



Università degli studi di Padova
Corso magistrale in Psicologia dello sviluppo e dell'educazione
Disabilità cognitive
Professor: Renzo Vianello

www.lamedicinainunoscatto.it



<http://www.casadaptada.com.br>



www.leggimigratis.it








La sindrome di Williams

MARILUNGO ALICE
REBELLATO MARIA
ZANELLA ILARIA

A.S. 2018-2019

Di cosa andremo a parlare?

- Degli aspetti generali caratterizzanti la sindrome
- Degli aspetti genetici 
- Delle caratteristiche somatiche 
- Delle caratteristiche mediche 
- Degli aspetti cognitivi e linguistici 
- Delle caratteristiche comportamentali 



Williams, un medico neozelandese descrisse per la prima volta la sindrome.

Bauren, Apiz e Harmjanz descrissero parallelamente a Williams un quadro clinico che poi si rivelò come la medesima sindrome.



Sindrome di Williams

Sindrome di Williams-Bauren

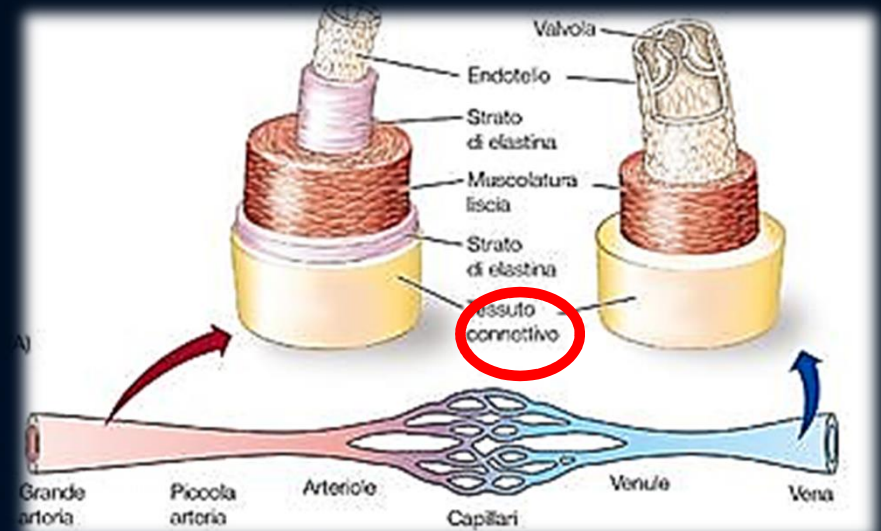
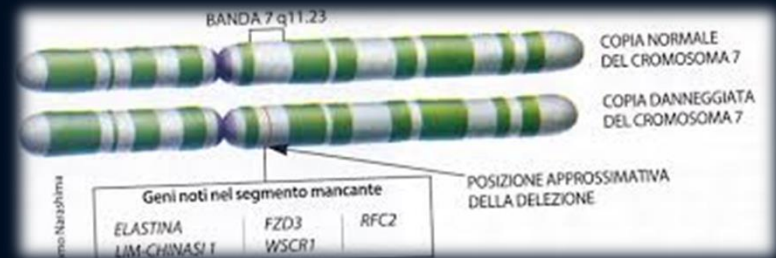
Incidenza: 1: 10.000
nati

ASPETTI GENETICI

La sindrome di Williams è dovuta ad una microdelezione localizzata sul braccio lungo del **cromosoma 7** in particolare nella regione **q11.23**.

Microdelezione che coinvolge l'**elastina**: componente dei tessuti connettivi, in particolar modo delle arterie.

<http://apollo11.isto.unibo.it/Tecnicidilaboratorio/12%29%20Mutazioni.pdf>



<http://ebook.scuola.zanichelli.it/sadavabiologiabu/il-corpo-umano/l-apparato-cardiovascolare-e-il-sangue/>

CARATTERISTICHE SOMATICHE



<http://it.nextews.com/78ed1c56/>

I tratti del viso sono una caratteristica distintiva dei soggetti con la sindrome di Williams ma non sono evidenti nei bambini fino a circa **18-24 mesi**.



