

ROBERTO MILITERNI

NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Sesta Edizione



IDELSON-GNOCCHI



Aspetti introduttivi

Le Paralisi Cerebrali Infantili (PC) vengono abitualmente definite come “Disordini della postura e del movimento, permanenti ma non invariabili, dovuti ad una encefalopatia precoce, non evolutiva” (**Figura 18.1**).

Si tratta di una delle tante definizioni utilizzate, le quali tuttavia, al di là di differenze formali, concordano tutte nell'individuare i seguenti elementi caratterizzanti:

1. carattere eterogeneo del gruppo. La denominazione rappresenta una sorta di “ombrello” al di sotto del quale si inscrivono quadri patologici diversi per etiologia, patogenesi, clinica e decorso;
2. tutti i vari quadri presentano, quale elemento che li accomuna come “gruppo”, un disordine della postura e del movimento;
3. il disordine della postura e del movimento accompagna il soggetto nel corso del suo ciclo di vita. Come tale, esso è permanente, ma presenta sensibili modificazioni cliniche e, soprattutto, funzionali nel corso dello sviluppo;
4. il disordine della postura e del movimento rappresenta l'espressione di un “danno” encefalico di carattere non progressivo (“encefalopatia fissa”);
5. il “danno”, che può essere rappresentato da una malformazione, una lesione o un'interferenza nel progetto di sviluppo del Sistema Nervoso Centrale, si verifica in epoca precoce.



Figura 18.1 Bambino affetto da Paralisi Cerebrale Infantile ad espressione tetraparetica.

Un altro aspetto che viene ormai incluso in tutte le definizioni di PC si riferisce alla presenza, sul piano clinico-funzionale, di una serie di *limitazioni delle attività* del soggetto. In accordo agli orientamenti dell'Organizzazione Mondiale della Sanità relativamente al Funzionamento della Persona (OMS, 2007), le *limitazioni delle attività* indicano la "impossibilità" da parte del soggetto di svolgere in maniera adeguata determinati compiti ed attività previsti dall'età e dal livello di sviluppo. Tali *limitazioni* non riguardano solo le abilità motorie (camminare, correre, saltare, afferrare, ecc.), ma anche altri campi del funzionamento, quali l'apprendimento, il comportamento, le competenze comunicativo-linguistiche o l'adattamento emozionale.

La genesi di tali *limitazioni* è duplice. Da un lato, l'encefalopatia responsabile del disturbo della postura e del movimento, verificandosi in epoche molto precoci, finisce per interferire nel più generale progetto di sviluppo del sistema nervoso, determinando conseguenze a carico di diverse funzioni, oltre quelle motorie. Dall'altro lato, le *limitazioni* delle attività motorie, di per se stesse, vanno ad interferire sulla realizzazione di una serie di altre *attività*, anche non motorie.

Classificazione

La classificazione delle Paralisi Cerebrali Infantili è sempre stato un argomento molto dibattuto in letteratura, fin da quando, nella seconda metà dell'800, Little, Osler e, successivamente, Freud con i loro lavori hanno conferito a questo gruppo di disturbi il carattere di un'entità clinica autonoma.

Il carattere eterogeneo del gruppo, se da un lato ha da sempre spinto i vari ricercatori al tentativo di una sistematizzazione nosografica, dall'altro, ha reso difficile l'individuazione di parametri di riferimento da utilizzare per la classificazione. Per tale motivo si sono succeduti nel tempo diversi tipi di classificazione ("anatomopatologiche", cliniche, topografiche, "motoscopiche", funzionali), che spesso hanno aggiunto elementi di ulteriore confusione.

Nel complesso, tuttavia, le varie classificazioni proposte hanno fatto fondamentalmente riferimento a due criteri "classificatori": quello clinico o quello topografico.

Classificazione clinica

La classificazione clinica fa riferimento alla natura dei sintomi neurologici che caratterizzano il quadro clinico. In effetti tale classificazione tiene conto del fatto che nella realizzazione dell'azione motoria il Sistema Nervoso Centrale assume il doppio ruolo di organo che "pensa" il movimento ("che cosa voglio fare", "... e perché") ed organo che "pianifica" il movimento, per mandarlo poi in esecuzione attraverso stimoli che, viaggiando lungo il midollo e il nervo, giungono infine a specifici gruppi muscolari (**Figura 18.2**).

Anche se l'encefalo partecipa nel suo complesso all'organizzazione dell'atto motorio, è possibile tuttavia individuare alcune stazioni critiche coinvolte nella fase esecutiva. Esse sono: le aree motorie della corteccia, il cervelletto e i nuclei della base (**Figura 18.3**).

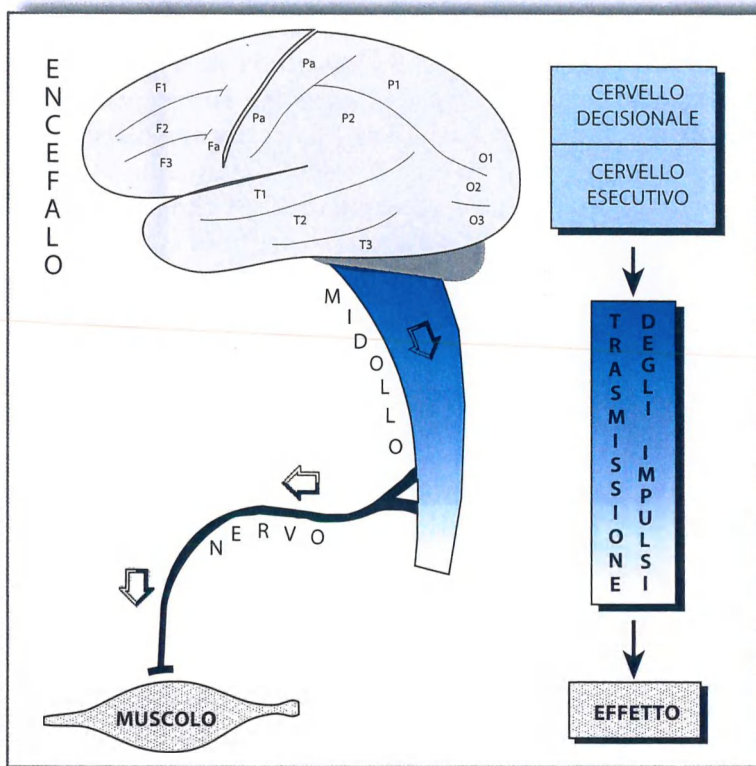


Figura 18.2 Propagazione dell'impulso nervoso.

Le aree motorie della corteccia. Esse sono rappresentate dalla corteccia motoria primaria, dall'area motoria supplementare, dalla corteccia premotoria e dall'area motoria parietale posteriore. I cilindri dei neuroni di tali aree (I motoneurone) discendono verso il midollo come tratto corticospinale. La maggior parte di tali fibre (circa l'80%) incrocia sulla linea mediana a livello delle piramidi, collocandosi nel midollo come tratto corticospinale laterale; l'altro 20% discende omolateralmente come tratto corticospinale anteriore (o ventrale). A livello midollare le fibre dei tratti corticospinali prendono contatto con i motoneuroni spinali (II motoneurone), direttamente ovvero indirettamente, attraverso un interneurone. Il cilindro di questo secondo motoneurone, unitamente ai cilindri di altri motoneuroni, fuoriesce dal midollo come nervo motore per raggiungere gli specifici effettori (i muscoli).

Le aree motorie della corteccia, oltre al contingente di fibre dirette ai motoneuroni spinali attraverso il tratto corticospinale, prendono connessione fra loro ed inviano fibre dirette ai nuclei della base, al tronco dell'encefalo e al cervelletto. Particolare importanza riveste il tratto corticoreticolare. Tali fibre entrano in giunzione sinaptica con i nuclei della formazione reticolare pontina e bulbare, da cui partono fibre dirette al midollo (tratto reticolospinale). Si viene, pertanto, a formare un sistema, il sistema corticoreticolospinale, il quale svolge un ruolo molto importante nella definizione dei movimenti fini e nella loro armonizzazione.

Per definizione, le alterazioni che investono il complesso di strutture e fibre appena citati determinano l'insorgenza sul piano clinico di una sintomatologia definita di tipo "piramidale", caratterizzata da una compromissione funzionale (paralisi),

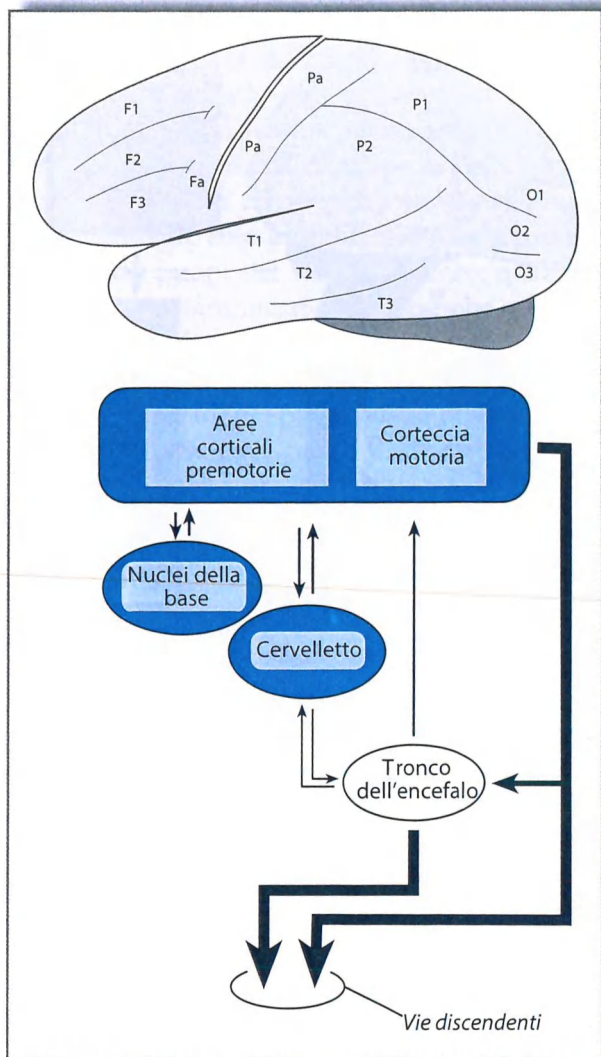


Figura 18.3 Aree encefaliche coinvolte nell'organizzazione del movimento.

stici, quali atassia, ipotonia, nistagmo, tremori, dismetria, adiadococinesia.

I nuclei della base. I nuclei della base sono rappresentati da un complesso di stazioni, tra cui le più importanti sono il nucleo caudato, il globus pallidus ed il putamen. Tali stazioni, oltre ad essere collegate fra loro, inviano e ricevono fibre da diverse strutture encefaliche. Il nucleo caudato ed il putamen formano, nel loro insieme, il nucleo striato, il quale rappresenta la maggiore “stazione di arrivo” delle fibre corticali; il globus pallidus, invece, rappresenta la maggiore “stazione di partenza” di fibre. Si ritiene che l'encefalo umano contenga in ciascuno dei suoi emisferi oltre 100 milioni di fibre corticostriate, fibre, cioè, che partendo da tutta la corteccia proiettano sui nuclei caudato e del putamen. Da tali stazioni partono fibre dirette in maniera altamente selettiva alla corteccia frontale, attraverso un circuito che vede l'interposizione del talamo dorsale. In relazione a questa ricca “comuni-

cui si associano: ipertono spastico, iperreflessia profonda, sincinesie, clono, riflessi patologici (segno di Babinski).

Il cervelletto. Il cervelletto, con i sistemi di fibre ad esso collegate (afferenti ed efferenti), viene generalmente indicato come sistema cerebellare. Il cervelletto riceve afferenze dalla periferia, attraverso i fasci spinocerebellari e vestibolocerebellari, e dalle altre strutture dell'encefalo. Dai nuclei cerebellari, rappresentati dai nn. fastigiale, globoso, emboliforme e dentato, parte poi il maggiore contingente di fibre dirette alla corteccia. Per questa sua posizione “centrale”, il cervelletto risulta determinante in almeno tre funzioni:

- l'inizio e la pianificazione del movimento;
- la coordinazione del movimento;
- l'aggiustamento della postura (nell'esecuzione del movimento) ed il mantenimento dell'equilibrio.

Le alterazioni del cervelletto si traducono come già accennato in un quadro sindromico in cui prevalgono alcuni sintomi caratteri-

cazione” cortico-striato-corticale, si ritiene che una delle funzioni dei nuclei della base sia un’azione di modulazione e di controllo sul movimento volontario. In particolare, sia in fase di programmazione del movimento sia in fase di esecuzione, il contingente di fibre diretto dalla corteccia allo striato informerebbe tali nuclei dell’avvio del movimento e dell’andamento dello stesso. Tali nuclei proiettando a loro volta sulla corteccia frontale eserciterebbero, secondo le circostanze, attività di disinibizione (= rinforzo delle attività motorie da iniziare o iniziate) o di inibizione (= soppressione di movimenti inappropriati o fra loro in conflitto). Va, tuttavia, sottolineato che le funzioni dei nuclei della base nell’organizzazione del movimento sono ancora mal definite; la loro importanza è principalmente desunta dalle gravi anomalie che si verificano, quando essi vengono danneggiati. In particolare, le lesioni dei nuclei della base possono assumere due forme espressive tra loro opposte: la prima forma è caratterizzata da acinesia (assenza di movimenti) ed ipertonìa muscolare di tipo rigido; la seconda forma è caratterizzata da discinesia (presenza di movimenti involontari abnormi) e da ipotonia muscolare.

In accordo alle nozioni appena esposte, una prima classificazione dei disturbi motori da causa centrale può essere effettuata in base alla struttura anatomica prevalentemente interessata dal “danno”.

Pertanto, quando nel quadro clinico prevalgono:

- sintomi riconducibili a lesioni del sistema piramidale, si parla di forme spastiche;
- sintomi riconducibili a lesioni del sistema cerebellare, si parla di forme atassiche;
- sintomi riconducibili a lesioni dei nuclei della base, si parla di forme discinetiche;
- sintomi riconducibili ad interessamento di più sistemi, si parla di forme miste.

Classificazione topografica

La classificazione topografica si basa sulla “distribuzione” prevalente della compromissione motoria. La disfunzione motoria, cioè, con le anomalie neurologiche cui abitualmente si associa (disturbi del tono, del movimento e dei riflessi), può interessare tutto il corpo o, viceversa, localizzarsi in determinati segmenti corporei. Facendo in particolare riferimento al deficit funzionale (paralisi), la terminologia utilizzata per indicarne la localizzazione è riportata in **Figura 18.4**.

In effetti, dall’integrazione di queste due classificazioni, clinica e topografica, è stata elaborata una classificazione che è divenuta ormai un riferimento internazionale (SCPE, 2000). Essa peraltro è stata integrata da una serie di criteri clinici specifici per i vari sottotipi (**Tabella 18.1**).

Epidemiologia

L’interesse rivolto dai ricercatori ad una classificazione “semplice”, “attendibile” e “valida”, deriva dal fatto che essa rappresenta la condizione indispensabile per l’effettuazione di indagini epidemiologiche che possano permettere di valutare:

a) le stime di prevalenza delle PC come gruppo;

Tabella 18.1 Criteri diagnostici adottati per la Classificazione europea delle PC da *Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (SCPE): a collaboration of cerebral palsy surveys and registers*. Dev Med Child Neurol 2000;42:816-824.

<p><i>La Forma Spastica è caratterizzata da almeno due dei seguenti segni:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> presenza di schemi patologici di postura e/o di movimento <input type="checkbox"/> aumento del tono muscolare (non necessariamente costante) <input type="checkbox"/> anomalie dei riflessi (iperreflessia e/o segni piramidali, come per esempio il segno di Babinski) <p>La Forma Spastica può essere bilaterale o unilaterale.</p> <p>La forma bilaterale è diagnosticata se:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> sono coinvolti gli arti di entrambi i lati del corpo <p>La forma unilaterale è diagnosticata se:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> sono coinvolti gli arti di un solo lato del corpo
<p><i>La Forma Atassica è caratterizzata da entrambi i segni seguenti:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> presenza di schemi patologici di postura e/o di movimento <input type="checkbox"/> disturbo della coordinazione dinamica, sì che i movimenti risultano alterati nella forza, nel ritmo e nella precisione
<p><i>La Forma Discinetica è caratterizzata da entrambi i segni seguenti:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> presenza di schemi patologici di postura e/o di movimento <input type="checkbox"/> presenza di movimenti involontari, incontrollabili, ricorrenti e, occasionalmente, stereotipati <p>La Forma Discinetica può essere distonica o coreo-atetosica.</p> <p>La forma distonica è caratterizzata da entrambi i segni seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> ipocinesia (ridotta attività per la presenza di movimenti rigidi) <input type="checkbox"/> ipertonìa (tono muscolare tendenzialmente aumentato) <p>La forma coreo-atetosica è caratterizzata da entrambi i segni seguenti:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> ipercinesia (aumentata attività con movimenti caotici) <input type="checkbox"/> ipotonia (tono muscolare tendenzialmente ridotto)

Tabella 18.2 Prevalenza delle PC valutata in diversi centri europei (Odding et al., 2006).

Anno di nascita	N° casi/1000 nati vivi	Centro di riferimento
1989-93	2.45	Colver et al., 2000, North-East England
1985-88	2.03	Di Lallo et al. 1996, Viterbo, Italia
1991-94	2.12	Hagberg et al., 2001, Göteborg, Sweden
1990-93	2.2	Nordmark et al., 2001, Southern Sweden
1981-93	2.24	Parkes et al., 2001, Northern Ireland
1984-89	2.1	Pharoah et al., 1998, England & Scotland
1982-84	2.61	Rumeau-Rouquette et al. 1997, Haute Garonne, France
1987-90	2.4	Topp et al., 2001, East Denmark
1986-88	2.44	Wichers et al., 2001, The Netherlands

- b) la distribuzione di frequenza delle singole forme di PC;
- c) le modifiche nel tempo dei valori di prevalenza.

