

Paralisi cerebrale infantile

Dott.ssa Carmen Barba
AOU Meyer, Firenze

Definizione

- La paralisi cerebrale infantile (PCI) è definita come un gruppo di disturbi permanenti dello sviluppo del movimento e della postura, che causano una limitazione delle attività, attribuibili ad un danno permanente (non progressivo) che si è verificato nell'encefalo nel corso dello sviluppo cerebrale del feto, del neonato o del lattante.

Evoluzione

- Il termine “disturbo permanente” indica in questo caso una condizione cronica ma passibile di evoluzione funzionale.
- Nella PCI sono possibili mutamenti migliorativi o peggiorativi, spontanei o indotti, soprattutto alla luce dei recenti studi sulla plasticità cerebrale.
- La lesione di per sé non evolve, ma, divenendo sempre più complesse le richieste dell'ambiente al bambino, si può assistere ad un aggravamento della disabilità in funzione sia del danno primitivo, sia dei deficit accumulati nel tempo in ragione della mancata acquisizione di esperienze e di nuove capacità.

Epidemiologia

- Incidenza stabile nei paesi occidentali (1.5-2.5 per 1000 nati) ; maggiore nei paesi del terzo mondo
- I disturbi motori della PCI sono spesso accompagnati da disturbi sensitivi, sensoriali, percettivi, cognitivi, comunicativi, comportamentali, da epilessia e da problemi muscoloscheletrici secondari (Rosenbaum et al., 2006).
- 80% forme spastiche; 20% forme distoniche e miste

Eziologia e fattori di rischio (1)

- La PCI è dunque una condizione dovuta ad alterazioni del sistema nervoso centrale per cause pre-, peri- o post-natali, prima che se ne completi la crescita e lo sviluppo, estremamente eterogenea in termini di eziologia, tipo e gravità del disturbo stesso (Bax *et al.*, 2005; Mutch *et al.*, 1992; Bax 1964).
- Spesso multifattoriale; in molti casi non si individua la causa
- Le cause prenatali (incluse quelle genetiche) sono le più frequenti; le post-natali sono responsabili solo del 10% dei casi

Eziologia e fattori di rischio (2)

- Fattori predisponenti sono la nascita pretermine ed il ritardo di crescita intrauterino
- Fattori predittivi:
 - ✓ Fattori materni: diabete mellito materno, minaccia di aborto, pre-eclampsia, gravidanza gemellare
 - ✓ Fattori relati al paziente: idrocefalo, dilatazione ventricolare, emorragia, malattia cronica polmonare
 - ✓ Decelerazione ritmo cardiaco, Apgar score: non fattori di rischio definiti
 - ✓ EEG, ecografia TF, PE, EON

Classificazione

- Classificazione di Hagberg et al (1975):
 - ✓ *forme spastiche (aumento tono piramidale)*: emiplegia (un emilato), diplegia (due arti ,superiori o inferiori) e tetraplegia (4 arti);
 - ✓ *forme atassiche (alterazioni equilibrio)*: atassia congenita semplice e diplegia atassica;
 - ✓ *forme discinetiche (disturbo del movimento)*: coreoatetosica e discinetica

Classificazione delle forme spastiche sulla base delle funzioni adattative motoire(postura, manipolazione, cammino; Ferrari e Cioni ,2005)

PC Spastica

Pattern anomali della postura e del movimento

- La postura patologica degli ARTI SUPERIORI è caratterizzata da:
 - Mani a pugno spesso con adduzione del pollice
 - Movimenti rigidi, scarsamente diretti
 - Braccia in flessione



PC Spastica

Pattern anomali della postura e del movimento

- La postura patologica degli ARTI INFERIORI è caratterizzata da:
- rotazione interna dell'anca
- adduzione dell'anca
- equinismo del piede
- determinando una posizione "a forbice" (arti incrociati)



SCPE 2004

PC Spastica

Segni piramidali:

- Tono muscolare aumentato
- Clono
- Riflessi aumentati, Riflessi patologici (Babinski positivo)



SCPE 2004

PC Discinetica

- La PC Discinetica è caratterizzata da movimenti involontari, incontrollati, ricorrenti, occasionalmente stereotipati,
- il tono muscolare è fluttuante
- predominanza di pattern di riflessi primitivi persistenti
- PC distonica
- PC coreo-atetotica

