

Gli aspetti funzionali della sindrome di Wolf-Hirschhorn

Chines C., Bargagna S., Perelli V., Orazini L., Rinaldi R., Battaglia A.

La sindrome di Wolf-Hirschhorn è stata fino ad oggi studiata prevalentemente nei suoi aspetti pediatrici e genetici. Ad oggi, gli studi che prendono in considerazione gli aspetti neuropsichiatrici (ovvero lo sviluppo cognitivo, il fenotipo comportamentale) sono pochi e soprattutto affrontano questi argomenti in modo poco approfondito ed esaustivo.

Obiettivi

Il nostro studio si propone come obiettivi: la descrizione dettagliata delle modalità di funzionamento dei bambini con sindrome di Wolf-Hirschhorn e, qualora possibile, l'identificazione di eventuali fattori "predittivi" di uno sviluppo più o meno favorevole. Con il termine "funzionamento" si intende il livello di sviluppo cognitivo, le strategie di pensiero, le abilità motorie, le modalità relazionali e comunicative con l'altro, il livello di sviluppo del linguaggio in produzione ed in comprensione, gli aspetti della vita affettiva, le capacità di adattamento e di autonomia nella vita di tutti i giorni.

Il tentativo di identificare la presenza di eventuali fattori prognostici dello sviluppo è finalizzato non soltanto alla possibilità di predire con maggiore precisione la storia naturale dei singoli bambini con la sindrome al momento della diagnosi, ma anche alla possibilità di indirizzare verso le modalità di intervento più appropriate ed efficaci.

Strumenti

Abbiamo ideato un questionario sugli "aspetti funzionali" della sindrome. Tale questionario, indirizzato ai genitori dei bambini con WHS, è suddiviso in 5 parti, relative alle principali linee seguite, schematicamente, dallo sviluppo: lo sviluppo cognitivo, del linguaggio, relazionale, affettivo, motorio. Segue una parte relativa ai trattamenti riabilitativi (terapia fisica/motoria, terapia pedagogica/occupazionale, terapia del linguaggio/della comunicazione, musicoterapica, idroterapia, ippoterapia, altro), alle terapie farmacologiche assunte per problemi comportamentali, alla scolarità. Il questionario comprende domande piuttosto dettagliate riguardo le principali tappe o le caratteristiche dello sviluppo. In quanto rivolto ai genitori, le domande sono espresse con una terminologia la più semplice e comprensibile possibile anche da chi non dell'ambiente medico. Per

accrescere l'efficacia dello strumento in termini di quantità ed attendibilità delle informazioni fornite, tale questionario prevede, per ognuna delle aree dello sviluppo indagate, la possibilità di riportare (anche con allegati) i risultati di valutazioni strutturate effettuate in ambiente medico o, scolastico o riabilitativo (valutazioni psicometriche o delle strategie cognitive, del linguaggio, del profilo relazionale, piani educativi, piani di trattamento).

Metodi

Il questionario è stato inviato a tutti i genitori dei bambini o ragazzi con la sindrome di Wolf-Hirschhorn affiliati all'AISiWH, con la richiesta di compilarlo eventualmente con l'aiuto del medico che ha in carico il/la figlio/a. La partecipazione è stata pronta ed esaustiva da parte di un gruppo, purtroppo piuttosto esiguo, di genitori. Abbiamo infatti ricevuto indietro 16 questionari compilati, 6 dei quali da parte di genitori di bambini già da noi seguiti, almeno per un periodo, presso il nostro Istituto. Nella metà degli altri 10 questionari sono state allegate o riportate informazioni riguardanti eventuali valutazioni con prove strutturate, piani di trattamento o osservazioni del figlio da parte di medici o terapisti. In quattro casi queste ultime informazioni non erano presenti perché, a quanto risulta dalle risposte al questionario stesso, le valutazioni in oggetto non sarebbero mai state effettuate. Nel rimanente caso i genitori non hanno saputo dire se queste ultime fossero state effettuate o meno.