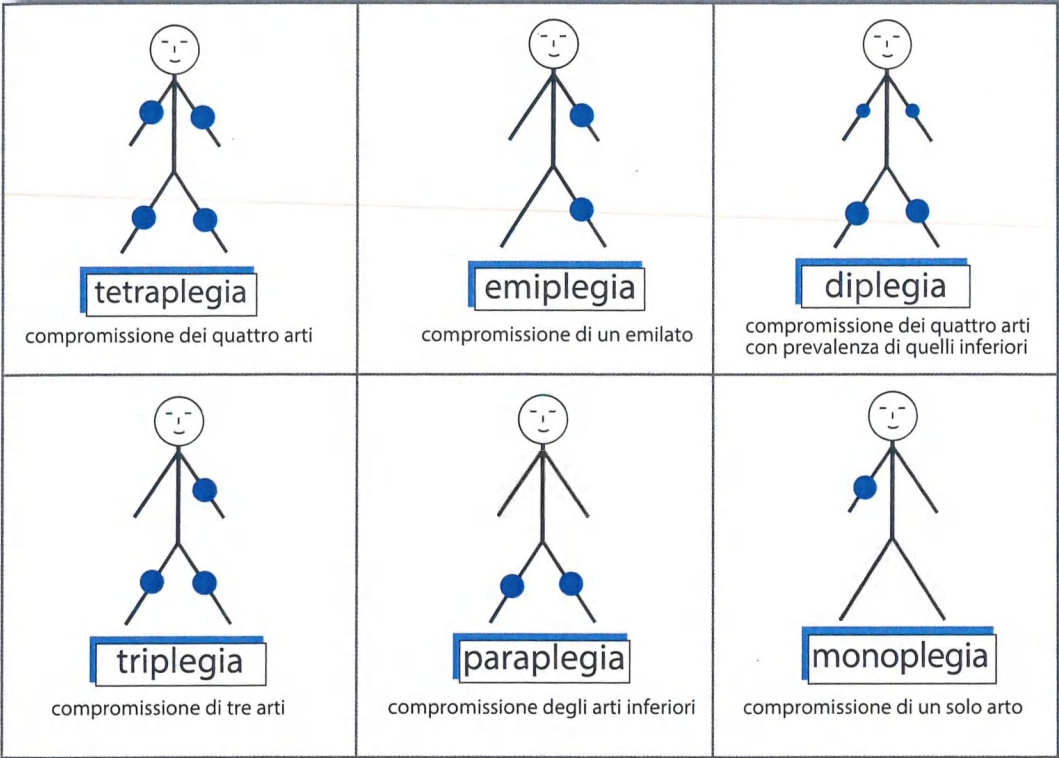


Figura 18.4 Distribuzione della compromissione motoria e relative denominazioni.

Prevalenza delle PC come gruppo

I dati riportati in tabella (**Tabella 18.2**) si riferiscono ad indagini epidemiologiche condotte in diversi Paesi europei. Si tratta di studi di prevalenza, nell’ambito dei quali viene calcolato il numero di casi di PC espresso per 1000 nati vivi in un determinato periodo.

Facendo riferimento a tali lavori emergono valori nel complesso sovrapponibili, che stimano la prevalenza delle PC da 2 a 2.6 per mille.

Distribuzione di frequenza delle singole forme di PC

Facendo riferimento alla letteratura che adotta la classificazione riportata precedentemente, è possibile effettuare un confronto fra la distribuzione di frequenza delle varie forme di PC (**Tabella 18.3**).

Come risulta dalla Tabella, le Forme Spastiche sono le più frequenti, rappresentando circa l’84% dei casi. Nell’ambito delle Forme Spastiche, l’Emiplegia e la Diplegia sono le forme più rappresentate, con valori medi, rispettivamente, del 30% e del 35%.

Tabella 18.3 Distribuzione di frequenza delle singole forme di PC.

	N° casi	Forme Spastiche				Altre Forme		
		emiplegia	diplegia	tetraplegia	TOT	atassica	discinetica	TOT
Bottos et al., 1999	578	28	36.2	18	82.2	8.9*	8.8	17.8
Hagberg et al., 2001	241	44	33	7	84	4	12	16
Nordmark et al., 2001	167	30	35	10	75	11*	14	25
Pharoad et al., 1998	1649	28.5	17.5	34.9	80.9			19.1
Parkes et al., 2001	733	39	40	15	94			6
Schirripa et al., 2001	112	21	28	37	86	6	8	14
Topp et al., 2001	299	20	53	12	85	3.5	15.5	15
Valori medi	3779	30	34.7	19.1	83.8	5.2	11	16.2

* Include le forme di Diplegia Atassica.

In tutte le casistiche considerate, le “Altre Forme” sono meno frequenti, rappresentando circa il 16%. All’interno delle “Altre Forme”, le Forme Discinetiche rappresentano da sole circa l’11% di tutte le forme di PC.

Un fattore che sembra incidere in maniera determinante sulla distribuzione di frequenza delle diverse forme di PC è rappresentato dalla prematurità e/o dal basso peso alla nascita. In Tabella (**Tabella 18.4**) vengono riportati i valori medi calcolati in base ai dati di alcuni recenti lavori. Da tale Tabella risulta in maniera abbastanza evidente che la Diplegia Spastica è la forma decisamente più frequente nei neonati di basso peso. In essi, peraltro, risultano meno rappresentate l’Emiplegia Spastica e, soprattutto, le “Altre Forme”, che, viceversa sono decisamente più frequenti nei neonati di peso superiore ai 2500 gr.

Tabella 18.4 Distribuzione di frequenza delle diverse forme di PC in rapporto al peso alla nascita.

	< 2500 gr	≥ 2500 gr
Forma spastica Emiplegia	22%	37.2%
Diplegia	45.5%	23.6%
Tetraplegia	23%	23%
Altre forme	9.5%	16.2%

Modifiche nel tempo dei valori di prevalenza

Un aspetto cui attualmente viene rivolta particolare attenzione riguarda le modifiche dei tassi di prevalenza che si sono verificate nel corso degli ultimi 50 anni. In Figura viene riportato il grafico relativo all'andamento dei valori di prevalenza delle PC, tratto da un lavoro che per la lunghezza del periodo considerato e la correttezza della metodologia può essere considerato esemplificativo del fenomeno (Himmelman et al., 2018) (**Figura 18.5**).

Dal grafico risulta che, negli anni '80, si è registrato un sensibile incremento dei valori di prevalenza delle PC considerate nel loro complesso. Tale dato risulta confermato da una serie di ricerche analoghe.

Per cercare di interpretare questo tipo di andamento, particolare attenzione è stata rivolta alla riduzione dei tassi di mortalità che si è verificata in tutti i Paesi nel corso di questi ultimi 40 anni e alla maggiore sopravvivenza dei bambini nati pretermine e/o di basso peso. Mentre, infatti, in quasi tutte le ricerche i tassi di prevalenza delle PC nei bambini nati a termine risultano stazionari nel tempo, quelli relativi ai neonati di basso peso e/o pretermine presentano un incremento di prevalenza negli anni considerati.

I dati appena esposti, peraltro, sono in linea con quelli rilevati attraverso una diversa modalità di approccio valutativo. In particolare, considerando la distribuzione di frequenza del peso alla nascita nell'ambito di casistiche di soggetti affetti da PC si rilevano sensibili modifiche dei valori nel corso del tempo. In Figura viene riportata la media dei valori riferiti in diverse ricerche (**Figura 18.6**). Dal grafico riportato in figura emerge che negli anni antecedenti il 1980 le percentuali di PC in relazione al peso alla nascita andavano dal 67%, per i neonati a termine, a circa l'11%, per i neonati di peso inferiore ai 1500 gr. Negli anni '80 i neonati a termine contribuivano con

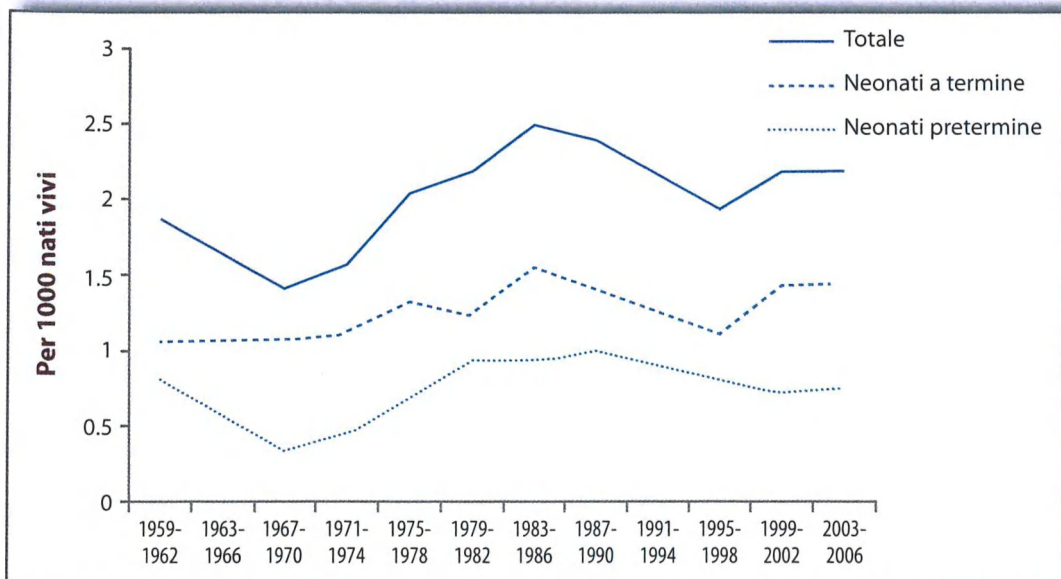


Figura 18.5 Andamento, nel tempo, dei valori di prevalenza delle PC.

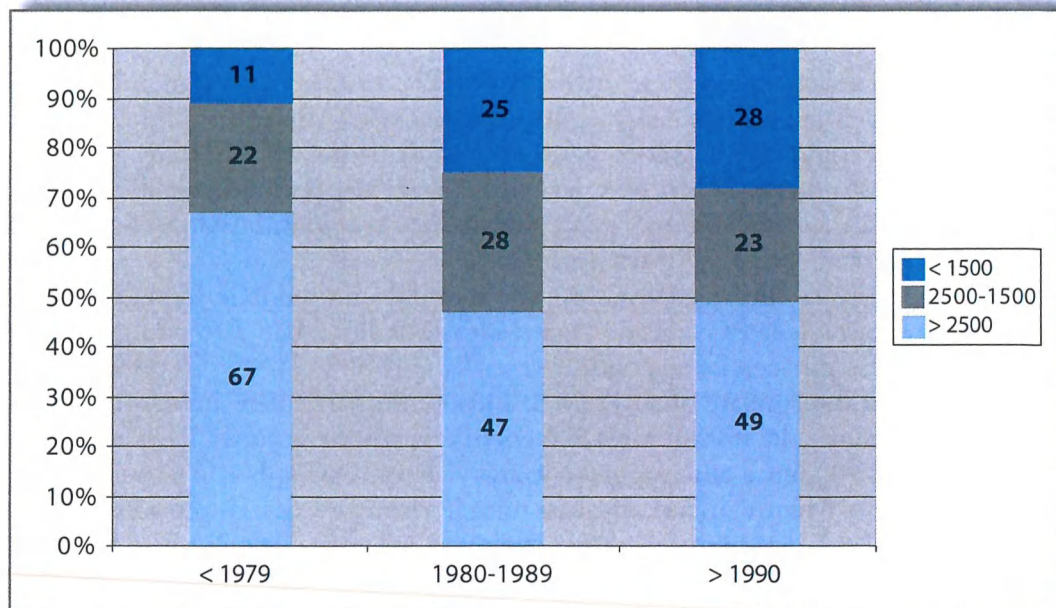


Figura 18.6 Valori medi della frequenza percentuale del peso alla nascita all'interno delle PC, nel corso del tempo, calcolati sui dati di alcuni lavori sull'argomento (Hagberg et al., 2001).

il 47% dei casi, mentre i neonati di peso inferiore a 1500 gr. rappresentavano il 25% dei casi. Tali valori si ripresentano, nel complesso sovrapponibili, negli anni successivi.

Considerati nel loro complesso tali dati sembrano confermare l'opinione generale in rapporto alla quale l'andamento dei tassi di prevalenza delle PC nel corso degli anni, sarebbe l'espressione di una riduzione dei tassi di mortalità, cui si associa un aumento dei tassi di "morbilità" riferita a popolazioni di bambini che in epoche precedenti non sarebbero sopravvissuti. Tale "opinione" allo stato attuale resta tale, in quanto le varie ricerche riferite, anche se indubbiamente suggestive, non permettono conclusioni definitive. Ciò in relazione sia a una "tendenza" che non è fortemente univoca nelle diverse ricerche sia all'eterogeneità dei disegni di studio delle stesse, che non permette la confrontabilità dei dati riportati.

Cause, neuropatologia e fattori predisponenti

Abitualmente, con il termine di *Cause* vengono indicati i fattori capaci di determinare il danno anatomico, a sua volta responsabile dei sintomi clinici delle PC. Il termine *Neuropatologia* si riferisce alle caratteristiche del danno anatomico, quali emergono dalle neuroimmagini (TC, RM). Il termine *Fattori predisponenti*, infine, viene utilizzato per indicare quelle situazioni che si ritiene che possano favorire l'insorgenza di una PC. Ciò in relazione al fatto che esse si ritrovano associate alle PC con una frequenza che supera quella prevista da un'associazione casuale.

Trattare questi tre aspetti in un unico paragrafo ha un significato preciso. Si vuole, infatti, sottolineare che nella maggioranza dei casi i rapporti fra *Cause*, *Neuropatologia* e *Fattori predisponenti* non sono ancora ben definiti. Basti citare, ad esempio, che:

- esistono molti casi di PC in cui le *cause* sono indefinite e i reperti *neuropatologici* sono negativi (ad esempio, casi di tetraplegia con anamnesi muta e modeste note atrofiche alla Risonanza magnetica);
- esistono casi di PC in cui la *causa* è individuabile, ma il riscontro *neuropatologico* è assente (ad esempio, casi di diplegia in cui l'anamnesi mette in evidenza un'infezione materna durante la gestazione e la Risonanza Magnetica è negativa);
- esistono casi di PC in cui sono evidenti definite alterazioni *neuropatologiche*, ma la *causa* non è individuabile (ad esempio, casi di atassia congenita non progressiva in cui la Risonanza mette in evidenza alterazioni a carico del cervelletto, ma l'anamnesi è muta);
- esistono, infine, casi in cui l'anamnesi è positiva per momenti cerebrolesivi e le neuroimmagini testimoniano l'avvenuto danno, ma il soggetto non presenta alcuna sintomatologia neuromotoria.

In altri termini, l'impossibilità di mettere in evidenza una definita sequenza etiopatogenetica (etiologia → patogenesi → sintomatologia) fa sì che in molti casi andrebbe evitata la tendenza ad attribuire il significato di *causa* a fattori che sono solo occasionalmente associati. Nello stesso modo andrebbe evitata la tendenza a riconoscere il ruolo di *substrato neuropatologico* a lesioni che possono tutto al più assumere il significato di *fattore predisponente*.

Tenendo conto di tali limitazioni, i tre aspetti (*Cause*, *Neuropatologia* e *Fattori Predisponenti*) possono essere descritti nel modo seguente.

Cause

Le cause responsabili del danno encefalico sono di diversa natura e possono agire in diverse epoche dello sviluppo. Come per le Disabilità Intellettive, esse possono essere suddivise in cause prenatali, perinatali e postnatali.

Cause prenatali

Le *cause prenatali* si riferiscono ai fattori che possono incidere prima o durante la gravidanza, ed includono:

- fattori genetici. Anche se risultano ancora mal definiti, essi vengono chiamati in causa nella genesi di varie alterazioni malformative. Tali alterazioni rappresenterebbero poi la *base neuropatologica* responsabile del quadro clinico;
- infezioni. Si riferiscono alle infezioni acute materne, quali la rosolia, l'infezione da citomegalovirus o la toxoplasmosi. In tale gruppo rientrano anche le infezioni a carico degli annessi. Recentemente, infatti, sono state riportate in letteratura una serie di ricerche che hanno messo in evidenza l'importanza di fattori infiammatori, quali citochine ed interleuchine legate a processi di corioamnionite. Tali fattori sarebbero in grado di indurre, da un lato, un parto pretermine e, dall'altro, una sequenza patogenetica che conduce ad una leucomalacia periventricolare;

- malattie croniche materne. Possono essere rappresentate da cardiopatie, nefropatie o endocrinopatie;
- intossicazioni. Possono essere professionali, accidentali (farmaci) o voluttuarie (fumo, alcool, sostanze stupefacenti);
- disordini circolatori. Possono riguardare il circolo materno (affezioni acute o malattie croniche), gli scambi placentari (insufficienza placentare cronica), o il circolo fetale (malformazioni cardio-vascolari, discrasie ematiche, gemellarità).

Cause perinatali

Le *cause perinatali* si riferiscono ai fattori che possono incidere durante il parto o nella prima settimana di vita. Esse includono, in pratica:

- tutte le situazioni che possono determinare una distocia del parto (distacco di placenta, rottura precoce del sacco, distocie del funicolo, anomalie di presentazione del feto, inerzia uterina, etc.);
- tutte le situazioni che possono incidere nell'immediato adattamento post-partum del neonato (difficoltà respiratorie, ittero, disturbi metabolici, etc.).

