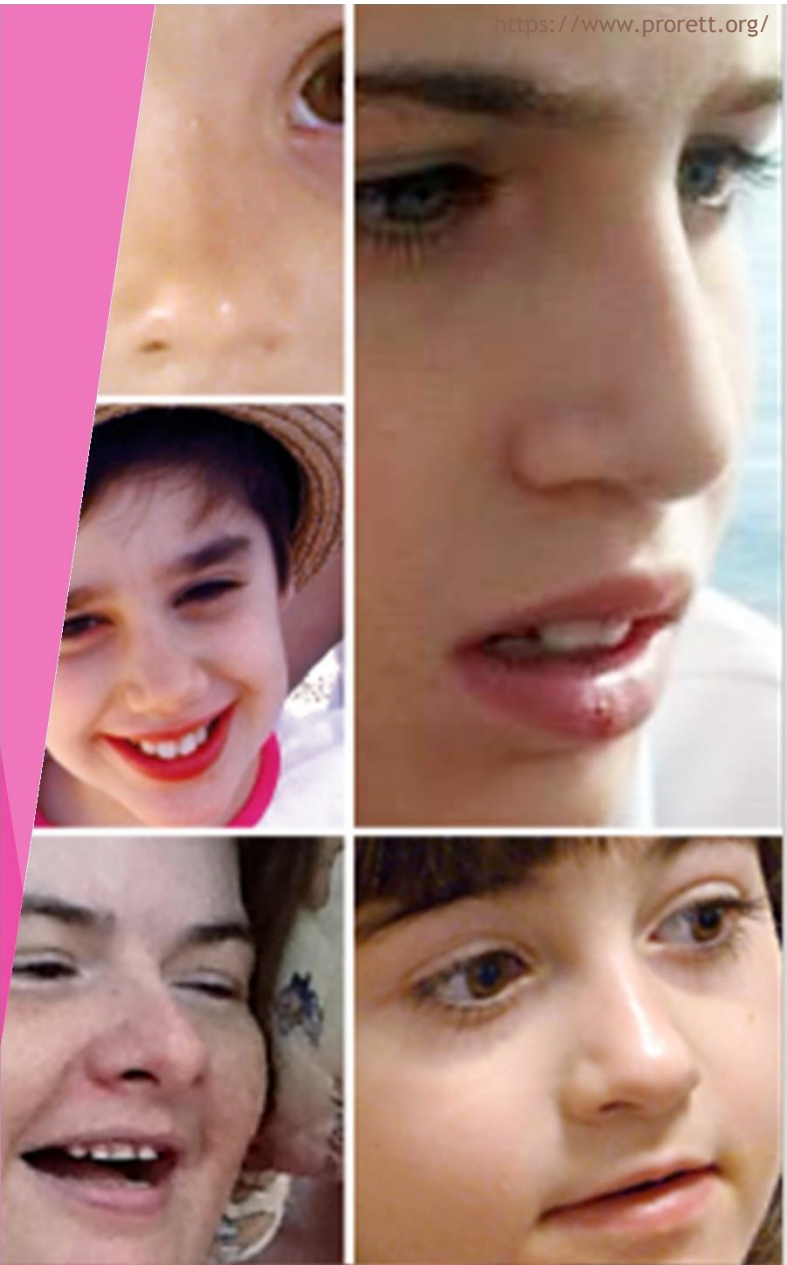
- ▶ Normale circonferenza cranica alla nascita che tra i 6 mesi e i 4 anni presenta un rallentamento nella crescita
- ▶ Gravi disfunzioni a carico del **linguaggio** e della **comunicazione**
- ▶ Perdita dell'utilizzo volontario delle mani con comparsa di **stereotipie**
- ▶ **Aprassia** della deambulazione per cui il cammino risulta insicuro, a gambe rigide e allargate o sulla punta dei piedi
- ▶ **Atassia** della postura con instabilità nel mantenere la posizione eretta
- ▶ **Disabilità intellettiva**



<https://www.aziende-news.com/realizzare-un-piano-comunicazione-efficace/>



<https://educareconamore.wordpress.com/2016/07/06/il-ritardo-mentale-nei-bambini/>



Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

- ▶ Sono rinvenibili 4 fasi di sviluppo.

La sindrome di Rett prevede un progressivo deterioramento in funzione dell'età.

1^a FASE

Periodo: 6-18 mesi

- ▶ Precoce decelerazione dello sviluppo dopo una fase iniziale apparentemente normale
- ▶ Ipotonia
- ▶ Scarso interesse per l'apprendimento e le attività ludiche

9/20



2^a FASE

Periodo: 12/18 mesi - 3 anni

Rapida regressione

- ▶ Rallentamento della crescita del cranio
- ▶ Frequenti disturbi del sonno
- ▶ Crisi di pianto
- ▶ Urla
- ▶ Comportamenti autolesionistici (come mordersi o darsi schiaffi)
- ▶ Autoisolamento di tipo autistico
- ▶ Problemi dell'alimentazione
- ▶ Ritardo di crescita e peso scarso
- ▶ Sviluppo comunicativo-linguistico regredisce in modo notevole.