Qualora non fossero riportati risultati di test psicometrici, informazioni sul livello di sviluppo cognitivo sono state ricavate dalle risposte alle domande relative alle attività svolte con gli oggetti (reazioni circolari, azioni causa-effetto, uso funzionale degli oggetti, gioco rappresentativo, gioco simbolico), e sulla base delle risposte riguardanti il livello di autonomia personale (controllo degli sfinteri, prassie di vestizione, prassie di alimentazione). Cinque dei sei soggetti venuti alla nostra osservazione sono stati tutti valutati con un protocollo che comprendeva la somministrazione delle Scale Griffiths, della Uzgis-Hunt e l'Intervista Vineland, mentre uno è stato valutato con la Scala Leiter e con il VMI. Nel questionario di tre dei rimanenti 10 soggetti sono stati riportati i risultati ottenuti con la somministrazione di strumenti standardizzati per la valutazione del livello di sviluppo cognitivo. Gli strumenti utilizzati in questi ultimi tre casi sono: le Scale Griffiths in un soggetto, la Scala di sviluppo psicomotorio della prima infanzia Brunet-Lézine in un altro soggetto e, nel terzo soggetto, l'Intervista Vineland e il test PEP-r (Psychoeducational Profile revised) di Schopler et al. Nei nove soggetti studiati con prove standardizzate il livello cognitivo ricavabile sulla base delle risposte dei genitori risultava coerente con quello ottenuto con la somministrazione di prove strutturate in tutti i casi eccetto uno, in cui le risposte dei genitori stimavano più alte le abilità della figlia.

In base alle risposte fornite nel questionario, risultano essere stati sottoposti a valutazioni strutturate del profilo linguistico soltanto sette soggetti, tra i quali i sei venuti alla nostra osservazione. Uno dei sei soggetti venuti alla nostra osservazione, avente un ritardo lieve, è stato valutato da una logopedista nelle diverse componenti linguistiche con un'osservazione del comportamento comunicativo spontaneo e con le seguenti prove standardizzate: Peabody, INPE, Rustioni. Cinque dei sei soggetti da noi osservati sono stati valutati con la somministrazione ai genitori di un questionario Mac Arthur. In uno di loro (una bambina di quattro anni con ritardo medio-grave) è stata tentata la somministrazione, da parte di una logopedista, di altre prove strutturate di comprensione verbale, tuttavia senza risultati a causa della scarsa collaborazione della bambina. Un ragazzo di 19 anni, risulta essere stato valutato in altra sede con prove di comprensione lessicale e grammaticale, anche in questo caso senza apparente successo ("non si è mai riusciti a quantificare un livello").

Al fine di individuare eventuali fattori predittivi dello sviluppo, in termini di fattori "di rischio" o "protettivi" nei confronti di uno sviluppo poco favorevole, si sono confrontati tra loro i dati relativi ai diversi ambiti dello sviluppo, ed in particolare lo sviluppo cognitivo è stato messo in relazione con lo sviluppo motorio, con gli apprendimenti scolastici, con lo sviluppo comunicativo-relazionale, con la presenza di stereotipie motorie, con lo sviluppo affettivo. Il livello raggiunto nelle autonomie personali è stato inoltre confrontato con il livello di sviluppo cognitivo.

Risultati

I sedici soggetti, 12 femmine e 4 maschi, hanno un'età compresa tra 18 mesi e 24 anni (età media: 10 anni e 5 mesi).

Sviluppo cognitivo

Dei nove soggetti valutati sul piano cognitivo con prove standardizzate, uno si collocano nell'ambito di un ritardo lieve, uno in un ritardo di grado medio e sette in un ritardo grave. Questi ultimi sette soggetti possono tuttavia essere ulteriormente distinti tra di loro in base alla gravità del quadro clinico se, oltre ai risultati alle prove psicometriche, si prendono in considerazione anche altri fattori, quali il livello di autonomia personale e sociale raggiunto. In tal modo, due dei sei soggetti possono essere definiti "medio-gravi", quattro "gravi" ed uno "molto grave". Dei sette soggetti per i quali non disponiamo di risultati di prove standardizzate, riteniamo che uno possa essere inquadrato nell'ambito di un ritardo medio-grave, quattro in un ritardo grave e due in un ritardo molto grave. Complessivamente il ritardo è quindi quantificabile in un grado medio in due soggetti, medio-grave in tre soggetti, grave in otto soggetti e molto grave in tre soggetti.

