



Sviluppo e Comunicazione nei soggetti con Sindrome Wolf - Hirschhorn

IV CONGRESSO NAZIONALE A.I.Si.W.H.

Montecatini terme, 24 maggio 2003

Si ringraziano i Relatori che hanno collaborato alla realizzazione di questo progetto

Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf Hirschhorn

Via Cassiopea, 10 20060 Mediglia (MI)
Tel./Fax. 02/90600166 C.F. 97216930152 CCP n.41709205
E-mail : aisiwh@libero.it Web : www.aisiwh.it

INDICE

Tecniche di riabilitazione nei disturbi della Comunicazione	3
Catia Rigoletto	
Sindrome di Wolf-Hirschhorn: storia naturale e sorveglianza medica	9
Agatino Battaglia	
Nuovi Aspetti Clinico - Genetici	11
Marcella Zollino	
Sindrome di Wolf: aspetti nefrologici	12
Cinzia Sforzini, Angelo Selicorni	
Gestione dell'alimentazione: aspetti chirurgici e psicologici	13
Luigi Dall'Oglio, Silvia Amendola	
Problematiche ortopediche e riabilitative	17
Paolo Fraschini	
Disfagia e disturbi dell'alimentazione	20
Andrea Petroni, Daniela Zampieri	

PROGRAMMA 24 Maggio 2003

- 09:00 Accoglienza / Iscrizioni**
09:20 Apertura dei lavori
S.Campion
- 09:30 Tecniche di riabilitazione nei disturbi della comunicazione**
C.Rigoletto
- 10:00 Storia naturale e sorveglianza medica**
A.Battaglia
- 10:30 Riarrangiamento genetico**
M.Zollino
- 11:00 Coffee break**
- 11:20 Aspetti nefrologici**
A.Selicorni
- 11:40 Gestione dell'alimentazione: aspetti chirurgici-psicologici**
L.Dall'Oglio - Amendola
- 12:20 Deficit della crescita**
G.Zampino
- 12:40 Valutazioni ortopediche**
P.Fraschini
- 13:00 Pranzo**
- 15:00 Disfagia e disturbi dell'alimentazione**
A.Petroni – D.Zampieri
- 15:20 Comunicazione Facilitata: una esperienza**
P.Cadei
- 15:40 Epilessia nella WHS**
D.Battaglia
- 15:50 Valutazione delle capacità comunicative e funzionali: Tavola Rotonda**
A.Battaglia - D.Battaglia - M.Sabbadini - A.Selicorni
- 16:40 Coffee break**
- 17:00 Esperienze a confronto di: educatori-insegnanti-operatori**
moderatori: F.Fioretti - F.Niccoli
- 18:00 Chiusura dei lavori**

Tecniche di riabilitazione nei disturbi della Comunicazione

Catia Rigoletto
I.R.C.C.S. "Medea" Bosisio Parini

La comunicazione

La comunicazione è l'abilità umana fondamentale senza di essa, noi siamo inabili ad interagire con o relazionarsi agli altri.

Milioni di persone, non sono in grado di parlare o scrivere con efficacia. Per alcuni di essi la terapia od un intervento medico possono portare ad un recupero di una comunicazione funzionale. Per molte persone, procedure o aiuti al fine di potenziare la comunicazione sono necessari per sviluppare effettivamente una comunicazione efficace

Il **disturbo severo della comunicazione** può essere definito come una condizione "dove il linguaggio, in modo temporaneo o definitivo è inadeguato, e non sufficiente al fine di comunicare i bisogni dell'individuo; e l'inabilità a parlare non è dovuta ad un deficit dell'udito (*American speech, language-Hearing association*)

In età evolutiva i disturbi gravi della comunicazione inficiando le abilità di comunicazione necessarie per relazioni sociali e personali, influenzano il comportamento, l'auto regolazione, l'apprendimento della routine di base.

Soggetti in età evolutiva
che più frequentemente possono andare incontro ad un
disturbo grave della comunicazione
sono affetti da:

- Disturbi specifici del linguaggio (DSL)
- Ritardo mentali medi/gravi (difetti genetici)
- Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo
- Disturbi motori (es PC)

Il problema dei gravi disturbi della comunicazione nel Ritardo Mentale e nelle Sindromi

Il ritardo mentale

- **E' stato variamente studiato e classificato**
- **Il ritardo mentale è una condizione clinica complessa comprende:**
 1. **deficit cognitivo (un livello intellettuale significativamente al di sotto della norma)**
 2. **distorsione complessiva della personalità del soggetto e delle sue possibilità di adattamento**
 3. **esordio prima dei 18 anni**

L'incidenza dei disturbi psichiatrici è maggiore nei soggetti con Ritardo mentale

- viene considerata significativa la caduta al di sotto della seconda deviazione standard (Quoziente di intelligenza al di sotto di 70-per DSM IV; e al di sotto di 75 per ICD-10; Quoziente in norma: tra 85 e 120; stato limite tra i 70 e 85)

Fasce di gravità:		perc di RM
• lieve	QI=50-75	85%
• media	QI=35-50	10%
• grave	QI=20-35	3-4%
• profonda	QI inferiore a 20	1-2%

INCIDENZA:

dati non univoci
(rispetto a diversi studi e ai criteri di diagnosi)

da 1,2 a 2,5 se cut off di 70

fino a 10% se innalziamo la soglia a 75

Studio italiano (territorio di Bo: incidenza del RM grave; 2,5 per mille nelle femmine; 4,2 nei maschi,

