

Sviluppo psicomotorio e patologie neurologiche (I)

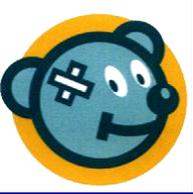


- Tappe dello sviluppo psicomotorio del bambino
- Segni precoci di anomalie dello sviluppo psicomotorio
- Patologie difettuali (PCI, RM)

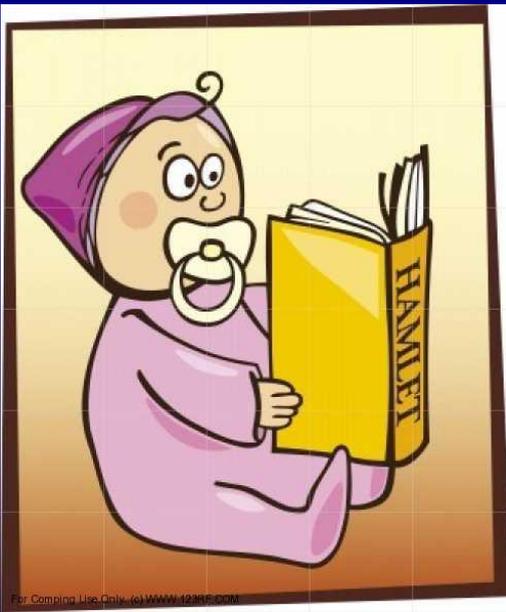
NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Dip. Salute Donna e Bambino

Università degli Studi di Padova



Lo sviluppo psicomotorio



Obiettivi formativi

1) Sviluppo psicomotorio

- definizione
- principali tappe
- come si valuta

2) Ritardo psicomotorio

3) Segni di allarme di ritardo mentale

Sviluppo psicomotorio: definizione

- **Sviluppo:** processo dinamico che inizia con l'embriogenesi e continua per tutta l'età evolutiva. Avviene mediante la maturazione del SNC e interazione con l'ambiente che porta ad acquisire in maniera progressiva abilità e competenze.
- **Psicomotorio:** lo sviluppo psicomotorio è strettamente connesso allo sviluppo cognitivo e affettivo e il raggiungimento delle varie tappe motorie nel primo anno viene considerato elemento indicativo della normalità dello sviluppo intellettuale.

Sviluppo psicomotorio

Lo sviluppo dipende dalla collaborazione di diversi elementi:

- maturazione del SNC
 - melinizzazione
 - arborizzazione dendritica
 - sinapsi
 - neurotrasmettitori
- sviluppo muscolo-scheletrico
- stimoli ambientali e motivazione

sviluppo

```
graph TD; A[sviluppo] --> B[Influenze di natura biologica]; A --> C[Influenze di natura ambientale];
```

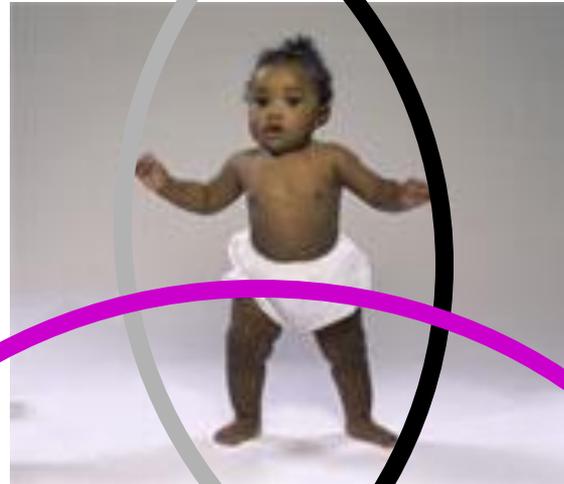
Influenze di natura biologica

- Fattori ereditari, con incidenza sull'espressione delle capacità condizionali e delle caratteristiche fisiche
- Anamnesi prenatale e perinatale
- Condizioni generali di salute del soggetto
- Grado di funzionalità di organi ed apparati, in particolare quelli preposti a funzioni percettive

Influenze di natura ambientale

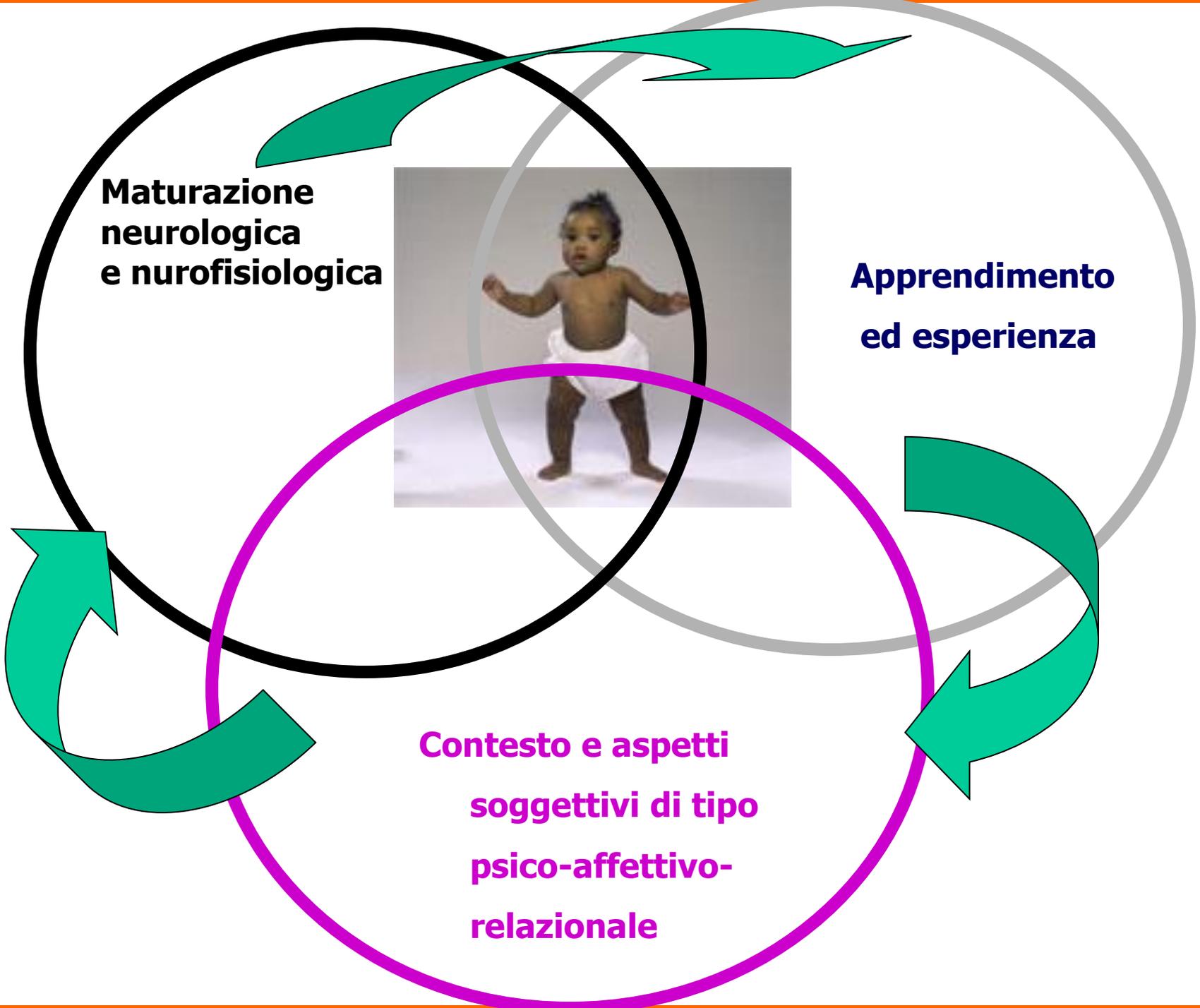
- Approccio e propensione da parte dei genitori
- Livello culturale
- Condizioni socioeconomiche
- Grado di sollecitazione psichica e motoria
- Sostegno e incoraggiamento
- Varietà delle esperienze vissute
- Relazioni con terzi

**Maturazione
neurologica
e neurofisiologica**



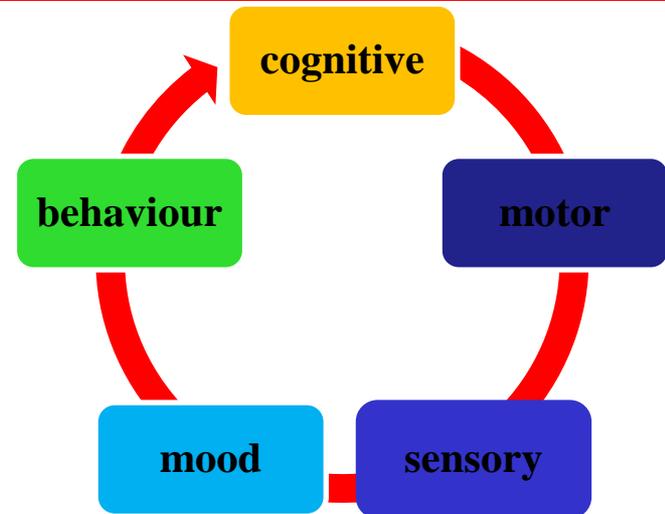
**Apprendimento
ed esperienza**

**Contesto e aspetti
soggettivi di tipo
psico-affettivo-
relazionale**



LO SVILUPPO PSICOMOTORIO

The different neurological functions are **strictly related** one to another during development



Ex: a “pure” cognitive deficit can influence the motor milestones

a visual impairment can influence normal psychomotor development

a hearing loss **NECESSARILY** influences language

Sviluppo psicomotorio

La **sequenza delle tappe** è la stessa per ogni bambino.

Lo sviluppo motorio procede dalla testa ai piedi (cefalo-caudale): controllo del capo → rotolo → seduto → gatto → cammino

Sviluppo psicomotorio

- Esiste una variabilità interindividuale e intraindividuale nella velocità di acquisizione delle tappe.
- La variabilità degli schemi motori e la possibilità di realizzare lo stesso pattern motorio in modo diverso è indice di normalità, mentre la **stereotipia** è patologica.

I riflessi arcaici

Durante i primi mesi di vita l'attività motoria è sotto l'influenza dei **riflessi primitivi o arcaici**, reazioni primitive necessarie sia alla nascita (marcia automatica, reazione positiva di sostegno, r. di Moro) sia alla sopravvivenza nei primi mesi di vita (r. di suzione, r. dei punti cardinali).

Devono scomparire per permettere l'affermazione della motilità volontaria.