Per quanto riguarda il livello di autonomia raggiunto nelle attività della vita quotidiana, quattro dei 16 soggetti hanno acquisito la capacità di alimentarsi autonomamente e cinque di controllare,

almeno parzialmente, gli sfinteri. Due di essi hanno acquisito un controllo completo (sia durante il giorno che durante la notte), all'età di 4½ anni un bambino con ritardo lieve, ed all'età di 18½ anni un ragazzo con ritardo grave. Due soggetti, uno con ritardo medio-grave ed uno con ritardo grave, hanno acquisito il controllo sfinterico soltanto durante il giorno (non riferita l'età in cui l'acquisizione è avvenuta), in uno con persistenza di encopresi all'età di 16 anni. Il rimanente soggetto, grave, ha acquisito il controllo notturno all'età di 12 anni, con persistenza di enuresi e di encopresi diurne all'età di 24 anni. Dei 12 soggetti non autonomi nelle prassie di alimentazione, la metà aiuta i genitori nell'uso delle posate; di essi una bambina di circa tre anni di età ha un ritardo di grado medio, due hanno un ritardo medio-grave (una bambina di circa 4 anni ed un ragazzo di quasi 17 anni) e tre soggetti di 7 anni e 9 mesi, di 17 anni e di 20 anni, rispettivamente, hanno un ritardo grave. Nessuno dei 16 soggetti ha acquisito la capacità di vestirsi né di spogliarsi autonomamente, ma sei di essi (uno con ritardo lieve, uno con ritardo medio, uno con ritardo medio-grave e due con ritardo grave) aiutano i genitori in queste attività.

Apprendimenti scolastici

Gli apprendimenti scolastici, definiti come "capacità di leggere, scrivere o contare", sono presenti in tre dei 16 soggetti (uno con ritardo di grado lieve e due con ritardo medio-grave). I rimanenti due soggetti con ritardo di grado medio o medio-grave non hanno ancora raggiunto un'età compatibile con i primi apprendimenti scolastici, avendo circa 3 anni e 3½, rispettivamente. Il soggetto con ritardo di grado lieve differisce rispetto ai due soggetti con ritardo medio-grave nella qualità degli apprendimenti scolastici. Il primo, di quasi 10 anni di età, ha infatti acquisito la capacità di leggere parole e di scrivere, su dettatura, semplici frasi in stampato. Gli altri due soggetti, di 16 e di circa 17 anni di età rispettivamente, risultano invece avere entrambi acquisito la capacità di riconoscere "globalmente" alcune parole di uso comune e di associarle alla figura corrispondente, grazie all'uso del computer. Entrambi risultano inoltre in grado di scrivere qualcosa al computer, il primo alcune parole su dettatura, mentre il secondo soltanto il proprio nome.

Sviluppo del linguaggio

L'intenzionalità comunicativa è presente in tutti eccetto che nei tre soggetti con ritardo molto grave, i quali appaiono compromessi nella sfera comunicativo-relazionale. Questi ultimi tendono ad isolarsi, sono poco attenti al messaggio verbale altrui, si voltano in modo incostante al richiamo, sorridono poco, sono poco contattabili con lo sguardo, non pronunciano parole né utilizzano gesti con finalità comunicativa.

Il linguaggio espressivo è presente in cinque soggetti, in quattro dei quali è limitato a una-due parole isolate (mamma, papà). Di essi una bambina ha un ritardo grave, una medio e due medio-grave. L'unico soggetto in cui il linguaggio espressivo è maggiormente sviluppato ha pronunciato le

prime parole all'età di due anni, le prime frasi semplici a sei anni e, all'età di 9 anni, ha acquisito la capacità di formulare frasi complesse. Questo ultimo presenta un ritardo cognitivo di grado lieve. Quasi tutti (12 soggetti) utilizzano gesti, sia deittici che referenziali, con finalità comunicativa. Non lo fa chi ha un linguaggio espressivo già sufficientemente sviluppato da poter fare a meno del supporto del gesto (il bambino precedentemente descritto) o chi è compromesso sul piano comunicativo-relazionale (assenza di intenzionalità comunicativa).