Cause: fattori legati alla gravidanza (pre-natali) 33,3%; Fattori legati al parto (perinatali) 14,4%; fattori pre-perinatali 5,6%; fattori post-natali 13,3%; restanti 21,1 % cause non identificabili; Il 13,2% dei bambini con Rm medio presentava autismo o psicosi infantile

- varia con l'età (max nel corso dell'età scolare, ed inferiore in età prescolare ed adulta in quanto le richieste scolastiche fungono generalmente da rilevatore di un deficit cognitivo altrimenti poco apparente)
- in rapporto con la classe sociale: differenze di incidenza in rapporto alla classe sono significative per le forme di RM lieve e medio, mentre per le forme gravi non si notano differenze
- in rapporto con il sesso: 1,5:1 in favore dei maschi
- Più è grave il ritardo più è probabile che l'origine è di tipo neurobiologico (organico)
- Fattori genetici incidono su $\frac{1}{4}$ dei soggetti con ritardo (sindrome di Down e sindrome dell'X fragile sono attribuibile $\frac{1}{3}$ di tutte le forme genetiche)

L' INTELLIGENZA

L'intelligenza si può considerare sotto differenti aspetti:

- capacità di risolvere problemi,
- capacità verbale
- competenza sociale (capacità di comprendere, di accettare le persone per quello che sono)
- competenza pratica (cogliere l'essenziale delle situazioni, sapere come raggiungere determinati scopi, avere interesse per il mondo)

CAPACITÀ PRIMARIE (Thurstone):

- comprensione verbale,
- fluidità verbale,
- capacità numerica,
- visualizzazione spaziale,
- memoria, ragionamento,
- velocità percettiva.

Stenberg comprende nel concetto di intelligenza la capacità dell'individuo di affrontare i problemi della vita quotidiana.

- Intelligenza contestuale: adattarsi all'ambiente
- Intelligenza empirica: far fronte a nuovi compiti e automatizzare i vecchi
- Intelligenza componenziale: corrisponde al vecchio concetto di intelligenza e si compone di capacità di problem solving, di esecuzione e di acquisizione della conoscenza.

La misurazione dell'intelligenza:

Età mentale (Binet)

QI = quoziente intellettivo (Stern) il rapporto tra età mentale ed età cronologica, moltiplicato per 100. (misura che permettesse di confrontare le persone, indipendentemente dall'età cronologica)

Quoziente di deviazione (Wechseler). Venne stabilito che il punteggio medio del test fosse 100 e che la deviazione, per ogni età fosse pari a 15. (QI verbale e di Performance)

Il problema dei gravi disturbi della comunicazione nel Ritardo Mentale e nelle Sindromi

- severità dei problemi linguistici che si incontrano tipicamente nel RM
- relazione del fenotipo/genotipo nelle sindromi con RM (la diagnosi etiologica è una variabile predittiva). Tra le sindromi genetiche che portano a RM sono documentate importanti e ben definite differenze a livello delle abilità cognitive e linguistiche. Differenze non spiegabili in termini di livello psicometrico, motivazione, o altre dimensioni
- rapporti dello sviluppo del linguaggio (soprattutto la grammatica) e sviluppo cognitivo: dibattito aperto

Rapporti dello sviluppo del linguaggio e sviluppo cognitivo:

1. Differenti sindromi che si collocano allo stesso livello sulle scale standard di intelligenza, differiscono notevolmente su differenti aspetti neuropsicologici (tra cui il linguaggio)
2. Se paragoniamo tali competenze con i problemi linguistici riscontrati nelle disfasie dello sviluppo, ci troviamo di fronte ad una **doppia dissociazione** (nel senso di Moscovitch e Umiltà 1990):
 - **soggetti disfasici** presentano importanti problemi negli aspetti fonologici e grammaticali del linguaggio in presenza di uno sviluppo cognitivo generale normale (Chasen 1989; Leonard 1992)
 - **soggetti con ritardo mentale** possono presentare al contrario capacità intellettuali decisamente al di sotto della norma che non impediscono un consistente sviluppo fonologico e morfosintattico, in alcuni casi nella norma (casi atipici di sviluppo del linguaggio nel ritardo mentale ben descritti in letteratura (Rondal 2001).
La presenza di una doppia dissociazione suggerisce una specificità del funzionamento mentale coinvolte (domain specific)

➤ L'attribuire un ruolo essenziale a variabili cognitive è una ipotesi difficile da dimostrare.

L'ipotesi più accreditata attualmente è che una base cognitivo-semantica equivalente a quella presentata nei bambini normale di 20-24 mesi e nei bambini ritardati ai 4/ 5 anni, sia necessaria affinché la componente grammaticale del linguaggio possa comparire. Enfatizza solo il ruolo del primo sviluppo cognitivo nel determinare le capacità semantiche e quindi quelle grammaticali. Controverso è invece il ruolo che altri meccanismi cognitivi i possano giocare un ruolo specifico nello sviluppo linguistico quali memoria a breve termine di tipo verbale e la memoria fonologica (Baddeley 1990)

La presenza di un deficit grave negli aspetti più formali del linguaggio non è intrinseco al ritardo mentale. Le difficoltà dei soggetti RM negli aspetti formali e semantici del linguaggio non hanno quindi le stesse origini.

I problemi semantici derivano dalle limitazioni cognitive e in questo caso sono inevitabili.