Riflessi arcaici

Riflessi	Età comparsa	Età scomparsa
MORO	nascita	4 mesi
MARCIA AUTOM	epoca neonatale	2 mesi
TONICO ASIMM DEL COLLO	2-3 settimane	3 mesi
GRASP PALMARE	nascita	3-4 mesi
GRASP PLANTARE	nascita	9-12 mesi

Riflesso di suzione



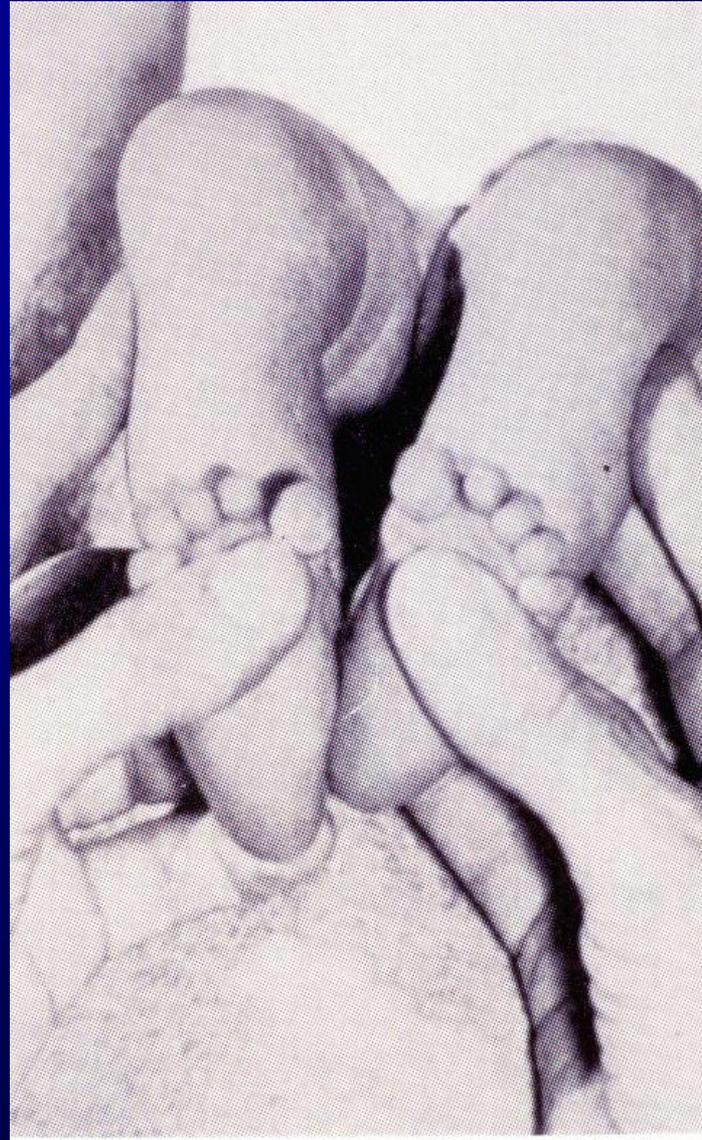
Riflesso dei punti cardinali



Grasping palmare



Grasping plantare



Riflesso della marcia automatica



Riflesso di Moro



Riflesso di Moro



Riflesso dello schermidore o tonico-asimmetrico



Valutazione dello sviluppo

- **Metodologia:**

osservazione dell' attività spontanea del bambino e della sua interazione con l' ambiente

- **La valutazione è globale e comprende l' esame di diverse funzioni:**

- funzione motoria e manipolazione fine
- capacità visiva
- capacità uditiva e linguaggio
- sviluppo sociale

TEST DI DENVER

- *test di screening che permette di valutare l'attività motoria grossolana e fine-adattativa, l'evoluzione del linguaggio e il comportamento personale e sociale del bambino*
- *può essere somministrato a bambini di età compresa tra il 1° mese e il 6° anno di vita*

Si valuta il bambino e si mette in relazione l'età cronologica del bambino con le tappe che ha raggiunto nelle varie funzioni.

TEST DI DENVER, OPERATIVAMENTE:

- l' esaminatore mette in relazione l' età cronologica del bambino con le tappe evolutive delle quattro funzioni considerate (per ogni funzione considerata sono rappresentate le tappe evolutive)*
- ogni tappa è rappresentata da una barra suddivisa in 4 settori*
- ogni settore corrisponde rispettivamente alla percentuale di bambini che raggiunge quella tappa in quell' età. Da sx a dx 25-50-75-90%ile*
- tracciando una linea verticale corrispondente all' età cronologica si evidenziano le tappe che il bambino deve aver acquisito*
- si parla di ritardo se il bambino esaminato non ha raggiunto la tappa che il 90% dei coetanei ha acquisito a quell' età*

LO SVILUPPO PSICOMOTORIO

- 1) funzione motoria grossolana e manipolazione fine
- 2) capacità visiva
- 3) capacità uditiva e linguaggio
- 4) sviluppo sociale

Sviluppo delle grandi funzioni motorie

- 2-3 m: controlla il capo
- 4-5 m: rotola
- 6-7 m: sta seduto, paracadute laterale
- 8-9 m: gattona
- 10 m: passa da seduto a eretto
- 12-14 m: deambulazione autonoma
- 2 anni: corre, sale le scale
- 4-5 anni: salta su un piede solo

Sviluppo della motilità fine

- 3-4 m: scompare grasp palmare
- 4 m: si protende verso gli oggetti, prensione palmare (mano a rastrello)
- 5 m: passa gli oggetti da una mano all'altra
- 7-8 m: prensione radio palmare
- 9 m: gioco di dare e prendere un oggetto
- 12m: pinza pollice-indice, indica
- 3 aa: copia un cerchio
- 4 aa: copia un quadrato, tiene la penna tra pollice e indice

Vista

- **Neonato:** può fissare lo sguardo e seguire con gli occhi un oggetto in movimento
- **2-3 m:** segue un oggetto per 180°
- **3-4 m:** si guarda le mani
- **6 m:** cambia posizione per seguire un oggetto che lo interessa
- **9 m:** cerca un oggetto al di fuori del suo campo visivo
- **12 m:** mostra interesse per le figure

Udito

- **Neonato:** risposta al rumore (pianto, Moro...)
- **3 m:** ruota la testa verso la fonte sonora
- **8 m:** risponde se chiamato per nome
- **9-12 m:** inizia a capire il significato di molte parole
- **18 m:** comprende ordini semplici

Linguaggio

- Fase prelinguistica:
 - 1° mese: pianto
 - 2° mese: vocalizzi
 - 6° mese: lallazione
- Fase linguistica:
 - 10-12° mese: prime parole
 - 12-14° mese: parola-frase
 - 24° mese: frase
 - 2-3° anno: frase grammaticale

NB: Stadio prelocutorio (fino a 6m, “lallazione”)
non è condizionato dall’ udito, segue la fase di imitazione
(balbettio) dei fonemi uditi (b.sordo ≠ b.che sente).

PRINCIPALI TAPPE dello SVILUPPO LINGUISTICO

Età di comparsa	Comportamento linguistico
6-8 mesi	Comparsa del Babbling canonico
8-10 mesi	Primi segni di comprensione contestualizzata e gesti comunicativi intenzionali, Babbling variegato
11-13 mesi	Indicazione dichiarativa e comparsa prime parole
12-16 mesi	Prime 50 parole
17-24 mesi	“Esplosione del vocabolario”
20-34 mesi	Prime combinazioni di 2 parole
24-36 mesi	Prime frasi

Sviluppo psico-sociale

- Neonato: consolabilità
- 2 m: sorriso sociale*
- 4 m: si agita quando vede il biberon
- 6 m: cerca di attirare l'attenzione
- 8 m: angoscia dell'estraneo*
- 10 m: collabora per vestirsi
- 12-24m: comparsa del no (gesto e parola)*
- 18 m: inizia a mangiare da solo
- 2 aa: gioco motivato, controllo sfinteriale

Motorio:

- riflessi arcaici
- motilità spontanea
- tono

Sviluppo psicosociale:

- consolabilità

Neonato



Linguaggio:

- pianto

Vista:

- capo ruotato verso la luce

Udito:

- reazioni al rumore

Sviluppo psicosociale:

- dal 2° mese sorriso sociale

Motorio:

- controlla il capo alla trazione
- presa a rastrello
- mani sulla linea mediana

3 mesi



Linguaggio:

- vocalizza

Vista:

- segue l'oggetto per 180°
- studia le sue mani

Udito:

- si gira verso sorgente sonora



THE FIRST YEAR OF LIFE

3 months: alarm signs



- Not interested in human faces or objects
- Doesn't smile, does not mimic
- Excessively sleeping, poor motor repertoire
- Hyperexcitability (startles, continuous crying)
- No or very poor eye following
- No reaction to sounds

- Difficulty in suction and swallowing together

- No head control or opisthotonus or extreme hypotonia
- Hands tightly closed
- Lower limbs excessively extended in supine position
- Lower limbs flexed in prone position, while not sleeping (knees under abdomen)
- Persistence of archaic reflexes
- Any significant asymmetry

Motorio:

- sta seduto
- paracadute laterali
- rotola
- presa radio-palmare
- porta mani alla bocca



Psiche:

- cerca di attirare l'attenzione
- protesta se gli viene tolto un gioco

6 mesi

Linguaggio:

- lallazione

Udito:

- risponde se chiamato

Vista:

- cambia posizione per osservare un oggetto



THE FIRST YEAR OF LIFE

6 months: **alarm signs**



- Indifferent or intermittent attention
- Tongue - repetitive protrusion
- Stereotyped movements
- No oculo-manual coordination
- Strabismus
- No vocalization or babbling
- Poor head control or trunk tone (ex: supine position), (especially if there's limb hypertonus)
- Abnormal limb tone / any asymmetry



Psiche:

- gioco del cucù
- ride se sollecitato
- inizia a collaborare per vestirsi

9 mesi

Motorio:

- seduto da solo
- gattona
- passaggi di postura
- lancia e prende oggetti



Linguaggio:

- coordinazione fonetica
- monosillabi intenzionali

Vista:

- cerca un oggetto fuori dal campo visivo

Udito:

- comincia a capire significato di alcune parole



THE FIRST YEAR OF LIFE

9 months: **alarm signs**



- Persistence of earlier age behaviour (ex: watch the hands, hands to mouth)
- Does not chew solid food
- Any strabismus
- Worsening of vocalization (typical of deaf babies) or poor response to a quieter voice
- No grasp, poor manipulation
- Does not sit unsupported, no parachute reactions
- Can't support his/her own weight on lower limbs when held in a standing position
- Equine extension of the feet
- Any asymmetry or stereotypy
- Any limitation in hip abduction
- Any muscle contracture, that can be a sign of mild spasticity and delays standing and walking

Motorio:

- cammina autonomo
- indica
- pinza pollice-indice

Psiche:

- inizia a mangiare da solo

Linguaggio:
parola-frase

12 mesi

Udito:

- comincia a capire significato di alcune parole

Vista:

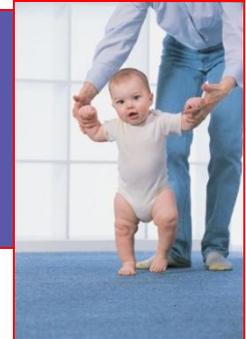
- interesse per le figure





THE FIRST YEAR OF LIFE

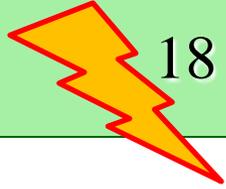
12 months: **alarm signs**



- Poor relationships, also with parents (not understanding simple commands)
- Poor or repetitive playing (throwing objects, intense oral object exploration)
- Clumsy or weak grasp
- Any visual problem or strabismus
- Does not crawl or creep
- Can't stand by himself/herself, can't sustain his/her own weight in standing position
- Poor spontaneous vocalization or sound reaction