Sviluppo motorio

Il controllo del capo è stato acquisito da tutti eccetto che da una bambina di 6½ anni di età (in cui è riferito un controllo incompleto), ad un'età compresa tra i 2 mesi e i 3 anni (media 15 mesi). La capacità di stare seduto/a senza sostegno è stata acquisita da 12 dei 16 soggetti, ad un'età compresa tra i 6 mesi e i 12 anni (in due soggetti non è riportata l'età), in media a 3 anni di età. Quattro soggetti, di età compresa tra i 18 mesi ed i 9½ anni, non mantengono la statica seduta autonomamente. Nove dei 16 soggetti sono in grado di deambulare autonomamente. Quest'ultima capacità è stata acquisita ad un'età compresa tra i 2 e i 10 anni, in media all'età di 4 anni e 2 mesi. Tre soggetti, di età compresa tra i 2½ anni e i 20 anni, mantengono la stazione seduta senza sostegno ma non sono autonomi nella deambulazione.

Nel confronto tra lo sviluppo motorio e lo sviluppo cognitivo si rileva il fatto che tutti i cinque soggetti con minore compromissione cognitiva (ritardo lieve, medio o medio-grave) e solo quattro dei 10 soggetti con ritardo grave o molto grave hanno acquisito la deambulazione autonoma. Dei quattro soggetti che hanno acquisito la deambulazione autonoma entro i 3 anni di età, due hanno un ritardo grave, uno medio ed uno lieve. Dei cinque che hanno iniziato a camminare più tardi, tre hanno un ritardo medio-grave e due hanno un ritardo grave.

Confrontando il livello raggiunto nelle autonomie personali con il livello di sviluppo motorio, si rileva l'avvenuta acquisizione della deambulazione autonoma in tutti i soggetti (sei) che aiutano i genitori nelle prassie di vestizione e solo in tre dei 10 soggetti che non aiutano, in tutti i soggetti (quattro) autonomi nelle prassie di alimentazione, in cinque dei sei che aiutano nell'alimentarsi e in nessuno dei sei che non aiutano; in tutti i soggetti (cinque) che hanno acquisito una qualche forma di controllo sfinterico e in quattro degli 11 soggetti che non hanno acquisito il controllo.

Stereotipie o bizzarrie motorie sono descritte in 12 dei 16 soggetti, e caratterizzate da movimenti ripetitivi del capo, degli arti ("agitare i quattro arti", "scuotere oggetti", "toccarsi il capo"), o di tutto il corpo (dondolamenti, deambulazione in cerchio), bruxismo. I quattro soggetti che risultano non presentare stereotipie hanno un ritardo mentale di grado medio (uno), medio-grave (due) o grave (uno).

