



Sindrome X Fragile

Tamara Zappaterra

Università di Ferrara

Lo studio della Sindrome

- E' stata identificata negli anni Settanta
- Ha avuto un profondo impatto sullo studio del deficit cognitivo
- E' la causa ereditaria più comune di deficit cognitivo
- Comporta un'ampia gamma di implicazioni cognitive, da moderati disturbi dell'apprendimento a un ritardo cognitivo moderato
- Comporta una serie di problemi legati al rapporto con gli altri, dalla timidezza a comportamenti tipici dell'autismo.

Caratteristiche fisiche

- Descritta per la prima volta nel 1943 da Martin e Bell, denominata in origine Sindrome di Martin-Bell
- Orecchie grandi, viso lungo e stretto, ipertrofia dei testicoli (macroorchidismo)
- Implicazioni ereditarie complesse: le femmine X Fragile possono trasmettere la mutazione X Fragile ai bambini di entrambi i sessi; i maschi portatori possono trasmettere la mutazione solo alle figlie femmine (come in tutti i disturbi legati al cromosoma X, non è possibile un'ereditarietà da maschio a maschio).

Prevalenza

- Si manifesta in 1 su 4000 maschi, 1 su 8000 femmine
- 1 su 259 donne nella popolazione generale può essere portatrice

Altre caratteristiche fisiche

- Perdita di tessuto connettivo, articolazione delle dita iperestensibili
- Piedi piatti
- Pelle morbida
- Infezioni croniche alle orecchie
- Prolasso della valvola mitrale
- Aspettativa di vita nella media del funzionamento tipico

Funzionamento cognitivo

- Il funzionamento cognitivo dipende dall'assetto genetico (legato alla quantità di proteina FMRI prodotta) e al genere



Punti di forza

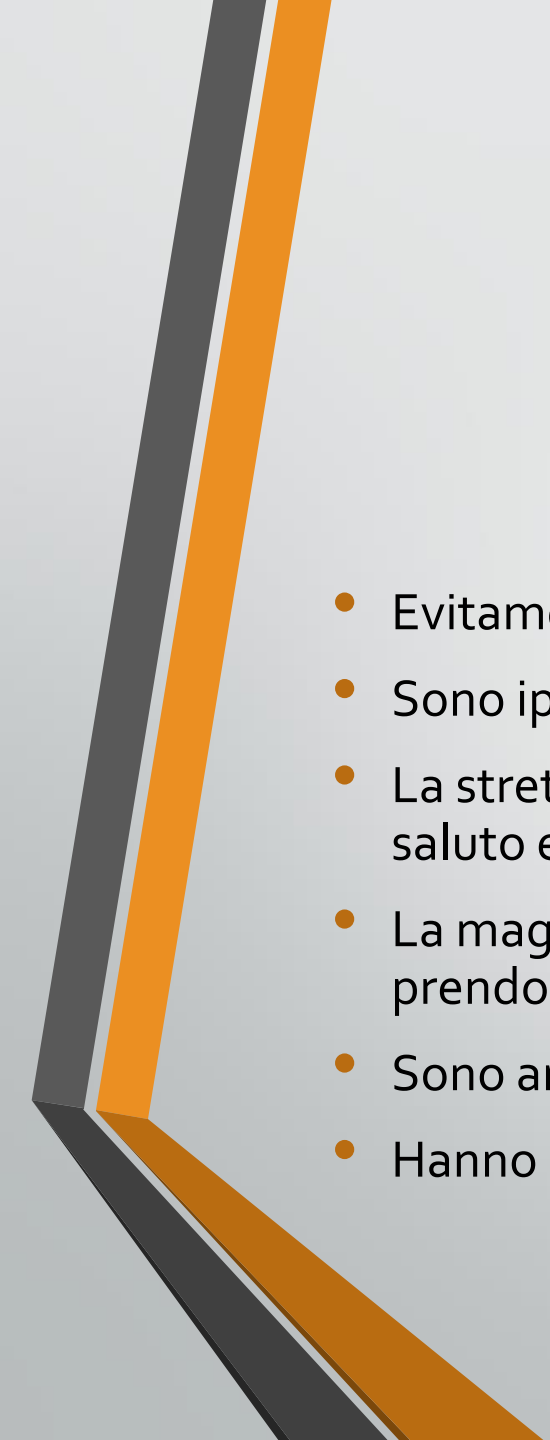
- Abilità verbali
- Repertorio di conoscenza acquisita
- Memoria a lungo termine per le informazioni apprese
- Memoria verbale a lungo termine
- Vocabolario espressivo e recettivo
- Abilità adattative della vita quotidiana, specialmente in attività domestiche e nella cura personale