THE SECOND YEAR OF LIFE

18 months: **alarm signs**



Social behaviour

- Poor attachment to the parents: the child may not protest when the parents leave and may turn away upon the parents' return
- Ambivalent behaviour: the child goes to the parent but may resist being comforted and may hit at the parents in anger

Cognitive

- No constructive play
- Throwing objects on the floor without purpose
- Intense drooling
- Oral exploration of objects and toys



THE SECOND YEAR OF LIFE

18 months: **alarm signs**



Visual

- Any tremor or abnormal movement while holding objects with hands?
- Hold gently his/her head while showing objects in all directions: **any strabismus or nystagmus?**

Hearing and language

- No reactions to simple verbal commands (quiet voice!)
- No spontaneous vocalizations

Motor

- No standing
- No grasp

Motorio:

- corre
- sale le scale con sostegno
- sta su un solo piede
- scarabocchia

Psiche:

- fa i capricci
- mangia da solo
- imitazioni domestiche

2 anni

Udito:

- esegue ordini semplici

Linguaggio:

- frasi semplici
- verbalizza i
bisogni
fisiologici

THE SECOND YEAR OF LIFE

24 months: **alarm signs**

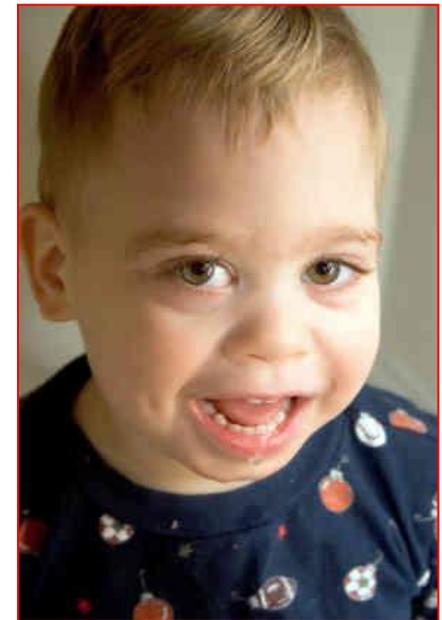


Social behaviour

- Poor attachment to the parents: the child may not protest when the parents leave and may turn away upon the parents' return
- Ambivalent behaviour: the child goes to the parent but may resist being comforted and may hit at the parents in anger

Cognitive

- No constructive play
- Throwing objects on the floor without purpose
- Intense drooling
- Oral exploration of objects and toys



THE SECOND YEAR OF LIFE



24 months: **alarm signs**



Visual

- Any tremor or abnormal movement while holding objects with hands?
- Hold gently his/her head while showing objects in all directions: any **strabismus** or **nystagmus**?

Hearing and language

- No reactions to simple verbal commands (quiet voice !)
- No spontaneous vocalizations

Motor

- No walking
- No fluency of movements and postural passages
- Any asymmetry in standing or walking



Motorio:

- sale le scale da solo
- sta su un solo piede
- corre

Psiche:

- copia un cerchio/croce
- disegna figura umana
 - gioca a palla
- controlla gli sfinteri
- si veste da solo

3 anni

Udito:

- esegue ordini semplici

Linguaggio:

- frase completa
- conosce alcuni colori

Motorio:

- salta su un piede solo
- tiene la penna con pollice-indice
- si veste da solo

Psiche:

- copia un quadrato
- inizia a giocare con i coetanei

5 anni

Linguaggio:

- conversazione
- fa domande
- ripete 2-3 numeri

Strumenti per la valutazione dello sviluppo

Scale Bayley (1-42 mesi)

Scale Griffiths (0-8 anni)

VABS (adaptive vineland behaviour scales)

Ritardo psicomotorio

Diagnosi “di parcheggio”

utilizzata

- in tante situazioni in cui un lattante non convince
- in attesa di chiarire il quadro
- per non spaventare i genitori

Per parlare di

RITARDO PSICOMOTORIO

è indispensabile conoscere bene lo

SVILUPPO PSICOMOTORIO

e le sue

VARIANTI

Ritardo Psico-Motorio

necessità di:

- **diagnosi**

presuppone conoscenza di sviluppo normale e varianti

- **inquadramento**

si tratta di ritardo motorio o
ritardo psico-motorio



- **diagnosi eziologica**

quale causa?



diversi

{ trattamento
prognosi

diagnosi

conoscenza delle tappe
di sviluppo normale
di varianti dello sviluppo
di caratteristiche familiari
di abitudini di vita

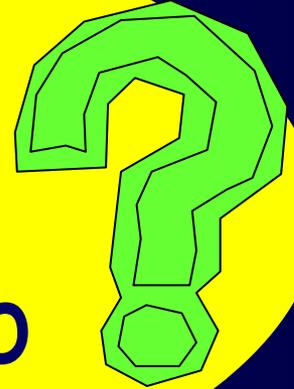
utilizzo di
anamnesi
fotografie
filmini

inquadramento

Ritardo motorio

o

Ritardo psico-motorio



RITARDO MOTORIO

semplice

S. di dissociazione dello sviluppo
(Lundberg 1979)

del bambino non vedente

RITARDO PSICO-MOTORIO

ritardo globale o

con prevalente rit. psichico o

con prevalente rit. motorio

RITARDO MOTORIO: mancato raggiungimento di acquisizioni motorie appartenenti all'epoca dello sviluppo cronologico

senza apparente coinvolgimento delle altre funzioni adattive (cognitive, di comunicazione, ecc)

**PROGNOSI FAVOREVOLE SE TRATTATO
PRECOCEMENTE**

RITARDO MOTORIO semplice

da:

- stimolazione scarsa o con prevalente sollecitazione intellettuale
- posture errate
- malattie debilitanti
- cause relazionali / socioambientali
- cause genetiche

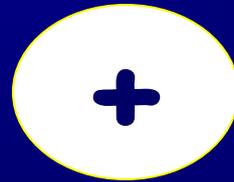
RITARDO MOTORIO semplice

- ritardo acquisizione rotolo
 - posizione seduta
 - postura eretta
 - cammino
- uso della postura seduta negli spostamenti
- pattern di postura seduta con AAI a squadra nella sospensione ascellare (“sit in air”)

patogenesi

RITARDO MOTORIO semplice

Bambino con ipotonia lieve (non neurologica)
iperlassità legamentosa (familiare)



- limitazione esperienze motorie
- stimolazioni verbali / gestuali prevalenti

box diurno
pos. supina di notte

con trattamento prognosi favorevole

MA...

il persistere di insufficiente o inadeguata
stimolazione può trasformare un fatto

FUNZIONALE E REVERSIBILE

in una

ALTERAZIONE IRREVERSIBILE

collegata a mancata attivazione e organizzazione
di specifiche attività funzionali

RITARDO MOTORIO

Disarmonia evolutiva



possibili successivi disturbi settoriali
dell' apprendimento

RITARDO MOTORIO

semplice

del bambino non vedente

RITARDO PSICO-MOTORIO

ritardo globale o

con prevalente rit. psichico o

con prevalente rit. motorio

IL RITARDO PSICOMOTORIO può essere dovuto a problemi non neurologici:

- 1) Malattie croniche
- 2) Malnutrizione
- 3) Deprivazione sensoriale
- 4) Deprivazione affettiva



RITARDO PSICO-MOTORIO

in:

- Ritardo mentale
- Sindrome genetica
- Encefalopatia statica
- Encefalopatia progressiva
- Neuromiopia
- Grave prematuro
- Sordità

RITARDO PSICOMOTORIO in Ritardo mentale

Mancata acquisizione tappe motorie per mancata:

- motivazione
- ideazione
- interesse

Associati

- stereotipie
- ritardo psichico
- segni dismorfici possibili

Segni di allarme di ritardo mentale

- Prolungata fase orale
- Importane e persistente scialorrea
- Incapacità di mantenere l'attenzione su un oggetto
- Sguardo assente, evitamento visivo
- Riso e pianto inappropriati
- Gioco ripetitivo e stereotipato
- Ritardo psicomotorio senza alcuno schema patologico centrale o periferico



RITARDO MENTALE



OUTLINE

- 1. Definizione**
2. Gradi del RM
3. Epidemiologia
4. Eziologia
5. Patogenesi
6. Presentazione clinica
7. Iter diagnostico
8. Terapia
9. Sindromi genetiche più frequentemente causa di RM



DEFINIZIONE

ICD-10 → Il *ritardo mentale* è un “incompleto o insufficiente sviluppo generale delle capacità mentali”

DSM-IV → Il *ritardo mentale*, o *disabilità intellettiva*, è la via finale comune di diversi processi patologici che agiscono sul Sistema Nervoso Centrale ed è caratterizzato da:

- 1. funzionamento intellettivo significativamente al di sotto della norma**
- 2. concomitanti deficit del funzionamento adattivo**
- 3. esordio prima dei 18 anni**

American Psychiatric Association, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th ed., Text Revision*. American Psychiatric Association, *DSM-IV-TR*, Washington, 2000.



DEFINIZIONE

1. Funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della norma

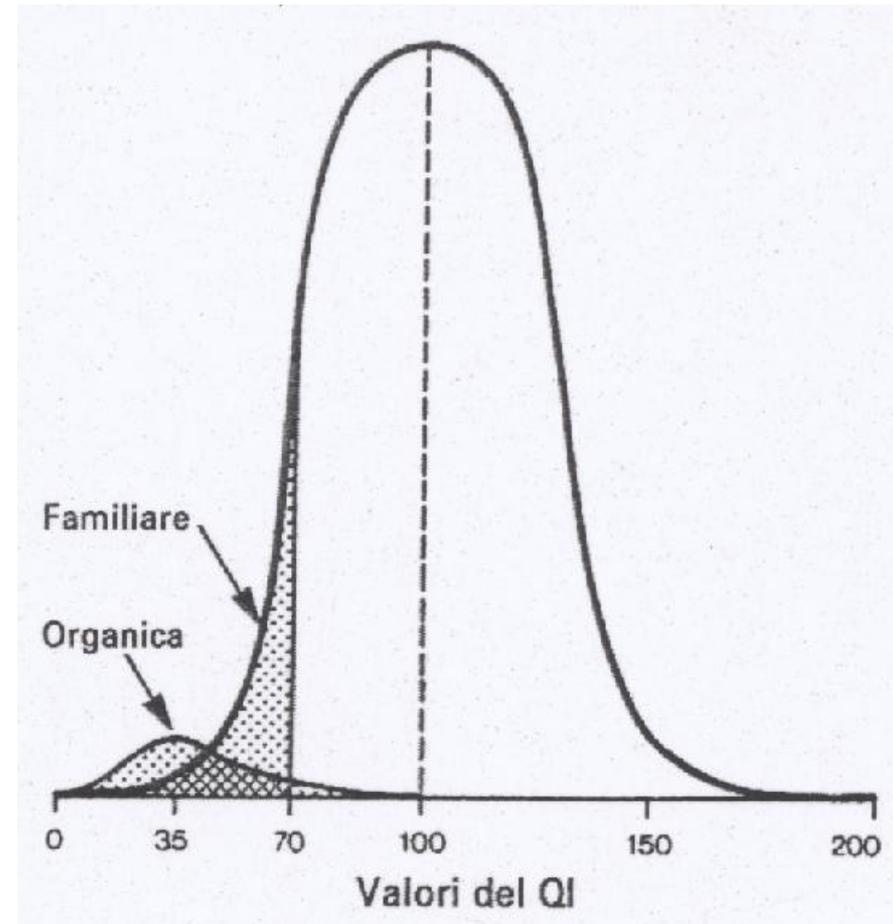
QI medio della popolazione normale: 100 (DS = 15)

QI significativamente sotto la media: 70 (- 2 DS)

Errore standard che accompagna test psicometrici: 5 punti

QI compreso tra 70 e 85:
*disabilità intellettiva
borderline*

→ Test psicometrici





DEFINIZIONE

1. Funzionamento intellettivo significativamente al di sotto della norma

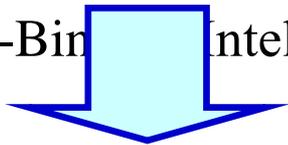
→ Test psicometrici

- Test che determinano un quoziente di sviluppo (età < 4 anni):

Bayley Scales of Infant Development, Griffiths Mental Development Scales

- Test che determinano un quoziente intellettivo (età > 4 anni):

Scale di Wechsler (WPPSI, WISC-R, WISC-III), LEITER-R, Stanford-Bin



Intelligence Scale,...