Cause postnatali

Le *cause postnatali* sono rappresentate dalle condizioni patologiche che si verificano dopo la prima settimana di vita. In esse vanno incluse:

- infezioni;
- traumi cranici;
- intossicazioni;
- disturbi metabolici.

Fin dai tempi di Little, 1862, le cause delle PC sono state prevalentemente ricondotte a fattori operanti in epoca perinatale. Secondo stime ormai datate tali fattori ammontavano ad oltre il 70% dei casi. Stime più recenti, viceversa, hanno ridimensionato la loro importanza: in particolare, una serie di studi sembrano concludere che i fattori perinatali inciderebbero quali "cause" in una percentuale variabile dal 10 al 20%. Particolarmente significativo, sotto questo aspetto, è un documento elaborato da una Task Force internazionale sulle Paralisi Cerebrali (MacLennan, 1999). In tale documento, che rappresenta un *consensus statement* sulle relazioni fra gli eventi patogeni nel corso del parto e le PC, viene rimarcato l'abuso del termine "asfissia neonatale", utilizzato, in passato, in maniera approssimativa.

Parallelamente al ridimensionamento dei fattori perinatali è stata rivolta una sempre maggiore attenzione ai fattori operanti in epoca prenatale quali possibili "cause" delle PC. Un orientamento di questo genere è sostenuto anche dalle attuali accresciute possibilità diagnostiche. In particolare, l'uso sempre più esteso delle neuroimmagini ha permesso di mettere in evidenza una serie di patologie malformative legate a disturbi della migrazione e della differenziazione neuronale. Ciò ha reso possibile datare l'epoca prenatale quale il periodo in cui si verificherebbero le situazioni in grado di determinare l'insorgenza di una PC. Si tratta di casi che, in passato, sarebbero rientrati nelle forme da "causa" non defi-

nita o, in caso di una patologia “sovrapposta” verificatasi nel periodo neonatale, ad una forma da causa perinatale.

Neuropatologia

Le alterazioni che più frequentemente si riscontrano a carico del sistema nervoso sono rappresentate da: malformazioni, lesioni ipossico-ischemiche ed esiti di emorragie endocraniche.

Malformazioni dell'encefalo

Possono essere rappresentate da disturbi precoci di differenziazione del tubo neurale (anencefalie, encefalo- e mielomeningocele), disturbi della proliferazione (microcefalia/megalencefalia), disordini della migrazione neuronale (agiria-pachigia, eterotopie sottocorticali, disgenesie corticali e cerebellari) (**Figure 18.7 e 18.8**).

Lesioni ipossico-ischemiche

Si riferiscono ad una serie di alterazioni che rappresentano gli esiti di una sofferenza del Sistema Nervoso Centrale dovuta ad una ridotta disponibilità di O_2 . La ridotta disponibilità di O_2 , indispensabile per le normali attività metaboliche del cervello, può essere dovuta ad una desaturazione arteriosa di O_2 (ipossiemia) o ad una ridotta perfusione arteriosa (ischemia). In tali situazioni si verifica una *encefalopatia ipossico-ischemica*, che, pertanto, rappresenta la via finale comune di condizioni che possono interessare il prodotto del concepimento durante la gravidanza o in periodo perinatale.

L'encefalopatia ipossico-ischemica, comunque determinata, si traduce in necrosi cellulare, con quadri anatomico-patologici che variano in rapporto al tipo di lesione residua (cistica o cicatriziale) e alla localizzazione.

Per quanto riguarda, in particolare, la localizzazione della lesione, essa è condizionata dall'età gestazionale, che determina il grado di maturazione dell'encefalo, e dalla natura del processo ipossico-ischemico, che può determinare una prevalenza della componente ipossica ovvero di quella ischemica.

In Tabella vengono riportati in maniera schematica alcuni quadri patologici legati alla sofferenza encefalica perinatale (**Tabella 18.5**).

La leucomalacia – che letteralmente significa “rammollimento della sostanza bianca” – è una lesione caratteristica dell'encefalo immaturo, che assume aspetti diversi in rapporto, soprattutto, al grado di maturazione dell'encefalo (**Figura 18.9**). Essa, infatti, può:

- essere limitata all'area adiacente al corno posteriore del ventricolo laterale;
- interessare le aree adiacenti ai corni anteriore e posteriore del ventricolo laterale;
- estendersi a tutta la parete dei ventricoli laterali;
- investire la sostanza bianca sottocorticale (come si verifica nel neonato più maturo).

Esiti di emorragie endocraniche

Le emorragie endocraniche possono assumere caratteristiche diverse in rapporto alla causa che le determina e all'età gestazionale durante cui si verificano.

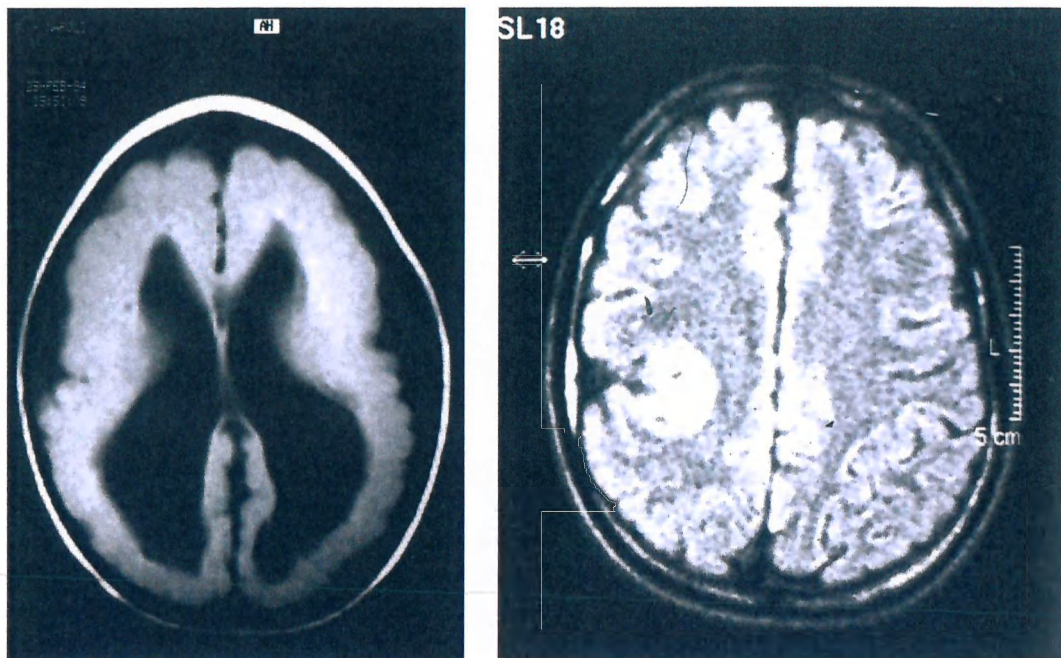


Figura 18.7-18.8 Le figure si riferiscono a due situazioni *differenti*. Esse, tuttavia, sono entrambe riconducibili ad uno stesso disturbo, che riguarda la migrazione neuronale. Lo sviluppo del Sistema Nervoso Centrale riconosce una sequenza ordinata di eventi, rappresentata da: 1. induzione della placca neurale; 2. proliferazione cellulare; 3. migrazione cellulare; 4. aggregazione cellulare; 5. differenziazione cellulare; 6. sinaptogenesi; 7. morte cellulare selettiva ed eliminazione delle sinapsi in eccesso. *L'induzione neurale* è il processo in base al quale alcune cellule dell'ectoderma cominciano a trasformarsi in tessuto specializzato, la placca neurale, da cui si svilupperà l'encefalo. La *proliferazione cellulare* interessa gli elementi della placca neurale. Inizialmente lenta, essa procede con ritmi molto rapidi quando la placca si chiude per formare il tubo neurale. Ciò conferisce all'epitelio che circonda il canale centrale (= zona ventricolare) un aspetto pseudostratificato. Tali cellule, progenitrici dei neuroni, dopo un certo numero di cicli mitotici perdono la capacità di riprodursi e vanno a collocarsi al di fuori dell'epitelio. La *migrazione cellulare* inizia quindi con l'abbandono dello strato ventricolare e comporta la sistemazione dei giovani neuroni nella loro posizione definitiva, spesso situata in sedi anche molto distanti da quella di origine. La selettività e la specificità del processo di migrazione è garantita da cellule gliali specializzate, le *cellule gliali radiali*, i cui corpi cellulari giacciono nello strato ventricolare ed i cui prolungamenti si estendono radialmente verso la periferia. Tali cellule, cioè, forniscono una impalcatura per i neuroni migranti e li orientano verso la loro localizzazione definitiva. In questo processo di migrazione possono verificarsi una serie di errori che alterano la trama citoarchitettonica dell'encefalo. Nell'ambito di tali alterazioni vanno incluse: la lissencefalia (**Figura 18.7**), in cui si verifica un disturbo della conformazione della corteccia, con riduzione dei solchi e anomalie delle circonvoluzioni, e le eterotopie, in cui si rilevano aggregati di cellule in sede atipica, che alla Risonanza Magnetica appaiono come aree ipointense in T1 ed iperintense in T2 (**Figura 18.8**).

In rapporto alla *sede*, le emorragie endocraniche vengono abitualmente suddivise in:

- subdurali,
- subaracnoidee,
- intracerebellari,

Tabella 18.5 Principali quadri anatomico-patologici legati all’ipossia-ischemia.

Tipo di lesione	Localizzazione	Meccanismo
Necrosi neuronale selettiva	Perdita di elementi cellulari, secondo una distribuzione caratteristica. Le aree maggiormente interessate sono rappresentate da: <ul style="list-style-type: none">• corteccia cerebrale (ippocampo),• diencefalo,• tronco,• cervelletto (cellule di Purkinje; nucleo dentato)	Ipossia
Status marmoratus	Nuclei della base. La denominazione attribuita a tale lesione è dovuta al tipico aspetto “marmorizzato” assunto dalle strutture interessate in conseguenza dei fenomeni di necrosi neuronale, gliosi reattiva ed ipermielinizzazione.	Ipossia
Lesione cerebrale parasagittale	Necrosi della corteccia e della sottostante sostanza bianca, che si estende lungo la convessità cerebrale, in sede parasagittale.	Ischemia
Leucomalacia periventricolare	Necrosi della sostanza bianca periventricolare	Ischemia

- intraparenchimali,
- intraventricolari.

In rapporto alla *causa*, i traumi rappresentano uno dei fattori più frequentemente implicati nelle emorragie del neonato a termine. Nei neonati pretermine, oltre ai traumi, il meccanismo che può condurre ad emorragia è quello anossico. Nei neonati pretermine è particolarmente frequente una forma di emorragia definita, in rapporto alla sede, emorragia periventricolare-intraventricolare.

Fattori predisponenti

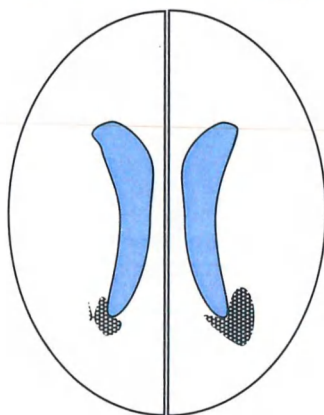
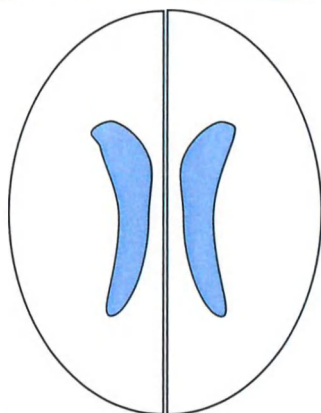
I fattori predisponenti sono rappresentati da quelle situazioni cui è difficile attribuire un ruolo etiopatogenetico *diretto*, ma che ciò non di meno, trovandosi frequentemente associate alle PC, sono in qualche modo implicate nella loro insorgenza.

Fra i fattori predisponenti, particolare importanza assumono due situazioni: il ridotto accrescimento intrauterino (= peso inferiore a quello che l’età gestazionale farebbe prevedere) e/o la nascita pretermine (= prima della 37^a settimana di gestazione).

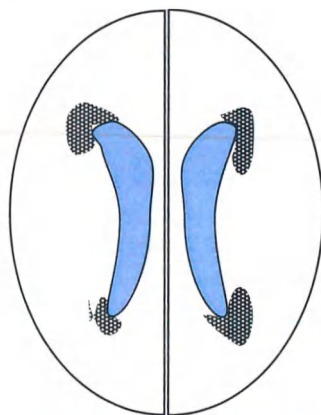
L’importanza della prematurità e/o del basso peso alla nascita, quali fattori predisponenti all’insorgenza delle PC, è documentato in tutte le ricerche (**Tabella 18.6**).

Come risulta evidente dalla Tabella, i tassi di prevalenza presentano significative differenza in rapporto al peso: per neonati di peso inferiore a 1500 gr. il tasso di prevalenza è stimato intorno al 65%; per quelli di peso compreso fra i 1500 gr. e i 2500 gr. si aggira intorno al 10%; per i neonati di peso superiore ai 2500 gr. è circa 1.2%.

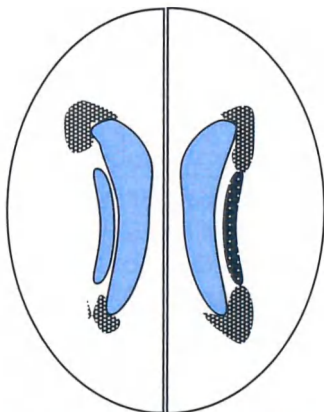
Rappresentazione schematica di una sezione assiale dell'encefalo, in cui si rilevano i ventricoli laterali (in azzurro). Nelle immagini successive vengono riportati i diversi gradi che può assumere la leucomalacia periventricolare



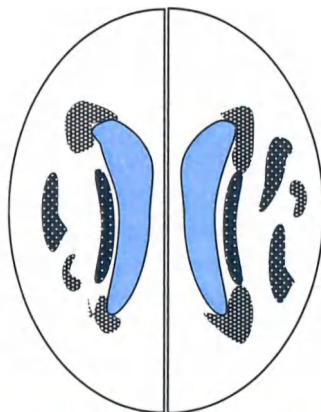
Leucomalacia localizzata a livello del corno posteriore dei ventricoli laterali



Leucomalacia localizzata a livello del corno anteriore e posteriore dei ventricoli laterali



Leucomalacia estesa a tutto il ventricolo laterale



Leucomalacia periventricolare associata a focolai sottocorticali

Figura 18.9 Leucomalacia periventricolare.

Tabella 18.6 Principali quadri anatomo-patologici legati all'ipossia-ischemia.

	Tassi di prevalenza (%) in rapporto al peso (in gr.)			
	< 1000	1000-1499	1500-2499	> 2500
Pharoah et al., 1998	78.1	65.7	10.2	1.1
Colver et al., 2000	80		15.8	1.26
Hagberg et al., 2001	48.5	80.9	15.4	1.25
Nordmark et al., 2001	50	40.6	7.4	1.4
Schirripa et al., 2001	67.1		18.1	1

D'altra parte, la ricostruzione anamnestica in ampie casistiche di bambini affetti da PC ha permesso di rilevare la presenza di una nascita pretermine in una percentuale variabile fra il 20% al 40% dei casi. In particolare, nelle forme di Diplegia Spastica la frequenza della prematurità è valutata dal 60% al 70% dei casi.

Nel cercare di interpretare le cause della maggiore incidenza delle PC nei nati pretermine e/o di basso peso, sono possibili in via teorica due modelli.

Secondo un primo modello il danno encefalico è decisamente antecedente la nascita e può incidere direttamente o indirettamente sulla durata della gestazione e sul peso alla nascita. In tale modello i tassi di prevalenza delle PC sono correlati direttamente a quelli di mortalità (minore mortalità = maggiore sopravvivenza di neonati già "danneggiati"), ma non lo sono – evidentemente – con la qualità delle cure neonatali.

In accordo al secondo modello, il danno encefalico responsabile delle PC si determinerebbe in epoca perinatale per fattori legati ad una maggiore vulnerabilità di un nascituro, che sarebbe, cioè, scarsamente idoneo ad adattarsi alle nuove richieste ambientali. In questo secondo modello la qualità delle cure neonatali assume un ruolo determinante nel condizionare i tassi di prevalenza delle PC e la severità della forma (migliori cure = minori casi di PC + minore severità).

A questi due modelli è possibile aggiungerne un terzo, in rapporto al quale un danno prenatale "si complica" con un danno perinatale, legato ad interventi neonatali quantitativamente o qualitativamente inadeguati.

Quadri clinici

Le PC sono costituite, per definizione, da un gruppo eterogeneo di situazioni cliniche che condividono un elemento comune, rappresentato da un disturbo della postura e del movimento.

I fattori che contribuiscono a conferire eterogeneità al gruppo sono di diverso tipo e possono essere inclusi in due raggruppamenti principali: fattori legati all'espressività del disturbo della postura e del movimento e fattori legati alla co-presenza di altri disturbi di natura non motoria (= disturbi associati).