10/20

<https://www.uppa.it/medicina/fisiologia/il-bambino-non-dorme/>



<https://www.wellme.it/mamma/4706-sindrome-di-rett-gli-omega-3-migliorano-i-sintomi>



- ▶ Sviluppo motorio compromesso, fino alla perdita funzionale delle mani
- ▶ Comparsa movimento stereotipato delle mani
- ▶ Problemi gravi della deambulazione

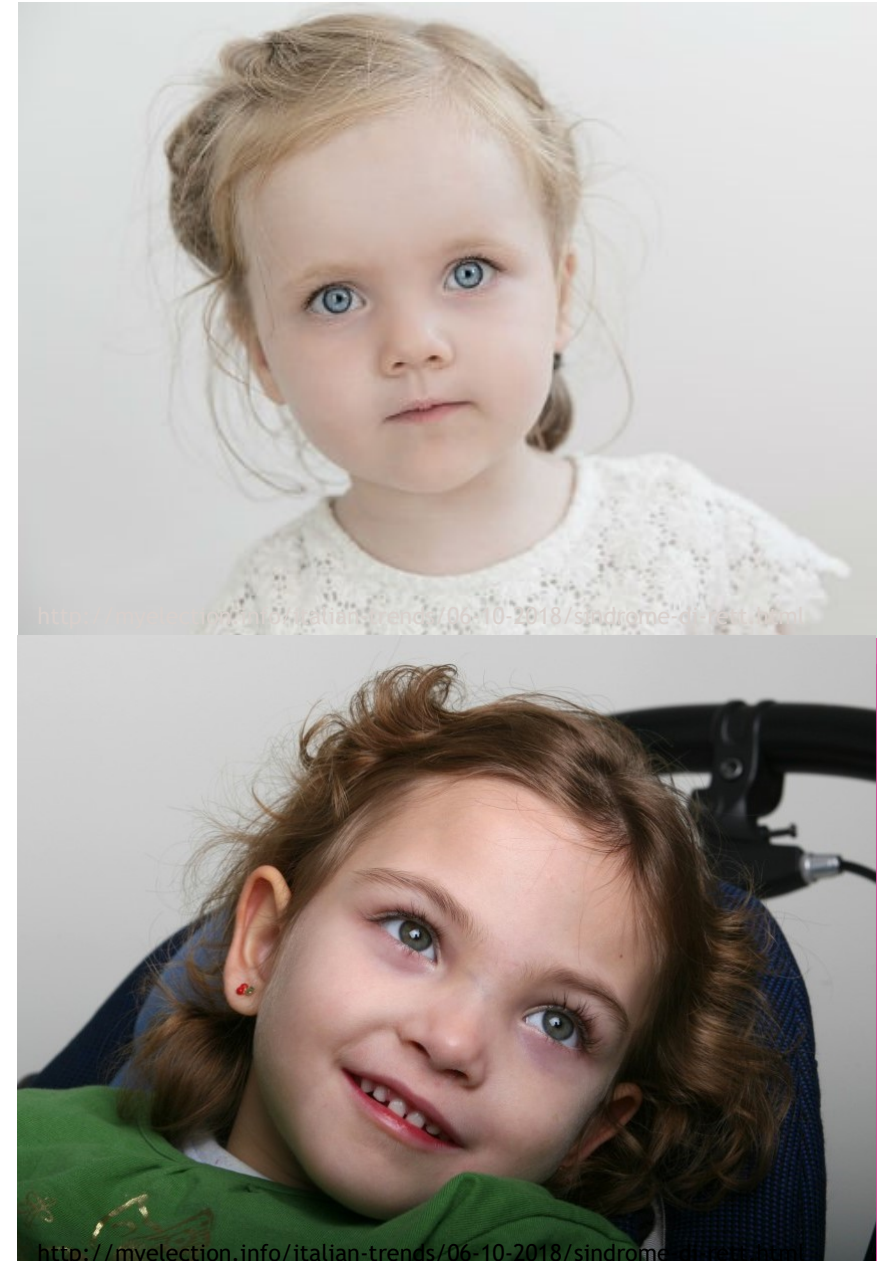


3^a FASE

Periodo: 2/3 anni - 10 anni

- ▶ Fase apparentemente stazionaria (di plateau)
- ▶ Diminuiscono i tratti di tipo autistico

12/20



4^a FASE

Periodo: circa dopo i 10 anni

- ▶ Deterioramento motorio: debolezza fisica, scoliosi
- ▶ Possibili progressi a livello:
 - Comunicativo
 - Sviluppo sociale
 - Autonomia personale



<https://www.faropediatrico.com/malattie/scoliosi-o-atteggiamento-scoliotico/>



Presenza di convulsioni

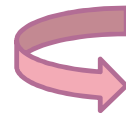
In almeno tre casi su quattro sono presenti convulsioni **focali** o **generalizzate**, a seconda che la scarica delle cellule nervose si verifichi in una sola regione della corteccia cerebrale o in tutta la corteccia cerebrale (attacchi epilettici, in particolare prima dei dieci anni).