Sviluppo affettivo

In questo ambito sono stati indagati alcuni aspetti emotivo-comportamentali. Tra di essi, la presenza di disturbi d'ansia quali: ansia di separazione e paure eccessive. Manifestazioni di ansia alla separazione dalle figure genitoriali ("piange", "tende le braccia") sono descritti in quattro soggetti, in due dei quali, entrambi con ritardo "grave", presenti però soltanto per un breve periodo della vita (durante un ricovero della mamma o dopo aver subito un intervento chirurgico). Negli altri due casi queste manifestazioni sono comunque state presenti solo per un periodo: in un soggetto con ritardo di grado medio fino all'età di 30 mesi, in un altro con ritardo grave dall'età di 10 anni. In 8 soggetti (uno con ritardo lieve, sei gravi ed uno molto grave), sono descritte paure eccessive, in tre dei quali per rumori forti o improvvisi ("piange" o "si agita"), negli altri casi per motivi vari ("del bagnetto" in due casi, "quando si avvicina un estraneo o quando deve essere pulito in viso" in un caso, "di dormire da sola" in un altro, "di visite o esami medici" in un altro, "di animali" in un altro). Condotte oppositorie e/o provocatorie di vario tipo ("si siede per terra", "si aggrappa alla persona", "si immobilizza", "si divincola", "si ritrae", "lancia oggetti", "sputa", "toglie gli occhiali agli altri", "batte le mani sul piano", "si lamenta", "piange", "dice di no con il capo") sono descritte in 12 soggetti, dei quali uno con ritardo medio, due con ritardo medio-grave, sette con ritardo grave e due con ritardo molto grave. Otto di essi rifiutano o hanno rifiutato il cibo almeno per un periodo della vita ("volge il capo", "tiene la bocca chiusa", "mette le mani davanti al viso", "butta a terra il piatto", "allontana il cucchiaino", "piange"). In uno di essi tale rifiuto è terminato in seguito ad una terapia farmacologica contro il reflusso gastro-esofageo. Nessuno dei 16 soggetti ha mai presentato condotte auto- né etero-aggressive. Instabilità motoria, descritta come "tendenza a muoversi molto, a passare rapidamente da un'azione o un gioco all'altro senza soffermarsi a lungo su alcuno", è riferita presente in quattro soggetti, tre con ritardo grave ed uno con ritardo medio. Passività, ovvero scarsa iniziativa personale, è invece riferita presente, almeno per un periodo della vita, in 12 soggetti, uno con ritardo medio, tre con ritardo medio-grave, sei con ritardo grave e due con ritardo molto grave.

Trattamenti

Quasi tutti i soggetti (15) hanno effettuato, almeno per un periodo, una terapia fisica / motoria (fisiokinesiterapia e/o psicomotricità), presso la ASL di appartenenza o in un Centro convenzionato o, in un solo caso, privatamente a domicilio. L'età di esordio è compresa tra i 6 ed i 24 mesi (età media 9½ mesi). La durata del trattamento è compresa tra 9 mesi e 18½ anni (durata media 6½ anni).

Dei nove soggetti che hanno raggiunto la deambulazione autonoma (età compresa tra i 3 anni e i 24 anni, età media circa 13 anni) otto hanno effettuato un trattamento fisico/motorio, con esordio

all'età di 6 – 24 mesi (età media 11 mesi) e di durata compresa tra 19 mesi e 11 anni (durata media circa 7 anni). I sette soggetti che non hanno raggiunto la deambulazione autonoma sono di età compresa tra i 18 mesi e i 20 anni (età media circa 7 anni). Tutti e 7 hanno effettuato una terapia fisica /motoria, con esordio ad un'età compresa tra i 6 ed i 10 mesi (età media 7½ mesi) e per una durata variabile da 9 mesi a 18½ anni (durata media circa 6 anni).

Dei 4 soggetti che hanno iniziato a deambulare autonomamente entro i tre anni di età, tre hanno effettuato terapia fisica/motoria, da un'età compresa tra 6 e 12 mesi (età media 10 mesi) e per una durata media di circa 7½ anni. I cinque soggetti che hanno sviluppato una deambulazione autonoma dopo i tre anni di età, hanno tutti effettuato una terapia fisica/motoria dall'età di 6 – 24 mesi (età media 11½ mesi), per una durata media di 7 anni.

Sette dei 16 soggetti effettuano o hanno effettuato un trattamento logopedico presso la ASL di appartenenza o presso Centri convenzionati. Purtroppo solo in quattro casi è specificato il tipo di trattamento: in due quest'ultimo è finalizzato ad incrementare il tono della muscolatura facciale ed a migliorare la motricità orale; in due casi è finalizzato allo sviluppo di modalità di comunicazione gestuali e alternative. L'età di inizio del trattamento è compresa tra i 12 mesi e gli 8 anni (età media 4 anni). La durata del trattamento è compresa tra 7 mesi e 10 anni (durata media circa 5 anni). Quattro soggetti hanno effettuato musicoterapia dall'età di 5-17 anni (età media di esordio 9½ anni). Quattro hanno effettuato ippoterapia dall'età di 10-15 anni (età media di esordio 12½ anni). Idroterapia è stata effettuata da due soggetti.