Fattori legati alla diversa espressività del disturbo caratterizzante il gruppo

Il disturbo della postura e del movimento che caratterizza il gruppo delle PC considerate nel loro complesso assume da caso a caso un'espressività differente che riguarda:

- la natura del sistema motorio prevalentemente interessato. Come accennato, esistono forme in cui prevalgono sintomi neurologici che rimandano semeiologicamente ad un interessamento del sistema piramidale, forme riconducibili ad un interessamento del sistema cerebellare e/o forme riconducibili ad un interessamento del sistema extrapiramidale;
- estensione dei distretti corporei prevalentemente interessati dal disturbo. È ormai entrato nell'uso comune di riferirsi a forme unilaterali, in contrapposizione a forme bilaterali, nell'ambito delle quali peraltro, possono essere interessati in egual misura i 4 arti oppure in maniera prevalente gli arti inferiori;
- severità della compromissione motoria. Si tratta di un aspetto molto difficile da definire, in quanto mutevole nel tempo. Forme che inizialmente possono sembrare caratterizzate da una severità "lieve", nel corso del tempo si dimostrano molto più severe di quanto inizialmente immaginato. Nello stesso modo, forme che inizialmente sembrano essere molto "gravi" presentano poi un'evoluzione decisamente migliorativa, a volte quasi inaspettata.

Fattori associati

Anche se il disturbo della postura e del movimento è l'elemento caratterizzante, il quadro clinico è abitualmente arricchito da tutta un'altra serie di segni e sintomi di natura non motoria. L'aggettivo "associati" sta a significare che tali segni e sintomi, anche si riscontrano molto frequentemente, non sono "obbligati", non sono, cioè, presenti in tutti i casi e, come tali, non risultano determinanti per la formulazione della diagnosi di PC. Fra i fattori associati vengono generalmente inclusi:

- alterazioni delle funzioni vitali. Tali alterazioni si riferiscono a disturbi dell'alimentazione, della respirazione, del circolo e interessano, naturalmente, le forme "gravi" di PC ad espressione in genere tetraplegica;
- disabilità intellettiva. La DI è una condizione che si trova frequentemente associata alle PC e contribuisce a conferire eterogeneità al gruppo in quanto può presentare diversi gradi di compromissione funzionale e diverse modalità di espressione;
- disturbi del linguaggio di natura centrale. Il linguaggio nelle PC è frequentemente alterato per una compromissione della meccanica fono-articolatoria (= disartria). Tale disartria, tuttavia, può essere considerata parte integrante del disturbo della postura e del movimento, rappresentandone la localizzazione a livello della muscolatura oro-bucco-fonatoria. In molti altri casi, però, si registra la co-presenza di disturbi del linguaggio riferibili ad un'inadeguata organizzazione di quelle strutture encefaliche abitualmente preposte alla realizzazione delle competenze linguistiche di ordine superiore (competenze metafonologiche, semantiche, narrative, ecc.);
- manifestazioni parossistiche di natura epilettica. L'epilessia è un rischio costante nel percorso di crescita di un soggetto con PC. Quando si verifica l'insorgenza di un quadro epilettico, esso assume le caratteristiche di una forma "secondaria" o sintomatica, con tutte le caratteristiche ad essa associate. Uno degli aspetti che

può assumere una particolare incidenza sul funzionamento adattivo generale è la resistenza ai comuni trattamenti farmacologici con anti-convulsivanti;

- disturbi psicopatologici. Anche se spesso “sottovalutati”, tali disturbi si impongono all’attenzione clinica in quanto agiscono sul funzionamento adattivo generale interferendo sulla realizzazione del progetto terapeutico rivolto alla cura degli aspetti motori e determinando una *limitazione* di tutte le attività del soggetto, anche di quelle non motorie, con conseguente *restrizione* degli spazi di inserimento e partecipazione.

Nonostante la notevole eterogeneità del gruppo delle PC considerate nel loro complesso, una serie di caratteristiche cliniche e di decorso permette di individuare dei raggruppamenti sindromici che, peraltro, sembrano riconoscere specifiche sequenze etiopatogenetiche.

Nella descrizione di tali quadri verrà fatto riferimento alla classificazione europea.

L’Emiplegia congenita

L’Emiplegia congenita è una forma di PC in cui il deficit motorio interessa un emilato (= Forma unilaterale di PC). La forma è generalmente di tipo spastico.

In circa il 75% dei casi si sospetta una causa prenatale e nel 25% circa dei pazienti si registra una nascita pretermine.

Le neuroimmagini (TC e RM) mettono molto spesso in evidenza lesioni cistiche nel territorio dell’arteria cerebrale media, interpretate quali esiti di ostruzioni vascolari a genesi non ancora chiarita. Un altro reperto frequente è rappresentato da una dilatazione di uno dei ventricoli laterali, che, soprattutto nei nati pretermine, viene interpretato come conseguenza di una leucomalacia periventricolare. Frequenti sono anche le dilatazioni di entrambi i ventricoli laterali, associate ad irregolarità delle pareti.

Sul piano clinico, gli elementi caratterizzanti l’emiplegia sono rappresentati dalla paresi e dalla spasticità a carico dell’emilato interessato. La compromissione motoria interessa prevalentemente le parti distali degli arti, e gli arti superiori più di quelli inferiori. L’atteggiamento dell’arto superiore è in genere molto caratteristico: esso si presenta, infatti, flessa, con avambraccio supinato, polso flessa, dita iperestese e pollice addotto. Le contratture si sviluppano progressivamente nel tempo se non vengono adottati opportuni provvedimenti terapeutici. Sul piano neurologico, si rilevano tutti i segni tipici della lesione piramidale: ipertonìa spastica, aumento dei riflessi tendinei, clono del piede e segno di Babinski. I nervi cranici sono abitualmente indenni, ad eccezione di una lieve paresi della parte inferiore del VII. I primi segni del deficit motorio all’emilato colpito cominciano a presentarsi ad un’età variabile fra i 3 e i 6 mesi. Sotto questo aspetto, va pertanto sottolineato che le emisindromi neonatali (vale a dire, l’ipofunzionalità di un emilato che può talvolta registrarsi in epoca neonatale) solo raramente rappresentano il sintomo precoce di un’emiplegia congenita. Lo sviluppo psicomotorio è generalmente caratterizzato da un ritardo delle principali acquisizioni motorie, ma la deambulazione autonoma viene raggiunta dal 100% dei pazienti: essa è, tuttavia, caratterizzata da un atteggiamento flessorio dell’arto superiore ed estensorio di quello inferiore.

L’entità della compromissione funzionale è molto variabile: si passa, infatti, da casi molto gravi, in cui non vi è alcun uso dell’arto paretico, a casi lievi in cui la compromissione si riduce soltanto ad un uso preferenziale dell’arto sano.

Fra i disturbi associati, l'epilessia rappresenta una delle evenienze più frequenti. Essa, infatti, è presente in una percentuale variabile dal 27 al 44% dei casi. Si tratta, in genere, di epilessie parziali o secondariamente generalizzate.

La Disabilità Intellettiva, anche molto frequente, è tuttavia correlata alla presenza di epilessia e all'entità della compromissione motoria. Sotto questo aspetto, vengono a configurarsi due sottogruppi di pazienti: un primo gruppo con una forma definibile "severa", caratterizzata da grave compromissione motoria, disabilità intellettiva, epilessia e, conseguentemente, significativa limitazione delle capacità adattive; ed un secondo gruppo, caratterizzato da forme "lievi", in cui la modesta compromissione motoria si associa con un livello cognitivo che non interferisce nell'inserimento e nell'integrazione del soggetto.

I disturbi del linguaggio, infine, quando presenti, sono riconducibili alla Disabilità Intellettiva. In particolare, non sembra che lo sviluppo del linguaggio sia correlabile al tipo di emisfero interessato (dx o sx).

La Diplegia Congenita

È una forma di PC in cui sono interessati entrambi gli emilati, con una netta prevalenza degli arti inferiori rispetto a quelli superiori. L'interessamento degli arti superiori è costante, anche se può essere lieve o difficilmente apprezzabile. Molto spesso la compromissione degli arti superiori è evidente solo nelle prime fasi di sviluppo: progressivamente essa si attenua nel tempo, per cui il quadro risulta dominato dal deficit motorio agli arti inferiori.

L'incidenza della diplegia congenita è sensibilmente cambiata nel tempo: attualmente essa è molto più frequente che in passato, e rappresenta circa il 45% dei casi di PC.

In rapporto alle caratteristiche del quadro neurologico vengono individuate due forme: la diplegia spastica e la diplegia atassica.

La Diplegia Spastica

La diplegia spastica (DS) è frequentemente associata ad una nascita pretermine: secondo diverse casistiche, essa si sviluppa in percentuali variabili dal 5 al 10% di nati pretermine. Considerando popolazioni di bambini nati pretermine che hanno sviluppato una PC, la diplegia spastica è rappresentata con una frequenza di circa il 75%. Anche se la metà dei pazienti affetti da DS presenta nell'anamnesi un parto distocico e/o un'asfissia, la maggioranza degli Autori ritiene che i fattori prenatali abbiano un'importanza determinante. Si ripropone, pertanto, l'ipotesi già esposta in precedenza, in rapporto alla quale fattori prenatali favoriscono, da un lato, un parto prematuro e, dall'altro, condizionano ridotte capacità adattive, che rendono il neonato maggiormente esposto all'azione di *noxae* patogene.

Sul piano anatomo-patologico, la lesione caratteristica associata alla DS è la leucomalacia periventricolare. Si tratta di una lesione legata ad una necrosi bilaterale, ma non necessariamente simmetrica, delle aree adiacenti i ventricoli laterali. Essa può limitarsi alla regione del trigone e del corno occipitale o estendersi anteriormente al corpo e al corno frontale del ventricolo laterale.

Sul piano clinico, l'elemento caratterizzante la DS è rappresentato da un'ipertonica spastica a carico degli arti inferiori, che interessa in particolare i muscoli adduttori della coscia, gli estensori della gamba e quelli del piede (equinismo). Sono presenti altri segni di natura piramidale, rappresentati dall'aumento dei riflessi tendinei, dal clono, da sincinesie e dal segno di Babinski. L'entità della compromissione funzionale è variabile, e va da forme gravi (circa il 20%), in cui non viene raggiunta la capacità di deambulazione autonoma, a forme lievi compatibili con il raggiungimento di soddisfacenti autonomie motorie.

Gli arti superiori sono costantemente coinvolti, con una compromissione molto variabile da caso a caso, e comunque sempre minore rispetto a quella degli arti inferiori. Nella maggioranza dei casi, dopo i primi anni di vita, l'interessamento degli arti superiori è limitato ad un atteggiamento flessorio del gomito durante la deambulazione e ad una vivacità dei riflessi tendinei, senza significative limitazioni funzionali.

Abbastanza frequentemente la condizione è asimmetrica, per un prevalente interessamento di un emilato rispetto all'altro.

La patologia motoria si organizza progressivamente nel tempo, cominciando a manifestarsi fra i 3 e i 6 mesi di vita con la comparsa di schemi tonici estensori a carico degli arti inferiori e scarso uso funzionale di quelli superiori (prensione). Lo sviluppo psicomotorio risulta di conseguenza ritardato, con particolare compromissione della linea posturale.

L'epilessia rappresenta un'evenienza relativamente rara – almeno rispetto alle altre forme di PC.

Il livello cognitivo si colloca abitualmente nei limiti della norma, anche se sono possibili cadute "settoriali" in alcuni ambiti prestazionali, fra cui in particolare quelli connessi con abilità visuo-percettive.

La Diplegia Atassica

La diplegia atassica (DA) presenta la stessa distribuzione topografica della forma spastica, da cui si differenzia per la presenza, sul piano neurologico, di una componente cerebellare (atassia).

Anche per questa forma viene particolarmente enfatizzata l'importanza di fattori prenatali. Essa, inoltre, rappresenta un esito frequente dell'idrocefalo infantile.

Lo sviluppo psicomotorio di questi bambini è caratterizzato da un'iniziale fase di marcata ipotonia, con ritardo delle acquisizioni posturali. Successivamente, nel corso dello sviluppo, l'ipotonia viene progressivamente sostituita dalla spasticità e dalla vivacità dei riflessi tendinei. La componente cerebellare si manifesta con tremori ed oscillazioni nel mantenimento della posizione seduta, di quella eretta e nella deambulazione, che tuttavia non sempre viene acquisita. L'uso funzionale delle mani è spesso compromesso per la presenza di atassia.

La Tetraplegia

È la forma più grave di PC.

Le cause prenatali, perinatali e postnatali sono grosso modo ugualmente rappresentate. Questo gruppo, peraltro, è quello in cui sono più frequentemente osservate

malformazioni encefaliche o gravi lesioni distruttive, quali la poroencefalia, l'encefalomalacia multicistica o l'idranencefalia.

Sul piano clinico, dominano i segni di natura piramidale (spasticità, iperreflessia tendinea, sincinesie, clono, segno di Babinski). Frequente è la presenza di paralisi bulbari e dei nervi cranici. Ne deriva una marcata compromissione funzionale, che investe le capacità motorie, il linguaggio, l'alimentazione e la respirazione. Peraltro, l'immobilità e la precoce insorgenza di deformità determinano problemi accessori che incidono sul generale benessere del paziente.

L'epilessia rappresenta una complicanza relativamente frequente. Peraltro, quando si verifica, assume molto spesso la caratteristica delle forme farmacoresistenti.

La Disabilità Intellettiva è abituale.

Le Paralisi Cerebrali Discinetiche

Le PC di tipo discinetico rappresentano un gruppo ben definito sia dal punto di vista etiologico che clinico. L'elemento caratterizzante è costituito da una disabilità nell'organizzare ed eseguire in maniera corretta movimenti intenzionali, nel coordinare quelle reazioni automatiche che sono alla base del movimento e nel mantenere stabilmente una postura. Si tratta di disturbi legati ad una lesione delle strutture extrapiramidali.

Dal momento che tali strutture sono molteplici e che la funzione di ciascuna struttura è abbastanza specifica, sul piano clinico possono rilevarsi notevoli differenze semeiologiche. In base a tali differenze vengono abitualmente individuati due sottogruppi principali: le forme atetoidi e le forme distoniche.

- **Forme atetoidi.** Le forme atetoidi sono caratterizzate dalla presenza di ipercinesie involontarie, lente, tentacolari, che interessano le parti distali degli arti e la muscolatura facciale: sono i movimenti atetoidi. Si tratta di movimenti parassiti, che si mettono particolarmente in evidenza nell'effettuazione di movimenti intenzionali o nei tentativi di mantenere stabilmente una postura. In pratica, l'impulso motorio intenzionale si diffonde in maniera abnorme investendo muscoli agonisti ed antagonisti di territori anche non direttamente coinvolti nel movimento.
- **Forme distoniche.** Le forme distoniche sono invece caratterizzate dalla presenza di brusche modificazioni del tono a carico della muscolatura del tronco. Tali distonie sono generalmente provocate da stimoli emotivi o da sollecitazioni a partenza dalla muscolatura del collo, per modifiche della posizione del capo. Ne deriva, pertanto, una massiva interferenza nell'esecuzione dei movimenti intenzionali e nel mantenimento della postura.

Le PC di tipo discinetico rappresentano, nel loro complesso, circa il 10-15% dei casi di PC. La causa è riferibile nella maggioranza dei casi ad una sofferenza perinatale. Attualmente, il ruolo dell'iperbilirubinemia, che in passato era fra le cause più frequente di forme discinetiche (ittero nucleare), è molto ridimensionato, per le nuove possibilità preventive.

Sul piano anatomo-patologico, è presente un interessamento selettivo dei nuclei della base, con lesioni di tipo atrofico e sclerotico.

Il quadro clinico si organizza progressivamente nel tempo. Solo a partire dai 2-3 mesi cominciano a manifestarsi fluttuazioni del tono, con conseguente compromissione delle tappe posturali (inadeguato controllo del capo e del tronco). L'eccessiva frequenza con cui il bambino tiene la bocca aperta rappresenta spesso il primo sintomo d'allarme di una forma discinetica. Successivamente il quadro si arricchisce, in relazione soprattutto alla comparsa di movimenti involontari, e si presenta nella sua completezza intorno ai 2 anni.

Sul piano neurologico, il quadro è dominato dai segni di natura extrapiramidale (rigidità, tono fluttuante, ipercinesie, riflessi tendinei solo modicamente aumentati). Il linguaggio è sempre compromesso per il coinvolgimento della muscolatura bucco-faringo-laringea (disartria). La scialorrea rappresenta un sintomo costante e pone notevoli problemi. Una percentuale rilevante di casi non riesce ad acquisire la deambulazione autonoma.

L'epilessia è relativamente poco frequente (in relazione alle altre forme di PC).

L'intelligenza è normale in circa l'85% dei pazienti. Vi è tuttavia da rilevare che i deficit strumentali, che incidono sulle capacità locomotorie e, soprattutto, sull'uso funzionale delle mani, riducono in maniera significativa le capacità prestazionali.

Le Paralisi Cerebrali Atassiche (Atassia Cerebellare non progressiva)

Le PC di tipo atassico costituiscono circa il 10-15% di tutte le forme di PC. Esse sono caratterizzate da manifestazioni atassiche dovute a lesioni del sistema cerebellare.

I fattori ritenuti responsabili sono soprattutto quelli prenatali. Va rilevato che in una percentuale particolarmente alta di casi non emerge dall'anamnesi alcun fattore con potenziale significato causale.

Sul piano anatomo-patologico le lesioni possono essere di natura displasica o atrofica. Le aplasie e le ipoplasie del verme cerebellare, unitamente alle disgenesi degli emisferi cerebellari, sono decisamente più frequenti delle lesioni atrofiche legate ad asfissia pre- o perinatale. Un elemento che va sottolineato è rappresentato dalla scarsa corrispondenza anatomo-clinica: un'atassia non progressiva può infatti coesistere con reperti neuroradiologici assolutamente negativi, e, per contro, manifeste lesioni cerebellari alle indagini neuroradiologiche possono non essere associate, sul piano clinico, con segni atassici.