Questo spiega il motivo per cui la diagnosi può essere fatta solo **tardivamente**.



Durante l'infanzia e nell'età adulta i lineamenti del viso divengono più grossolani:

- Il viso diventa più stretto;
- Il collo sembra essere più lungo;
- Affollamento dentale;
- Punta del naso più bulbosa.



CARATTERISTICHE MEDICHE

PERIODO NATALE E DECORSO CLINICO NEI PRIMI MESI DI VITA

- La gestazione procede regolarmente;
- Il parto avviene spesso oltre il termine;
- Un'alta percentuale di bambini alla nascita hanno un peso inferiore alla media;
- Spesso sono presenti difficoltà nell'alimentazione nei primi mesi di vita.



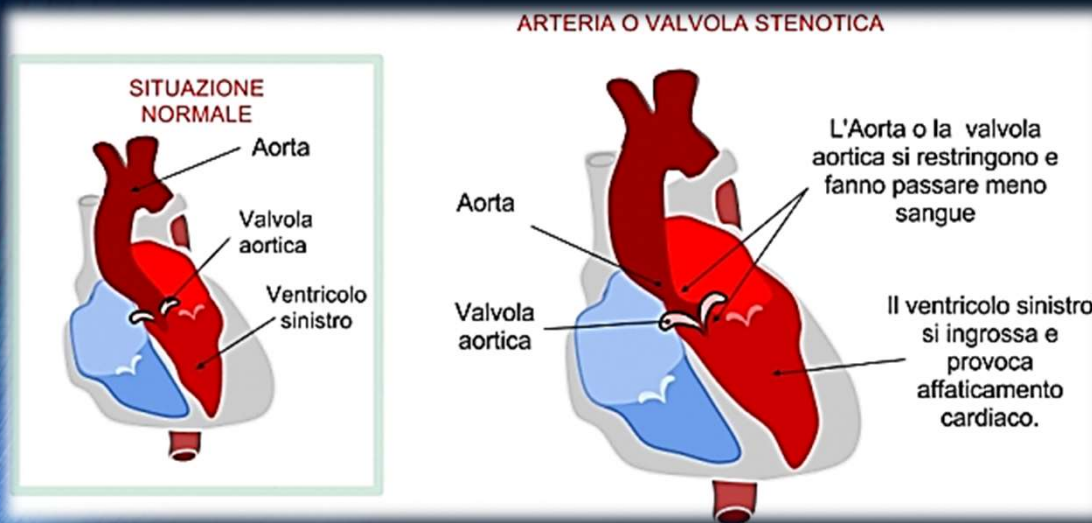
www.vanityfair.it

ANOMALIE CARDIACHE

Le patologie dell'apparato cardiovascolare costituiscono uno dei problemi principali nei soggetti con la sindrome di Williams.



Vengono riscontrate nell'80% dei casi e risultano la principale causa di morbidità e mortalità.



La lesione più frequente risulta essere la **STENOSI SOPRAVALVOLARE AORTICA (SVAS)**: restringimento a livello del tratto di congiunzione tra ventricolo sinistro e l'aorta. Spesso coinvolge anche l'intero ventricolo sinistro, la valvola aortica e la radice aortica.

Questa alterazione provoca un sovraccarico sistolico a cui si associa anche un'elevazione della pressione di perfusione del circolo coronario.



<https://www.medicina360.com/stenosi-aortica.html>



Un altro problema che si può verificare a livello cardio-circolatorio è costituito dalle alterazioni patologiche delle arterie polmonari: **stenosi multiple delle arterie polmonari** di medio calibro.



Questa anomalia provoca un sovraccarico sistolico del ventricolo destro.

CARATTERISTICHE MUSCOLO SCHELETRICHE

- Articolazioni ipersensibili;
- Basso tono muscolare;
- Ritardi nella deambulazione;
- Sono predisposti a contratture delle articolazioni.