Questo non vuol dire che non possano essere modificate da programmi riabilitativi

Tentativi di spiegazione della variazione linguistica all'interno della sindrome :

Sono stati esclusi:

fattori educativi: non esistono indicazioni come fondamentali particolari procedure di riabilitazione nello sviluppo linguistico di questi soggetti con RM; L'intervento educativo, anche se precoce ed intensivo, non è così efficace da trasformare un funzionamento gravemente deficitario vicino alla normalità. Inoltre è stato dimostrato (Rondal 1978; Barbour 1998) che le interazioni verbali per quanto riguarda quantità e qualità dell'input linguistico sono simili a quelle che si registrano fra

bambini normali e i loro genitori. Se questa interazione così interattiva fosse il fattore chiave nel determinare lo sviluppo atipico si dovrebbe osservare un numero più elevato di casi del genere.

Specializzazione emisferica cerebrale

Una dominanza cerebrale sinistra per il linguaggio non può essere una condizione predisponente all'acquisizione di competenze linguistiche in bambini con RM (Rondal 1995)

Ipotesi più accreditata:

Prospettiva neurologica: fattori determinanti delle abilità linguistiche (es fonologiche e morfosintattiche) dei soggetti con RM e sviluppo linguistico atipico siano da ricercare a livello dell'architettura cerebrale e nel percorso di sviluppo di queste strutture (Rondal 1998) (studi dalla PER o RMN encefalo funzionale: aree perisilviane dell'emisfero sinistro)

A supporto di questi dati: i genetisti concordano sulla esistenza di una variabilità a livello genetico anche tra persone con sindromi genetiche

Principali fonti di variazione genotipica:

1. numero maggiore di geni coinvolti in un fenotipo che mostrano penetrazione variabile
2. espressione variabile di un gene o di un gruppo di geni coinvolti in un fenotipo
3. numero maggiore di geni che presentano diverse mutazioni (allelismo) che possono influenzare il fenotipo in modo diversi
4. impregnazione (variabile espressione di un gene in rapporto all'origine parentale)

Interventi riabilitativi nei gravi disturbi della comunicazione:

[La comunicazione Aumentativa e Alternativa](#)

Definizione: ogni forma di comunicazione che sostituisce, integra, aumenta il linguaggio verbale orale.

Obiettivo: la compensazione della disabilità del linguaggio espressivo
TRAMITE L'UTILIZZO DI UN CODICE EFFICACE:
multimodale: gesti, segni, e stimoli grafici

- TABELLE DI COMUNICAZIONE:
stimoli grafici: CORE
PIC
PICS
BLISS
PCS
- I Vocas (vocal output Communication Aids)
Monomessaggio
Alfabetici
- Software di comunicazione che si utilizzano con il PC.
Riproducono sullo schermo le tabelle di comunicazione

E' stato inizialmente utilizzato per incrementare le abilità comunicative dei bambini (in particolare quelli con esiti di paralisi Cerebrale Infantile) in cui era evidente la discrepanza tra linguaggio espressivo, gravemente deficitario e linguaggio ricettivo (comprensione) che non presentava

invece severe compromissioni. Successivamente è stato utilizzato, con successo, al fine di riabilitare la comprensione nei RM e in alcuni casi di autismo (Ronski, Sevcik 1993; Jance 1998)

La comunicazione facilitata

Fornendo un supporto fisico-mano sulla mano o mano sul braccio aiutiamo su soggetto a superare le difficoltà espressive legate alla comunicazione. Questa facilitazione può essere inizialmente fornita anche per effettuare scelte di figure, lettere, o altri oggetti

Il supporto fisico aiuta il soggetto a superare alcune difficoltà fisiche, (nonché emotive) specifiche, quali uno scarso coordinamento occhio-mano, un basso tono muscolare, un elevato tono muscolare, problemi nell'isolare o estendere il dito indice , perseveranza nell'esecuzione di un compito

Teoria: in contrasto con l'affermazione che i soggetti autistici hanno difficoltà ad analizzare il linguaggio. Crossley (1988) e Binkley (1990) riportano una inaspettata capacità nel leggere e scrivere quando l'espressione comunicativa dei soggetti sia facilitata.

Non sono riportati in letteratura dati sull'efficacia di questo tipo di trattamento. Non validata scientificamente nel 1994 dall'Associazione Americana degli Psicologi.

Sindrome di Wolf-Hirschhorn: storia naturale e sorveglianza medica.

Agatino Battaglia

Istituto Scientifico Stella Maris per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Calambrone (Pisa), e Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah Health Sciences Center, Salt Lake City, UT, USA

La sindrome di Wolf-Hirschhorn è una sindrome malformativa congenita causata dalla delezione della porzione più distale del braccio corto del cromosoma 4 (4p-). Nonostante siano stati descritti in letteratura circa 120 casi, le informazioni sulla sua storia naturale sono state molto scarse fino a pochissimi anni fa. Generalmente si pensava che questi bambini avessero tutti un grave ritardo dello sviluppo psicomotorio/ritardo mentale e tendevano ad essere dei “semplici sopravvissuti privi di personalità”. Oggi, in base agli studi fin qui eseguiti in collaborazione col dr. John C. Carey della Università dello Utah, noi sappiamo che pazienti affetti da sindrome di Wolf-Hirschhorn sono capaci di raggiungere tappe dello sviluppo psicomotorio più avanzate di quanto prima supposto. E', quindi, della massima importanza stabilire delle linee guida per la sorveglianza medica di simili bambini. Tutto ciò sarà di enorme aiuto sia per le famiglie che per i professionisti, al fine di sviluppare un piano individualizzato per ogni bambino che sia il più appropriato possibile, allo scopo di permettergli di fare i massimi progressi possibile. Nell'odierna presentazione sarà tracciata la storia naturale della sindrome, e verranno proposte delle linee guida per la sorveglianza medica di soggetti con sindrome di Wolf-Hirschhorn. Queste linee guida derivano dalla nostra esperienza con la storia naturale di un gran numero di bambini, adolescenti ed adulti affetti dalla sindrome. Tale esperienza deriva in parte dalla letteratura, e maggiormente dall'osservazione personale e da contatti con genitori e professionisti coinvolti nella cura di pazienti (residenti in varie parti del mondo) affetti dalla sindrome. Alcune informazioni cliniche sono state ottenute attraverso la compilazione di un questionario esaustivo, da noi messo a punto, ed inviato alle famiglie di pazienti affetti, tramite le associazioni nazionali, sia in Italia che negli Stati Uniti.