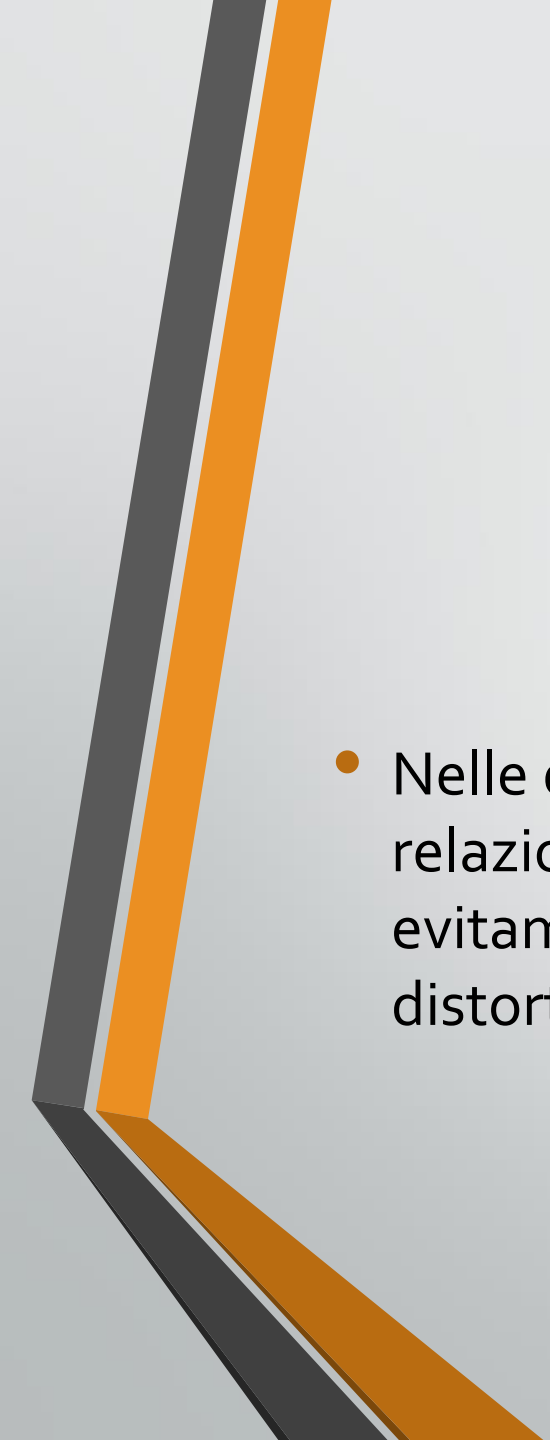
e di debolezza

- Memoria a breve termine uditivo-verbale e visuoperceptiva
- Impegno nell'attenzione prolungata
- Compiti visuospatiali e di organizzazione percettiva
- Modificazione delle strategie di problem solving
- Integrazione delle informazioni
- Abilità adattive di socializzazione

Profilo

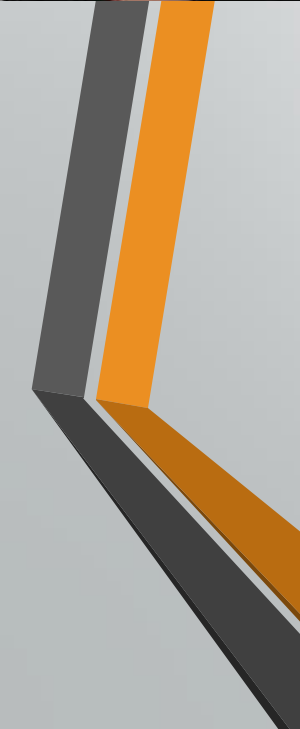
- Significativa competenza nelle abilità della vita quotidiana e di autoaiuto rispetto ad ambiti adattivi come la comunicazione e la socializzazione nei maschi
- Le femmine non presentano gli stessi punti di forza nelle abilità della vita quotidiana e mostrano debolezza nelle abilità di socializzazione
- I maschi mostrano un andamento dell'eloquio irregolare e imprevedibile, alternando brevi, rapidi scatti di parola con pause più lunghe; ripetizioni di parole o parti di parole, sostituzioni o omissioni di suoni e confusione (difficoltà nel controllare la sequenza dei movimenti motori della parola)
- Ritardo nello sviluppo del vocabolario e nello sviluppo sintattico
- Perseveranza nel linguaggio

- 
- Evitamento del contatto oculare, delle relazioni sociali, ansia
 - Sono iperattivi e hanno difficoltà nel mantenimento dell'attenzione
 - La stretta di mano è tipica: gira il tronco, tende la mano, distoglie lo sguardo, mormora un saluto e ritorna con lo sguardo quando la persona guarda da un'altra parte
 - La maggior parte ha buone relazioni ed è attaccata ai genitori e alle persone che si prendono cura di loro
 - Sono ansiosi e turbati nei confronti di persone e ambienti nuovi
 - Hanno comportamenti stereotipati come dondolarsi, mordersi le mani

- 
- Nelle donne c'è vulnerabilità emotiva e comportamentale, difficoltà nel relazionarsi agli altri, caratteristiche schizotipiche, evitamento, goffaggine, evitamento dello sguardo e stranezze del pensiero, visione di sé irrealistica e distorta; disturbi depressivi

Linee guida educative

- Particolarmente di aiuto sono compiti che implicano una componente visiva o pratica (immagini, diagrammi), o utilizzano un contesto familiare (fotografie del bambino in classe, giochi preferiti, membri della famiglia, oggetti di particolare interesse)
- Aiuti per il mantenimento dell'attenzione e la focalizzazione su un compito
- Ridurre distrattori visivi ed uditivi in classe
- Hanno benefici da un ridotto flusso di persone nella classe, routine quotidiana predicibile e strategie utili per la calma, quali la stimolazione sensoriale, la musica e tecniche di rilassamento
- Training relativi alle abilità sociali, i loro pattern di sguardo devono essere rispettati, così come il loro modo di approcciarsi e di interagire con gli altri
- Gli adulti possono dare prestazioni migliori in programmi di lavoro con un ritmo più lento, con interazioni con poche persone e in un ambiente e in una routine predicibile.



- 
- <https://www.youtube.com/watch?v=SatjyyvsX-8>
 - <https://www.youtube.com/watch?v=v4eM6cxFJZ4>
 - <https://www.youtube.com/watch?v=tl5nwj4C-wl>
 - <https://www.xfragile.net/progetto-vedo-curriculum/>