Sviluppo cognitivo

- ▶ Ritardo mentale **gravissimo** con scarso o assente pensiero simbolico

La valutazione viene fatta sulla base di informazioni raccolte con l'**osservazione diretta** o con **interviste** (colloqui) e **questionari** proposti ai familiari o ad operatori socio-sanitari.



test standardizzati di difficile applicazione

La valutazione clinica può comprendere anche strumenti di norma utilizzati con individui con disturbo dello spettro dell'autismo, sia al fine di una diagnosi differenziale, che di un'adeguata definizione di tratti uguali o simili a quelli che caratterizzano l'autismo.

Sviluppo comunicativo e linguistico

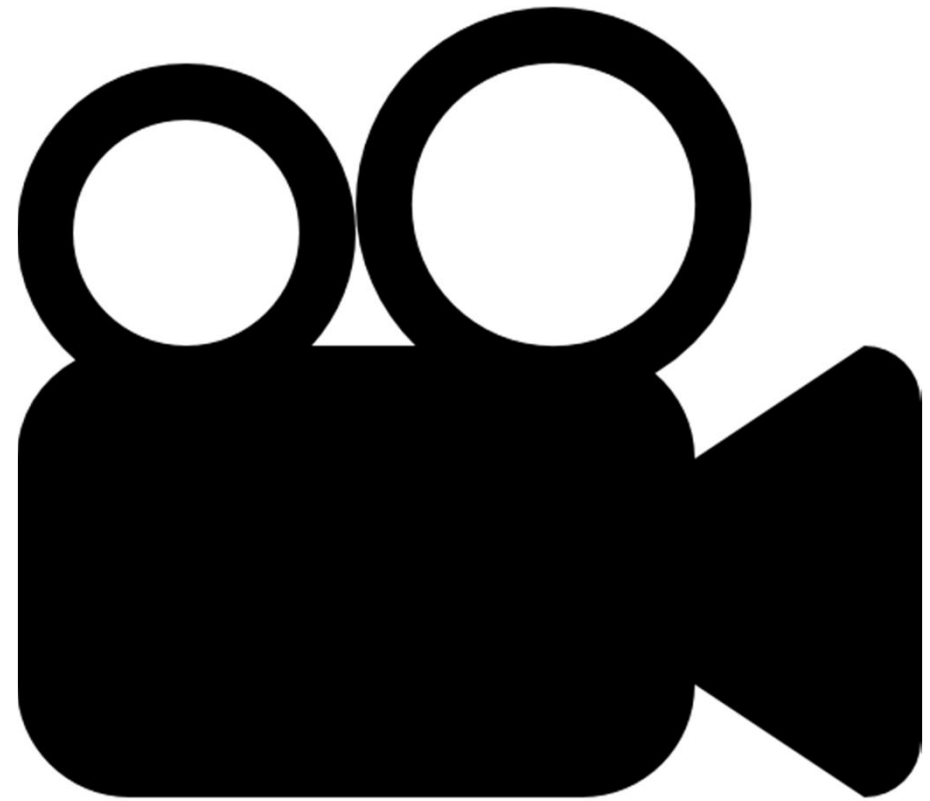
- ▶ Linguaggio verbale spesso assente o limitato a poche parole



Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

- ▶ Sviluppo sociale e autonomia personale sono particolarmente compromessi fino ai dieci anni.
- ▶ Tratti autistici, presenti fin dalla prima adolescenza, tendono a diminuire successivamente.
- ▶ Comunicazione non verbale migliora con l'adolescenza: c'è capacità di riconoscimento delle persone, contatto visivo e quindi lo sguardo, che questi soggetti hanno come unica finestra sul mondo; vengono per questo chiamate «*bambine dagli occhi belli*».
- ▶ Frequenti sbalzi d'umore, con possibili stati d'ansia acuta e comportamenti autolesionistici.

- ▶ <http://www.rainews.it/dl/rainews/media/Sindrome-di-Rett-cos-e-e-chi-colpisce-042aa284-84dc-462f-9fd7-2ff70f0ad53a.html>
- ▶ https://youtu.be/E6BSRD_5eGw
- ▶ <https://www.youtube.com/watch?v=-P6OfgtACH8>



GRAZIE PER L'ATTENZIONE!