Bibliografia

Battaglia A, Carey JC, Thompson et al. EEG studies in the Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. *EEG Clin Neurophysiol* 99: 324, 1996

Battaglia A. Sindrome di Wolf-Hirschhorn (4p-): una causa di ritardo mentale grave di difficile diagnosi. *Riv Ital Pediat (IJP)* 23: 254-259, 1997

Battaglia A, Carey JC. Wolf-Hirschhorn syndrome and Pitt-Rogers-Danks syndrome. *Am J Med Genet* 75: 541, 1998

Battaglia A, Carey JC, Cederholm P et al: Natural history of Wolf-Hirschhorn syndrome: experience with 15 cases. *Pediatrics* 103: 830-836, 1999

Battaglia A, Carey JC, Cederholm P et al: Storia naturale della sindrome di Wolf-Hirschhorn: esperienza con 15 casi. *Pediatrics* 11: 236-242, 1999

Battaglia A, Carey JC. Health supervision and anticipatory guidance of individuals with Wolf-Hirschhorn syndrome. *Am J Med Genet (Semin Med Genet)* 89: 111-115, 1999

Battaglia A, Carey JC. Update on the clinical features and natural history of Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS): experience with 48 cases. *Am J Hum Genet* 67: 127, 2000

Battaglia A, Carey JC, Viskochil DH, et al: Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS): a history in pictures. *Clin Dysmorph* 9: 25-30, 2000

Battaglia A, Carey JC, Wright TJ. Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. *Adv Pediatr* 48: 75-113, 2001

Battaglia A, Carey JC, Wright TJ. Wolf-Hirschhorn syndrome. In: *GeneReviews: Genetic Disease Online Reviews at GeneTests-GeneClinics* [database online]. Copyright, University of Washington, Seattle. Available at <http://www.geneclinics.org>

SINDROME di WOLF-HIRSCHHORN: Nuovi Aspetti Clinico - Genetici

Marcella Zollino 1, Rosetta Lecce 1, Marina Murdolo 1, Irene Mancuso 1, Angelo Selicorni 2,
R. Fischetto 3, Giovanni Neri 1.

1 Istituto di Genetica medica, U.C.S.C., Policlinico "A.Gemelli", Roma

2 Clinica pediatrica G e D. De Marchi, Università di Milano

3 Azienda Ospedaliera di Venere-Giovanni XXIII, Bari

La sindrome di Wolf-Hirschhorn (WHS) è causata da delezione parziale delle braccia corte di un cromosoma 4. La maggior parte dei pazienti hanno una estesa delezione, grande diverse megabasi, e il fenotipo è usualmente grave, "complet", mentre una parte ha una microdelezione, diagnosticabile solo tramite ibridazione in situ fluorescente (FISH) con sonde molecolari su cromosomi apparentemente normali, e il fenotipo in questi casi è in genere più lieve.

La regione critica per WHS (WHSCR) è stata finora ritenuta compresa tra i loci D4S166 e D4S3327. Dei tre geni candidati per essere criticamente responsabili del fenotipo, *WHSC1* e *WHSC2* sono inclusi in questa regione, mentre *LETMI*, che è un ottimo gene candidato per le convulsioni, ne è fuori.

Bisogna precisare che la maggior parte dei pazienti ha delezioni molto più estese della regione critica, che quindi includono tutti e tri i geni. Recentemente è stato descritto un solo paziente in letteratura (Rauch et al. 2001), con una piccola delezione limitata alla sola regione critica: presenta un fenotipo atipico, con assenza di convulsioni e un aspetto facciale solo in parte compatibile con questa condizione.

Abbiamo studiato un totale di 8 pazienti con microdelezione, allo scopo di definire i criteri diagnostici minimi per WHS, e di definirne la loro localizzazione genetica.

I segni clinici condivisi da tutti i soggetti sono stati: facies caratteristica, ritardo di crescita, ritardo psico-motorio e convulsioni. Al contrario le malformazioni congenite sono state assenti, la circonferenza cranica era normale in due pazienti, portatori delle microdelezioni più piccole (1.9 e 2.2 Mb). In particolare il ritardo mentale è stato usualmente lieve, la deambulazione è avvenuta in media intorno a 30 mesi.

Dal punto di vista genetico, la WHSCR è risultata inclusa nell'intervallo di delezione in 7 pazienti degli 8 studiati. L'ultimo paziente (MG), infatti, pur presentando tutti i criteri diagnostici minimi, aveva una completa integrità di quella finora ritenuta regione critica.