B. di età inferiore ai 5 anni: difficoltà nella somministrazione di test che determinano il QI → preferibile parlare di *ritardo globale dello sviluppo*



DEFINIZIONE

2. Concomitanti deficit del funzionamento adattivo in almeno due delle seguenti aree:

- *comunicazione*
- *cura della propria persona*
- *capacità sociali/interpersonali*
- *impiego delle risorse della comunità*
- *interesse per la propria salute e sicurezza*
- *performance scolastiche*
- *autodeterminazione*
- *vita in famiglia*
- *lavoro*
- *tempo libero*



DEFINIZIONE

2. Concomitanti deficit del funzionamento

adattivo

→ **Scale di valutazione del comportamento**

adattative:

- Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS) - Adaptive Behaviour Scale (ABS) - Adaptive Behaviour Inventory (ABI)

➤ **può evolvere nel tempo, influenzato da vari fattori** (istruzione, motivazione, caratteristiche personalità, condizioni sociali e mediche generali)

➤ **suscettibile di miglioramento con tentativi di riabilitazione,** più di quanto non sia il funzionamento intellettuale (QI)



DEFINIZIONE

2. Concomitanti deficit del funzionamento adattivo

La causa della limitazione del comportamento adattivo **non** deve essere legata a:

- malattia psichiatrica
(depressione/psicosi)
- malattia neurodegenerativa
- fattori ambientali (deprivazione)
- problemi sensoriali (deficit visivo/uditivo)



OUTLINE

1. Definizione
- 2. Gradi del RM**
3. Epidemiologia
4. Eziologia
5. Patogenesi
6. Presentazione clinica
7. Iter diagnostico
8. Terapia
9. Sindromi genetiche più frequentemente causa di RM



GRADI del RM

	ICD-10	DSM-IV
RM lieve 55→70	QI 50→69	50-
RM medio/moderato 40→50-55	35→49	35-
RM grave 25→35-40	20→34	20-

RM profondo/gravissimo **Bambini con deficit sensoriali o motori o deficit cognitivi di entità tale da non consentire l'esecuzione dei test* <20

RM di gravità non specificata* <20-25

Un' altra classificazione più recente del RM¹

RM medio-lieve	QI 50 →
70 RM severo	QI < 50

¹ Roeleveld et al, The prevalence of mental retardation: a critical review of recent literature. Dev Ment Child Neurol 1997;39:125-32.



RM lieve

- RM più frequente (85%)
- Età mentale compresa tra 8 e 12 anni
- Spesso eziologia ignota
- Spesso associato a basso livello socio-economico e ad un ambiente poco stimolante
- Identificazione solitamente in età scolare o prescolare; frequentemente in anamnesi ritardo del linguaggio
- Vita indipendente con una lieve supervisione



RM medio

- Rappresenta il 10% dei RM
- Età mentale di 3-7 anni
- Spesso sintomatico di patologie che colpiscono il SNC
- Identificazione solitamente in età prescolare
- Individuo con una discreta autonomia nella cura personale, può raggiungere basi scolastiche e/o lavorative, impiegato in gruppi di lavoro/comunità familiare.



RM grave e gravissimo

- Frequenza: 5% dei RM
- Cause biologiche
- Identificato normalmente nei primi 2 anni di vita
- Spesso comorbidità con altre patologie: paralisi cerebrale, epilessia, deficit sensoriali, alterazioni psicologiche/ comportamentali
- Grave compromissione del linguaggio
- Totale dipendenza, anche se può raggiungere alcune tappe basali della cura di se stesso



OUTLINE

1. Definizione
2. Gradi del RM
- 3. Epidemiologia**
4. Eziologia
5. Patogenesi
6. Presentazione clinica
7. Iter diagnostico
8. Terapia
9. Sindromi genetiche più frequentemente causa di RM



EPIDEMIOLOGIA

- ✓ Prevalenza del RM: ca. **1-3 %** (range variabile tra 0.6 e 10%)²
- ✓ Più frequente nei **maschi** rispetto alle femmine: rapporto di **2:1** per le forme di RM medio-lieve e **1.5:1** per quelle di **RM grave** – disordini correlati al cromosoma X ³
- ✓ La frequenza del RM non si è modificata sensibilmente negli ultimi anni (equilibrio tra il miglioramento delle condizioni sanitarie e la comparsa di condizioni morbose nuove - es. prematurità, HIV).

² Sullivan JT, et al. Practice Parameter: Evaluation of the child with global developmental delay- report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003;60:367-380.

³ Chiurazzi, Oostra. Genetics of mental retardation. *Current Opinion in Pediatrics* 2000,12:529-535.



EPIDEMIOLOGIA

- ✓ Prevalenza del RM: ca. **1-3 %** (range 0.6 - 10%)
- ✓ Più frequente nei **maschi** rispetto alle femmine

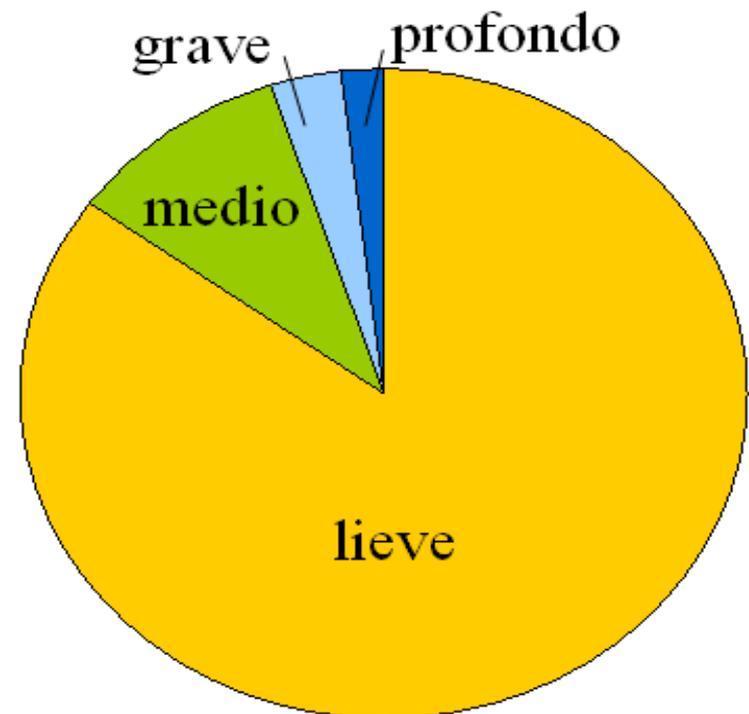
Frequenza relativa dei diversi gradi del RM:

Lieve 85%

Medio 10%

Grave 3%

Estremo 2%





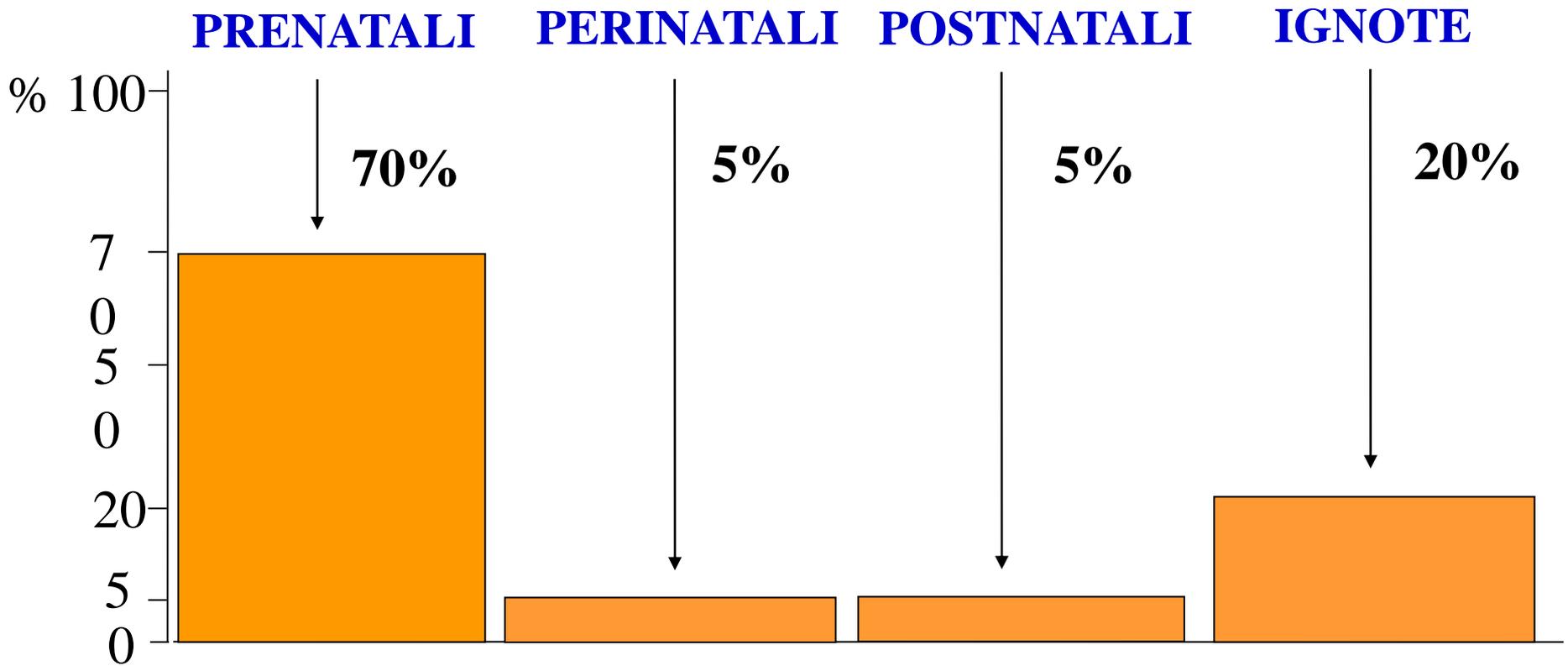
OUTLINE

1. Definizione
2. Gradi del RM
3. Epidemiologia
- 4. Eziologia**
5. Patogenesi
6. Presentazione clinica
7. Iter diagnostico
8. Terapia
9. Sindromi genetiche più frequentemente causa di RM



EZIOLOGIA

Le cause del RM possono essere distinte in:





EZIOLOGIA

Cause PRENATALI

- **cause genetiche**
- **malformazioni del SNC**
- **infezioni congenite**
(es. CMV, Toxoplasma, Sifilide, Rosolia, HSV, HIV)
- **errori congeniti del metabolismo**
- **esposizione a tossine, agenti teratogeni** (alcool, Pb, Hg, farmaci,..), radiazioni ionizzanti durante la gravidanza (sopr. tra 9° e 15° SG)
- **malnutrizione e complicanze legate alla gravidanza** (IUGR, danno placentare, pre-eclampsia,..)