Le prime manifestazioni cliniche dell'atassia cerebellare non progressiva sono, in genere, rappresentate da un'ipotonìa diffusa, nel complesso aspecifica. Solo a partire dalla fine del primo anno di vita, il quadro è sufficientemente ricco da suggerire la diagnosi di una PC di tipo atassico: ipotonìa assiale, oscillazioni del tronco nel mantenimento della posizione seduta, asinergia fra movimenti del tronco e movimenti degli arti inferiori, atassia e tremori intenzionali nei movimenti di afferramento dell'oggetto.

Le caratteristiche dell'atassia e l'entità della compromissione funzionale presentano ampie variazioni.

In alcuni bambini, l'atassia è localizzata agli arti superiori ed inferiori, con tremori intenzionali e dismetria (*atassia semplice*). Essa compare a partire dai 2-3 anni ed è

compatibile con l'acquisizione della deambulazione autonoma, che risulta tuttavia caratterizzata da frequenti cadute. Il 50% circa di tali bambini presenta un deficit intellettivo, che tuttavia è di grado lieve.

In altri bambini invece l'atassia assume una particolare severità. In questi casi è presente una compromissione che investe il controllo del tono posturale e, soprattutto, l'equilibrio. Quando posti in stazione eretta, tali bambini tendono a cadere, presentando, peraltro, un'inadeguatezza delle reazioni paracadute (*atassia statica*). La deambulazione è in genere acquisita con notevole ritardo e risulta sempre incerta. La maggioranza di tali bambini presenta una Disabilità Intellettiva che può assumere particolare entità.

Diagnosi

I quadri sindromici appena esposti rappresentano la forma clinica conclamata, riscontrabile nella sua completezza solo dopo i primi anni di vita. La loro rilevanza clinica è tale che non pongono, in genere, problemi di diagnosi. Nella diagnosi differenziale bisogna prendere in considerazione le Encefalopatie eredo-degenerative. Si tratta di quadri clinici di natura genetica, per alcuni dei quali il deficit metabolico è stato definito, mentre per altri è ancora sconosciuto. Nella maggioranza dei casi, già l'anamnesi, attraverso la ricostruzione del decorso, permette di orientare la diagnosi per una forma progressiva (nelle PC, l'encefalopatia è per definizione "fissa"). Maggiori problemi di diagnosi differenziale pongono le PC di tipo atassico. L'atassia, infatti, è un sintomo che può trovarsi associato a molteplici quadri clinici, rappresentati, in particolare, da processi espansivi endocranici, malattie metaboliche ed encefalopatie eredo-degenerative. Molti di questi quadri, tuttavia, presentano elementi clinico-anamnestici patognomonic, che permettono un soddisfacente inquadramento nosografico dell'atassia.

Le caratteristiche neuroevolutive dei quadri di PC pongono molto spesso problemi di diagnosi precoce. Nella maggioranza dei casi, infatti, fra il momento in cui si verifica il *danno anatomico* (= l'encefalopatia) e quello in cui si manifesta il *danno funzionale* (= la disabilità motoria ed i vari sintomi associati) intercorre un lasso di tempo più o meno lungo, durante il quale si organizza progressivamente la patologia. In effetti, nel momento in cui si verifica il danno, l'organizzazione del Sistema Nervoso Centrale è nel complesso elementare, con piena funzionalità dei soli centri preposti alle funzioni vitali di base: respirazione, suzione, deglutizione, termoregolazione, etc. Se l'eventuale danno encefalico interessa tali centri, la prognosi è necessariamente infausta. In tutti gli altri casi, il danno anatomico resta silente, in quanto localizzato in zone funzionalmente mute. Esso si rende manifesto solo successivamente, quando, nel corso dello sviluppo, tali aree vengono chiamate a svolgere i loro compiti funzionali. Peraltro, il danno anatomico, verificandosi in un sistema in via di sviluppo, si pone come un elemento di disturbo che interferisce *secondo regole imprevedibili* in tutta l'organizzazione del sistema, interessando spesso strutture indenni, cioè in nessun modo collegate con quelle lese, né anatomicamente, né funzionalmente. *Il danno anatomico cioè altera il progetto di sviluppo con conseguenze variabili ed imprevedibili.*

Per quanto riguarda lo specifico motorio, il segno più evidente di questa interferenza di sviluppo è l'abnorme persistenza dei riflessi arcaici, che diventano gli organizzatori della motricità. I riflessi arcaici cioè, anche in situazioni di danno anatomico, sono normalmente presenti, in quanto integrati a livelli sottocorticali non coinvolti dalla lesione. Essi, tuttavia, non vengono progressivamente posti sotto il controllo delle stazioni encefaliche superiori, come il processo di corticalizzazione farebbe prevedere. Ne deriva la liberazione di una motricità sottocorticale anarchica. Inoltre, quando la motricità si carica di contenuti intenzionali, la spinta ad agire si traduce in comportamenti inadeguati allo scopo – più spesso, francamente patologici – per l'interferenza del danno nel progressivo affinamento dei meccanismi di modulazione alfa-gamma, innervazione reciproca, melodia cinetica, etc. Si viene a determinare una sorta di dissociazione fra il cervello decisionale, che spinge all'azione, ed il cervello esecutivo, incapace di programmare atti motori coordinati (**Figura 18.10**).

In questo senso va interpretato il progressivo arricchimento del repertorio semeiologico nel corso dello sviluppo. È il caso, ad esempio, della diplegia spastica, che molte volte comincia a rendersi evidente solo verso gli 8 mesi, quando, alle difficoltà di tenere la stazione seduta, si associa la comparsa di schemi tonici estensori a carico degli arti inferiori. Ancora, molti bambini ipotonici, per i quali nei primi mesi viene formulata diagnosi di *floppy infant*, con l'inizio della motricità intenzionale cominciano a presentare movimenti atetosici o atassici, che permettono il definitivo inquadramento, rispettivamente, in una forma atetotica e atassica di Paralisi Cerebrale.

La componente neuroevolutiva incide anche sulla distribuzione topografica della disabilità motoria: forme inizialmente definite come tetraplegia si rivelano essere forme di diplegia, così come alcune forme di emiplegia dimostrano poi di trattarsi di tetraplegie con prevalente compromissione di un emilato.

Sulla base di quanto detto, nei confronti di reperti di dubbia interpretazione è necessario programmare periodici controlli dello sviluppo neuropsichico. Tali controlli vanno effettuati preferenzialmente in età determinate – cosiddette *età-chiave* dello sviluppo psicomotorio – che risultano particolarmente idonee per la formulazione di un giudizio diagnostico. Tali *età-chiave* corrispondono a:

- 1° mese di vita, *età del sospetto*. Le alterazioni rilevate rientrano ancora nell'ambito dei sintomi-rischio, cioè di segni che, in rapporto ad un'età così precoce, suggeriscono di dedicare attenzione al caso, ma che non rivestono ancora un definito significato clinico. Rientrano in questo gruppo:
 - anomalie del pianto;
 - disturbi del ritmo sonno-veglia;
 - ipereccitabilità;
 - sfumate asimmetrie di lato;
 - posture obbligate;
 - dissociazione fra tono assiale e tono ai 4 arti.
- 4° mese di vita, *età di orientamento*. Si tratta di un'età in cui gli eventuali segni rilevati forniscono indicazioni che vanno al di là di un semplice sospetto. Essi tuttavia non autorizzano un giudizio diagnostico, in quanto suscettibili di evoluzione migliorativa spontanea. Oltre quelli appena citati, i segni rilevabili sono rappresentati da:
 - persistenza e vivacità dei riflessi arcaici;

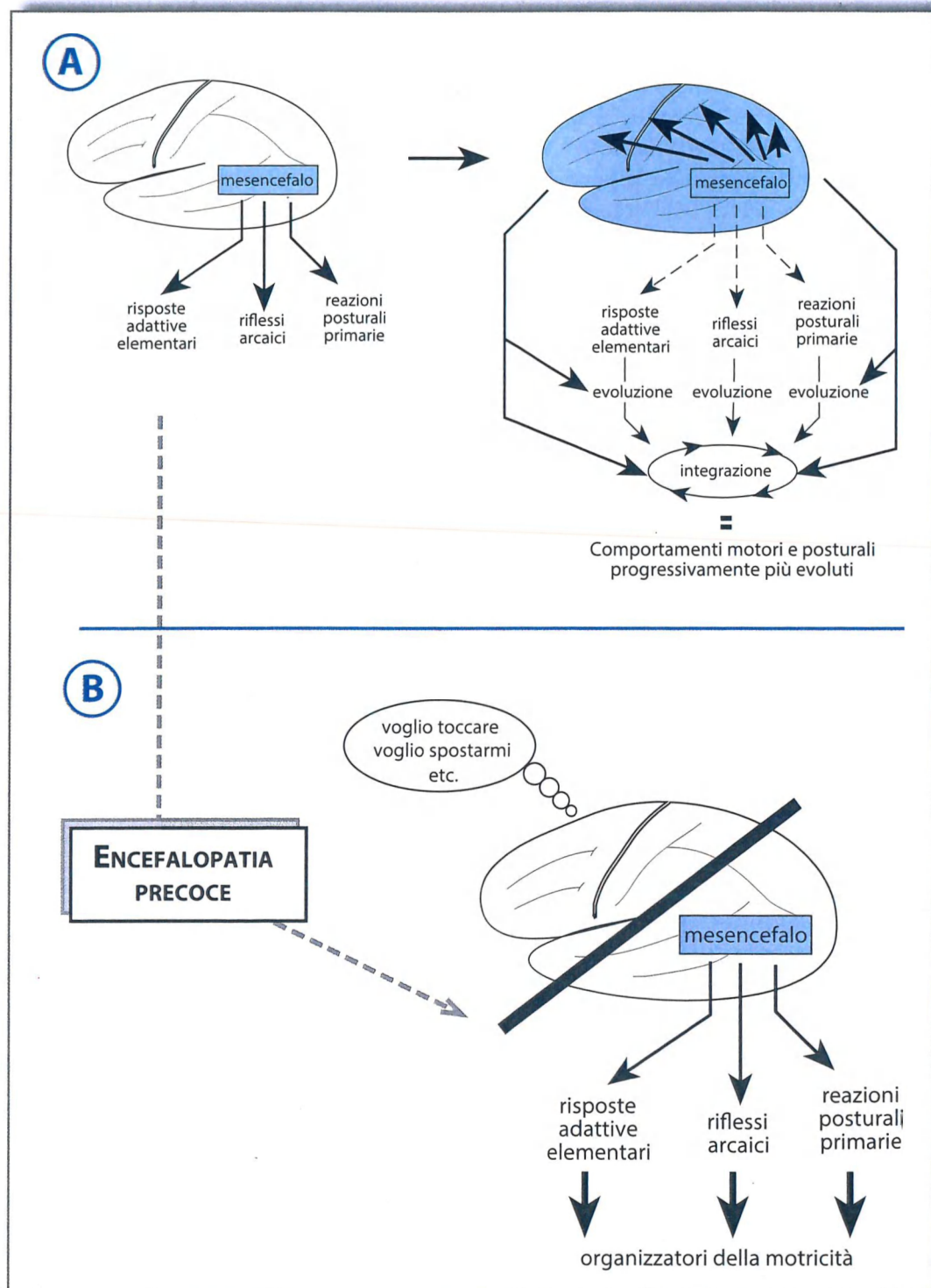


Figura 18.10 Effetti del danno sul progetto di sviluppo dell'encefalo.

- inadeguato controllo del capo;
 - tremori;
 - disturbi del tono (schemi ipertonici e/o ipotonia);
 - indifferenza per l'oggetto.
- 9° mese di vita, *età della certezza*. I sintomi rilevati sono ormai indicativi di un danno funzionale, che tuttavia il più delle volte non configura ancora un definito quadro clinico. In altri termini, il ritardo delle acquisizioni posturali (inadeguato controllo del capo, inadeguato controllo del tronco, deficit dei passaggi posturali) e, soprattutto, la presenza sul piano neurologico di segni con significato localizzatore (piramidale, extrapiramidale o cerebellare) sono elementi che testimoniano che un danno anatomico si è ormai tradotto in un danno funzionale, la cui configurazione clinica è ancora indefinita e la cui evoluzione prognostica ancora incerta.
- 12° mese di vita, *età della diagnosi*. Si tratta, cioè, dell'età in cui il quadro patologico, già confermato nei precedenti controlli, presenta ormai aspetti semeiologici e clinici che permettono la definizione del tipo di Paralisi Cerebrale.
- 18° mese di vita, *età della prognosi*. In tale età, finalmente, si riesce ad esprimere un giudizio sull'entità della compromissione e, conseguentemente, a formulare una previsione sul grado di incidenza della patologia sulle future capacità adattive del soggetto.

Terapia

Le Paralisi Cerebrali per la rilevante riduzione delle capacità del bambino, le ripercussioni emotive e materiali sulla famiglia, e l'impegno richiesto alle strutture specifiche e all'intero contesto ambientale, richiedono una complessa articolazione di interventi.

Peraltro, le PC rappresentano condizioni che, pur modificandosi nel tempo, accompagnano il soggetto nel suo sviluppo, configurandosi come situazioni "croniche". Pertanto, il Progetto Terapeutico Personalizzato deve essere periodicamente riformulato in rapporto alle esigenze che il soggetto via via presenta nel corso dello sviluppo.

Tenendo conto di tali considerazioni, vengono esposti i principali interventi previsti nell'ambito del progetto terapeutico. Essi possono essere suddivisi in interventi diretti sul bambino ed interventi sull'ambiente.

Interventi diretti sul bambino

Trattamenti riabilitativi

I trattamenti riabilitativi rivestono un ruolo di particolare rilevanza nell'ambito del Progetto Terapeutico. Tenendo conto delle indicazioni fornite nella Parte Generale, l'organizzazione del programma degli interventi va organizzato per aree funzionali.

Interventi rivolti all'area delle Abilità Motorie. Tale area risulta, per definizione, quella maggiormente compromessa e si pone come elemento caratterizzante

l'intera categoria nosografica. Per definizione, infatti, le Paralisi Cerebrali sono un gruppo eterogeneo di situazioni cliniche, accomunate dal fatto di condividere un disturbo persistente della postura e del movimento dovuto ad una encefalopatia "fissa".

Gli interventi su tale area sono, pertanto, finalizzati a favorire la comparsa delle competenze posturali e motorie, tenendo sempre conto della valenza funzionale che esse esercitano sullo sviluppo generale della persona.

La storia della riabilitazione delle Paralisi Cerebrali ha visto il susseguirsi nel tempo di diverse tecniche di trattamento. Tali tecniche vengono descritte in letteratura con i nomi dei loro ideatori. Basti citare le metodiche di Kabat, Bobath, Vojta. Molte di queste metodiche rispondevano ad un principio comune, rappresentato dalla *facilitazione afferenziale*. Tali tecniche, cioè, utilizzavano la stimolazione di recettori periferici di varia natura e a varia localizzazione per l'invio al sistema nervoso centrale di impulsi afferenti, capaci di attivare e facilitare risposte motorie corrette e finalizzate.

Probabilmente il metodo Bobath, elaborato dai coniugi Bertha e Karen Bobath, è il più rappresentativo ed è quello che ha trovato più larga applicazione. Secondo i Bobath, nelle Paralisi Cerebrali, il danno encefalico determinava la liberazione di un'attività posturale riflessa abnorme (schemi tonici patologici) e, nello stesso tempo, interferiva sulla normale evoluzione dei meccanismi preposti al controllo e alla stabilizzazione della postura. Il trattamento proposto dai Bobath, pertanto, prevedeva attraverso opportune manovre, l'*inibizione* dell'attività posturale riflessa abnorme, e contemporaneamente la *facilitazione* degli schemi motori e posturali normali. La ripetizione di tali manovre, applicate in accordo alla sequenza ontogenetica, da un lato stabilizzava le modificazioni migliorative del tono, indotte dall'inibizione, e dall'altro favoriva esperienze cinestesiche adeguate, che conducevano alla formazione di corretti schemi mentali di movimento. Nel corso degli anni, il metodo Bobath è stato oggetto, da parte degli stessi Autori, di progressive rivisitazioni critiche. Nella più recente formulazione, infatti, il metodo, pur continuando a riconoscere nell'inibizione e nella facilitazione i suoi momenti fondamentali, riserva ampio spazio alle problematiche relazionali, che in tali situazioni vengono comunemente a crearsi. Viene in particolare sottolineata l'importanza del coinvolgimento parentale, per un recupero del rapporto genitori-figli, spesso alterato per le difficoltà motorie del bambino. Il metodo, pertanto, non si riduce ad un rigido protocollo di esercizi, ma offre spunti per una serie di esperienze motorie corrette che, con l'intervento della madre, possono essere effettuate anche al di fuori della seduta terapeutica, e quindi nella dimensione contestuale dei rapporti del bambino con il mondo fisico e sociale.

L'intervento sulle competenze posturali e motorie, pertanto, "segue" nel tempo il soggetto nel suo sviluppo, prevedendo sempre nuove stimolazioni basate sulle acquisizioni già raggiunte e su quelle raggiungibili. Nella programmazione delle attività bisogna guardarsi dal rischio di perseguire in maniera utopistica la "normalità". Nell'ambito delle periodiche valutazioni del bambino, finalizzate a riformulare gli obiettivi dell'intervento, bisogna realisticamente individuare gli obiettivi possibili e quelli utili.