Le correlazioni clinico-genetiche dei pazienti da noi studiati, analogamente con una revisione critica della letteratura, ci hanno consentito le seguenti osservazioni:

- 1) si è definita una nuova regione critica per WHS, per la quale è stata proposta la sigla WHSCR-2;
- 2) il test diagnostico molecolare deve quindi essere diretto ad un nuovo locus, diverso da quello testato attualmente dalle sonde molecolari disponibili in commercio;
- 3) E' consigliabile distinguere il fenotipo WHS in due forme, una "classica" e una "lieve". La gravità del fenotipo correla in larga misura con la grandezza della delezione, pur tenendo presente alcune eccezioni che confermano l'esistenza di una certa variabilità fenotipica della WHS, dipendente da ulteriori fattori genetici ancora sconosciuti.
- 4) Il gene *LETMI* è ora incluso nella nuova regione critica; sembra quindi confermato il suo ruolo cruciale nella patogenesi delle convulsioni.

Sindrome di Wolf: aspetti nefrologici

Dr.ssa Cinzia Sforzini e-mail: csforzini@yahoo.it, tel 0257992588
Dr A. Selicorni e-mail: gen.cli.sindrom@inwind.it, tel/fax 02/55012744
I Clinica Pediatrica dell'Università di Milano

Il rene ha la funzione di depurare le sostanze tossiche prodotte dall'organismo, di regolare il bilancio idrico, il metabolismo del calcio e del fosforo, importanti per l'ossificazione, e ha un ruolo importante nei meccanismi di regolazione della pressione arteriosa. Nella gran parte delle sindromi non è raro il riscontro di malformazioni a carico di diversi organi e apparati, come il cuore, il palato, gli occhi o il sistema nervoso centrale, a causa di un difetto durante la formazione degli stessi nella corso della vita intrauterina. Anche l'apparato urinario (vescica, rene e vie urinarie) può essere interessato da processi malformativi che possono poi condizionare, già dalla nascita o nell'età adulta, la salute e la vita del paziente.

In particolare possono essere presenti:

- anomalie di posizione dei reni (rene ptotico) o di forma (rene a ferro di cavallo) che non portano a modificazioni della funzione del rene stesso
- anomalie di struttura e di sviluppo del rene di varia gravità (ipoplasia, displasia, cisti, agenesia etc) che possono invece causare una progressiva riduzione della funzionalità renale.
- Anomalie di struttura/funzione delle vie urinarie, come avviene nel reflusso vescico ureterale, in cui la risalita dell'urina, materiale infetto, dalla vescica ai reni porta a infezioni che causano un progressivo danno renale.

Nella sindrome di Wolf è stata riportata una generica incidenza del 25% di anomalie dell'apparato urinario anche se in realtà questo dato è estrapolato da pochi studi, effettuati su un numero limitato di pazienti. Le anomalie più spesso evidenziate sono rappresentate da reflussi vescico-ureterali, cisti renali, displasia e ipoplasia renale. C'è anche una segnalazione di una oligomeganefronia, una grave alterazione della struttura renale che porta ad insufficienza renale.

Nei pazienti seguiti dal centro di sindromologia di Milano (dott.Selicorni) viene abbastanza rispettata la casistica riportata in letteratura. In particolare vi è un'alta incidenza di reflussi vescico-ureterali, tutti diagnosticati dopo infezioni delle vie urinarie, e anche una certa frequenza di ipoplasia e displasia renale, riscontrate casualmente durante l'esecuzione di ecografie addominali. In genere queste alterazioni non si accompagnano ad una alterazione delle capacità di funzionamento del rene. Fa eccezione un paziente che ha sviluppato negli anni un quadro di insufficienza renale terminale (il rene non è più in grado di svolgere la sue funzione depuratrice con indispensabile ricorso alla dialisi) secondario ad una patologia tubulare evolutiva.

Si può capire dunque quanto sia importante andare a studiare, tramite una semplice ecografia renale ed esami ematici e urinari, la funzionalità e la morfologia del rene.

Questo principalmente per 3 motivi:

- la diagnosi precoce di alcune patologie come il reflusso vescicoureterale permette di instaurare una tempestiva terapia e di evitare lo svilupparsi di anomalie della funzione del rene stesso.
- Il monitoraggio periodico della funzionalità renale, in caso di necessità, consente di valutarne tempestivamente un eventuale peggioramento e di iniziare una terapia adeguata e precoce
- Studiare l'apparato urinario su una casistica più ampia di soggetti con sindrome di Wolf permetterebbe di stabilire con maggior accuratezza la reale incidenza delle varie problematiche nefrologiche, di stimarne l'andamento nel tempo (anche tenendo conto dell'aumentata vita media di questi pazienti) e di impostare un protocollo di follow up adeguato. Alla luce di quanto detto è in corso un progetto di studio mirato all'approfondimento di questa specifica problematica che ha già trovato la collaborazione del dr G. Zampino della Clinica Pediatrica del Policlinico Gemelli di Roma e del dr L.Memo del reparto di Patologia Neonatale dell'Ospedale di Treviso.

