

Sindrome X Fragile

La sindrome dell' X Fragile è la forma ereditaria più diffusa di ritardo mentale. Essa è causa anche di altri problemi dello sviluppo, come disfunzioni specifiche dell'apprendimento, autismo, e difficoltà comportamentali significative.

Prende nome "fragile" dal cromosoma X che appare, dagli studi di laboratorio, come "rotto". Si stima che una femmina su 2500 e un maschio su 1.000 siano portatori del gene della sindrome dell' X Fragile.

Sia i maschi che le femmine possono essere affetti, sebbene i maschi siano di solito più severamente compromessi e più frequentemente identificati. Tra la popolazione femminile complessiva risulta portatrice sana una donna su 260.

Al contrario della sindrome di Down, che solitamente colpisce un individuo per famiglia, la sindrome dell' X Fragile può colpire più componenti della stessa famiglia ed altri parenti. Per esempio, è abbastanza comune che due fratelli siano colpiti oppure anche due cugini, oppure nipote e zio.

Perciò, diagnosticare un bambino X Fragile ha implicazioni genetiche di primaria importanza anche per il resto della famiglia, sia che si tratti di parenti vicini che di parenti lontani. Inoltre, parecchi altri parenti potrebbero essere - portatori sani del gene X Fragile senza saperlo, e pertanto correre il rischio di generare bambini affetti.

La donna portatrice sana della sindrome ha il 50% di probabilità di generare un figlio affetto dalla patologia.

Diagnosi e genetica

Da quando il gene dell'X Fragile (FMR - 1) fu identificato nel 1991, sono disponibili test eseguibili direttamente sul DNA.

La sindrome dell' X Fragile può essere trasmessa dalla madre ai propri figli (maschi o femmine che siano), e dal padre a tutte le figlie femmine. Il gene FMR-1 non può essere trasmesso dal padre ai figli maschi.

Sembra che il gene FMR-I giochi un ruolo importante per uno sviluppo normale del cervello. L'anomalia del gene FMR-I responsabile della sindrome dell' X Fragile, si manifesta in stadi diversi attraverso parecchie generazioni.

Tali stadi sono conosciuti come "premutazione" e "mutazione piena". Parecchie madri di maschi X Fragile portano il gene nella sua forma premutata e non presentano problemi connessi al fatto di esserne portatrici. Nella fase di premutazione il gene presenta un'espansione ma è ancora funzionante. Tuttavia quando il gene mostra una mutazione piena presenta una notevole espansione e non svolge più le proprie funzioni. Capiamo ora che il gene FMR-1 può espandersi (ossia passare dalla premutazione alla mutazione piena) nel passaggio da una generazione all'altra. Il gene FMR-I

può esistere nello stadio di premutazione in una famiglia per parecchie generazioni senza che causi alcuni problemi di sviluppo.

Semplificando diremo che la X fragile gene FMR1 ha una ripetizione di triplette CGG all'inizio del gene, il quale quando muta, dà un'espansione anomala, e spegne l'espressione del gene. Il numero più comune di ripetizione è 30. Da 60 a circa 200 si individua il range di premutazione e sopra i 200 si ha la mutazione completa. Recentemente sono stati osservati rari casi di maschi normali, con mutazione completa. Questo ha portato ad individuare la proteina FMRP. Da recenti studi appare che la proteina FMRP lega un sottinsieme limitato di specie di RNA messaggero e può modulare il loro trasporto fuori dal nucleo al citoplasma. Localizzando la proteina di sintesi di questo mRNA si potrebbe teoricamente modificare l'apprendimento e la memoria dei soggetti colpiti.

Caratteristiche Fisiche

Le principali caratteristiche fisiche dei maschi colpiti da sindrome dell' X Fragile sono il viso allungato, orecchie prominenti, palato alto, basso tono muscolare, legamenti iperestensibili, macrorchidismo nei maschi sopra gli otto anni, e piedi piatti. Questi bambini tendono ad avere la testa più grossa della media e sono di altezza media.