■ PC Coreo-atetosica -

- come elemento dominante è caratterizzata da:
 - ipercinesia
 - ipotonia (tono fluttuante, ma principalmente ridotto)
- Per Corea si intende la presenza di movimenti rapidi involontari, a scatti, spesso frammentati
- Per Atetosi si intende la presenza di movimenti lenti, che cambiano costantemente, contorsivi
- *I disturbi del movimento discinetici puri non presentano iperreflessia con dono né segni piramidali. Ma nelle PC discinetiche, questi segni di tipo spastico possono essere presenti. Questi elementi dominanti possono fornire la classificazione del sottotipo.*



■ PC Distonica -

come elemento dominante è caratterizzata da:

- posture anomale (può far sospettare un' ipocinesia)
- ipertonìa (tono fluttuante, ma risulta facilmente elicetabile l'incremento del tono)
- Caratteristici sono i movimenti involontari, i movimenti volontari distorti, e le posture anomale derivanti da una contrazione muscolare sostenuta (lente rotazioni, estensioni, flessioni di parti del corpo)



Classificazione clinica

- Emiplegia: congenita o acquisita
- Coinvolgimento bilaterale: diplegia spastica o atassica, triplegia, tetraplegia
- Paralisi discinetica: extrapiramidale o atetosica
- Forma atassica non progressiva
- Forme miste
- Forme atipiche

Emiplegia/emiparesi congenita : epidemiologia

- Emiplegia congenita (prima della fine del periodo neonatale): 70-90% dei casi di emiplegia
- Eziologia prenatale (ad es. MCD) nel 75% dei casi
- 25% pazienti sono nati pretermine
- Cause perinatali: soprattutto emorragia intracerebrale
- Ragazzi più colpiti di femmine, lato destro più del sinistro

Emiplegia/emiparesi congenita: clinica

- Paresi e spasticità unilaterale
- Deficit soprattutto distale
- Raramente diagnosticata in epoca neonatale, ma di solito a 4/5 mesi fino a 18 mesi
- Pugno chiuso, flessione del gomito, uso preferenziale di un lato: primi segni
- Prensione caratteristica: abduzione eccessiva del braccio, flessione del polso, iperstensione dita. Assenza pinza

Emiplegia/emiparesi congenita: clinica

- Di solito coinvolgimento AI minore ed apparente solo alla deambulazione; faccia poco o nulla coinvolta
- Crescita del lato affetto minore
- EON: Segni piramidali
- Manifestazioni cliniche associate
- Epilessia, anche farmacoresistente; 30-45% dei pazienti
- Ritardo mentale: 18-50% dei pazienti
- D//D: paralisi ostetrica, emisindromi neonatali temporanee

Emiplegia/emiparesi acquisita

- Cause multiple
- Esordio acuto: malattie infiammatorie, malattie demielinizzanti, emicrania emiplegica, trauma, malattie vascolari. In passato sindrome HH (hemiconvulsion-hemiplegia)
- Esordio acuto: di solito entro i 3 anni e con associate crisi epilettiche e alterazioni stato di coscienza
- Prognosi dipende dalla causa
- Talora difficile D//D da forme congenite: flaccidità e coinvolgimento facciale depongono per forma acquisita

Diplegia spastica

- Alta frequenza di nati pretermine; dubbio ruolo di parto anormale
- Di solito cause prenatali, fattori di rischio materni
- Clinica: ipertono spastico AAII
- Ipotonia alla nascita (6-12 settimane) poi fase distonica
- Infine spasticità predominante: flessione di caviglie e ginocchia: demambulazione a ginocchia flesse
- Coinvolgimento arti superiori variabile
- Spesso disturbo asimmetrico, può essere associata distonia
- Epilessia rara, livello cognitivo normale nella maggioranza dei pazienti
- D//D: forme familiari, forme transitorie del pretermine

Diplegia atasso-spastica

- 5-7% dei casi
- Di solito congenita
- In maggioranza causa prenatali
- Spesso associata ad idrocefalo infantile o congenito
- Inizialmente ipotonici, poi spasticità ; dal primo anno atassia
- Difficile demambulazione autonoma
- Livello cognitivo normale nel 70% dei casi

Tetraplegia

- Forme più severe di PCI, 5% dei casi
- Spasticità bilaterale prevalente arti superiori con coinvolgimento muscoli bulbari
- Spesso RM severo, assenza di linguaggio, difficoltà di alimentazione e microcefalia
- 30% cause prenatali soprattutto MCD
- Processi distruttivi pre o perinatali: encefalomalacia multicistica o idrocefalo
- Infezioni come HSV
- Spesso danno anche tronco-encefalo