Gestione dell'alimentazione: aspetti chirurgici e psicologici

L.Dall'Oglio, S.Amendola*, P. De Angelis**, G. Federici di Abriola, M.S. Fiorenza°, M. Bettini°
*Psicologo, **Pediatra, °Infermiera pediatrica

U.O. di Chirurgia ed Endoscopia Digestiva

Centro A.I.STOM per la gestione delle stomie in età pediatrica

Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù - IRCCS Piazza S. Onofrio 4, 00186 ROMA

Il bambino, nelle prime settimane di vita, è essenzialmente legato ai suoi ritmi biologici di fame, sazietà e sonno-veglia. E' attraverso l'alternarsi delle sensazioni di piacere-fastidio che derivano dal soddisfacimento o meno di questi suoi ritmi che il bambino passa da una situazione iniziale di totale fusione con l'oggetto (mamma) al primo atteggiamento conoscitivo, alla prima percezione del mondo come tale e alla prima delimitazione dell'Io. Anche per il bambino più grande l'alimentazione non svolge solo una funzione nutrizionale ma anche un'importante funzione di rapporto affettivo: la modalità nutrizionale diviene un sistema complesso di messaggi grazie ai quali i genitori trasmettono al bambino emozioni, giochi, regole insegnandoli a "stare nel mondo". Il cibo quindi assume molteplici significati all'interno della relazione madre-bambino e nei casi in cui questo rapporto così primordiale e necessario non è possibile, può esserci un'alterazione importante nello sviluppo psicoaffettivo del bambino.

Nella complessa gestione di un bambino con sindrome di Wolf-Hirschhorn, come di altre forme di deficit neuromotorio di diversa gravità, le problematiche causate da malfunzionamenti del tubo digerente sono fonte di notevoli problemi sia clinici che di assistenza. Le difficoltà di deglutizione, i problemi causati dal reflusso gastro-esofageo e dalle alterazioni della motilità dello stomaco ed il problema della stitichezza sono patologie connesse tra loro in quanto l'una provoca l'altra e questa a sua volta, con un circolo vizioso, torna ad aggravare la prima; provocano problemi in altri distretti ed organi peggiorando le condizioni generali, le possibilità di ripresa e miglioramento con conseguente peggiorando la qualità di vita del bambino e di chi ne ha cura.

Le difficoltà di deglutizione (*discatoposia*), non solo rendono molto difficile o impossibile l'alimentazione ma, poiché gli alimenti deviano dal loro percorso naturale e talvolta passano nelle vie respiratorie (*inalazione*), possono essere causa di polmoniti *ab ingestis*, di bronchiti croniche o peggio di inalazioni massive ed anche mortali. Quando tale situazione tende a cronicizzarsi (*broncopneumopatia*), le infezioni respiratorie sono causa dell'aggravamento dello stato nutrizionale, già non buono per l'insufficiente quantità di alimenti ingeriti; tutto questo è causa di

reflussi in esofago, faringe e nelle vie respiratorie del contenuto dello stomaco con conseguente ulteriore aggravamento della patologia respiratoria.

Per ovviare a questo problema, una volta falliti i tentativi di fisioterapia della deglutizione, è necessario pensare ad una alimentazione artificiale; questa, ed è molto importante, va considerata come un temporaneo ausilio in attesa che il bambino possa gradualmente imparare ad alimentarsi in modo adeguato e non pericoloso. Il sondino naso-gastrico è una possibile soluzione temporanea e quindi non è utilizzabile per più mesi per il rischio di infezioni, di peggiorare il reflusso gastro-esofageo e perché la sua presenza ostacola i tentativi di fisioterapia della deglutizione.

È oggi possibile posizionare per via endoscopica, quindi in modo non chirurgico, una piccola sonda che dall'addome entra direttamente nello stomaco la **gastrostomia endoscopica (PEG)**. Questa sonda permette di introdurre nello stomaco la quantità di alimenti che il bambino non è riuscito ad introdurre utilizzando la bocca. Compatibilmente con le condizioni generali ed i rischi di inalazione è importante stimolare il bambino, senza costrizioni o forzature, ad alimentarsi normalmente. In alcuni pazienti, con grave reflusso gastro-esofageo che necessiti di intervento chirurgico, la sonda viene posizionata chirurgicamente durante l'intervento di plastica antireflusso.

Una volta che la PEG si sia stabilizzata, dopo circa uno o due mesi, la si può sostituire con uno dei vari tipi di sonde di basso profilo; così chiamate perché più piccole, corte e poco visibili. Queste sonde, che vengono comunemente chiamate "bottoni" dal nome della prima sonda di questo tipo, sono di facile gestione e possono essere facilmente sostituite da chi si prende cura del bambino. In alcuni bambini con grave reflusso gastro-esofageo e importante rischio di inalazione, la PEG può essere sostituita da una sonda che abbia una estremità nel duodeno, passando attraverso il piloro; questa sonda, che si chiama sonda gastro-digiunale (PEJ), permette di introdurre gli alimenti direttamente nel duodeno, dopo lo stomaco, e impedirne così la risalita in esofago e i rischi di inalazione.

Il Reflusso Gastro-Esofageo è la risalita in esofago del contenuto dello stomaco; può verificarsi la risalita di alimento o del solo succo gastrico che, essendo fortemente acido, corrode le pareti dell'esofago e, nei casi in cui arriva nelle vie respiratorie, può aggravare le infiammazioni dei polmoni provocate dall'inalazione degli alimenti. L'esofagite, così è chiamata l'infiammazione dell'esofago, con le ferite (*ulcerazioni*) che si formano per azione dell'acido, è fonte di dolore cronico e acuto, con irrequietezza, pianto, crisi di rigidità e talvolta tanto forte da scatenare crisi epilettiche o simili a queste; l'esofagite può essere anche causa di sanguinamenti (*emorragia*) anche gravi con conseguente perdita di globuli rossi e ferro (*anemizzazione*), peggioramento dello stato nutrizionale e dello stato generale del bambino. Il reflusso gastro-esofageo è molto frequente nei bambini con deficit neuromotorio perché lo stomaco non ha dei movimenti regolari e, soprattutto, ben sincronizzati; questo provoca una irregolarità e un rallentamento dello svuotamento dello stomaco (*svuotamento gastrico*) e la facilità alla risalita

del suo contenuto in esofago. Per verificare lo stato della mucosa esofagea è necessario eseguire una esofagogastrosopia che viene eseguita comunemente in regime ambulatoriale con una sedazione; nei bambini che hanno già una PEG questo esame è possibile eseguirlo introducendo un piccolo endoscopio nella stomia evitandogli dolori o fastidi.