Le bambine colpite da questa sindrome possono avere un aspetto normale, oppure presentare alcuni segni caratteristici della sindrome, fra cui il viso allungato, le orecchie prominenti ed un palato alto. Sebbene questi bambini godano di buone condizioni generali di salute, possono soffrire di frequenti infezioni alle orecchie.

Caratteristiche del Comportamento

Sono spesso estremamente distraibili ed impulsivi. Possono avere una capacità di attenzione limitata. Molti di loro tendono ad essere iperattivi e possono aver avuto una diagnosi di DDAI. Inoltre, i maschi X Fragile possono mostrare inusuali movimenti delle mani, fra cui il mordersi le mani o le braccia o lo sbattere le mani quando siano in condizione di eccitamento o di sovrastimolazione.

Circa il 25% di questi bambini mostrano calli sulle mani e sulle dita, dovuti alle morsicature. Parecchi ragazzi presentano uno scarso contatto oculare con l'interlocutore e appaiono timidi, sebbene siano veramente interessati allo stare con le altre persone. Spesso hanno difficoltà a stringere amicizie e a mantenerle a causa delle loro limitate capacità sociali e comportamenti anomali.

I maschi colpiti da X Fragile potrebbero anche avere difficoltà ad accettare i cambiamenti della loro routine abituale. Cambiamenti inaspettati spesso

danno origine ad attacchi d'ira o altri problemi di comportamento, dal momento che hanno difficoltà a capire "cosa avverrà dopo".

Autismo e X Fragile

Esiste un'associazione fra la sindrome dell' x Fragile e i comportamenti che spesso si registrano in individui colpiti da autismo. Parecchi studi fatti su persone autistiche mostrano che circa il 16% dei maschi autistici possono avere anche l'x Fragile. Studi sull'incidenza dell'autismo nei maschi X fragile parlano di un range di incidenza che va dal 5% al 54%. La variabilità in questi dati è probabilmente dovuta alla differenza nei criteri usati per diagnosticare l'autismo.

In uno studio ragazzi con X Fragile (di età compresa fra i 3 e i 18 anni) vengono confrontati con ragazzi che hanno sviluppato ritardi mentali ma senza avere la sindrome dell' X Fragile. Dal confronto con il gruppo di controllo, i maschi X Fragile presentavano maggiori problemi nel ruolo sociale e più disfunzioni nelle loro capacità di comunicazione sia verbali che non verbali. Avevano anche maggiori problemi nei comportamenti motori ripetitivi, come lo sbattere le mani, il morsiarsi le mani, e il dondolarsi. Un aiuto a superare queste difficoltà può venire da una esercitazione delle abilità di socializzazione, in particolare nel contesto della classe a scuola, ed una specifica terapia del linguaggio.

Intolleranza Sensoriale (Disturbo della regolazione)

Intolleranza tattile (tendenza a reagire con emozioni e comportamenti negativi). Per esempio, essi possono fuggire di fronte alla prospettiva di essere toccati o tenuti in braccio, o rifiutare attività come giocare sulla sabbia o dipingere con le dita. Alcuni ragazzi con X Fragile sono esageratamente sensibili alle luci ed ai rumori, così come al tatto. Possono anche mostrare segni di insicurezza gravitazionale e preferire avere sempre entrambi i piedi contemporaneamente a terra. Possono aver paura a trovarsi in alto, ad arrampicarsi, a salire sulle scale. Inoltre essi possono avere difficoltà a discriminare le informazioni sensoriali essenziali da quelle non essenziali (come ascoltare la maestra quando ci fosse un ventilatore funzionante nell'aula).

Caratteristiche Motorie Fini

Scarse capacità di motricità fine o di controllo delle proprie mani e muscoli delle dita. Scrivere è estremamente difficile per loro, probabilmente a causa del loro scarso tono muscolare, dell'iperestensibilità delle giunture delle dita, e della loro limitata abilità nel pianificare e portare a termine azioni motorie fini complesse. Per gli stessi motivi, anche abbottonarsi i vestiti, tagliare e mangiare in maniera appropriata possono costituire un problema. Tali difficoltà, insieme ai problemi dell'elaborazione delle informazioni sensoriali,

rendono necessario l'intervento di un terapeuta occupazionale che valuti il problema e possa fare una terapia intensiva.