Gli obiettivi devono essere *possibili* nel senso che, partendo dall'analisi delle capacità potenziali, essi devono essere alla portata del bambino. Insistere sull'acquisizione di una competenza che non è alla portata del soggetto non solo è inutile ma è spesso controproducente, in quanto finisce per rappresentare una frustrazione per le aspet-

tative dei genitori e per lo stesso bambino che perde la motivazione ad agire. Nelle situazioni particolarmente gravi o quando ci si renda conto che alcune acquisizioni sono impossibili (ciò si riferisce in particolare alla deambulazione autonoma) è opportuno rivolgere lo sforzo abilitativo sulle residue capacità del soggetto per ottenere il migliore adattamento possibile (**Figura 18.11**).

Gli obiettivi devono essere *utili* nel senso che devono mirare non tanto alla normalizzazione di aspetti parcellari dell'intero quadro funzionale (ad esempio, focalizzare l'attenzione esclusivamente su manovre tese alla riduzione dell'ipertono), quanto all'acquisizione di competenze motorie assimilabili in schemi funzionali (ad esempio, ridurre l'ipertono per aiutare il soggetto a compiere un'azione, quale quella di portarsi il cucchiaino alla bocca), in accordo alle esigenze d'ordine adattivo. In questa prospettiva, la *utilità* di un obiettivo non è stabilita da un singolo operatore della riabilitazione con riferimento al suo specifico professionale, ma dall'intera équipe riabilitativa tenendo conto delle reali esigenze del soggetto e delle caratteristiche del contesto ambientale.

Nell'ambito degli Interventi sull'Area Motoria vanno inclusi anche quelli che si rivolgono a specifiche disabilità, comunque riconducibili al deficit motorio di base. Rientrano in tale gruppo:

- le difficoltà della muscolatura oro-glosso-faringea, responsabili in particolare della disfagia e della disartria;
- i disordini della coordinazione visuo-motoria, che incidono in particolare incidono sulla realizzazione prassica;
- i disturbi della meccanica respiratoria, che facilitano il ristagno di secrezione e l'insorgenza di processi infiammatori;

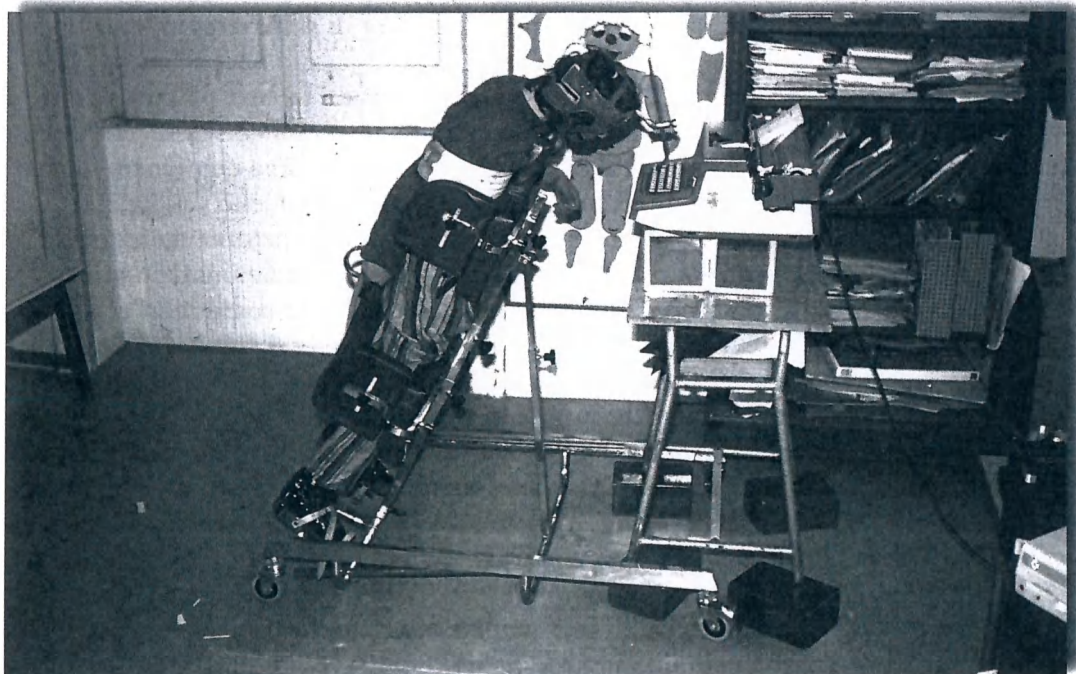


Figura 18.11 Bambino affetto da una grave forma di PC che utilizza un caschetto applicato al capo per digitare su una macchina da scrivere.

- le alterazioni della peristalsi gastro-intestinale, che sono alla base di una serie manifestazioni a carico dell'apparato digerente, variabili dalla stipsi al reflusso gastroesofageo.

Tali disturbi, anche se nel loro complesso riconoscono una base neurofisiopatologica comune, richiedono, tuttavia, protocolli di intervento differenziati ed altamente specifici (fisioterapia respiratoria, riabilitazione visuo-motoria, programmi per la stimolazione della motricità oro-glosso-faringea, etc.).

Interventi rivolti all'area delle abilità Comunicativo-Linguistiche. Tali interventi mirano a favorire il padroneggiamento da parte del soggetto dei codici con valenza comunicativa. La disartria (disturbo dell'articolazione della parola) è un sintomo abituale, in quanto rappresenta la localizzazione a livello della muscolatura bucco-fonatoria del deficit motorio di base. Per questo tipo di disturbo il significato dell'intervento è immediato. Esso mira a stimolare un'adeguata articolazione fono-articulatoria attraverso esercizi di respirazione, di imitazione, di produzione sonora, utilizzando il rinforzo visivo, uditivo e propriocettivo.

Nei casi in cui il soggetto ha un soddisfacente accesso a competenze fono-articulatorie, il lavoro abilitativo si rivolge a favorire l'acquisizione delle altre strutture linguistiche (sintattiche, semantiche e pragmatiche).

Nei soggetti particolarmente gravi, o in quelli in cui la funzione linguistica risulta irrimediabilmente compromessa, vanno tenuti in considerazione i programmi di comunicazione alternativa. Si tratta di programmi che utilizzano sistemi di segni o simboli per facilitare lo scambio interattivo e permettere al soggetto di esprimere bisogni o interessi. Attualmente, l'informatica fornisce a tali tipi di programma un contributo determinante, realizzando la possibilità di poter disporre di sintetizzatori vocali.

Interventi rivolti all'area delle abilità Cognitive. In una percentuale rilevante di casi, il disturbo motorio che caratterizza il quadro clinico si associa a deficit delle funzioni cognitive. In tali casi, il deficit cognitivo si esprime con manifestazioni età-dipendenti: vale a dire, con modalità che variano nel corso dello sviluppo. Va, tuttavia, tenuto in debita considerazione il fatto che indipendentemente da un effettivo deficit cognitivo concomitante, il disturbo motorio – nel condizionare le possibilità esperienziali del soggetto – incide negativamente sullo sviluppo cognitivo. Pertanto, in tutti i casi deve essere previsto un lavoro sull'emergenza delle competenze cognitive, con interventi necessariamente diversificati in rapporto all'entità della compromissione e all'età del soggetto. In particolare, nei primi anni di vita l'intervento si rivolge alle abilità cognitive di base con esercizi volti a favorire i processi di discriminazione percettiva, classificazione, di simbolizzazione e di *problem solving* elementari. Negli anni successivi, ed in particolare in età scolare, il programma si arricchisce di interventi finalizzati a facilitare l'apprendimento ed il padroneggiamento di nuovi sistemi di conoscenza (lettura, scrittura, calcolo) e di strategie di *problem solving* più strutturate.

A partire dall'età adolescenziale, nelle situazioni con rilevante compromissione motoria a cui si associ un concomitante deficit cognitivo, risulta particolarmente utile l'inserimento in laboratori "occupazionali", in cui possano essere svolti lavori di falegnameria, di ceramica e, in genere, di tipo artigianale.

Trattamento farmacologico

Le possibilità di trattamento farmacologico nelle Paralisi Cerebrali sono molto modeste.

Nelle forme spastiche sono usati i farmaci *miorilassanti*, i quali sono rivolti a ridurre la spasticità. L'evoluzione nella ricerca farmacologica tende a fornire sostanze ad azione sempre più selettiva. Molto usato è il Baclofen. Di particolare interesse è l'impiego della tossina botulinica.

Il *Baclofen*, strutturalmente correlato all'acido gamma-amino-butyrico (GABA), svolgerebbe la sua azione a livello spinale, attraverso un'inibizione presinaptica del motoneurone. Il dosaggio varia in rapporto al peso e all'età del soggetto (da 10 a 60 mg/die in tre somministrazioni). Attualmente, il Baclofen è suggerito per somministrazione intratecale.

La *tossina botulinica* è attualmente oggetto di diversi studi multicentrici. La sua azione è legata al blocco della liberazione dell'acetilcolina a livello della giunzione neuromuscolare. Essa viene somministrata per via intramuscolare, secondo un protocollo ben definito.

L'impiego dei farmaci miorilassanti è consigliato durante il trattamento neuromotorio, nelle forme in cui la spasticità appare particolarmente accentuata. L'attenuazione dell'ipertono spastico, infatti, rende più agevole il lavoro del terapeuta nel facilitare esperienze posturali e cinestesiche.

Nelle forme distoniche, è stato utilizzato il trazodone, che secondo l'esperienza di alcuni Autori è in grado di fornire utili risultati.

Comunque, in nessun caso la terapia farmacologica può risolvere il problema motorio, né rappresentare quindi l'unica modalità d'approccio terapeutico.

Al di là degli aspetti motori, il trattamento farmacologico trova indicazione nelle situazioni in cui si verificano disturbi associati, quali epilessia, disturbi respiratori o dell'alimentazione (reflusso gastro-esofageo).

Interventi ortopedici

L'approccio ortopedico si articola in interventi conservativi ed interventi chirurgici, spesso complementari. I primi, mediante l'adozione di tutori, tavoli ad inclinazione variabile o deambulatori (**Figure 18.12-18.14**), mirano a:

- correggere posizioni viziate non ancora fissate;
- favorire, attraverso un corretto atteggiamento posturale, un'esperienza cinestetica adeguata;
- permettere il mantenimento della stazione eretta o della deambulazione in bambini, in cui tali acquisizioni sarebbero altrimenti impossibili anche in una prospettiva a lungo termine.

Gli interventi chirurgici possono rappresentare un momento fondamentale nell'abilitazione del bambino affetto da Paralisi Cerebrale, soprattutto nelle forme spastiche (tenotomia, miotomia, artrodesi, ecc.). Essi sono rivolti prevalentemente agli arti inferiori, per la correzione delle deformità determinate da contratture e per la prevenzione delle stesse. L'intervento va preceduto da un attento bilancio funzionale al fine di



Figura 18.12 Deambulatore.

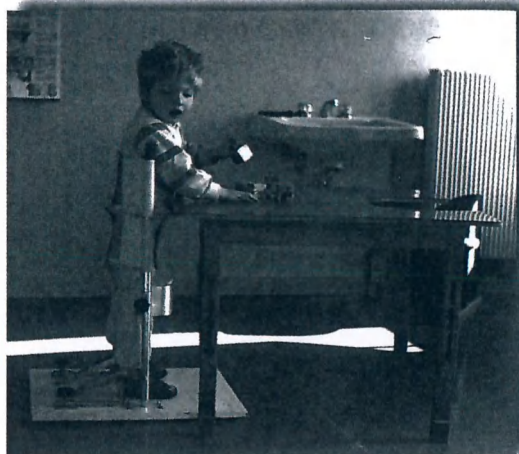


Figura 18.13 Tavolo da statica.

cercare di prevedere i reali vantaggi che possono derivare dalla rimozione di atteggiamenti, che rappresentano comunque compensi adottati spontaneamente dal soggetto.

Secondo l'esperienza degli specialisti del settore, l'intervento deve essere:

- quanto più possibile *tempestivo*, al fine di anticipare compensi patologici;
- *dosato*, mirato cioè a correggere di quel tanto che basta le retrazioni muscolari;
- *selettivo*, rivolto solo ai muscoli interessati dal fenomeno spastico;
- *multiplo* e *sincrono*. Nell'ambito dell'arto inferiore, ad esempio, esso deve tenere conto contemporaneamente delle tre articolazioni anca-ginocchio-piede e dei loro rapporti reciproci.

È evidente che l'intervento deve essere inserito nell'ambito di un programma di trattamento neuromotorio, che possa, prima dell'intervento, creare le situazioni più idonee, e, successivamente, utilizzare le modifiche prodotte.

Interventi chirurgici

A parte gli interventi chirurgici di tipo ortopedico, va citata la rizotomia selettiva dorsale. L'intervento consiste nella sezione di fibre delle radici posteriori lombari e sacrali, scelte in rapporto ad indagini neurofisiologiche. Secondo l'esperienza degli Autori che hanno adottato tale tecnica, l'intervento riduce in maniera sensibile la spasticità.

Altri interventi chirurgici vanno programmati in rapporto alle specifiche esigenze del caso. Nell'ambito di tali interventi rientrano, ad esempio, quelli rivolti a correg-



Figura 18.14 Cuneo.

gere eventuali alterazioni del circolo liquorale, malformazioni encefaliche o gravi disturbi nella capacità di alimentarsi. In merito a quest'ultimo aspetto, nelle forme di tetraplegia grave, che si associano a stati nutrizionali particolarmente deficitari, viene suggerita la gastrostomia.

Interventi diretti sull'ambiente

Interventi sulla famiglia

Secondo la concezione di *globalità dell'intervento*, il progetto terapeutico, pur partendo da indicazioni strettamente tecniche – natura del disturbo motorio, eventuale presenza di disturbi associati, metodiche abilitative adeguate – deve tenere comunque presente il paziente nel suo contesto ambientale. Secondo questa prospettiva, particolare importanza viene riservata agli interventi sulla famiglia, la quale deve essere messa in condizione di garantire continuità al trattamento abilitativo e, soprattutto, di favorire, con adeguati atteggiamenti educativo-affettivi, un soddisfacente adattamento emozionale del paziente.

Pertanto, uno dei primi compiti dell'équipe terapeutica consiste nel chiarire ai genitori le finalità della Riabilitazione. In particolare, va espresso il concetto che l'obiettivo a lungo termine dell'intervento non è il "recupero", inteso come raggiungimento di una presunta normalità, ma il favorire la "partecipazione" del soggetto all'ambiente, tenendo conto delle obiettive difficoltà.

Questa prospettiva è in linea con i più recenti orientamenti, in base ai quali il focus della Riabilitazione si è progressivamente spostato dal *disturbo* al *bambino portatore* del disturbo e, progressivamente, all'*ecosistema*. Si tratta di un orientamento, in rapporto al quale la Riabilitazione si caratterizza sempre meno come *trattamento* e sempre più come *gestione*.

Sulla base di tali considerazioni, l'organizzazione dei servizi deve assumere come modello guida quello del *parent-centred service*, cioè, di un sistema di presa in carico basato sulla famiglia. I genitori, tuttavia, non devono essere considerati come strumenti per continuare a casa gli "esercizi"; né tanto meno essi devono diventare i destinatari di un generico e mal definito supporto emotivo. Affermare la centralità della famiglia nel progetto terapeutico significa affermare l'importanza di una prospettiva sistemica, in rapporto alla quale il bambino con tutte le sue difficoltà deve inserirsi e *partecipare*, per raggiungere quella consapevolezza di essere motorio che è una componente critica per la formazione del Sé.

Una volta attenuata l'ansia dei genitori e stabilito un adeguato rapporto di fiducia, dovranno essere forniti consigli su alcuni comportamenti idonei a facilitare le pratiche di allevamento del bambino: modalità di abbigliamento, di lavarlo, di tenerlo in braccio, ecc. Consigli potranno essere anche dati su arredi, sedie, vasca da bagno, water, letto, etc.

Un problema molto frequente – che in passato è stato molto spesso sottovalutato – riguarda le difficoltà alimentari. Come già accennato, il deficit motorio di base si traduce a livello della muscolatura oro-bucco-faringea e, più in generale, di quella gastro-intestinale, in marcate disfunzioni della masticazione, della deglutizione e del

transito (reflusso gastro-esofageo, vomito, stipsi ostinata). Tali problemi interferiscono massivamente nei comportamenti alimentari e, più in generale, nella gestione del bambino. Essi vanno in parte affrontati “direttamente” dal terapeuta (programmi di stimolazioni mirate), ma soprattutto devono essere gestiti dai genitori, i quali pertanto devono essere opportunamente informati, guidati e sostenuti.

Interventi nella scuola

L'importanza dell'inserimento scolastico del bambino con Paralisi Cerebrale è ormai unanimemente riconosciuta e ciò indipendentemente dal suo livello prestazionale.

Affinché tale diritto non si traduca in un inserimento formale, ma diventi una reale integrazione nel gruppo, appare necessario fornire un adeguato apporto al personale docente. Bisogna cioè prevedere interventi organici, articolati in periodici incontri con gli insegnanti, nell'ambito dei quali devono essere affrontati aspetti propriamente tecnici (arredo aula, barriere architettoniche, formulazione di una didattica mirata, ecc.) ed emotivi, relativi sia al bambino che agli stessi insegnanti.

Prognosi

Il disturbo neuromotorio che caratterizza le Paralisi Cerebrali rappresenta un'altezzazione permanente che accompagna il soggetto nel suo sviluppo. L'entità della compromissione, tuttavia, non è definita fin dall'inizio ed immutabile nel tempo, ma anzi è suscettibile di sensibili modificazioni. In altri termini, la Paralisi Cerebrale, intesa come categoria diagnostica, accompagna il soggetto nel suo sviluppo. Essa tuttavia rappresenta una cornice all'interno della quale sono ipotizzabili miglioramenti anche marcati in termini di autonomia ed inserimento sociale.