Uno solo dei 16 soggetti ha assunto un trattamento farmacologico per i disturbi comportamentali (ansia, irritabilità, oppositorietà e provocatorietà). La ragazza, attualmente di 20 anni di età, ha assunto un neurolettico tipico (Tioridazina) dai 15 ai 17 anni, quindi sostituito con un neurolettico atipico (Risperidone), tutt'ora assunto. Tali trattamenti risultano essere stati efficaci nel ridurre l'irritabilità e nell'incrementare l'attenzione e la curiosità nei confronti dell'ambiente e delle persone. Quali effetti collaterali sono tuttavia segnalati un'accentuazione della scialorrea ed un incremento del peso corporeo di circa 10 Kg dall'inizio del trattamento, con conseguente peggioramento sul piano motorio.

Scolarità

Undici dei 16 soggetti hanno frequentato la scuola, nove dei quali con affiancamento di un'insegnante di sostegno e di un'assistente, uno con il solo sostegno, ed una bambina di quasi tre anni ha frequentato l'asilo nido con la sola assistente e per soli due mesi per ricorrenti episodi infettivi. I cinque soggetti che non hanno mai frequentato la scuola materna sono di età compresa tra i 18 mesi ed i 9½ anni (età media 4 anni).

Discussione

Rapporto sviluppo motorio / sviluppo cognitivo

La minore compromissione sul piano cognitivo sembra essere un fattore prognostico favorevole per lo sviluppo delle competenze motorie: i cinque soggetti con minore compromissione cognitiva (ritardo lieve, medio o medio-grave) hanno infatti tutti acquisito la deambulazione autonoma. La gravità del ritardo cognitivo non sembra tuttavia condizionare la precocità nell'acquisizione delle tappe motorie, in quanto due dei soggetti con ritardo mentale grave sono stati più "precoci" dei tre soggetti con ritardo medio-grave.

Né l'età di esordio, né la durata del trattamento fisico/motorio appaiono fattori predittivi dello sviluppo motorio in termini di acquisizione o meno della deambulazione autonoma e di età in cui questa competenza viene acquisita. I pazienti deambulanti hanno un'età media superiore rispetto ai non deambulanti (circa 13 anni e circa 7 anni, rispettivamente), e questo si può spiegare con il fatto che questa competenza può essere acquisita anche ad un'età relativamente avanzata (fino all'età di 10 anni nella nostra casistica).

Rapporto sviluppo cognitivo / apprendimenti scolastici

Come ci si può facilmente attendere, un migliore sviluppo cognitivo appare un fattore prognostico positivo per gli apprendimenti scolastici.

Rapporto sviluppo motorio / autonomia personale

Il livello di autonomia personale negli aspetti indagati (controllo sfinterico, prassie di vestizione, prassie di alimentazione) appare in stretta relazione con il livello di sviluppo motorio. Un migliore sviluppo motorio risulta infatti un fattore prognostico positivo per il raggiungimento di una maggiore autonomia.

Rapporto stereotipie motorie / sviluppo cognitivo

Le stereotipie motorie sembrano essere in relazione con il grado di compromissione cognitiva, in quanto più frequenti nei soggetti con grave ritardo.

Rapporto sviluppo relazionale / sviluppo cognitivo

Una compromissione sul piano comunicativo-relazionale appare rappresentare un fattore prognostico negativo per lo sviluppo cognitivo, in quanto tutti e tre i soggetti con chiusura relazionale presentano un ritardo globale molto grave.

