

DISTURBO AUTISTICO E SINDROME DI WILLIAMS

Autistic disorder and Williams Syndrome

M. Marino
R. Della Casa*
R. Genesio**
C. Figliuolo*
M. Pia Riccio
C. Bravaccio*

*Dipartimento di Neuropsichiatria, Seconda Università di Napoli; * Dipartimento di Pediatria, Università "Federico II", Napoli; ; ** Dipartimento di Patologia Clinica, Università "Federico II", Napoli*

RIASSUNTO

In questo articolo viene descritto il caso di un bambino di 9 anni con diagnosi di Sindrome di Williams associata a Disturbo dello Spettro Autistico. In letteratura sono noti casi di associazione tra Sindrome di Williams e Disturbo Autistico con parziale compromissione della sfera relazionale e presenza di un profilo cognitivo e comportamentale tipico della sindrome, con microdelezione nella regione 7q11-23. Vengono inoltre riportati casi di Disturbo Autistico in presenza di duplicazione nella regione 7q11-23, ma tali soggetti non presentano caratteristiche cliniche tipiche del fenotipo della Sindrome di Williams. Il caso clinico da noi presentato, invece, è caratterizzato da profilo comportamentale tipico dell'autismo, così come solitamente riscontrato in associazione alla duplicazione della regione 7q11-23, ma in presenza di microdelezione della regione indicata. Descriviamo, dunque, un caso in cui il fenotipo presentato è tipico di un paziente con microdelezione nella regione specificata, mentre il profilo neuro-cognitivo e comportamentale è tipico di un soggetto autistico con micro duplicazione della regione.

SUMMARY

In this paper we describe the clinical case of a 9 years old child, with diagnosis of Williams Syndrome associated with autism spectrum disorder. In literature there are known cases of association between Williams Syndrome and Autistic Disorder in presence of a partial impairment of the relational sphere, with preservation of cognitive and behavioral profile that characterizes this syndrome, in presence of microdeletion in the region 7q11-23. Cases of Autistic Disorder in presence of 7q11-23 region duplication are also reported, but these subjects haven't phenotypic manifestations and clinical features of Williams syndrome. In this case report, instead, the picture is mainly characterized by behavioral manifestations of autism, with clinical features that are found in presence of duplication of the region 7q11-23, despite the detection of microdeletion of the indicated region. So we describe a case in which the phenotype presented is typical of patients with microdeletion in the specified region, while the neuro-cognitive and behavioral profile is typical of autistic subjects with micro duplication of the region.

PAROLE CHIAVE

Sindrome di Williams - Disturbo Autistico - Genotipo
- Fenotipo

KEY WORDS

Williams Syndrome - Autistic Disorder - Genotype -
Phenotype