Tali miglioramenti sono da rapportarsi a molteplici fattori, quali la qualità degli interventi praticati, la capacità dei genitori di fronteggiare le difficoltà del loro bambino e, soprattutto, l'entità della compromissione motoria. In merito a quest'ultimo aspetto, è evidente che le situazioni con una compromissione motoria lieve presentano una prognosi decisamente migliore: per molti di essi, viene descritta la possibilità di una “guarigione”.

Un altro fattore che incide in maniera determinante sulla prognosi è il livello intellettuale. Se si escludono, infatti, le situazioni di grave compromissione motoria (tetraplegie gravissime con completa incompetenza posturale), un adeguato livello cognitivo permette una soddisfacente integrazione sociale del soggetto.

Definizione e inquadramento nosografico

Il Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività è una sindrome comportamentale caratterizzata da impulsività, incapacità di fissare l'attenzione in maniera continuativa e livelli di attività molto accentuati.

La sindrome è descritta in letteratura con diverse denominazioni: sindrome ipercinetica, sindrome da instabilità psicomotoria, sindrome del bambino iperattivo. La denominazione di Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività (DDAI), su un piano descrittivo, è quella che mette maggiormente in evidenza gli elementi caratterizzanti la sindrome.

Prevalenza

La prevalenza del DDAI in bambini di età scolare è stimata dal 3% al 6%. La sindrome è decisamente più frequente nel sesso maschile, con un rapporto maschi:femmine valutato da 5:1 fino a 10:1.

Cause

Come per tutti i disturbi del neurosviluppo – nell'accezione che il DSM-5 riserva a tale meta-categoria – le cause del Disturbo da deficit di attenzione con iperattività sono sconosciute.

Diverse indagini epidemiologiche hanno di volta in volta enfatizzato l'importanza di fattori genetici ovvero quella di fattori "acquisiti" riconducibili a sofferenze encefaliche pre- peri- o immediatamente post-natali.

Inizialmente, la sindrome è stata interpretata come l'esito di alterazioni "organiche" dell'encefalo. In particolare, la frequente associazione del comportamento ipercinetico con segni neurologici definiti minori, indusse ad ipotizzare l'esistenza di un Danno Cerebrale Minimo. Tale ipotesi, cioè, prevedeva l'esistenza di una "lesione" encefalica che essendo di proporzioni modeste non si esprimeva con sintomi severi, ma piuttosto con sintomi minori, quali sfumate asimmetrie di lato, vivacità dei riflessi profondi e/o lievi disturbi della coordinazione motoria grossolana e fine. La difficoltà di documentare tale "lesione", unitamente alla dimostrata scarsa corrispondenza danno-funzione, indusse a preferire al termine di Danno quello di Disfunzione

(Disfunzione Cerebrale Minima), che aveva minori implicazioni etiopatogenetiche. Tale Disfunzione, sul piano neurologico, si esprimeva con i segni “minori” su accennati e, dal punto di vista comportamentale, si traduceva in un quadro caratterizzato da un’attività motoria frenetica e caotica. Successivamente, il concetto di Disfunzione Cerebrale Minima è stato abbandonato, in quanto non supportato da evidenze clinico-strumentali. Ciò nonostante, resta il dato anamnestico che segnala la presenza di fattori potenzialmente cerebrolesivi in una percentuale superiore rispetto a quella rilevata nella popolazione generale.

Contestualmente a questo orientamento interpretativo, segnalazioni epidemiologiche sempre più numerose hanno messo in evidenza l’importanza della familiarità. In particolare, la frequenza di segni di DDAI, attuali o pregressi, nei genitori di soggetti affetti dal disturbo è molto alta. La ricerca genetica, volta a evidenziare i geni implicati nella genesi del disturbo, non è tuttavia riuscita a fornire contributi definitivi. Più recentemente, l’interesse della ricerca genetica si è spostato dall’individuazione dei geni responsabili di una generica predisposizione o vulnerabilità al disturbo, verso lo studio dei geni coinvolti nello sviluppo di determinati network attraverso la codifica specifici prodotti.

Ciò è in linea con la ricerca neurobiologica che è sempre più orientata ad indagare i possibili sistemi neurotrasmettitoriali coinvolti. È stato, ad esempio, ipotizzato che alla base della sindrome possa esserci una ipofunzionalità del sistema dopaminergico. Si tratta di un sistema implicato nelle connessioni funzionali fra specifiche aree encefaliche – tra le quali quelle del lobo frontale – preposte alla regolazione e al controllo dell’attività motoria. Le ipotesi neurobiologiche, peraltro, sembrano fornire anche una soddisfacente interpretazione ai differenti valori di prevalenza del disturbo fra maschi e femmine. Il sesso maschile, infatti, presenterebbe una diversa organizzazione del sistema recettoriale dopaminergico, con modifiche evolutive sensibilmente diverse rispetto a quelle che si verificano nel sesso femminile.

Clinica

Il DDAI è una sindrome comportamentale. Essa, cioè, è caratterizzata da una serie di comportamenti atipici per frequenza e intensità. In altri termini, i comportamenti caratterizzanti il disturbo possono ritrovarsi nella popolazione generale. Nei soggetti affetti, tuttavia, essi assumono rilevanza clinica in quanto la loro intensità interferisce nelle normali attività del soggetto.

I comportamenti che caratterizzano il disturbo possono essere ricondotti a tre aree disfunzionali: l’iperattività, l’impulsività e la disattenzione.

L’iperattività

È caratterizzata da livelli di attività motoria particolarmente elevati. Il soggetto è incapace di “stare fermo” e, anche quando sta fermo, si agita “da fermo” muovendo in continuazione le mani, i piedi e/o il capo. È come se fosse “sotto pressione” e agisse “azionato da un motore”. Sente il bisogno di muoversi e spesso lascia il posto in situazioni in cui si dovrebbe stare seduti (come a scuola, in una riunione di lavoro o

al cinema). Si dedica prevalentemente a giochi e/o passatempi che prevedono un'intensa attività motoria (correre, saltare, rotolarsi). Ha difficoltà a dedicarsi in modo continuativo a giochi tranquilli (giochi a tavolino). Anche quando con la crescita impara a ridurre i livelli di attività motoria il soggetto è sempre irrequieto e prova un senso di "nervosismo".

L'impulsività

Si riferisce ad un modo di essere e di relazionarsi caratterizzato dall'incapacità di riflettere, mediare e, eventualmente, dilazionare le risposte comportamentali, tenendo conto delle esigenze definite dal contesto. Il soggetto non "pensa" prima di agire o di rispondere ad una richiesta, sia verbale che non verbale. Nei giochi o nelle attività di classe è incapace di attendere il proprio turno. Si intromette nei giochi o nelle attività degli altri in maniera invadente. Si intromette nelle conversazioni degli altri, interrompendole.

La disattenzione

Si esprime con una incapacità di mantenere l'attenzione in maniera stabile su un determinato compito, e di resistere all'azione di distrattori. Il soggetto ha difficoltà a prestare attenzione ai particolari. Commette errori di distrazione nei compiti scolastici. È sbadato nelle attività quotidiane. Non sembra ascoltare quando gli si spiega qualcosa. Non riesce a portare a termine le consegne. Si lascia facilmente distrarre da stimoli estranei al compito che sta eseguendo. Dimentica spesso gli oggetti necessari per le sue attività.

I sottotipi clinici

Facendo riferimento a queste tre aree disfunzionali e ai comportamenti ad esse connessi vengono a definirsi tre sottogruppi:

- nel primo sottogruppo, prevalgono i comportamenti riferibili a iperattività e impulsività;
- nel secondo sottogruppo, prevalgono i comportamenti riferibili alla disattenzione;
- nel terzo sottogruppo, infine, sono ugualmente rappresentati i tre tipi di comportamento.

Decorso

Il DDAI comincia in genere a manifestarsi nei primi anni di vita. In epoca pre-scolare, tuttavia, riesce molto difficile distinguere i comportamenti caratterizzanti la sindrome dai comportamenti che possono riscontrarsi in bambini particolarmente vivaci, ma che risultano ancora inscrivibili in varianti para-fisiologiche dello sviluppo.

L'epoca abituale in cui il disturbo comincia ad incidere significativamente sul funzionamento adattivo è l'inizio della scuola primaria.

L'evoluzione nel tempo è condizionata da diversi fattori fra cui vanno segnalati:

- il diverso grado di espressività dei sintomi caratterizzanti, se prevale, cioè, la dimensione "disattenzione", se quella "ipercinetica/impulsiva" o se si tratta di una forma "combinata";
- la severità di ciascuna dimensione, che fin dall'inizio può essere variabile da soggetto a soggetto;
- la presenza di comorbidità;
- la qualità delle misure terapeutiche adottate e la responsività di ciascun soggetto.

Il disturbo tende persistere nell'età adulta anche se assume progressivamente un'espressività diversa in rapporto ad un diverso andamento dei sintomi caratterizzanti. In particolare, l'iperattività, sempre molto accentuata nei primi anni dello sviluppo, tende abitualmente a ridursi, anche se nell'adolescenza si trasforma in una sorta di irrequietezza e sensazione interiore di nervosismo. La disattenzione e l'impulsività tendono a persistere nel tempo. Pur modificandosi nel modo di esprimersi, tali "disfunzioni" connotano un particolare stile comunicativo-relazionale caratterizzato dalla presa di decisioni avventate, dalla mancanza di un sufficiente grado di riflessione sulle situazioni e sugli eventi e da un rapido passaggio da un'attività all'altra.

Diagnosi

La diagnosi di DDAI viene formulata in base a criteri comportamentali, nel senso che non esistono indagini strumentali e/o di laboratorio che possano funzionare come marker diagnostici. Ne deriva, pertanto, che l'osservazione assume una particolare importanza.

L'osservazione

Fin dal primo incontro vanno tenuti in debita considerazione una serie di aspetti caratterizzanti il disturbo. Essi sono rappresentati dal modo con cui il bambino:

- entra nella stanza (irruente);
- investe lo spazio (caotico);
- si rapporta all'oggetto (frenetico);
- aderisce alle proposte dell'esaminatore (superficiale);
- si impegna nel compito (discontinuo);
- resiste alle distrazioni (inadeguato).

Accanto agli elementi clinici rilevabili da un'osservazione "libera" risulta particolarmente importante ricorrere a situazioni più strutturate, in cui lo spazio, gli oggetti disponibili, le prove che si intendono presentare, le modalità con cui esse vengono presentate e gli stessi atteggiamenti degli operatori siano organizzati in maniera pre-stabilita e standardizzata. In questa prospettiva, i momenti che risultano particolarmente importanti sono quelli durante i quali si somministrano reattivi mentali di livello e proiettivi.

Anche se gli stili comportamentali del bambino osservati in ambito clinico sono altamente informativi, per la formulazione di una diagnosi “definitiva” è necessario verificare se essi caratterizzano il modo di essere del soggetto anche nei contesti di vita abituale (a casa, a scuola o nelle attività del tempo). Bisogna, infatti, tenere in considerazione la possibilità che il soggetto, trovandosi in un ambiente nuovo, con persone “sconosciute”, scarsamente consapevole del significato della visita, possa adottare modalità reattive inadeguate (iperattività, disattenzione, impulsività) legate al particolare momento e non caratterizzanti il suo abituale modo di essere.

I questionari e le interviste

Uno dei criteri determinanti per la formulazione della diagnosi si riferisce alla necessità che i comportamenti “atipici” siano presenti in tutti gli abituali contesti di vita del bambino. Risulta, pertanto, determinante l'adozione di questionari opportunamente elaborati, che permettano di raccogliere notizie sul comportamento del bambino a casa, a scuola e nell'ambito delle attività del tempo libero. Fra i questionari maggiormente utilizzati vanno citati i questionari di Conner (*Conner's Teacher Rating Scale- Revised* e *Conner's Parent Rating Scale*), *ADHD Rating Scale-IV* (DuPaul et al; 1998, di cui esiste una versione italiana curata da Marzocchi & Cornoldi) e la *SNAP-IV Teacher and Parent Rating Scale*.

Il continuous performance test

Una valutazione in qualche modo semi-obiettiva dell'attenzione e della capacità di controllare risposte impulsive può essere effettuata ricorrendo alla somministrazione di reattivi specifici. Fra essi, il più diffuso è il *Continuous Performance Test*, somministrato mediante il computer. In pratica, viene presentato al bambino sul monitor una sequenza di stimoli (singole lettere o figure), in rapida successione. Fra essi, viene previamente stabilito uno stimolo bersaglio (target). Il bambino non deve far altro che “stare attento” e premere un tasto quando sul monitor compare il target. Gli errori che il bambino può compiere sono errori di omissione (mancata pressione del tasto alla comparsa del target) o di commissione (pressione di un tasto per uno stimolo che non è il target). Pertanto, il numero di errori di omissione fornisce un'indicazione sulle capacità di mantenere l'attenzione, mentre il numero di errori di commissione è in relazione con l'impulsività.

La diagnosi differenziale

In una prima fase diagnostica, l'esame neuropsichiatrico è finalizzato a valutare se l'iperattività, l'impulsività e/o la disattenzione raggiungono un livello tale da soddisfare i criteri diagnostici di un DDAI.

La fase successiva del processo diagnostico è rivolta a valutare se i comportamenti rilevati possano essere considerati solo “sintomi” di più complessi quadri sindromici o se non rappresentino di per se stessi una categoria autonoma.

Molti bambini con Disabilità intellettiva, ad esempio, possono presentare comportamenti ipercinetici, scarso controllo degli impulsi o facile distraibilità: il più delle volte tali “sintomi” sono secondari alle difficoltà cognitive ed assumono un significato reattivo a richieste prestazionali che non coincidono con i loro interessi o con le loro capacità.

Molti bambini con Disturbi d'ansia presentano grosse difficoltà di concentrazione e nei confronti delle abituali richieste prestazionali mostrano segni di disagio che si traducono in un aumento dei livelli di attività. Anche in questi casi va esclusa la possibilità che comportamenti ipercinetici e le difficoltà di concentrazione possano essere “sintomi” secondari al quadro ansioso di fondo.

Molti bambini con comportamenti “esplosivi” che si inscrivono in Disturbi dell'umore presentano livelli di attività molto accentuati, scarso controllo degli impulsi e grosse difficoltà di concentrazione. In tali casi i “sintomi” rilevati sono meglio spiegati dal disturbo dell'umore di base.

In tutte queste situazioni, l'anamnesi, l'esame neurologico, l'esame psichico e le eventuali indagini strumentali e di laboratorio suggerite dalla clinica sono in genere sufficienti a verificare se sono soddisfatti i criteri diagnostici definiti dai principali sistemi di nosografia codificata (ICD e DSM) per riconoscere un'autonomia nosografica al quadro clinico presentato dal soggetto.

I disturbi associati

Molto frequentemente i sintomi caratterizzanti il disturbo (iperattività, impulsività, disattenzione) si associano a sintomi che sembrano appartenere a condizioni cliniche di natura diversa. In tali situazioni, il processo diagnostico, dopo avere escluso che i vari sintomi possano essere ascritti ad un unico disturbo, si rivolge a individuare tutte le possibili categorie diagnostiche che possono essere soddisfatte dai sintomi rilevati. Il processo diagnostico, cioè, definisce le situazioni di comorbidità che nel caso del DDAI sono molto frequenti.

Molto frequentemente, infatti, il disturbo co-esiste con altre condizioni patologiche, tra cui le più frequenti sono le seguenti:

- disturbi della condotta;
- disturbo oppositivo-provocatorio;
- disturbo di sviluppo della coordinazione;
- disturbi dello spettro autistico;
- disturbi del linguaggio;
- disturbi dell'apprendimento;
- disturbi d'ansia;
- epilessia.

In tutte queste situazioni, il processo diagnostico deve articolarsi in un algoritmo decisionale integrato da strumenti di valutazioni specifici per le diverse condizioni patologiche di cui si sospetta la presenza in co-morbidità.

Terapia

Quando dalla fase diagnostica (diagnosi nosografica) si passa alla formulazione del progetto terapeutico, l'approccio al soggetto deve essere di tipo "interpretativo". È necessario, cioè, un approfondimento che non vada alla ricerca di segni e sintomi per individuare una categoria nosografia, ma che cerchi piuttosto di capire chi è la "persona" portatrice di quei particolari comportamenti, che peso hanno tali comportamenti sul suo funzionamento adattivo generale, quali sono gli atteggiamenti dell'ambiente in cui egli vive e quale influenza tali atteggiamenti esercitano sull'espressività dei comportamenti in esame (diagnosi funzionale).

Da tale conoscenza, infatti, emergono i dati utili a individuare i bisogni del soggetto. Peraltro, la frequente associazione del DDAI con altri quadri clinici complica la scelta degli obiettivi terapeutici e comporta comunque la necessità di individuare vari tipi di intervento. Pertanto, anche per il DDAI viene a determinarsi la necessità di un Progetto Terapeutico Personalizzato.

Con riferimento ai sintomi caratterizzanti, il Progetto Terapeutico Personalizzato può prevedere i seguenti tipi di intervento:

- interventi farmacologici;
- interventi riabilitativi;
- interventi psico-educativi;
- interventi psicoterapeutici.

Gli interventi farmacologici

L'ipotesi dopaminergica del disturbo ha indotto ad utilizzare farmaci psicostimolanti, quali metilfenidato, d-amfetamina, pemolina. Il metilfenidato è il farmaco che è stato maggiormente studiato ed anche il più utilizzato per la sua capacità di incidere significativamente sul rilascio e sul *reuptake* della dopamina.

