



# Sindrome di Rett

Tamara Zappaterra  
Università di Firenze

## Lo studio della Sindrome

La Sindrome è stata individuata negli anni '60 dal medico viennese Andreas Rett che osservò inizialmente due piccole pazienti che compivano strani movimenti frenetici con le mani (*hand-washing*)

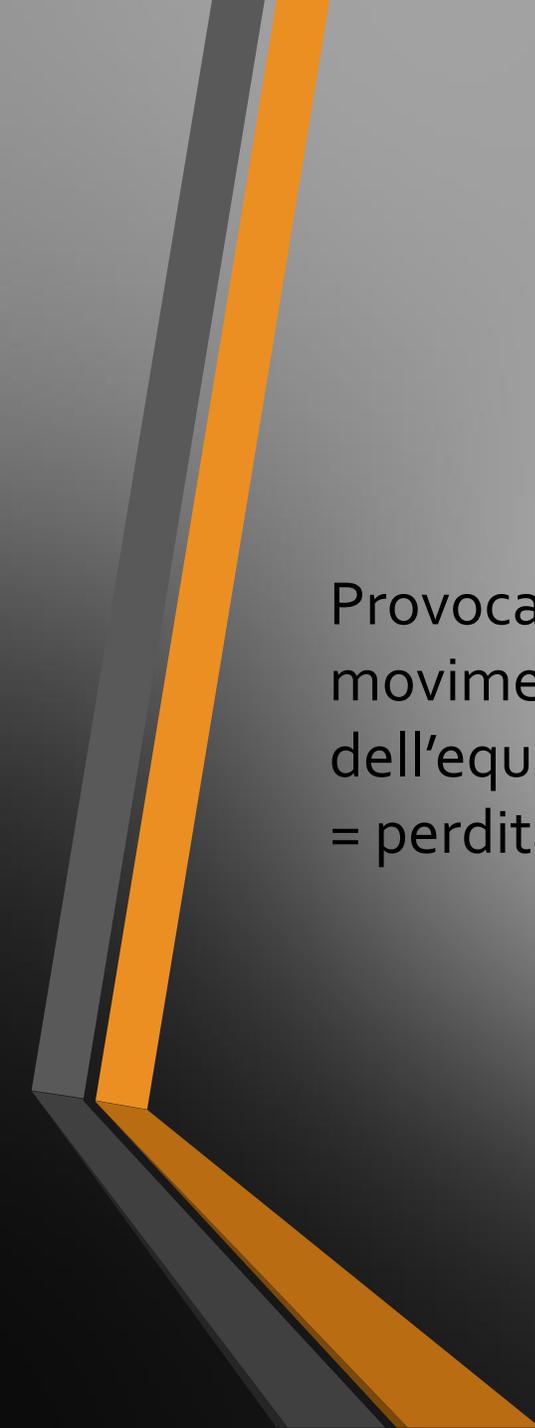
La Sindrome di Rett indica un insieme di segni e sintomi che appaiono durante l'infanzia. Provoca una grave disabilità in contrasto con un primo sviluppo apparentemente normale

## Caratteristiche

L'eziologia è incerta, plausibile è l'IPOTESI GENETICA

L'EPIDEMIOLOGIA è di 1 caso su 10/15.000 nati

Si tratta di un complesso disturbo NEUROLOGICO con ripercussioni MOTORIE  
e COMPORTAMENTALI



Provoca una regressione delle capacità motorie che ha inizio con la perdita dei movimenti volontari e porta a movimenti distonici, deficit del controllo dell'equilibrio, del tono muscolare e alla aprassia della funzione gesticolatoria = perdita delle prassie e prattognosie

- Solitamente i soggetti colpiti sono BAMBINE

## Fasi

Fino al 18° mese. Fase della stagnazione precoce = acquisizioni psicomotorie normali (sorriso, contatto visivo, lallazione, gattonamento, deambulazione)

18 mesi-4 anni. Fase della regressione rapida = regressione comportamentale massiva e rapida, perdita delle capacità comunicative, disinteresse per l'ambiente, perdita dell'uso volontario delle mani, prensione e manipolazione. Gesti stereotipati, portare le mani alla bocca, picchiettare sui denti, battimento, sfregamento e torsione delle dita

Età prescolare e scolare. Fase pseudostazionaria =Aprassia della deambulazione a base allargata con oscillazioni laterali del tronco e atassia a scosse del tronco. La comunicazione verbale è assente, ma sono presenti capacità di comunicare non verbalmente e di memorizzare e riconoscere