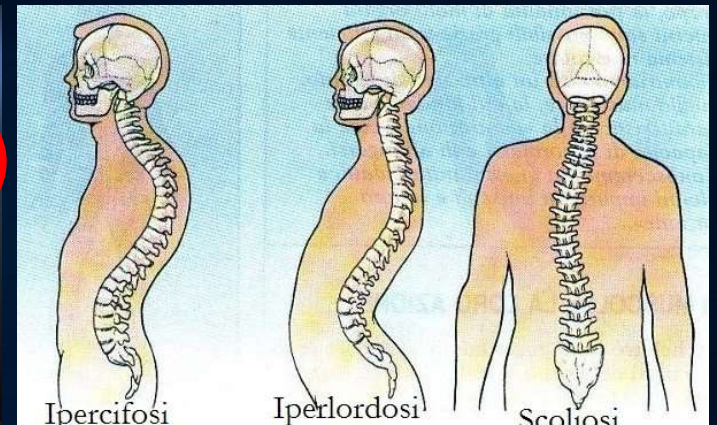
<http://www.apwitalia.org>



Tali problemi causano dolore, anomalie nell'andatura e difficoltà nella coordinazione motoria grossa e fine. Si manifestano frequentemente anche **deviazioni della colonna vertebrale** e **clinodattilia** del quinto dito della mano (curvatura permanente).



<https://it.wikipedia.org/wiki/Clinodattilia>



<https://allineamentovertebralebologna.jimdo.com/fisiologia-e-funzionalit%C3%A0o-della-colonna-vertebrale/>

CARATTERISTICHE GASTRO INTESTINALI E RENALI

In alcuni soggetti è presente un alto livello di calcio nel sangue.
Quando è presente, l'ipercalcemia si associa a:

- Costipazione;
- Dolori addominali.



15 % della
popolazione con
la sindrome

Altri soggetti manifestano:

- Coliche;
- Difficoltà ad alimentarsi;
- Reflusso;
- Vomito.



70 % della
popolazione con
la sindrome

Gli adulti sono predisposti ai dolori addominali che possono essere legati a costipazione cronica, ulcere o diverticoli.

Possibilità di problemi renali, vescica deviata, ipoplasia renale, stenosi dell'arteria renale, infezioni alle vie urinarie.
Elevata frequenza di enuresi.



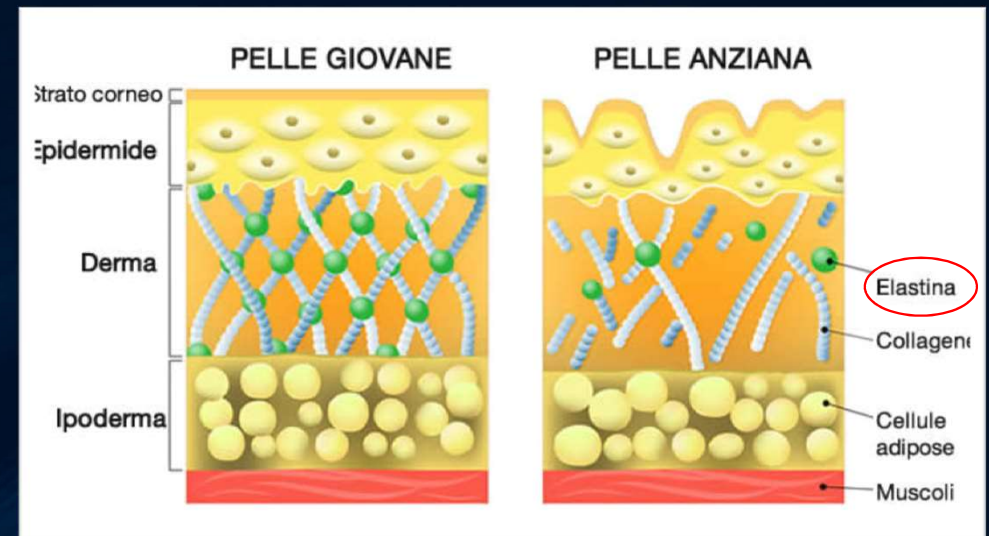
18 % della
popolazione con
la sindrome

ANOMALIE DEL TESSUTO CONNETTIVO

Molti dei sintomi della sindrome sono spiegati dalla delezione del gene dell'**elastina**:

- Patologia vascolare, cardiaca, renale;
- Invecchiamento precoce della cute;
- Facilità alla ernie;
- Iperlassità articolare;
- Diverticolosi del colon e della vescica;
- Voce roca.

Le alterazioni delle fibre elastiche possono essere la causa di molti dismorfismi facciali quali la pienezza periorbitale, le guance pendule, la prominenza delle labbra, la malocclusione dentale.



www.my-personaltrainer.it

ANOMALIE OCULARI

La maggior parte dei pazienti presenta l'iride stellata, particolarmente evidente nei soggetti con gli occhi azzurri.
Questa caratteristica non è legata alla vista, ma i soggetti con la sindrome manifestano frequentemente lo **strabismo**, l'**ipermetropia** e tortuosità dei vasi retinici.



www.vanityfair.it



<http://www.extramagazine.eu>

ANOMALIE UDITIVE

IPERACUSIA O IPERSENSIBILITA' AL SUONO

Più del 95 %

- Incremento della reazione di fastidio di fronte ad alcuni suoni: rumore di motori o motoseghe, trapani, aeroplani, aspirapolvere, sirene, petardi e campane.
- Alcuni bambini sentono le cose meglio e prima di altri.
- Più del 60% dei bambini soffre di otite media cronica o di infezioni alle orecchie.



<http://gds.it>

CARATTERISTICHE DELLA CRESCITA

Nonostante molti neonati abbiano un peso alla nascita inferiore a quello atteso e una circonferenza della testa inferiore, spesso recuperano fino a raggiungere i limiti inferiori dei parametri raggiunti dai normodotati nella media infanzia.



Anche così, in circa il 50% degli individui si riscontra una bassa statura e un arresto della crescita negli adulti.