Rapporto sviluppo cognitivo / sviluppo affettivo

Condotte oppositorie e/o provocatorie e passività appaiono molto frequenti nei soggetti con la sindrome (entrambi presenti in 12 dei nostri 16 casi) e, così come i disturbi d'ansia e l'instabilità motoria, non sembrano in relazione con il livello di sviluppo cognitivo. Particolarmente frequente è il rifiuto del cibo, probabilmente per le problematiche alimentari caratteristiche della sindrome,

legate all'ipotonia facciale, all'eventuale presenza di palatoschisi, alle difficoltà di coordinazione motoria nella masticazione e nella deglutizione, al reflusso gastro-esofageo. Nessuno dei soggetti studiati ha mai presentato condotte auto- né etero-aggressive.

Vista la stretta unitarietà tra lo sviluppo cognitivo, lo sviluppo motorio, ed il livello di autonomia personale, si ritiene che l'intervento principale sia la psicomotricità; questa intesa come attività finalizzata non solamente a facilitare l'uso delle competenze motorie, ma anche a promuovere la conoscenza e l'uso funzionale dell'oggetto, questi ultimi calati e trasferiti nella vita quotidiana.

A fronte di un linguaggio espressivo spesso assente o molto limitato, i soggetti con la sindrome di Wolf-Hirschhorn sono generalmente disponibili alla relazione con l'altro. Si ritiene pertanto che un intervento logopedico, orientato a sostenere ed a sviluppare strategie comunicative verbali ed extraverbali, sia utile. Data la scarsità di dati di follow-up in questi pazienti non possiamo dare per scontato né facili successi né sicuri insuccessi. Possiamo piuttosto ragionevolmente ipotizzare modificazioni positive per stimolazioni precoci e corrette, pur nell'ambito della naturale variabilità inter-individuale.

Conclusioni

Questo ci risulta essere il quarto studio che prende in considerazione gli aspetti funzionali della sindrome di Wolf-Hirschhorn. I tre precedenti sono tuttavia meno approfonditi ed esaustivi [Battaglia and Carey, 2000; Sabbadini et al. 2002] o case-reports di singoli soggetti [Van Borsel et al 2004]. In letteratura si è inoltre trovato un solo studio riguardante l'efficacia di una terapia farmacologica per un disturbo psichiatrico nella sindrome di Wolf-Hirschhorn, e, in particolare, del Citalopram per un episodio depressivo maggiore in un soggetto [Verhoeven et al. 2002].

I limiti di questo studio sono comunque numerosi, primo tra tutti il tipo di strumento utilizzato, ovvero un questionario indirizzato ai genitori, il quale può non essere completamente efficace nel raccogliere tutte le informazioni necessarie. Gli ostacoli in tal senso possono essere rappresentati da una mancanza di informazioni a disposizione dei genitori, da una non completa chiarezza delle domande, da una non uniforme interpretazione delle domande stesse, da risposte talvolta non chiare e/o non esaurienti. Appare infatti poco probabile, ad esempio, che chi effettua o ha effettuato un trattamento logopedico, non sia mai stato valutato nel profilo linguistico, come risulterebbe in sei soggetti. In questo lavoro non si è inoltre preso in considerazione il linguaggio in comprensione, in quanto si ritiene che questo sia un aspetto particolarmente difficile da cogliere e che pertanto i dati forniti nel questionario non siano pienamente attendibili. A questi problemi si associano i limiti legati all'esiguo campione di soggetti studiati e, non ultimo, all'impossibilità di ricontattare i genitori per i supposti "problemi di privacy". Mancano inoltre informazioni riguardanti il decorso della gravidanza e del parto, eventuali problemi di alimentazione, la presenza o meno di crisi

epilettiche, le caratteristiche dell'anomalia genetica, con i quali sarebbe stato molto utile, ed auspicabile, poter fare correlazioni con gli aspetti funzionali, al fine di poter identificare eventuali fattori "di rischio" o "protettivi" dello sviluppo neuropsichico.

Da più di un anno è comunque in corso presso il nostro Istituto uno studio più completo ed esaustivo degli aspetti neuropsichici della sindrome di Wolf-Hirschhorn. Tale studio si avvale di un protocollo comprensivo di una dettagliata valutazione dello sviluppo cognitivo, linguistico, motorio, neuropsichiatrico e psico-educativo dei soggetti con la sindrome, da parte di personale specializzato ed altamente qualificato. Nell'ambito di quest'ultimo studio ci proponiamo di rispondere a molte delle domande lasciate aperte dal presente lavoro.