EZIOLOGIA

Cause PERINATALI

- prematurità
- ipossia/ischemia
- infezioni del SNC
- traumi
- emorragie intracerebrali
- turbe metaboliche (es. ipoglicemia, grave iperbilirubinemia)

Alcune di queste cause possono avere origine prenatale



EZIOLOGIA

Cause POSTNATALI

- traumi cerebrali
- emorragie del SNC
- infezioni del SNC
- tumori del SNC
- ipossia
- tossine ambientali, malnutrizione
- deprivazione psicosociale

Più facili da identificare, perché occorrono in bambini precedentemente normali



PRESENTAZIONE CLINICA

Segni precoci

- torpore, scarso interesse per l' ambiente
- **difficoltà di alimentazione**
- ritardata comparsa del sorriso, scarso contatto visivo
- **anomalie neuromotorie:** persistenza dei riflessi arcaici, segni di paralisi cerebrale, ipotonia
- **dismorfismi, malformazioni congenite, micro/macrocefalia**
- persistenza dell' esplorazione orale dell' oggetto, assenza di gioco organizzato
- convulsioni, coma (patologie metaboliche), scarsa crescita





PRESENTAZIONE CLINICA

Altri segni clinici suggestivi...

- **ritardo delle acquisizioni psico-motorie**
- scialorrea, iperattività afinalistica, stereotipie
- ritardo nell' acquisizione delle funzioni adattative
- **ritardo del linguaggio**
- **disturbi del comportamento** (iperattività, perseverazioni, aggressività, passività,..)
- **disturbi dell' apprendimento**
- preoccupazione/segnalazione da parte degli insegnanti





paralisi cerebrale

**anomalie
congenite**

epilessia

autismo

**idrocefal
o**

COMORBIDITA'

**disturbi del
sonno**

**deficit
sensoriali**

**disturbi
psichiatrici**

**disturbi
comportamentali**



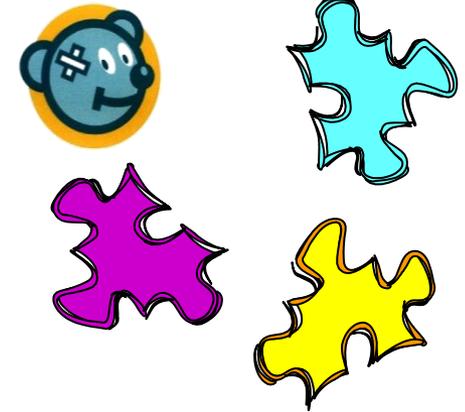
Diagnosi differenziale

- ✓ **disturbi sensoriali** (ipoacusia, deficit visivi)
- ✓ **disturbi pervasivi dello sviluppo** (autismo)
- ✓ **deterioramento mentale** (mal. neurodegenerative)
- ✓ disturbi specifici dell' apprendimento
- ✓ **deprivazione ambientale**
- ✓ **psicosi**
- ✓ **ADHD**

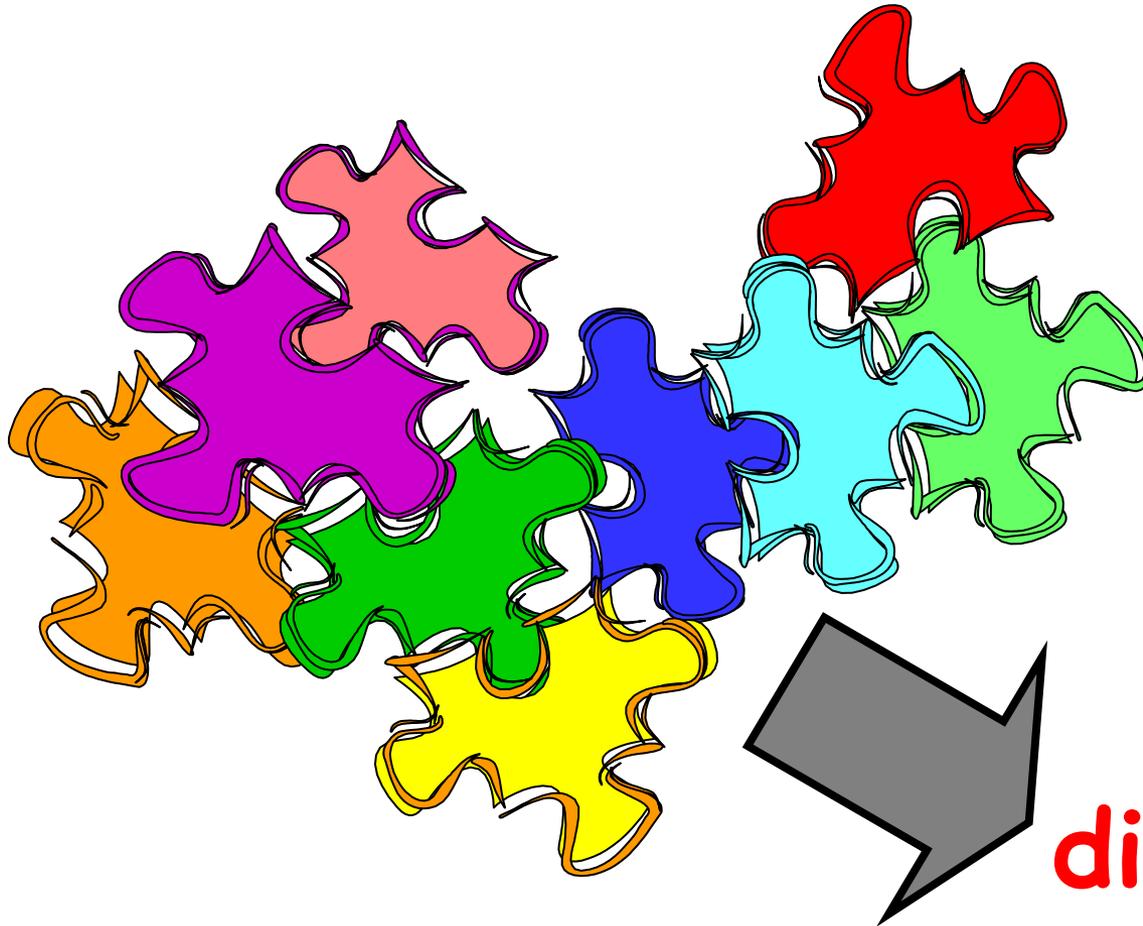


ITER DIAGNOSTICO

1. **Anamnesi personale**
2. **Anamnesi familiare**
3. **Esame obiettivo e “dismorfologico”**
4. **Esame neurologico**
5. **Indagini genetiche** (cariotipo ad alta risoluzione, test per X-fragile, riarrangiamenti subtelomerici, microarray-CGH, test genetici specifici)
6. **Esami neuroradiologici**
7. **Indagini metaboliche**
8. **EEG**
9. **Altri accertamenti**



ITER DIAGNOSTICO



diagnosi

- terapia
- prognosi
- ricorrenza

TERAPIA



1. **Terapia eziologica** (malattie metaboliche)
2. **Approccio di tipo educativo**: importante una diagnosi precoce per organizzare un programma di stimolazione adeguato al bambino con lo scopo di ottimizzare il potenziale di sviluppo, fornire un supporto ai genitori, facilitare l'inserimento nell'ambiente scolastico, favorire lo sviluppo delle capacità adattive.
3. **Terapia (ri)abilitativa**: FKT, psicomotricità, logopedia, ergoterapia
4. **Inserimento scolastico**
5. **Formazione professionale, inserimento lavorativo**
6. **Follow-up clinico** per prevenire le complicanze correlate alla sindrome o secondarie



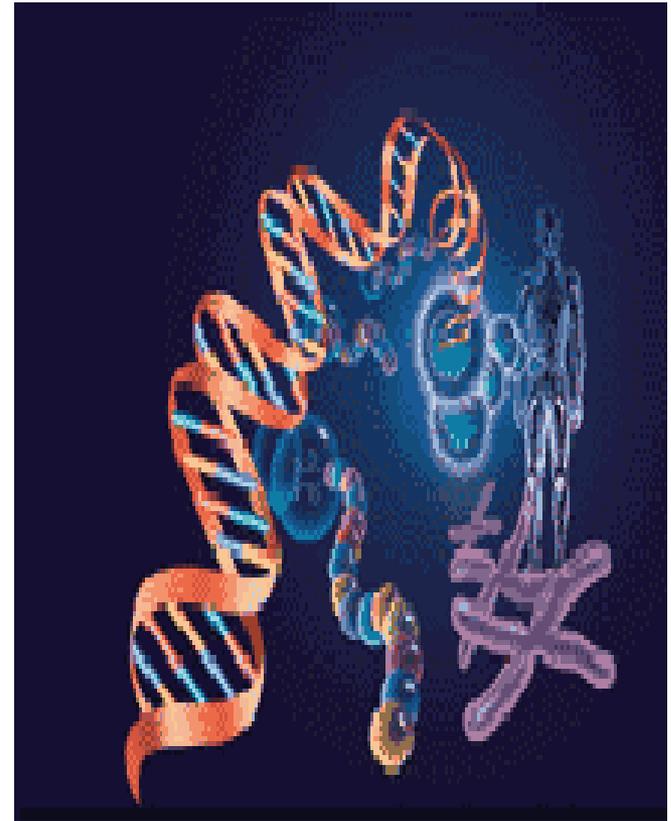
PREVENZIONE del RM

- **consulenza genetica** per coppie a rischio (consanguineità, età materna avanzata, storia familiare di RM e malattie genetiche, precedente figlio con malformazioni,..)
- **diagnosi prenatale**
- **miglioramento dell' assistenza in gravidanza e in epoca perinatale**
- **screening prenatali e neonatali**
- somministrazione di folati in epoca periconcezionale
- trattamento della fenilchetonuria familiare
- misure per ridurre l' abuso di alcol e altri fattori di rischio in gravidanza