Per ovviare a questi problemi la terapia medica più utilizzata (l'Omeprazolo) tende a ridurre l'acidità gastrica e quindi gli effetti negativi dell'acidità; purtroppo non eliminando i reflussi, persiste il rischio di una possibile inalazione e quindi di infezioni respiratorie croniche

Nei casi in cui la terapia medica non fosse efficace o dovessero persistere i problemi respiratori, è necessario eseguire chirurgicamente una plastica antireflusso che, permettendo l'alimentazione, impedisca la risalita del contenuto dello stomaco; la più nota di queste tecniche è la **funduplicatio secondo Nissen** che, nei bambini con deficit cerebrale, va associata ad una gastrostomia per evitare problemi di alimentazione o di eccessivo gonfiore dello stomaco.

Nei bambini che non hanno alcuna possibilità di migliorare la loro deglutizione in seguito al deficit neurologico, per evitare che la plastica antireflusso possa cedere o nei bambini già operati con cedimento della plastica, è possibile eseguire un intervento definitivo che non comporterà più rischi di dover essere ripetuto, la **deconnessione esofago-gastrica**. È evidente che la soluzione chirurgica va utilizzata dopo aver constatato il fallimento delle altre possibilità e, comunque, dopo aver cercato di migliorare le condizioni generali del bambino.

Nonostante l'enorme importanza che l'alimentazione assume nello sviluppo del bambino, solo in questi ultimissimi anni si sta prestando attenzione agli effetti psicologici dell'alimentazione artificiale nei bambini piuttosto che ai disturbi alimentari in età più matura (anoressia, obesità). Nel 1994 si è costituita, presso l'Unità operativa di Chirurgia ed Endoscopia Digestiva dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, un'équipe multidisciplinare (chirurgo digestivo, pediatra, neurologo, psicologa, infermiera pediatrica/enterostomista) che, oltre ad essere un punto di riferimento per tutti i genitori dei bambini portatori di PEG, si è occupata anche di valutare gli effetti del posizionamento della sonda nei pazienti e nelle loro famiglie. A questo scopo la psicologa del team ha condotto una serie di colloqui con i genitori dei bambini, prima del posizionamento della PEG, subito dopo e a distanza di qualche mese, in occasione del follow-up medico-chirurgico. E' stato proposto anche un questionario per valutare il grado di soddisfazione dei genitori dopo il posizionamento della gastrostomia. Tutti i genitori hanno mostrato una iniziale preoccupazione per la procedura e hanno accettato volentieri i colloqui proposti prima dell'intervento di posizionamento PEG. Durante i colloqui è emersa prevalentemente la difficoltà dei genitori ad alimentare i bambini esclusivamente attraverso "il buco" (la stomia), con perdita conseguente di tutto il "canale della bocca" e quindi del senso del gusto. Non riuscire ad alimentare il bambino in modo convenzionale

crea, infatti, grande ansia nei genitori, che vedono l'immagine del proprio bambino visibilmente danneggiata e diversa da quella dei suoi coetanei. Per contenere tali angosce si è lavorato molto nel corso dei colloqui, sull'importanza di continuare a nutrire i bambini, quando possibile, tramite la bocca e questo sembra aver rassicurato molto i genitori. Nei colloqui effettuati dopo il posizionamento della gastrostomia si è evidenziata la problematica di gestione del bambino; infatti, soprattutto le madri, si sono trovate a dover imparare a nutrire i propri bambini attraverso la siringa e a dipendere, nei primi tempi, dalle vigilatrici d'infanzia. Questa situazione provoca spesso nelle mamme "vissuti di inadeguatezza" che possono portare a crisi di sfiducia nella propria capacità materna "sufficientemente buona". E' sembrato quindi decisivo permettere ai genitori di usufruire di colloqui psicologici stimolanti e chiarificatori per confermare, sostenere e rassicurare la coppia della propria capacità genitoriale e consentire una crescita del bambino psicologicamente più sana. Una volta risolti i problemi di gestione della sonda, i bambini sono tornati a casa; negli ulteriori colloqui effettuati durante i controlli, i genitori si sono dimostrati soddisfatti della gastrostomia e sono apparsi più sereni e sicuri nella cura del bambino. Dopo i primi momenti di incertezza, le madri riuscivano ad alimentare il bambino tramite la sonda senza trascurare l'aspetto di gioco e di comunicazione affettiva che lo scambio di cibo tra la madre e il proprio bambino assume. I genitori sono apparsi meno preoccupati per la quantità di cibo ingerita dal bambino e l'aumento ponderale conseguente all'intervento di posizionamento della PEG ha costituito un rinforzo positivo anche nel favorire una graduale rialimentazione per os del bambino.