Bibliografia

- Battaglia A, Carey JC. 2000. Update on the clinical features and natural history of Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS): experience with 48 cases. *Am J Hum Genet* 6:127.
- Sabbadini M, Bombardi P, Carlesimo GA, Rosato V, Pierro MM. 2002. Evaluation of communicative and functional abilities in Wolf-Hirschhorn syndrome. *J Intellect Disab Res* 46: 575-582.
- Van Borsel J, De Grande S, Van Buggenhout G, Fryns JP. 2004. Speech and language in Wolf-Hirschhorn syndrome: a case-study. *J Commun Disord* 37(1): 21-33.
- Verhoeven WM, Moog U, Wagemans AM, Tuinier S. 2002. Wolf-Hirschhorn (4p-)syndrome in a near adult with major depression; successful treatment with citalopram. *13(3): 297-301.*

| Paz. | Età | Sviluppo cognitivo | Deambulazione autonoma (età) | Comunicazione-relazione | Linguaggio espressivo | Controllo sfinterico | Autonomia nella alimentazione | Autonomia nella vestizione | Aspetti emotivo-comportamentali | Trattamenti |
|------|-------------------|--------------------|------------------------------|-------------------------|-----------------------|----------------------|-------------------------------|----------------------------|--|--|
| 1 | 24 anni | Grave | 3 anni | | Presente | Presente | Presente | | Paure eccessive, oppositorietà, passività | Motorio, idroterapia |
| 2 | 20 anni | Grave | No | | | Aiuta | | | Ansia di separazione, oppositorietà, passività | Motorio, musicoterapica |
| 3 | 19 anni | Grave | 2 anni | | Presente | Presente | | Aiuta | Ippoterapia | |
| 4 | 17 anni | Grave | 10 anni | | | Aiuta | | | Paure eccessive, ansia di separazione, oppositorietà, instabilità motoria, passività | Motorio, logopedia, musicoterapica, idroterapia, ippoterapia |
| 5 | 16 anni e 10 mesi | Medio-grave | 6 anni | | | Aiuta | | | Passività | Motorio, logopedia, musicoterapica |
| 6 | 16 anni | Medio-grave | 4 anni | | Presente | Presente | | Aiuta | Oppositorietà, passività | Motorio, logopedia, ippoterapia |
| 7 | 9 anni e 11 mesi | Lieve | 2 anni | | Presente | Presente | | Aiuta | Paure eccessive, passività | Motorio, logopedia |
| 8 | 9½ anni | Molto grave | No | Compromessa | | | | | Passività | Motorio |
| 9 | 7 anni e 9 mesi | Grave | 4 anni | | Presente | Presente | | Aiuta | Paure eccessive, oppositorietà, instabilità motoria | Motorio, logopedia |
| 10 | 6½ anni | Molto grave | No | Compromessa | | | | | Oppositorietà, passività | Motorio, musicoterapica |
| 11 | 6 anni | Molto grave | No | Compromessa | | | | | Paure eccessive, oppositorietà | Motorio, logopedia |
| 12 | 4 anni e 3 mesi | Medio-grave | 4 anni | | Presente | | | Aiuta | Oppositorietà, passività | Motorio, logopedia |
| 13 | 2 anni e 11 mesi | Grave | No | | | | | | Paure eccessive, oppositorietà, instabilità motoria, passività | Motorio |
| 14 | 2 anni e 11 mesi | Medio | 3 anni | | Presente | | | Aiuta | Ansia di separazione, instabilità motoria, oppositorietà | Motorio |
| 15 | 2½ anni | Grave | No | | | | | | Paure eccessive, ansia di separazione, oppositorietà, passività | Motorio |
| 16 | 1½ anni | Grave | No | | | | | | Paure eccessive, oppositorietà, passività | Motorio |