SINDROMI GENETICHE più frequentemente causa di Ritardo Mentale

- ✓ Sindrome di Down
- ✓ Sindrome dell' X-fragile
- ✓ Sindrome di Prader-Willi
- ✓ Sindrome di Angelman
- ✓ Sindrome di Rett



Sindrome di Down



- causa più frequente di RM geneticamente determinato
- è il disordine cromosomico più frequente e meglio conosciuto
- è causata da TRISOMIA del cr. 21
- incidenza: ca. 1/700 nati vivi nella popolazione generale
- il rischio aumenta all'aumentare dell'età materna
- fenotipo clinico, somatico, comportamentale e neuropsicologico caratteristici
- aspettativa di vita: 60 anni (se trattamento chirurgico delle malformazioni associate alla sindrome – soprattutto cardiache)

Sindrome di Down



Presentazione clinica

- ✓ **caratteristiche fisiche peculiari e dismorfismi** (soprattutto a livello di capo, collo e arti)
- ✓ **segni clinici tipici del periodo neonatale**
- ✓ **ritardo mentale** (solitamente lieve-moderato), profilo neuropsicologico caratteristico
- ✓ **malformazioni congenite e patologie che coinvolgono diversi apparati** (soprattutto cardiache, gastro-intestinali, oculari, uditive, ematologiche, immunologiche, endocrinologiche, ortopediche, dermatologiche, psichiatriche)

Sindrome di Down



caratteristiche fisiche peculiari

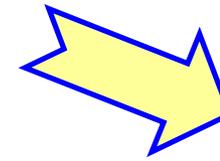


Sindrome di Down



segni clinici tipici del periodo neonatale

- profilo facciale piatto
- eccesso di cute sulla nuca
- rime palpebrali oblique
- anomalie delle orecchie
- cresta palmare trasversa
- displasia della falange media del 5° dito
- displasia pelvica
- iperlassità articolare
- riflesso di Moro debole
- ipotonia (migliora poi con l'età)



**diagnosi
precoce**



Sindrome di Down



Ritardo mentale

- di **grado variabile, quasi sempre lieve-moderato**, in alcuni casi **severo**, in rari casi **normale**
- **ritardo delle acquisizioni psicomotorie, ritardo del linguaggio**
- **QI non è costante durante la vita: decresce** verso i 10 anni d'età, raggiungendo un plateau in adolescenza che persiste in età adulta. Pz. Down hanno rischio aumentato di esordio precoce di demenza tipo Alzheimer.
- **migliori abilità visuo-spaziali rispetto alle competenze linguistiche** (meglio la comprensione rispetto alla produzione)

Sindrome di Down



Malformazioni congenite associate

- **cardiache** (ca. 50%): difetto del setto atrio-ventricolare, difetto del setto ventricolare, più raramente difetto del setto atriale, persistenza del dotto arterioso e tetralogia di Fallot
- **gastrointestinali** (ca. 5-10%): atresia o stenosi duodenale, talvolta associata a pancreas anulare, malattia di Hirschsprung, più raramente ano imperforato e atresia esofagea
- **genitourinarie**: malformazioni renali, ipospadia, micropene, criptorchidismo
- **craniofacciali**: assenza di seni frontali e sfenoidali, ipoplasia dei seni mascellari
- **scheletriche**: incompleta fusione degli arche vertebrali, mancanza di coste, torace carenato

Sindrome di Down



Altre patologie associate (I)

- **disturbi oculari:** errori refrattivi (miopia, ipermetropia, astigmatismo), strabismo, nistagmo; cataratta congenita 5%
- **ipoacusia e otiti medie frequenti**
- **problemi odontoiatrici:** agenesia dentale, denti ipoplastici e ipocalcifici, malocclusione, periodontiti
- **deficit del sistema immunitario** → suscettibilità ad infezioni, malattie autoimmuni (es. celiachia) e neoplasie
- **disturbi endocrinologici:** ipotiroidismo e ipertiroidismo (più raro), diabete mellito di tipo I

Sindrome di Down



Altre patologie associate (II)

- **disordini ematologici:** rischio aumentato di leucemia (1-1.5%)
- **obesità, apnee del sonno**
- **instabilità atlanto-assiale:** eccessiva mobilità dell' articolazione tra la 1° e la 2° vertebra cervicale → *sublussazione* (*dislocazione atlanto-assiale*): una parte dei pz. è asintomatica (13%), una parte lamenta sintomi (2%) da compressione spinale (dolore, torcicollo, difficoltà nella marcia, perdita del controllo sfinteriale, segni di tetraparesi/tetraplegia → stabilizzazione

Per la diagnosi: Rx laterale del collo in posizione neutra, flessione ed estensione.

Sindrome di Down



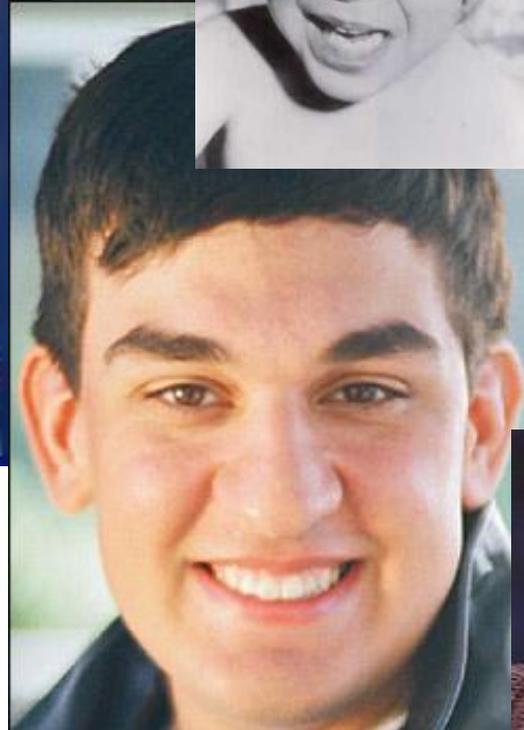
Altre patologie associate (III)

- **disturbi dermatologici:** ipercheratosi palmo-plantare, dermatite seborroica, lingua fissurata, cute marmorata, xerosi, follicolite in adolescenza
- **disordini psichiatrici:** autismo (7%), deficit di attenzione e iperattività, disturbi della condotta, disordini ossessivo-compulsivi, sindrome di Tourette; dopo i 40 anni rischio elevato di depressione, comportamento aggressivo, demenza, Alzheimer e invecchiamento precoce
- infertilità nel maschio (deficit della spermatogenesi), fertilità nella donna (possibilità di avere sia figli affetti dalla sindrome, sia figli sani)



Sindrome X-Fragile

- seconda causa di RM genetico dopo la Sindrome di Down
- incidenza: ca. 1/5000 maschi
- **causa più frequente di RM familiare**, 33-50% dei casi di RM X-linked
- **variabilità genotipica e fenotipica**
- **fenotipo complesso** (somatico, comportamentale, neuropsicologico), con aspetti età-dipendenti
- aspetto somatico poco evidente in età precoce, “classico” in età adulta (maschi >>> femmine)
- possibili patologie non neurologiche associate alla sindrome





Sviluppo psico-motorio

- **ritardo di acquisizione** delle principali tappe
- può non essere riconosciuto nei primi 10-12 mesi, chiaro dopo il primo anno di vita
- interessa **tutti gli ambiti** in modo diverso
 - motorio*
 - cognitivo*
 - relazionale – comportamentale*
 - linguistico (prime parole 26-30 mesi)*
- **estrema variabilità**
possibilità di definire profili nell'ambito delle diverse aree



Sviluppo psico-motorio

- **ritardo di acquisizione** delle principali tappe
- può non essere riconosciuto nei primi 10-12 mesi, chiaro dopo il primo anno di vita
- interessa **tutti gli ambiti** in modo diverso

motorio

cogn

relaz

lingu

sviluppo “gross motor skills”

influenzato da:

livello cognitivo ristretto

ipotonia

scarso equilibrio

iperlassità ligamentosa

ristretta capacità di pianificazione

“intolleranza sensoriale”



Fenotipo neurologico

- iperreflessia, plantare in estensione (senza spasticità)
- **postura e marcia con tronco flesso in avanti**
- mirror movements (sincinesia)
- blefarospasmo

- **ipotonia** (lattante)
 - **disprassia** motoria
 - difetto coordinazione visuo-motoria
 - **disordine integrazione sensoriale**
 - difficoltà nel moderare “arousal”
 - disturbo equilibrio e postura
 - **disprassie oro-linguali**
 - **epilessia**
- ritardo motorio
deficit motricità fine
impaccio motorio*
- ipersensibilità stimoli
iper-reattività*
- difficoltà alimentazione
(masticare, deglutire)
difficoltà fonazione*



Possibili problemi non neurologici associati

- **gastroenterologici:** difficoltà di alimentazione, masticazione, deglutizione, vomito, reflusso, scarsa crescita, preferenze alimentari ristrette
- **oftalmologici:** strabismo (exotropia, esotropia), errori di rifrazione (miopia, ipermetropia), ptosi, ridotta acuità visiva
- **ORL:** otiti e sinusiti ricorrenti, ipoacusia trasmissiva, palatoschisi
- **chirurgici:** ipospadia, criptorchidismo, ernie inguinali, idrocele, reflusso ureterale
- **ortopedici:** piedi piatti, scoliosi, lussazioni (lussazione congenita anca), pectus excavatum, piede torto
- **cardiologici:** soffio, prolasso mitralico, dilatazione aortica
- **odontoiatrici:** malocclusione, affollamento dentario, carie



Sindrome di Prader-Willi

- incidenza: 1: 15.000-25.000 nati vivi
- colpisce indifferentemente entrambi i sessi, quasi tutti i casi sono sporadici, rari quelli familiari



- variabilità genotipica e fenotipica
- fenotipo clinico caratteristico nelle varie età
- approccio multidisciplinare, prevenzione delle complicazioni



Presentazione clinica

Epoca prenatale

- ridotti movimenti fetali
- polidramnios
- posizione podalica
- riscontro all' ecografia del terzo trimestre di una posizione anomala di mani e piedi (polso flessi, piedi estesi con dita flesse)

possibile diagnosi prenatale (specifiche indagini molecolari per la S. di Prader-Willi)

Periodo neonatale

1° infanzia (1-6 anni)

2° infanzia e adolescenza



Presentazione clinica

Epoca prenatale

Periodo neonatale

1° infanzia (1-6 anni)

2° infanzia e adolescenza

- **ipotonia generalizzata** (può causare asfissia...)
- **difficoltà di alimentazione** (suzione scarsa)
- pianto debole
- **ipoplasia dei genitali** (criptorchidismo, ipoplasia scroto/clitoride)
- **ipopigmentazione** della cute e degli occhi (in confronto con il background familiare)
- segni dismorfici al volto (diametro bitemporale stretto, rime palpebrali a mandorla, ponte nasale stretto, anomalie dei padiglione auricolari)



Presentazione clinica

Epoca prenatale

Periodo neonatale

1° infanzia (1-6 anni)

2° infanzia e
adolescenza

- **ritardo** nell' acquisizione delle tappe dello sviluppo **psico-motorio**
- **iperfagia** □ **obesità**
- alterazione della composizione della massa corporea: > **massa grassa**, < massa magra
- metabolismo basale ridotto
- **bassa statura**, assenza dello spurt puberale (deficit ormone della crescita)



Presentazione clinica

Epoca prenatale

Periodo neonatale

1° infanzia (1-6
anni)

2° infanzia e
adolescenza

- **ipogonadismo ipogonadotropo:** nei **maschi** adnarcia precoce, ma comparsa tardiva o incompleta degli altri caratteri sessuali secondari; nelle **femmine** amenorrea primaria o menarca tardivo con amenorrea secondaria
- complicanze dell' obesità: **apnee** del sonno, **diabete**, **aterosclerosi**
- complicanze dell' ipogonadismo: **osteoporosi**
- **disturbi comportamentali**
- **scoliosi**



Sindrome di Angelman

Disturbo neuroevolutivo caratterizzato da severa difficoltà di apprendimento, atassia, epilessia con caratteristici pattern EEG grafici, dismorfismi facciali e atteggiamento socievole.