Caratteristiche del Linguaggio

Le abilità di linguaggio dei maschi con X Fragile devono essere tenute ben in conto quando si sviluppa un piano educativo. Il loro linguaggio spesso è disfunzionale. Tendono a dire la stessa parola o frase più e più volte (perseverazione verbale). I maschi con X fragile spesso fanno affermazioni che non rispondono direttamente alla domanda fatta, tuttavia c'è spesso una qualche forma di vaga associazione fra la domanda e la loro risposta (tangenzialità). Possono mostrare ecolalia immediata o ritardata, ossia possono ripetere una cosa immediatamente dopo averla sentita oppure in un secondo tempo.

Sebbene la loro comprensione delle singole parole sia spesso adeguata, i ragazzi con X Fragile hanno grande difficoltà a rispondere alle domande dirette. Questo si verifica sia nel rapporto uno a uno, che in situazioni standard di test. Sembrano anche avere problemi ad esprimere in parole tutto quello che fanno o pensano. Inoltre i ragazzi X Fragile hanno problemi ad usare il linguaggio nelle situazioni sociali. Per esempio, possono picchiare un compagno come modo per chiedergli di giocare. Come tutti i bambini, sembrano trarre beneficio dal trovarsi insieme a bambini con buone capacità verbali. I ragazzi X Fragile spesso imitano ciò che sentono, ma potrebbero confondersi di fronte ad un linguaggio troppo prolisso. Traggono maggiore giovamento da un modo di parlare contenuto e che vada dritto al punto.

Comportamenti Anormali Come Chiave Alla Diagnosi

- intolleranza tattile
- linguaggio anormale di battere le mani
- scarso autocontrollo
- scarso contatto visivo con l'interlocutore.

Tali comportamenti, sono stati rilevati con maggior incidenza in maschi affetti da X Fragile piuttosto che in maschi con diagnosi diverse.

Capacità Cognitive

Possono essere in grado di identificare l'immagine di un oggetto complesso anche quando importanti parti di esso siano mancanti (processo simultaneo). Hanno invece maggiori problemi a disporre delle immagini nel giusto ordine per raccontare una storia che abbia un filo logico (processo sequenziale). Buona memoria a lungo termine e memoria visiva aiuti visivi (figure o

dimostrazioni pratiche dei compiti) quando debbano imparare nuove abilità. Buona capacità di imitazione verbale.

Significative debolezze nel loro modo di pensare o nelle loro abilità di soluzione dei problemi. Spesso la debolezza più evidente è la loro difficoltà di formulare delle risposte verbali di fronte ad una domanda. E' abbastanza frequente che un ragazzo X Fragile partecipi poco in classe agli argomenti di lezione, per poi parlarne approfonditamente in un secondo momento. Possono beneficiare di buoni modelli di linguaggio, ma anche rimanere confusi dal troppo parlare (meglio non insistere per avere una risposta alla domanda e dare tutto il tempo necessario per le risposte).

Difficoltà di pianificazione motoria e di motricità fine. Possono avere problemi a copiare da un libro o dalla lavagna. La quantità di scrittura manuale giornaliera richiesta loro dovrebbe essere limitata. L'insegnante dovrà determinare che cosa possa essere più agevole per lo studente X Fragile e come il compito possa essere modificato per evitare che si verifichino frustrazioni o problemi comportamentali. Per esempio, il bambino potrebbe scrivere alcune risposte e dettarne altre all'insegnante o ad un assistente.

Le femmine con sindrome X Fragile, spesso presentano meno problemi dei maschi. Alcune ragazze hanno buone capacità accademiche e possono mostrare solo leggere problemi sociali e di comportamento, come un'eccessiva timidezza. Altre ragazze con il gene anormale possono mostrare un certo range di problemi di apprendimento e di comportamento. Possono mostrare disabilità in matematica. Approssimativamente 1/3 delle ragazze alle quali sia stato diagnosticato l'X fragile sono mentalmente ritardate.