IV Fase. Deterioramento motorio tardivo. Deformità spastiche e distoniche, debolezza devastante, scoliosi, epilessia, disturbi respiratori

## Profilo

Apatia, tristezza, ansia, aprassia mimica o amimia, rigidità, bradicinesia. Dormono diverse ore di giorno, mentre il sonno notturno comincia in ritardo

Sono frequenti sbalzi di umore, fuori del loro controllo. Cadono in stati di angoscia per elevati stimoli sonori o visivi



Il coinvolgimento emotivo facilita le attività

Le relazioni sociali sono difficoltose al di fuori della cerchia dei familiari che sanno suscitare interesse e curiosità

Sanno comunicare gioia e dolore

Linguaggio assente, ma possibile produzione di balbettii e vocalizzi, linguaggio non verbale

L'apprendimento è compromesso dal grave ritardo intellettivo e psicomotorio  
= per apprendere devono sperimentare molte volte un'esperienza perché qualcosa venga ricordato

Molto utili sono risultate:

la MUSICOTERAPIA per incoraggiare l'uso volontario del proprio corpo, per combattere l'inerzia;

l'IDROTERAPIA per migliorare le capacità motorie, favorire il rilassamento muscolare;

l'IPPOTERAPIA per scaricare la tensione, appagando il desiderio di movimento impedito dai deficit motori. Il contatto con l'animale è fonte di stimoli che sollecitano risposte emozionali intense



# Sindrome di Angelman

Sindrome di origine genetica caratterizzata da grave ritardo intellettivo e motorio, compromissione del linguaggio, peculiari espressioni del viso e quadro comportamentale simil-autistico

La sindrome è stata diagnosticata nel 1965 dal pediatra inglese Harry Angelman che ne individuò le caratteristiche in 3 bambini, *Puppet Children* da lui definiti, cioè *ragazzi burattino* per il riso continuo e il movimento a scatti delle mani



EZIOLOGIA GENETICA = delezione sul cromosoma 15

EPIDEMIOLOGIA = 1 su 25.000 nati

Ritardo nello sviluppo in generale

Ritardo mentale grave

Ritardo nello sviluppo psicomotorio (deambulazione non acquisita prima dei 2 anni).

Rigidità, si muovono come robot, i movimenti involontari sono controllati molto tardi, atassia generale

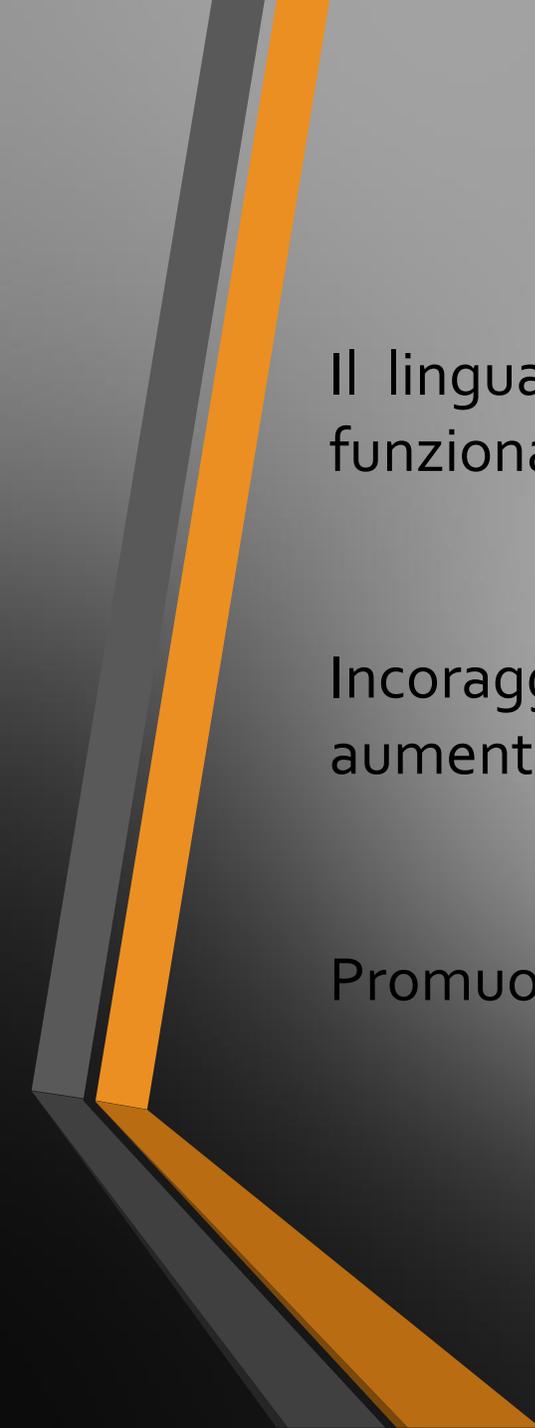
Riso immotivato, iperattività, disturbi del sonno, assenza di linguaggio (pronunciano fino ad un massimo di 7 parole), comunicano con il linguaggio non verbale. La memoria (dei visi) e l'orientamento spaziale sono meno compromessi