Grave compromissione del linguaggio e RM severo.²⁷

Incidenza: 1/10.000-20.000

Ampia variabilità genotipica e fenotipica

Sindrome descritta per la prima volta da Angelman nel 1965: “happy puppet” syndrome²⁸; eziologia genetica (delezione del cromosoma 15q11-13) identificata nel 1987 da Magenis.²⁹

²⁷ Clayton-Smith and Laan, Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *J Med Genet.* 2003 Feb;40(2):87-95.

²⁸ Angelman, “Puppet children”. A report of three cases. *Dev Med Child Neurol* 1965;7:681-8.

²⁹ Magenis et al, Is Angelman syndrome an alternate result of del(15)(q11q13)? *Am J Med Genet* 1987;28:829-38.



Caratteristiche cliniche



- **ritardo mentale severo**
- **disturbo del linguaggio** (solitamente assente, 2-3 parole)
- **epilessia** (e pattern EEG tipico)
- **atassia** (marcia lenta, con arti inferiori rigidi, atassica)
- **movimenti a scatto, discreto tremore delle dita** (mioclono corticale)
- **dismorfismi facciali**: mento prominente, bocca grande con denti spaziati, occhi infossati
- **ipopigmentazione** con capelli chiari e occhi azzurri
- **microcefalia**

Il fenotipo può essere in parte diverso in relazione all'anomalia genetica



Fenotipo comportamentale

- **scoppia di riso immotivato, atteggiamento sorridente**
- **iperattività**
- **disturbi del sonno**
- **attrazione per acqua, superfici riflettenti, plastica e palloni**
- **stereotipie, sfarfallio delle mani**
- **in età adulta tendenza all' aggressività (frustrazione per le difficoltà comunicative)**

Le caratteristiche comportamentali sono presenti in tutti i pazienti, indifferentemente dall' anomalia genetica





Sindrome di Rett

- disordine neuroevolutivo che colpisce quasi esclusivamente le femmine, descritto per la prima volta nel 1966 dall' austriaco Andreas Rett
- incidenza: **1/10.000 femmine**, presente **in tutti i gruppi etnici**
- **iniziale sviluppo normale, poi perdita** delle capacità fino- e grossomotorie e delle competenze comunicative, decelerazione della crescita della circonferenza cranica e comparsa di movimenti stereotipati delle mani, comportamento autistico, crisi epilettiche, atassia e anomalie respiratorie
- **fenotipo variabile**: Rett classico e varianti
- mutazioni patogenetiche del **gene MECP2** (Xq28) nel 90% dei casi classici, nel 5% (forme con epilessia grave e precoce) mutaz. del gene **CDKL5**



Presentazione clinica

- **normale sviluppo nei primi 6-18 mesi di vita di vita**
- **decelerazione della crescita della circonferenza cranica**
- **perdita delle acquisizioni motorie, cognitive e comunicative (a 12-18 mesi, lenta/rapida)**
- comparsa di **movimenti stereotipati delle mani** (sfregamento “hand washing”, torsione,..)
- **crisi convulsive:** esordiscono mediamente verso i 4 anni, nel 50% dei casi farmacoresistenza. Semeiologia delle crisi molta varia, crisi più frequenti: crisi focali complesse, tonico-cloniche, toniche e miocloniche. Stato di male in ca. 40 % dei casi. (DD: disturbi motori e anomalie comportamentali).



Presentazione clinica

- **fenotipo autistico**
- **disturbi motori extrapiramidali: atassia, distonia, bradicinesia, rigidità, ipomimia, bruxismo, crisi oculogire, drooling³⁸**
- **Scoliosi**
- **alterazioni del pattern respiratorio** (ca. nel 60-75% dei casi)
- **disfunzioni autonome:** disturbi vasomotori periferici (es. piedi freddi), disturbi del ritmo cardiaco (QT lungo)
- **disturbi del sonno** (80% dei casi)



Presentazione clinica

Stadi della malattia

Stadio I : “della stagnazione”

- esordio a 6-18 mesi, durata di molti mesi
- **arresto dello sviluppo psico-motorio**
- **decelerazione della velocità di crescita della circonferenza cranica**
- diminuzione del contatto visivo, riduzione del gioco, b. appaiono calme e poco affettuose
- alterazioni grosso-motorie
- movimenti aspecifici di torsione delle mani

Diagnosi differenziale: ipotonia congenita benigna, S.di Prader-Willi, paralisi cerebrale





Presentazione clinica

Stadi della malattia

Stadio II – “della regressione rapida”

- esordio tra 1-4 anni, durata di settimane-mesi
- **regressione psico-motoria** (può essere molto rapida o evolvere lentamente)
- **perdita dell' uso finalizzato delle mani, numerose stereotipie manuali**
- **perdita del linguaggio**
- **comportamento simil-autistico**
- episodi di pianto inconsolabile, **irritabilità**
- irregolarità del pattern respiratorio
- disturbi del sonno

Diagnosi differenziale: autismo, deficit visivi/uditivi, encefalite, disturbi metabolici o neurodegenerativi, come ceroido-lipofuscinosi, fenilchetonuria, disordini del ciclo dell' urea





Presentazione clinica

Stadi della malattia

Stadio III – “della pseudostazionarietà”

- inizio tra 2-10 anni, durata di molti anni
- **miglioramento comportamentale**, lieve miglioramento delle abilità comunicative
- lieve miglioramento dell' utilizzo delle mani, ma persistenza delle stereotipie
- **peggioramento del pattern motorio**
- **crisi convulsive**

Diagnosi differenziale: atassia, paralisi cerebrale, degenerazione spino-cerebellare, leucodistrofie, distrofia neuro-assonale, S. di Lennox-Gastaut, S. di Angelman





Presentazione clinica

Stadi della malattia

Stadio IV – “del deterioramento motorio tardivo”

- inizio dopo i 10 anni
- **peggioramento del pattern motorio:** aumento della rigidità, riduzione della mobilità, distonia, ipomimia, bradicinesia □
quadriparesi, scoliosi
- perdita della capacità di deambulazione (stadio IVB)
- **funzioni cognitive stabili**
- lieve miglioramento delle capacità comunicative

Diagnosi differenziale: malattie neurodegenerative



PARALISI CEREBRALI
INFANTILI
(PCI)

PCI

DEFINIZIONE

- A) Disturbi della postura e del movimento
- B) Permanenti
- C) Danno precoce / non evolutivo

A) DISTURBI DELLA POSTURA E DEL MOVIMENTO

Esclusi

- deficit intellettivo e/o
- deficit sensitivo e/o
- deficit sensoriale non accompagnato a patologia motoria
- encefalopatie progressive

B) DISORDINE PERMANENTE

Esclusi

- deficit motori

transitori
reversibili

C) DANNO NON EVOLUTIVO



Esclusi

- casi con progressività della noxa patogena

CAUSE di PCI

1) Pre-natali (circa 60-70%)

- infezioni: TORCH-corioamnioite
- malformazioni cerebrali
- asfissia intrauterina

2) Peri-natali (10 %)

- evento ipossico acuto intra-partum

3) Post-natali (10-20%)

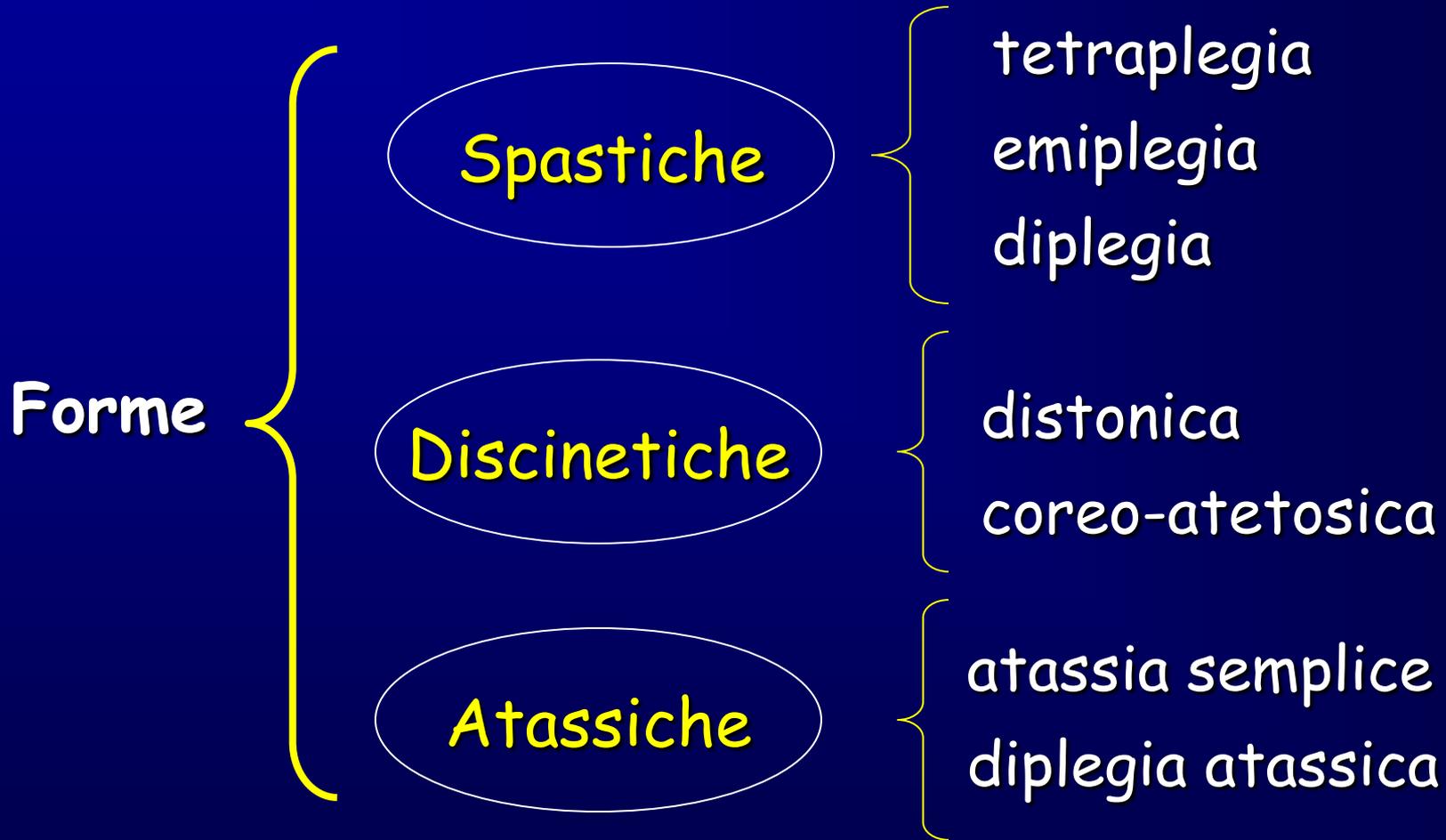
- infezioni
- traumi
- eventi ipossico-ischemici

