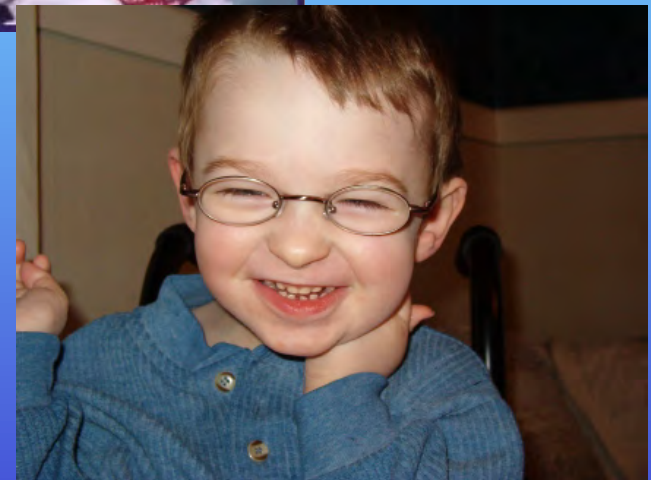


**SINDROME DI
ANGELMAN:
CONOSCERLA
PRIMA DI TUTTO**

**SPUNTI PER L'INTEGRAZIONE
SCOLASTICA**
Stefano Sartori - Paola Drigo

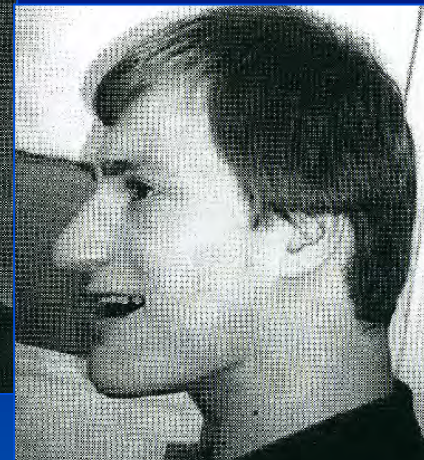
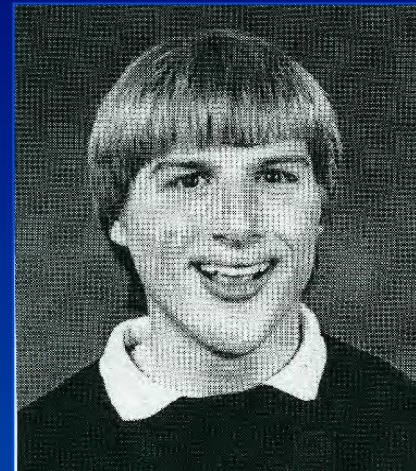
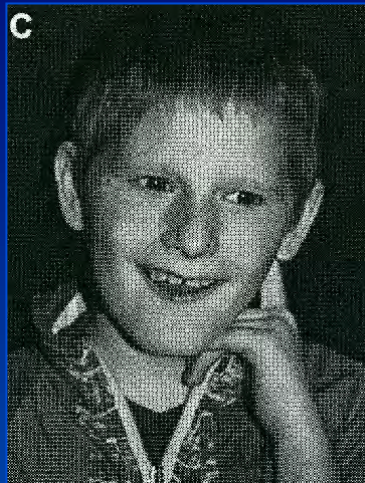


Dipartimento di
Pediatria



Aspetti somatici nel tempo

- microcefalia
- denti distanziati
- scialorrea
- nel tempo volto allungato e infossamento oculare
prognatismo che aumenta



Crescita e sviluppo puberale

- crescita staturale normale
 ponderale scarsa all'inizio
 poi facile obesità
- sviluppo puberale regolare
 mestruazioni regolari



Aspetti comportamentali e sociali dall'infanzia all'età adulta



Aspetti comportamentali e sociali



- happy puppet
- stereotipie
- disordini alimentari
- iperattività
- aspetti autistici
- interazione sociale
- capacità adattive



HAPPY PUPPET SYNDROME

SINDROME DEL BURATTINO FELICE

... felice



... ma non sempre

difficoltà ambientali
malessere fisico
frustrazione



HAPPY PUPPET

risate o accessi di riso “non motivati e non legati al contesto”

 + evidenti in contesto favorevole
talora aumentati da ansia

perdita con l'età
(pensare al dolore!?)

Stereotipie

sfarfallio ed ondeggiamento delle mani

talora morso delle mani

stereotipie orali

masticazione oggetti non alimentari

attrazione per l'acqua (osservazione / gioco)

che persiste nell'età adulta

(consolazione!!!)



Disordini dell'alimentazione

oralità importante verso NON alimenti

aumentato appetito

predisposizione verso il cibo

preferenza per i cibi da non masticare



OBESITA' (da 10 anni)



DIETA IPOCALORICA
ESERCIZIO FISICO
LIMITAZIONE E CONTROLLO
SUPERVISIONE

Iperattività - impulsività

Atteggiamento più comune che in altre sindromi

In movimento continuo

Iniziano tante attività e non le terminano

Disturbo d'attenzione

Iperattività

} si riducono con l'età

Trattamento - comportamentale

- farmacologico non di scelta

Aspetti autistici

comorbilità ?

o

aspetti della sindrome?

bassa incidenza

N.B.: appropriata interazione sociale

→ cessano con il trattamento!