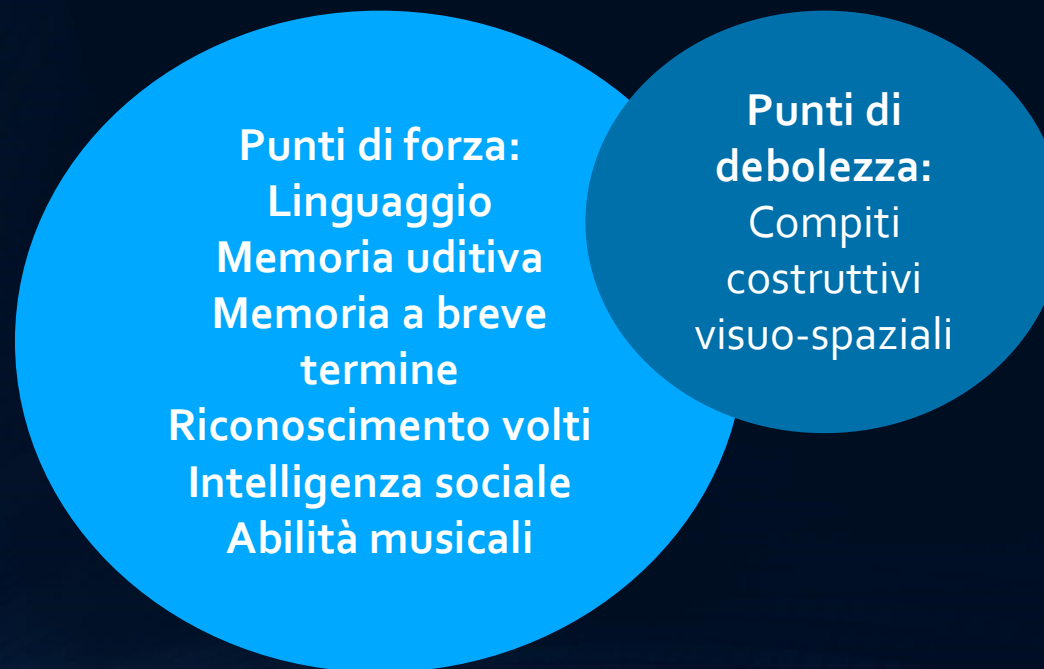


Aspetti cognitivi e linguistici



In media:

- Disabilità cognitiva lieve o moderata: punteggi medi del QI compresi tra i 50 e i 60
- Profilo intellettivo altalenante



Area verbale

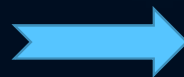
Presenza di aspetti:

- Tipici come lo sviluppo grammaticale.
- Atipici come mancanza gesti di indicazione e altri gesti comunicativi.



<https://www.vanityfair.it/news/storie/17/03/04/malattie-rare-sindrome-williams-anffas-storia-eleonora-mamma-giulia>

QI
VERBALE
GLOBALE



È un indice riassuntivo di varie abilità che sembrano svilupparsi con tempistiche differenti. Con una valutazione più accurata si evidenzia un quadro controverso.

Atipica padronanza del linguaggio:

- Comprensione più limitata rispetto all'espressione;
- Produzione corretta dal punto di vista grammaticale, complessa, fluente ma prolissa e pseudo-matura;
- Vocabolario ben sviluppato ma uso eccessivo e inappropriato (cliché e frasi stereotipate);
- Buon sviluppo di loquacità, capacità di imitazione e utilizzo del linguaggio in contesto sociale;
- Buone prestazioni in compiti di memoria uditiva e a breve termine.

Il linguaggio è stato definito il principale strumento di conoscenza dei soggetti.

Approfondimenti (Fontani) ...

La conservazione degli aspetti linguistici, nonostante il ritardo nella comparsa del linguaggio rispetto a bambini tipici, tende a rafforzarsi lungo il ciclo di vita → adolescenti e adulti: fluency linguistica e utilizzo di frasi complesse.

	Età prime parole (circa)
Bambini tipici	Intorno al 1° anno di vita
Bambini SW	Intorno ai 2-4 anni



Ritardo evolutivo di circa
1-2 anni

È probabile che le capacità linguistiche siano un punto di forza a sviluppo ritardato.
(Mervis et al. 1999)

Aspetti semantici

- Bambini →
- semisinnomi (es. "pieno" e "riempire");
 - sostituzioni lessicali ("sezionatore" e "coltello");
 - sostituzioni anatomiche ("sopra" e "sotto");
 - parafrasi semantica;
 - uso di circonlocuzioni (giro di parole);

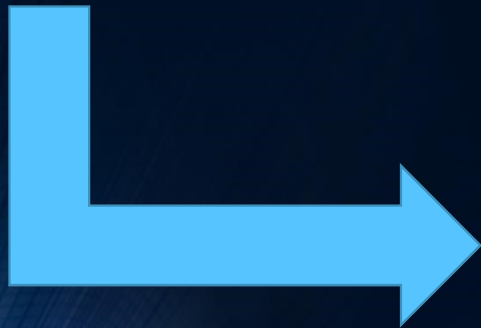
(Volterra et al. 1996)



Probabile difficoltà nella ricerca di parole

La loro abilità linguistica può indurre a considerarli più dotati sul piano cognitivo rispetto al QI del test e sovrastima capacità di vocabolario.

Aspetti sintattici → conservato l'uso, implicito ed esplicito, dell'applicazione delle regole grammaticali alla produzione e alla comprensione del linguaggio.



Competenza atipica se confrontata al loro quoziente intellettivo:

- uso spontaneo dei verbi passivi e condizionali;
- uso spontaneo di negazioni e domande.

