



Si riporta il follow-up clinico e riabilitativo di una bambina portatrice di una mutazione patogenetica in eterozigosi composta nel gene TCTN1 e affetta dalla Sindrome di Joubert (JS). La JS è un'atassia cerebellare congenita caratterizzata dal "segno del dente molare", una malformazione neuroradiologica patognomonica che coinvolge il cervelletto e il tronco cerebrale. La JS presenta un'elevata variabilità fenotipica / cognitiva e poco si sa sui programmi di riabilitazione cognitiva. Vengono descritte le impostazioni terapeutiche, gli obiettivi di riabilitazione intensiva e i risultati nello sviluppo cognitivo della bambina. Utilizzando un approccio basato sull'analisi del singolo caso, si è cercato di distinguere l'efficacia dell'intervento dall'andamento generale dello sviluppo. Presupposto di partenza era che un'adeguata quantità di trattamento mirato in un periodo di tempo relativamente breve può essere efficace almeno quanto quello fornito in un tempo più lungo interferendo meno con la vita quotidiana del bambino. Il lavoro si conclude con questioni riguardanti lo sviluppo cognitivo e la riabilitazione nella JS e, più in generale, nelle malformazioni cerebellari.