Interazione sociale

precoce interesse per le persone

convivialità

desiderio di comunicazione

con {
linguaggio non verbale
espressione facciale
posture del corpo



DIFFICOLTÀ DI INTERPRETAZIONE



FRUSTRAZIONE

Interazione sociale

- disinibizione sociale
che persiste in età adulta
- alto livello di ansia
es.: per perdita dei consueti riferimenti
- paura degli estranei
della folla
dei rumori



Capacità adattive

- influenzate da
 - deficit cognitivo
 - disturbo motorio
 - difficoltà di comunicazione
- difficoltà nelle attività della vita quotidiana
 - autonomia motoria
 - alimentazione
 - vestirsi
 - lavarsi / gestione sfinterica
 - senso del pericolo +++
 - utilizzo dei soldi

Capacità adattive

necessità per tutti
anche in età adulta } di supervisione

MA possibile acquisizione di molte autonomie



LAVORO DI
FAMILIARI
EDUCATORI
CENTRI
INSEGNANTI

Capacità adattive

comportamento socievole

≠

acquisizione capacità adattive

minore che in altri RM

MA

possibile acquisizione

nuoto

bicicletta

cavalcare

fare teatro

possibili lavori

aiuto in negozio

distribuzione giornali

pulizie ...





Problemi neurologici, dall'infanzia all'età adulta



Tono muscolare

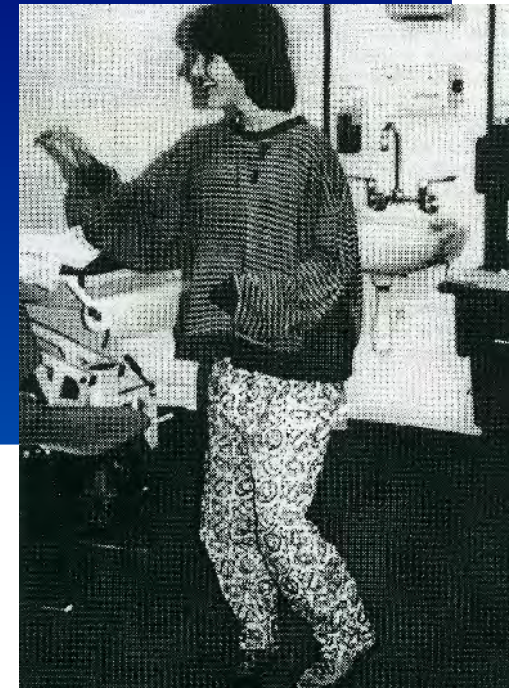
- 1° anno ipotonia – atassia
ROT ++ arti inferiori
- infanzia ipertono arti inferiori
- adulti disaffezione al cammino
sedentarietà
retrazioni muscolari
blocco articolare



Motricità e disturbo dell'equilibrio

- titubazione in posizione seduta
- marcia su base allargata
possibile con appoggio (a 2-7 anni)
- con l'età maggiore stabilità

grazie a FKT
ipertono / rigidità arti inferiori



Motricità e atassia nel tempo

Atassia meno evidente
per ridotta motricità (rifiuto esercizi!)
obesità
retrazioni articolari



Tremori aumentati in $\frac{1}{4}$ dei pazienti
↳ riduzione autonomia (prassie!)

Iperattività ridotta
↳ migliore concentrazione



Disabilità intellettiva comunicazione

Livello sviluppo intellettivo: 24-30 mesi

Linguaggio verbale assente (poche parole)

Comunicazione recettiva > di espressiva

La comunicazione gestuale migliora con l'età e
con l'aumento attenzione / concentrazione

ADULTI

1/4 2-3 parole

2/3 espressione bisogni
uso funzionale dei gesti



**N.B.: necessario mantenere l'esercizio alla
comunicazione (rischio di perdita!)**

.... l'epilessia

Convulsioni possibili, ma attenzione a ...

Tremore ingravescente

Apatia

Peggioramento dell'impaccio motorio

Cambiamento inspiegato umore





Problemi di salute dall'infanzia all'età adulta





Problemi di “salute”

- suscettibilità ad infezioni
- convulsioni febbrili → epilessia
- problemi odontoiatrici e di “oralità”
- strabismo divergente (exoforia)
- problemi anestesilogici
- reflusso gastroesofageo
- obesità
- scoliosi e contratture articolari





Problemi comportamentali e sociali

**Problemi neurologici,
di sviluppo
e di salute**

dall'infanzia all'età adulta



Caratteristiche comuni

- disabilità intellettiva
- disturbo della comunicazione
- epilessia
- disturbo dell'equilibrio
- comportamento socievole
- carattere "felice"...



TANTI BAMBINI



MA...

TANTI OPERATORI PER UN BAMBINO, quel bambino

equipe

- sanitaria
- ri-abilitativa
- associazione
- scuola



presa in carico
di quel bambino ...
...di Anna con i genitori
e la famiglia

equipe

presa in carico

per far fronte

- alle difficoltà
- ad un futuro in cui **Anna** possa sentirsi amata e accettata

per la maggior
realizzazione possibile
delle sue potenzialità

per far emergere

- doti positive
- abilità di **Anna**