PCI

FATTORI DI RISCHIO

- ✓ **patologie materne** (diabete, ipertensione, eclampsia)
- ✓ **ritardo di crescita** intrauterino
- ✓ **gemellarità**: (10% vs 2% di popolazione normale)
- ✓ **prematurità** (30-40% dei casi)

PCI : CLASSIFICAZIONE



N.B. non considerate forme ipotoniche e miste

(Mutch 1992)

PCI

TETRAPLEGIA SPASTICA

associazioni:

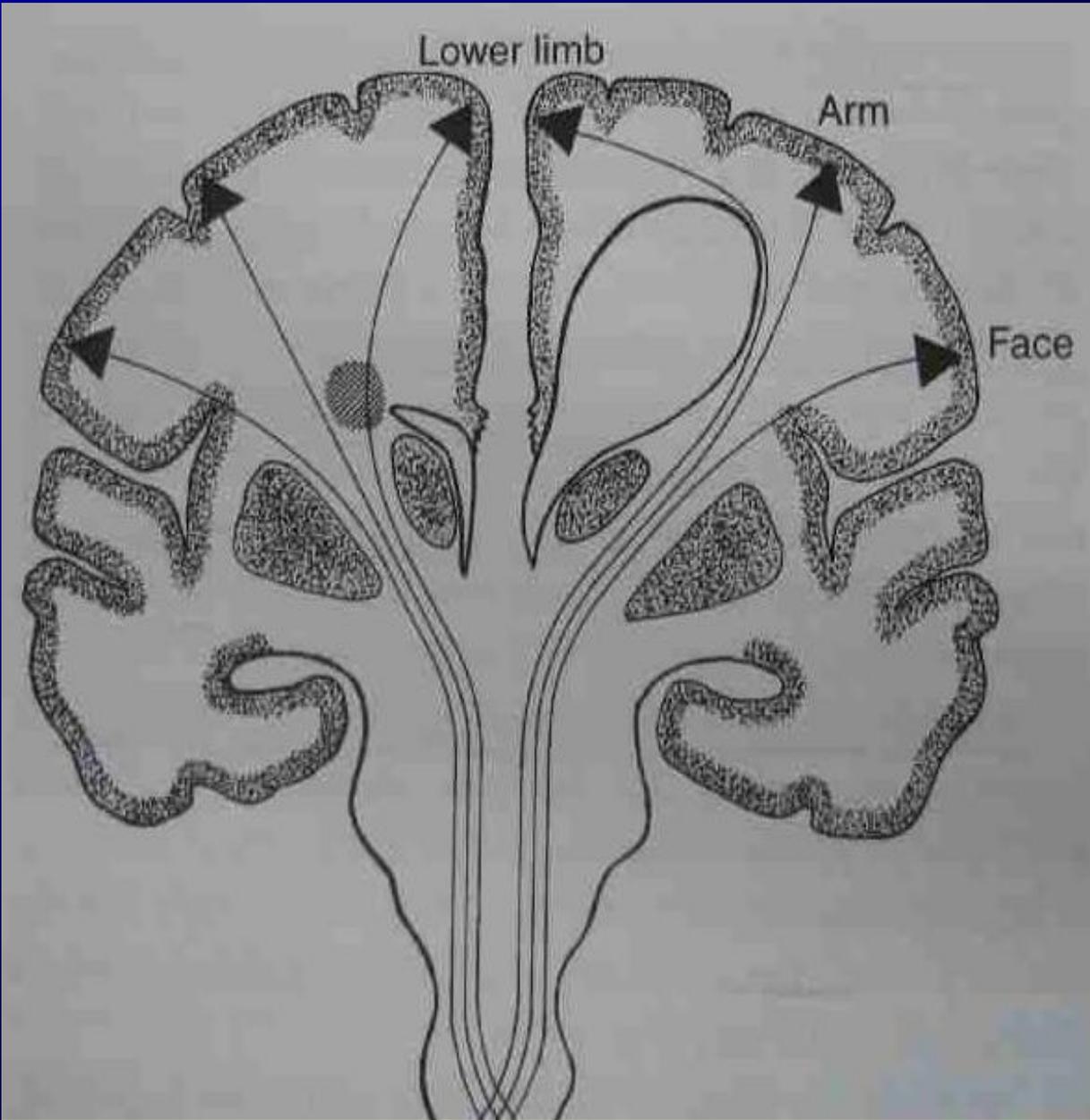
- ✓ **deficit intellettivo (> 50%)**
- ✓ **epilessia 45-90%**
- ✓ **esofagiti da RGE**
- ✓ **disfagia (80%)**
- ✓ **disartria - anartria (95%)**
- ✓ **ipovisione-strabismo (80%)**
- ✓ **complicanze ortopediche:** {
 - lussazione anca (75%)**
 - scoliosi (70%)**



PCI

DIPLEGIA SPASTICA (40-50%)

- **prevalenza:** prematuro (70%) vs neonato a termine (30%)
- **preservato** distretto bucco-facciale-fonatorio
- **deambulazione autonoma** > 85% dei casi (età media 5 anni)



PCI

DIPLEGIA SPASTICA

Associata:

epilessia (15-30%)

ritardo mentale (30%)

(IQ verb migliore di IQ perf.)

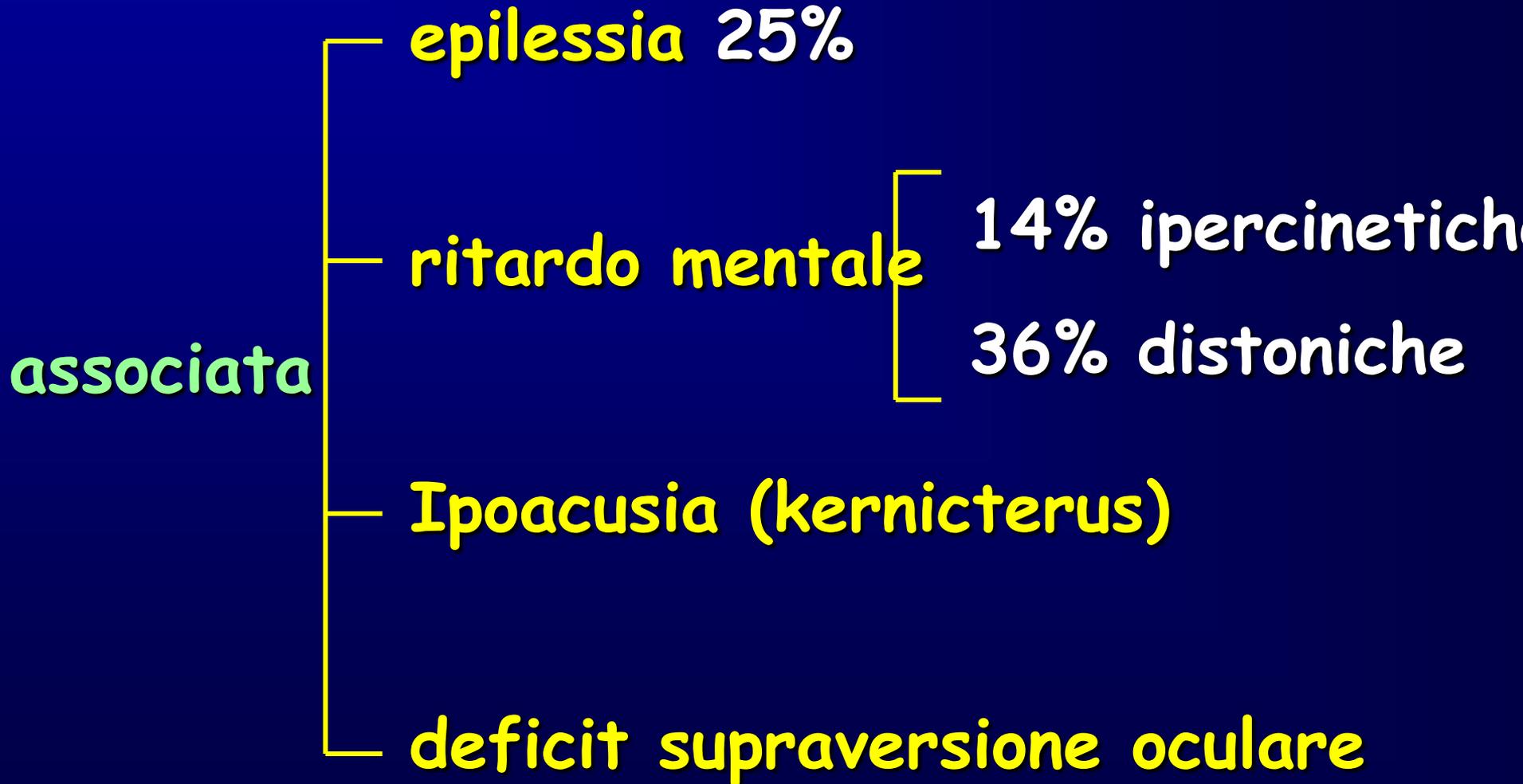
deficit visuo-percettivi



filmato

PCI

TETRAPARESISI DISCINETICHE





EPOCA DELLA DIAGNOSI DI CERTEZZA DELLE VARIE FORME di PCI:

EMIPLEGIA CONGENITA	4-8 mesi
COREO-ATETOSI	5-6 mesi
DIPLEGIA SPASTICA	6-7 mesi
ATASSIA	6-12 mesi

SINTOMI DI ALLARME

1) ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie:

bambino che non sta prono, che non controlla il capo, che a 6 mesi non rotola, che a 8 mesi non sta seduto, che a 10 mesi non va gatto o comunque non fa passaggi di postura.

2) deficit della motilità:

bambino molto buono (“mangia e dorme”), che non scalcia, che non afferra gli oggetti, che sorride ma immobile, mantiene posizione in cui viene posto.

SINTOMI DI ALLARME

3) presenza di dominanza nei primi 12 mesi o di mano a pugno(nel I° anno non c'è dominanza)

4) marcia anomala:

bambino che cammina sulle punte, che trascina un arto, che si sposta seduto sul podice con schema fisso e obbligato

5) alterazioni del tono/motilità:

Ipertonia/ipotonia, ipocinesia/ipercinesia

SEGNI PRECOCI di PCI

< 1° anno

Anomalie dei riflessi arcaici:

- ritardo di comparsa
- persistenza eccessiva
- asimmetrie

Posture asimmetriche obbligate