Di più recente impiego è l'atomoxetina, un inibitore selettivo del meccanismo di trasporto pre-sinaptico della noradrenalina. Si ritiene, infatti, che la noradrenalina svolga un importante ruolo nel regolare l'attenzione, l'impulsività e i livelli di attività.

L'autorizzazione all'immissione in commercio dei farmaci suindicati ha reso necessario l'individuazione di Centri di riferimento accreditati per la prescrizione, i quali attraverso l'istituzione di uno specifico Registro hanno lo scopo di garantire l'accuratezza delle prescrizioni e la sicurezza d'uso e di verificare il beneficio della terapia e l'adesione alla stessa da parte dei pazienti (compliance) nel medio e lungo periodo.

Gli interventi riabilitativi

Per i bambini in età prescolare e scolare trova indicazione la terapia della neuropsicomotricità. L'intervento è articolato in sedute effettuate in ambienti attrezzati ed elegge come modalità di approccio privilegiata l'interazione e la comunicazione sociale in un contesto che assume connotazioni ludiche. Il lavoro viene effettuato

attraverso la facilitazione di esperienze di condivisione e gioco cooperativo, nell'ambito delle quali il terapeuta si prefigge i seguenti obiettivi:

- prolungamento dei tempi di attenzione;
- potenziamento dei processi di controllo degli impulsi;
- aderenza alle regole definite all'interno del setting;
- alternanza dei turni;
- pianificazione delle azioni, che assumono una complessità progressivamente crescente;
- educazione alle emozioni.

Si tratta di esperienze che nel breve periodo portano ad un miglioramento dei comportamenti iperattivi-impulsivi-disattenti e che nel medio periodo facilitano il percorso di crescita del soggetto, favorendo i processi di mentalizzazione (presa di coscienza degli stati mentali propri ed altrui), quale presupposto per un'armonica strutturazione del Sé.

Fra gli altri interventi riabilitativi, la logopedia trova ampia indicazione. Si tratta, infatti, di un intervento che può proficuamente fronteggiare le difficoltà di apprendimento che sono particolarmente frequenti, sia che si tratti di forme "secondarie" al disturbo sia quando rappresentino un disturbo "primario" in comorbidità. La logopedia, peraltro, può lavorare sulla componente narrativa del linguaggio con strategie che facilitano la riorganizzazione delle disfunzioni esecutive.

Gli interventi psico-educativi

La gestione quotidiana di un bambino con DDAI è difficile ed impegnativa. In tali situazioni, i genitori finiscono per sviluppare sentimenti di inadeguatezza (legati alla percezione di non riuscire a gestire i comportamenti del bambino), di colpa (legati alla fantasia di essere in qualche modo responsabili del comportamento del bambino) e di angoscia (legati alla paura che lo sviluppo del bambino possa essere irrimediabilmente compromesso). Tali vissuti si traducono in atteggiamenti pedagogici molto spesso inadeguati, che finiscono per "aggravare" il malessere che investe tutto il sistema famiglia. L'incoerenza pedagogica rappresenta uno degli errori più frequenti e può riguardare:

- uno stesso genitore, che in rapporto alla disposizione emotiva del momento può assumere atteggiamenti variabili dalla permissività più accentuata (paralisi educativa) alla direttività ostinata fino ad arrivare alla franca aggressività;
- gli atteggiamenti dei due genitori, con una sorta di cristallizzazione dei ruoli in cui uno è il "cattivo" e l'altro il "buono" con reciproche accuse circa la responsabilità maggiore nei riguardi delle intemperanze del figlio;
- le incursioni pedagogiche di altri membri della famiglia, che non si limitano a dare consigli, ma assumono ruoli attivi con la presunzione di vicariare gli errori dei genitori del bambino.

Gli interventi psico-educativi, pertanto, sono rivolti a creare nell'ambiente significativo del soggetto le condizioni utili a favorire, da un lato, l'estinzione dei comportamenti disadattivi ("comportamenti problema") e, dall'altro, la comparsa ed il rinforzo

di comportamenti più strutturati ed adeguati. In accordo a tali finalità gli interventi psico-educativi individuano quale interlocutori privilegiati i genitori, con i quali vanno condivisi i seguenti punti:

- lettura dei comportamenti del bambino per la definizione del suo profilo funzionale;
- individuazione degli obiettivi terapeutici, scelti fra quelli che siano alla portata del bambino nel breve e medio periodo e, soprattutto, che siano “utili”, vale a dire funzionali a farlo procedere nel suo percorso di crescita;
- scelta delle strategie più idonee per il conseguimento degli obiettivi, tenendo conto delle attitudini dei genitori.

In altri termini, anche i programmi psico-educativi vanno personalizzati, con riferimento non solo al bambino, ma anche alla tipologia delle figure genitoriali.

I programmi psico-educativi vanno anche estesi al contesto scolastico, attraverso il coinvolgimento attivo degli insegnanti.

Gli interventi psicoterapeutici

Le psicoterapie ad orientamento cognitivo-comportamentale assumono un posto rilevante nel Progetto Terapeutico Personalizzato, soprattutto in determinate fasi dello sviluppo. In particolare, in fase pre- e adolescenziale, le tecniche di modifica del comportamento e, soprattutto, il lavoro di riorganizzazione cognitiva del mondo esperienziale riescono a favorire l'estinzione di condotte disadattive apprese e a facilitare l'adozione di modalità reattive maggiormente aderenti alle esigenze definite dal contesto.

Nell'ambito degli interventi psicoterapeutici trovano spazio diversi altri approcci teorici, realizzati con metodologie variabili, in rapporto alle indicazioni che provengono dalla valutazione esaustiva del soggetto, della famiglia e delle risorse dell'ambiente.

Altri tipi di intervento

Il Progetto Terapeutico Personalizzato individuerà altri tipi di intervento, in rapporto all'eventuale presenza di quadri clinici associati (disturbi dell'apprendimento, disturbi della condotta e così via).

Definizioni e inquadramento nosografico

Il Disturbo da Tic (DT) è un quadro clinico caratterizzato dalla presenza di tic.

Il tic è un movimento improvviso, rapido, ricorrente e aritmico (tic motorio).

Il tic è avvertito come irresistibile: i tentativi di reprimerlo, sempre di durata limitata, determinano un notevole senso di disagio e di tensione.

I tic si accentuano in situazioni di stress, mentre si attenuano durante attività che richiedono concentrazione (per esempio, leggere o disegnare). Solitamente essi scompaiono durante il sonno. L'ipercinesia involontaria può investire anche la muscolatura fonno-articolatoria, determinando la produzione di suoni più o meno articolati (tic vocali).

Sia i tic motori che quelli vocali possono essere classificati come *semplici* o *complessi*, anche se il confine non è ben definito.

- I tic motori *semplici* sono rappresentati da ammiccamenti, torsioni del collo, alzate di spalle, smorfie del viso o colpi di tosse; i tic motori *complessi* includono movimenti mimici o comportamenti vari, quali saltare, toccare, pestare i piedi o odorare un oggetto. Fra i tic complessi viene anche inserita l'ecocinesi (imitazione dei movimenti altrui).
- I tic vocali *semplici* sono rappresentati dal raschiarsi la gola, grugnire, tirare su col naso, sbuffare o ululare; i tic vocali *complessi* comprendono ripetizione di parole o di frasi fuori del contesto, coprolalia (uso di parole socialmente inaccettabili, spesso oscene), palilalia (ripetizione dei propri suoni o delle proprie parole) o ecolalia (ripetizione del suono, parola o frase uditi per ultimi).

Le caratteristiche del tic, in termini di tipo, frequenza ed intensità, possono presentare sensibili variazioni. Ciò pone una serie di problemi di classificazione delle diverse forme cliniche. Abitualmente vengono riconosciute tre forme:

- il Disturbo di Tourette, caratterizzato da tic motori e tic vocali, presenti in maniera continuativa per un periodo superiore ad un anno;
- il Disturbo persistente (cronico) da Tic, caratterizzato dalla presenza di tic motori o di tic vocali, per un periodo superiore ad un anno;
- il Disturbo transitorio da Tic, caratterizzato dalla comparsa di tic motori e/o vocali, da un periodo inferiore ad un anno.

Nella scelta del criterio di classificazione delle diverse forme cliniche vanno tenute in debita considerazione una serie di difficoltà intrinsecamente connesse alla maturazione e allo sviluppo. Esse sono rappresentate da:

- difficoltà di una netta distinzione fra tic motori e tic vocali;

- difficoltà di una netta distinzione fra tic semplici e tic complessi;
- variabilità dell'intensità e della caratterizzazione del tic, in uno stesso soggetto, nel corso del tempo.

Tali aspetti inducono ad includere tutte le diverse forme all'interno di un unico gruppo, il Disturbo da Tic, che sul piano clinico riconosce una sorta di *continuum*, variabile da forme lievi a forme gravi. Per tale gruppo alcuni Autori suggeriscono di utilizzare l'eponimo di Tourette (Sindrome di Tourette o Disturbo di Tourette), senza che tale denominazione debba necessariamente essere riservata a uno specifico sottogruppo.

La sindrome di Tourette prende il nome dal neurologo francese Georges Gilles de la Tourette, che la descrisse nell'800, evidenziando, già all'epoca, il carattere complesso del quadro clinico. Anche se l'elemento caratterizzante era rappresentato dalle ipercinesie ticchettose, l'Autore segnalava la presenza di una serie di disordini associati, quali coprolalia, manifestazioni ossessivo-compulsive e stili cognitivi improntati all'iperattività dei processi di pensiero e all'impulsività.

Prevalenza

Il Disturbo da Tic, in rapporto ad una migliore definizione del quadro clinico, ha un'incidenza valutata nell'ordine di 1:1500 bambini, con netta prevalenza per il sesso maschile (1:1000 nei maschi; 1:10000 nelle femmine).

Le casistiche che includono anche le forme più lievi riportano valori variabili fino al 4%.

Cause

È stata ipotizzata l'esistenza di un fattore genetico responsabile di una predisposizione all'incidenza del disturbo. Le indagini effettuate in questo senso, tuttavia, non hanno ancora fornito risultati definitivi.

In termini neurobiologici, si ritiene che il sistema neurotrasmettitoriale coinvolto sia quello dopaminergico. Ciò deriva da tre rilievi clinici:

- l'effetto benefico dei farmaci in grado di ridurre la funzione dopaminergica (aloperidolo);
- i ridotti livelli di acido omovanilico – il principale metabolita della dopamina – nel *liquor*;
- l'accentuazione dei tic in seguito alla somministrazione di farmaci psicostimolanti.

Con riferimento a tali aspetti, un ruolo determinante sembra svolto dai nuclei della base. I nuclei della base, infatti, sono particolarmente ricchi di neuroni dopaminergici, implicati in diverse funzioni motorie. In particolare, diverse indagini sembrano suggerire l'esistenza, nei soggetti affetti da DT, di una disfunzione a livello del nucleo striato. Lo striato verrebbe meno nella sua funzione di inibizione dei neuroni

talamici. Di conseguenza, si determinerebbe una liberazione di impulsi eccitatori talamo-corticali con stimolazione dei centri motori della corteccia cerebrale.

Fattori emotivi, quali ansia, tensione, disagio, insicurezza, sono stati in passato ritenuti responsabili del disturbo. Attualmente tali fattori vengono considerati sintomi associati, capaci di incidere sull'espressività dei tic, ma non di determinare la loro insorgenza.

Fra i possibili fattori etiologici, almeno per uno specifico sottogruppo di Tic, viene chiamata in causa l'ipotesi di un processo infiammatorio che direttamente o indirettamente, attraverso un movimento auto-immunitario, andrebbe ad investire i nuclei della base. L'argomento è ancora molto dibattuto, ma va tenuto in debita considerazione nell'inquadramento etiopatogenetico soprattutto delle forme ad inizio acuto. Tali forme, infatti, rientrano in quel gruppo di situazioni cliniche spesso indicate con l'acronimo di PANDAS o PANS, riportate *nel riquadro a pag. 239*.

Clinica

Come già accennato, l'elemento caratterizzante il quadro clinico è rappresentato da movimenti improvvisi, involontari, a volte apparentemente finalistici. Essi si verificano in maniera coatta: il paziente è cosciente del loro verificarsi e li avverte come un bisogno, la cui soddisfazione procura generalmente una riduzione dello stato di tensione.

Il disturbo insorge abitualmente intorno ai 7 anni. Inizialmente i tic sono di tipo motorio semplice, localizzati più frequentemente agli occhi o alla faccia. Nel corso del tempo, i tic possono estendersi al tronco e agli arti, diventando più complessi ed associandosi, eventualmente, a tic vocali. Nella fase di stato, il repertorio dei tic è specifico per ciascun soggetto, sia in termini di quantità (alcuni soggetti possono limitarsi a presentare solo tic motori, altri solo tic vocali, altri ancora tic motori e vocali di tipo complesso) che di qualità (alcuni soggetti presentano particolari tic a carico del capo, altri a carico del tronco, altri ancora particolari emissioni sonore, e così via).

Un carattere inizialmente sottolineato da Tourette, e successivamente confermato da altri Autori, è la suggestionabilità: il soggetto, cioè, presenta una spiccata tendenza a ripetere gesti osservati (ecoprassia), suoni uditi da altri (ecolalia) o emessi da lui stesso (palilalia).

L'andamento della sintomatologia ticcosa è fluttuante, con periodi di sensibile attenuazione, cui seguono periodi di esacerbazione in relazione, soprattutto, a stati di ansia e di tensione.

Il quadro clinico è frequentemente caratterizzato da disturbi associati di carattere emotivo. Oltre ad un senso di disagio, strettamente connesso alla manifestazione ticcosa, sono spesso frequenti Disturbi d'Ansia.

Altri quadri associati sono il Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività (DDAI) e il Disturbo Ossessivo-Compulsivo (DOC). Per quel che riguarda l'associazione con DOC, oltre il 40% di soggetti con Disturbo da Tic presenta manifestazioni di tipo ossessivo-compulsivo.

La frequenza di tale associazione ha indotto ad ipotizzare la condivisione di meccanismi comuni, anche se ancora non ben definiti. In particolare, i due disturbi sarebbero sottesi da una disfunzione di sistemi connessi con i nuclei della base, coinvolti nei processi di inibizione e modulazione dell'affettività e degli impulsi.

Diagnosi

La diagnosi di DT non pone in genere particolari problemi.

Va, tuttavia, rilevato che molto spesso le forme lievi non vengono prese in adeguata considerazione.

L'anamnesi e l'osservazione permettono di rilevare gli elementi utili per:

- la classificazione del disturbo;
- la caratterizzazione di eventuali disturbi associati;
- la diagnosi differenziale.

In merito all'ultimo aspetto, una situazione che va sempre tenuta presente, e sistematicamente esclusa, è la corea di Sydenham, o corea reumatica. Si tratta di una delle manifestazioni della malattia reumatica. Essa esordisce in maniera subdola con ipercinesie coreiche, labilità emotiva ed ipotonia. Sul piano semeiologico, le ipercinesie coreiche si differenziano dai tic per i seguenti motivi:

- sono erratiche, vale a dire che le contrazioni muscolari involontarie migrano in maniera repentina ed imprevedibile in diversi distretti muscolari (i tic si ripetono sempre nella stessa sede in maniera stereotipata, anche se nel tempo la sede può cambiare);
- sono incontrollabili;
- non sono in stretta correlazione con gli stati di attività del bambino;
- non sono avvertiti dal bambino.

Pertanto, considerando anche l'anamnesi (presenza di episodi flogistici acuti o ricorrenti a carico delle vie aeree superiori) e i dati laboratoristici (indicativi di un'infezione streptococcica), la corea di Sydenham non crea in genere problemi di diagnosi differenziale.

Il processo diagnostico, tuttavia, non si limita a etichettare il disturbo (se si tratta, cioè, di un disturbo da tic, e come può essere classificata la forma in causa), ma mira, soprattutto, a definire il profilo emozionale del bambino per la formulazione di un piano di trattamento che non sia rivolto al solo sintomo bersaglio (il tic).

Terapia

La terapia va programmata in rapporto alla forma, all'intensità della sintomatologia, alle caratteristiche del profilo emotivo del bambino, all'eventuale presenza di sintomi associati.

La prima misura terapeutica da mettere in atto nei confronti di un bambino con DT è rassicurare il soggetto e la famiglia. Si tratta, cioè, di creare una dimensione

stabile e rassicurante che possa permettere di attenuare le tensioni sia del bambino sia dei genitori. Molto spesso, tale provvedimento è da solo sufficiente a ridurre, fino a far scomparire, la sintomatologia ticcosa.

Il trattamento farmacologico è riservato alle forme più gravi e, in considerazioni della natura dei farmaci, necessariamente limitato nel tempo. I farmaci più frequentemente usati sono i neurolettici, quali l'alooperidolo e, più recentemente, il risperidone.

Nei casi in cui l'approfondimento psicodiagnostico metta in evidenza situazioni di profondo disagio emotivo è indicato un intervento psicoterapeutico.

Prognosi

Per definizione, le forme *transitorie* presentano un'evoluzione spontaneamente benigna.

Le forme *croniche* prevedono due possibilità evolutive, che non sono in relazione con la gravità della sintomatologia:

- in alcuni casi il disturbo può scomparire nell'adolescenza;
- nella maggioranza dei casi, i tic persistono nell'età adulta, anche se la sintomatologia tende ad attenuarsi. In termini adattivi, la persistenza del disturbo, tuttavia, non incide sulle possibilità del soggetto di vivere normalmente le sue esperienze (lavorare, sposarsi, integrarsi socialmente).