## Linee guida educative

Sono affettuosi e amano stare in compagnia, anche se la loro attenzione breve può ostacolare la comunicazione. Allacciano amicizie e trasmettono i loro sentimenti.

L'irrequietezza motoria decresce con l'età. L'abilità di vestirsi da soli è variabile, sono compromessi i movimenti fini, la prattognosia

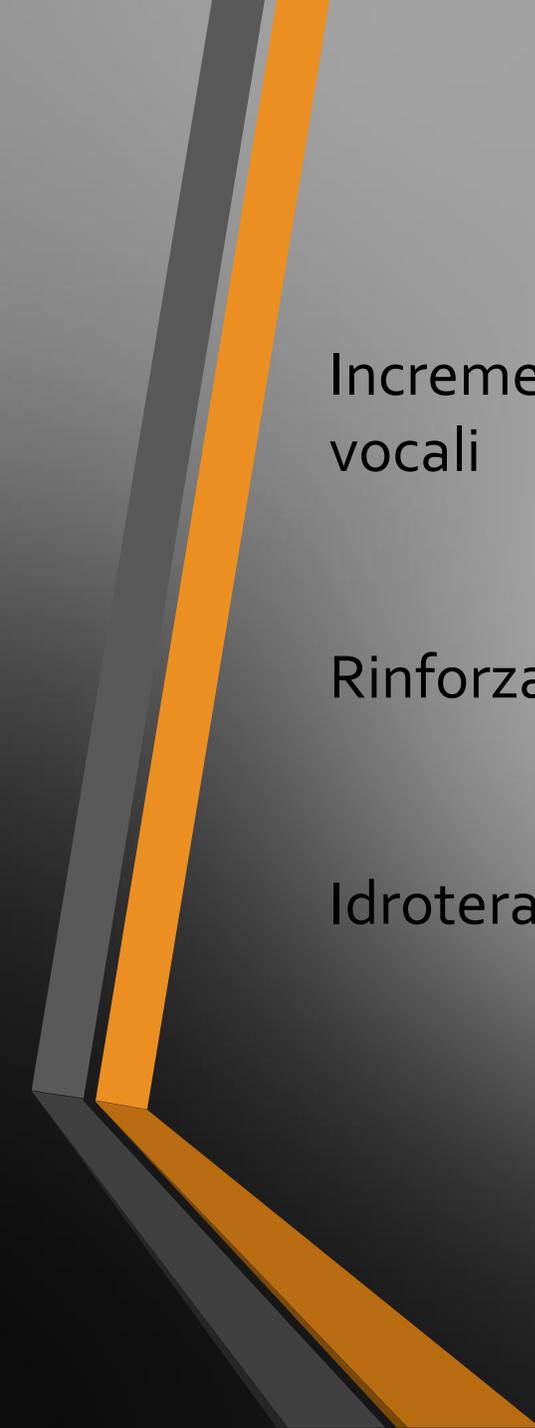
Possono svolgere piccoli compiti domestici, ma l'autonomia è un obiettivo irraggiungibile



Il linguaggio può raggiungere l'utilizzo di 20 vocaboli (nei soggetti ad alto funzionamento), ma a volte non ne conoscono il significato simbolico

Incoraggiare l'uso del linguaggio parlato e non parlato (comunicazione aumentativa con simboli grafici, comunicazione funzionale)

Promuovere l'imitazione e il gioco autonomo



Incrementare l'attenzione verso compiti attraverso l'uso di suoni vocali o non vocali

Rinforzare i comportamenti adeguati

Idroterapia contro l'ansia e per migliorare la motricità compromessa