(Bellugi et al. 1988)

Aspetti pragmatici (atti comunicativi e uso sociale del linguaggio) buoni grazie all'ipersocialità associata alla sindrome

MA

Utilizzo inadeguato del saluto

Continue richieste di attenzione

Utilizzo inadeguato dei turni conversazionali

Perseverazione

Deficit nella espressione delle emozioni

Problematiche a livello sociale ma anche di sicurezza → risultare inopportuni e persistenti con i compagni di classe o comportamento pericoloso verso estranei (saluto) .



Necessario intervento

Area visuo-spaziale

Difficoltà nell'analisi di informazioni visuo-spaziali

DISEGNO:

- Disegno disorganizzato;
- Non congiungono le raffigurazioni degli oggetti;
- Rappresentano i singoli dettagli ma non riescono ad integrarli.



1. Danni nell'elaborazione globale mentre rimane intatta quella locale.
2. Problemi di controllo fine motorio e grosso motorio.

Associazione italiana
sindrome di Williams Onlus.
Flavia 28 anni.



<https://www.aisw.it/?q=node/36>

Difficoltà nell'orientamento spaziale:

ad esempio risulta difficoltoso effettuare da soli percorsi familiari come il tragitto casa-scuola.

Difficoltà di memoria visuo-spaziale a lungo e breve termine

ECCEZIONE

Riconoscimento dei volti con prestazioni addirittura superiori ai soggetti di pari età mentale.
→ Sembra essere associato con le particolari abilità sociali dei soggetti.



<https://www.clinicadellatimidezza.it/la-sindrome-di-williams-e-gli-studi-sulla-comunicazione-umana/>

CARATTERISTICHE COMPORTAMENTALI

```
graph BT; A[Funzionamento adattivo] --> B(CARATTERISTICHE COMPORTAMENTALI); C[Aspetti sociali e di personalità] --> B; D[Comportamenti disadattivi e psicopatologie] --> B;
```

Funzionamento
adattivo

Aspetti sociali e
di personalità

Comportamenti
disadattivi e
psicopatologie

Funzionamento adattivo



- Nei bambini: inferiore rispetto all'età cronologica e mentale
- Negli adulti: vengono raggiunti alcuni gradi di autonomia

PUNTI DI FORZA

Comunicazione adattiva

Abilità di socializzazione

PUNTI DI DEBOLEZZA

Abilità relative alla vita quotidiana
(vestirsi, mangiare, lavarsi)



Questa difficoltà è legata alle menomazioni del funzionamento visuospatiale, della pianificazione motoria e del controllo fine e grosso motorio.

Aspetti sociali e di personalità

PUNTI DI FORZA:

- Abilità nell'identificare le espressioni emozionali altrui
- Abilità nell'assumere le prospettive degli altri
- Memoria per i volti

CARATTERISTICHE POSITIVE:

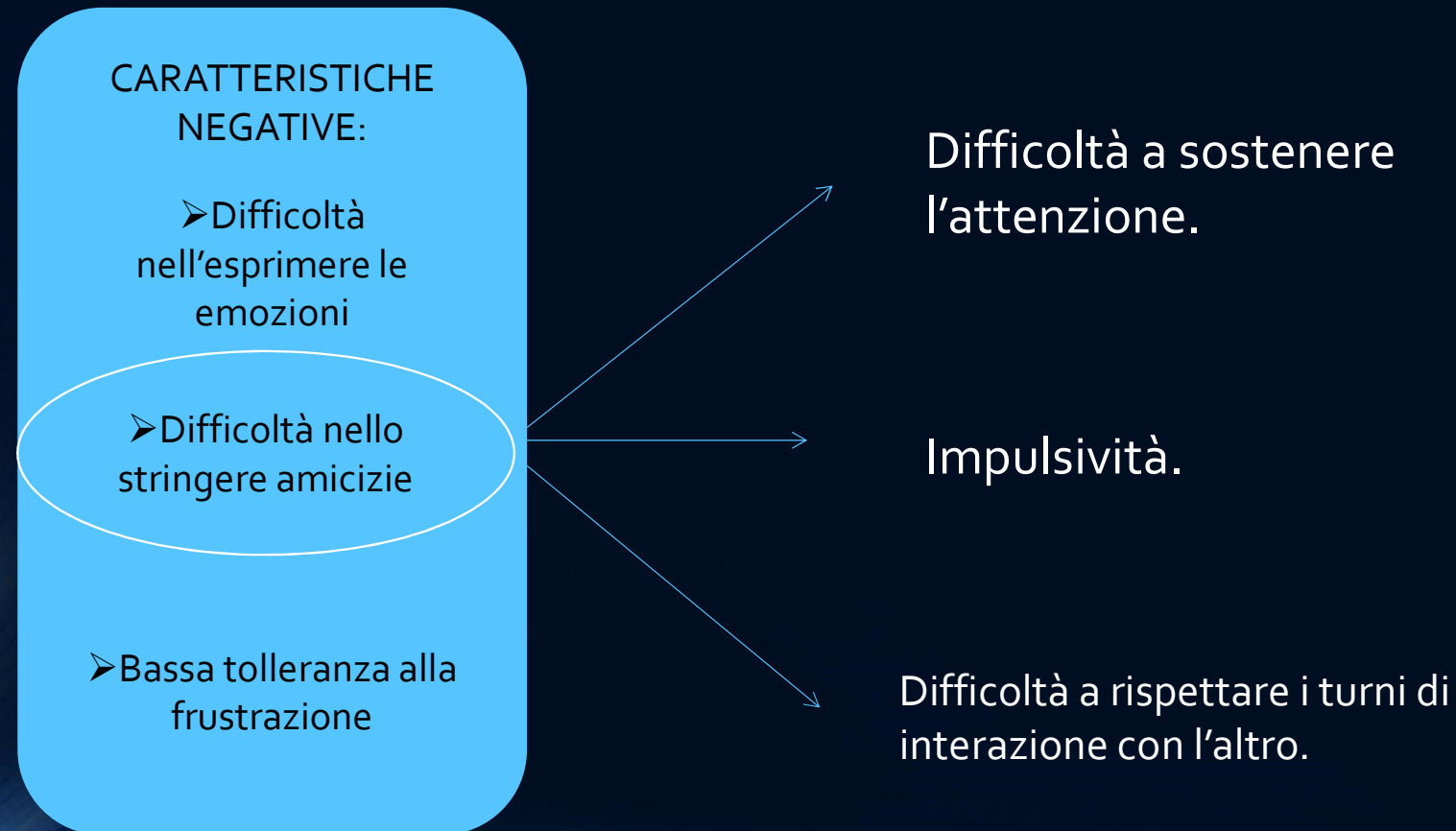
- Amichevoli
- Affettuose
- Comprensive
- Altruiste

POSSONO
DIVENTARE
DISADATTIVE

Il forte impulso alla socializzazione e le impossibilità di modularlo causano: **Ipersocialità**

- Ostacolo al coinvolgimento nei compiti di apprendimento scolastico;
- Possono essere vulnerabili allo sfruttamento.

Aspetti sociali e di personalità



COMPORAMENTI DISADATTIVI E PSICOPATOLOGIE



DISTURBI DI ESTERNALIZZAZIONE: concernono tratti comportamentali che determinano difficoltà di adattamento all'ambiente esterno.



Possono ostacolare l'integrazione scolastica ed interferire significativamente con gli apprendimenti del bambino.

Un'analisi dei pochi studi esistenti sulla diffusione dei comportamenti disadattivi di esternalizzazione è stata condotta da Dykens et al. (2006) e sono emersi i seguenti risultati:

Comportamenti disadattivi esternalizzazione	Percentuale di incidenza
DEFICIT ATTENTIVI	91-96%
IMPULSIVITÀ	75%
IPERATTIVITÀ	63-71%
AGGRESSIVITÀ	25-47%
COMPORAMENTI OPPOSITIVI	32-60%

Fontani S. La Sindrome di Williams. Dalla ricerca all'evento educativo. Bergamo: edizioni junior, 2012. Pag. 69.

