

Ritardo e regressione psicomotoria

Dott.ssa Carmen Barba

Definizione

- Ritardo di sviluppo:
 - Lento progredire dell' acquisizione delle tappe dello sviluppo psicomotorio
 - Encefalopatia Statica o progressiva
- Regressione psicomotoria:
 - Perdita di tappe di sviluppo precedentemente acquisite
 - Di solito quadro progressivo
 - Attenzione a percezione parentale

Ritardo di sviluppo

- Da definire:
 - globale o relativo ad aree specifiche?
 - Ritardo o regressione?
 - DDST: Denver developmental screening test e valutazione neurologica

Ritardo specifico del linguaggio

- Facilità nei bambini ad acquisire linguaggio
- Vocalizzazione nel primo mese, grido e risata entro il quinto; consonanti (M, B, D) al sesto mese
- Quindi imitazione suoni, balbettii ed ad 1 anno significato specifico di mamma e papà
- Capacità recettive di solito più sviluppate di quelle espressive
- Entro 2 anni: comprensione di 250 parole, capacità di combinare 2 parole, esecuzione di indicazioni verbali semplici

Ritardo specifico del linguaggio

- Cause:
- Deficit uditivo: causa principale, richiede test audiometrico. Può associarsi a ritardo globale di sviluppo es: CMV, Encefalopatia da Rosolia, molti disordini genetici (malattie mitocondriali)
- Disturbi spettro autistico
- Sclerosi ippocampale bilaterale: di solito epilessia
- Sindrome congenita perisilviana bilaterale (pachigiria/ PMG perisilviana bilaterale): associata a epilessia, ipersalivazione.

Ritardo motorio isolato

- Se linguaggio e capacità di interazione sociale sono intatti: disordine neuromuscolare
- Oppure atassie, emiplegia o paraplegia lievi
- Molti bambini hanno forma lieve di paralisi cerebrale infantile
- Macrocefalia: difficoltà a raggiungere un adeguato controllo del capo

Ritardo globale di sviluppo

- Definizione entro i 5 anni di vita, quando non sono possibili valutazioni standardizzate
- Cause:
 - Anomalie cromosomiche: causa più frequente, 1/3 del totale. Spesso ipotonici, dismorfismi facciali o multipli. Esempi: monosomia 5p, trisomia 10p, trisomia 18 e 21, sindrome del cr X fragile
 - Malformazioni cerebrali: 20% dei casi
 - Infezioni intrauterine: HIV e CMV più comuni, la forma rubeolica quasi scomparsa
 - Disordini perinatali: infezioni (meningite, HSV), asfissia, uso di droghe materno

Encefalopatie progressive con esordio prima dei 2 anni di vita

- E' multiorgano o interessa solo il SNC? Se multiorgano: malattie mitocondriali, lisosomiali, perossisomali
- Interessa solo il SNC o anche il SNP? Nel secondo caso: malattie mitocondriali o lisosomiali
- Coinvolta primariamente la SB o la SG? Se SG di solito crisi e deterioramento congitivo, se <sb allora spasticità, paraparesi, deficit neurologici focali, cecità

Encefalopatie progressive con esordio prima dei 2 anni di vita

■ Cause:

- HIV
- Disordini metabolismo aminoacidi:
omocisteinuria, malattia sciroppo d'acero,
fenilchetonuria
- Disordini enzimi lisosomiali: Gaucher tipo II,
Krabbe
- Disordini degradazione glicoproteine:
gangliosidosi, Tay-Sachs
- Mucopolisaccaridosi: MPSI (sd Hurler, Malattia Sanfilippo)

Encefalopatie progressive con esordio prima dei 2 anni di vita

■ Cause:

- Malattia di Nieman Pick tipo A
- CDG
- Ipotiroidismo
- Malattie mitocondriali: sd Alexander, Leigh
- Sindromi Neurocutanee: NF1, ST
- Altre malattie della SG: ceroidolipofuscinosi infantile precoce, distrofia neuroassonale, Malattia Lesch- Nyan
- Sd di Rett

Encefalopatie progressive con esordio prima dei 2 anni di vita

■ Cause:

- Altre malattie della SB: malattia di Canavan, galattosemia, Malattia di Pelizaeus-Merzbacher
- Idrocefalo progressivo

Encefalopatie progressive con esordio dopo i 2 anni di vita

■ Cause:

- Disordini degli enzimi lisosomiali:
Gangliosidosi-GM2, Malattia di Gaucher III,
Leucodistrofia a cellele globoidi, Leucodistrofia
metacromatica
- Mucopolisaccaridosi: MPSII (sd Hunter)
- Malattia di Niemann-Pick tipo C
- Malattie infettive: Panencefalite sclerosante
subacuta

Encefalopatie progressive con esordio dopo i 2 anni di vita

■ Cause:

- Altri disordini della SG:
 - ✓ Ceroidolipofuscinosi (late infantile, early juveniel, late juvenile)
 - ✓ Malattia di Hungtinton
 - ✓ Encefalomiotopia mitocondriale: MERFF
- Altri disordini della SB:
 - ✓ Adrenoleucodistrofia