Paralisi cerebrale distonica-discinetica

- Incapacità di organizzare ed eseguire correttamente movimenti intenzionali ed anche di coordinare movimenti automatici e mantenere la postura
- Incidenza: 10% di tutte le PCI
- Cause perinatali (67% dei casi) e prenatali (21%)
- Due forme: ipercinetica e distonica con differente eziologia e outcome
- Nelle forme ipercinetiche ci sono molti casi di pretermine
- Nei casi a termine: maggioranza di encefalopatia ipossico-ischemica. Ruolo dell'ittero non chiarito.
- Casi senza eziologia nota
- D//D: malattie degenerative e metaboliche

Paralisi cerebrale distonica-discinetica

- Clinica: mai apparente nei primi mesi di vita
- Evidente tra il 5° -10° mese, con quadro completo entro il 2° anno.
- Prima ipotonici, poi mov involontari di AAI e della bocca
- Ipotonia del tronco persistente e correlata con severità della distonia
- Difficoltà di linguaggio, di deglutizione con ipersalivazione
- Grimace del volto e contrazioni bizzarre ad ogni movimento
- Solo minoranza dei pazienti può demabulare
- 86% dei casi intelligenza normale
- Rara epilessia

Paralisi cerebrale distonica-discinetica

- Forma ipercinetica: movimenti apparentemente involontari massivi, senza scopo
- ✓ Atetosi
- ✓ Corea
- ✓ Posture Distoniche: contrazione tonica sostenuta che coinvolgono un arto o il tronco
- Possono associarsi tremore, mioclono, atassia

Paralisi cerebrale distonica-discinetica

- Forma distonica: improvvisi cambiamenti anormali del tono muscolare, con incremento di tono negli estensori del tronco indotti da stimoli emozionali e cambiamenti di postura dei muscoli del collo su atti intenzionali
- Attività riflessa che interferisce con l'attività volontaria
- I pz tendono ad assumere e mantenere una postura distorta in pattern stereotipati
- Possono associarsi movimenti anormali
- Possibile casi misti distonico-iperkinetici

Paralisi cerebrale atassica

- 7-15% dei casi di PCI
- Condizione eterogenea
- Solo casi con preminente coinvolgimento cerebellare
- Maggioranza dei casi é congenita: manifestazioni cliniche evidenti a 1-2 anni
- Ruolo predominante di fattori prenatali, possibili forme genetiche
- Clinica varia da un caso all'altro
- Forma semplice: atassia degli arti, dismetria e tremore intenzionale, senza segni piramidali

Diagnosi eziologica

- Anamnesi
- EO, EON
- Neuroimmagini: 89% RM positiva, in particolare in forme spastiche
- Screening metabolico/genetico
- NB: importante distinguere PCI da forme progressive soprattutto se trattabili

Gestione

- Necessaria valutazione multidisciplinare
- Piano riabilitativo mirato
- Trattamento disturbi neurologici associati
- Prevenzioni complicanze (contratture)
- Problemi di alimentazione

Trattamento riabilitativo nelle PCI

- **Riabilitazione:** processo complesso teso a promuovere nel bambino e nella sua famiglia la migliore partecipazione e qualità di vita possibili. Si concretizza attraverso il progetto riabilitativo e i diversi piani terapeutici nei 3 ambiti della : rieducazione, educazione ed assistenza.
- **Rieducazione:** compito del personale sanitario e ha come scopo il mantenimento e lo sviluppo delle funzioni adattative
- **Educazione:** è compito della famiglia, del personale sanitario e dei professionisti del settore ed ha come compito sia quello di educare il bambino che la comunità, in primis la scuola.
- **Assistenza:** ha come obiettivo il benessere del bambino e della famiglia ed è compito del personale sanitario e degli operatori sociali.

Indicazione Intrathecal Baclofen Therapy

- Tetraparesi spastica moderata-grave con sintomi severi (Ashworth 3-4;) +++ (GMFCS IV-V, possibile in GMFCS II-III, NON consigliata GMFCS I)
- Diplegia spastica ++
- Emiparesi spastica +/-
- Distonia secondaria generalizzata +, Emidistonia + (azione inibitoria centrale SMA-PMA, Gpe → catetere spinale C1-C3; dosi più elevate; perdita efficacia nel tempo, maggiori complicazioni)

Brennan PM. Br J Neurosurg 2008; Aug (22): 508-19
Francisco GE PM R 2009; Sep 1 ()): 852-8