DISTURBI DI INTERNALIZZAZIONE

Comportamenti disadattivi internalizzazione	Percentuale di incidenza
Ossessioni, preoccupazioni	91-96%
Timori	68-73%
Irritabilità	62-68%
Ansia	45-89%
Preoccupazioni somatiche	30-67%
Disturbi della sfera depressiva	10-17%

Fontani S. La Sindrome di Williams. Dalla ricerca all'intervento educativo. Bergamo: edizioni junior, 2012. Pag.68.

I timori e le ossessioni sono legate ad aspetti del fenotipo fisico della sindrome e alla storia personale dell'individuo (iperacusia, problemi medici).

- Spari, iniezioni;
- Essere presi in giro;
- Ammalarsi;
- Sirene, rumori fastidiosi;
- Scottarsi con il fuoco;
- Cadere da luoghi elevati;
- Disastri reali o temuti;
- Ricovero in ospedale.

Problemi nella regolazione delle funzioni corporee di base:

- ❖ Difficoltà ad addormentarsi e mantenere il sonno;
- ❖ Problemi di alimentazione;
- ❖ Enuresi diurna e notturna (legata ai problemi renali).

Analisi di casi

MARTINA (15 anni e 8 mesi)

DIAGNOSI → sindrome di Williams a 5 anni tramite test FISH

TRATTI FISICI → tipici della sindrome

iride stellata, guance piene,
epicanto, bocca grande,
microcefalea, bassa statura

CARATTERISTICHE MEDICHE → stenosi sopraortica valvolare, soffio cardiaco, malformazioni intestinali

SVILUPPO COGNITIVO: disabilità cognitiva moderata →

Q.I. totale = 41
Q.I. verbale = 51
Q.I di performance = 45

- Attenzione deficitaria;
- Linguaggio leggermente superiore al funzionamento intellettivo;
- Abilità adattive: EE 7 anni e mezzo;
- Abilità di comunicazione: EE 9 anni e mezzo;
- Abilità quotidiane: EE 8 anni;
- Abilità motorie e di socializzazione: EE 5-6 anni;
- Abilità di scrittura, lettura, matematica : EE 7-8 anni.

FREQUENTA UN
ISTITUTO
PROFESSIONALE

Problemi cardio-vascolari
e ipercalcemia



Sospetto sindrome di Williams già a 3 anni,
ma diagnosticata vari anni dopo attraverso il
metodo FISH.

TRATTI FISICI

tipici della sindrome

VITTORIA (30 anni)

labbra grosse, bocca
grande e spesso aperta,
epicanto, strabismo, collo
allungato, denti piccoli e
distanziati, sopracciglia
rade

SVILUPPO COGNITIVO → Disabilità cognitiva medio grave

(difficoltà di valutazione → iperattività, tempi di attenzione molto brevi)

- Abilità adattive: EE 6 anni

CENTRO OCCUPAZIONALE
SORVEGLIATA DAGLI
OPERATORI

Avete delle curiosità su questa sindrome?

Ecco alcuni video che vi possono trasportare all'interno della mente di un soggetto con la sindrome di William:

- https://www.youtube.com/watch?v=Gsb4ek8lc_Q
- https://www.youtube.com/watch?v=LoUWUQU_xMY
- <https://www.youtube.com/watch?v=APZybhJPM-M>



BIBLIOGRAFIA

- Vianello R. Disabilità intellettive. Bergamo: edizioni junior, 2008.
- Fontani S. La Sindrome di Williams. Dalla ricerca all'evento educativo. Bergamo: edizioni junior, 2012

GRAZIE DELL'ATTENZIONE!!



www.ilquorum.it