Quando è stato possibile intervenire anche sul paziente, lo si è aiutato, tramite sedute di gioco, ad accettare e a manipolare la sonda. A poco a poco si è passati dal pianto, immediata conseguenza della proposta di toccare la sonda, ad un gioco sempre più attivo esemplificato nel "dare la pappa al tubicino", che ha permesso di accettare come proprio l'oggetto estraneo che fuoriusciva dal corpo.

Problematiche ortopediche e riabilitative nella sindrome di Wolf - Hirschhorn

Paolo Fraschini
I.R.C.C.S. "Medea" Bosisio Parini

1. Ritardo dell'accrescimento scheletrico: tale dato rappresenta un ulteriore fattore di attenzione relativamente al problema della scoliosi e delle deformità vertebrali in genere, poiché il monitoraggio della colonna andrà proseguito anche dopo i canonici 18 anni: in altre patologie su base genetica con ritardato accrescimento scheletrico ho avuto opportunità di osservare l'insorgenza di importanti deformità del rachide oltre tale età in soggetti con quadri clinici e radiografici precedentemente normali.
2. La presenza di riduzioni delle dimensioni dell'ala iliaca con coxa valga sublussante risulta occasionalmente segnalata ma non è ubiquitaria per cui ogni caso merita una specifica valutazione al riguardo.
3. Lo sdoppiamento della prima falange del primo raggio del piede od altre anomalie strutturali minori non richiedono normalmente terapie specifiche di tipo ortesico o chirurgico.
4. Le malformazioni maggiori in valgismo o varismo del retro piede possono richiedere un trattamento ortesico già in fase neonatale (Bebax o tutori modellati) ed in fase di cammino l'utilizzo di solette ortopediche e calzature correttive. Il trattamento chirurgico può essere indicato per le parti molli già nei primi mesi – anni di vita, per le parti ossee non prima dei 12 anni di età od oltre stante la ritardata maturazione scheletrica. Il trattamento con calzature ortopediche deve essere fatto per il maggior tempo possibile della giornata, anche in casa nelle fasi evolutive.
5. Altre deformità segnalate sono l'assenza del nucleo di ossificazione dell'apofisi stiloide ulnare che può compromettere la prono-supinazione dell'avambraccio e della mano.
6. Un ritardo nell'ossificazione delle ossa pubiche non appare correlabile a deficit funzionali specifici.
7. Le deformità del rachide vanno distinte in rapporto all'interessamento dei piani sagittali e o frontali.
 - Un accentuazione della cifosi dorsale valutata clinicamente e radiograficamente può richiedere un trattamento ortesico se significativa (maggiore di 50° nelle rx eseguite in posizione eretta o seduta con arti superiori appoggiati anteriormente a 45°).
 - Le scoliosi che interessano primitivamente il tratto dorsale con deformità strutturale della gabbia toracica meritano un trattamento ortesico precoce in relazione al rischio di restrizione della funzione respiratoria. Frequentemente sono associate ad una riduzione della fisiologica cifosi dorsale che ne può essere un'indice iniziale. Il corsetto deve considerare questo fattore evitando un'accentuazione della lordosi toracica che comporta inevitabilmente un aggravamento della scoliosi, è consigliabile l'uso di un corsetto tipo Cheneau che nella sua configurazione prevede un significativo effetto denotativo sulla curva toracica, ovvero sul gibbo agendo prevalentemente posteriormente ad esso con camera di decompressione anteriore ; il corsetto non prevede una chiusura sternale come spesso viene invece fatto da numerose officine ortopediche (in questi casi un'atteggiamento cifotizzante del capo non va corretto!).
 - Le scoliosi lombari rappresentano un danno funzionale minore, ma se significative (oltre i 40 gradi Cobb, possono creare squilibrio nel passo e ev. problematiche internistiche quali stitichezza o lombalgia. Il corsetto deve porre il soggetto in buona estensione lombare con significativo effetto di traslazione laterale della curva lombare.

- Le scoliosi toracolombari a curva singola possono essere marcatamente evolutive e determinare un importante squilibrio nella postura e nel passo. La correzione della curva va impostata in deflessione con inversione della curva patologica.

Aspetti importanti nella valutazione di tutti i bambini che utilizzano un'ortesi di tronco:

1. Il corsetto non deve fare male
2. il bambino deve potersi sedere e camminare senza limitazioni di rilievo.
3. Deve poter digerire con il corsetto indosso.
4. Non deve ridurre significativamente la funzione respiratoria.
5. La valutazione della funzionalità respiratoria non può essere eseguita con spirometria, inattendibile ma con saturimetria transcutanea notturna e/o diurna secondo le indicazioni di utilizzo del corsetto
6. I tempi di applicazione del corsetto vanno da un minimo di 12 ore ad un massimo di 23 ore secondo la gravità del quadro clinico.
7. Il corsetto deve essere utilizzato prevalentemente di giorno per i maggiori rischi di apnee notturne in ortesi. Nei casi complessi è raccomandabile un test con saturimetria notturna con l'ortesi indossata.
8. Un'elevata mobilità ed elasticità della curva rappresentano contemporaneamente un'indice di correggibilità ed un indice di evolutività se non trattate.

La valutazione dei livelli funzionali del bambino:

Vi sono numerose possibilità di valutazione dei livelli funzionali di sviluppo ed i vari specialisti hanno elaborato negli anni numerose scale per valutare svariati aspetti: intelligenza, linguaggio, motricità, emotività, etc. appare tuttavia importante definire parametri semplici che diano un'informazione globale ed uniformemente accettata.

Possiamo individuare due possibilità:

1. una valutazione semplice diretta a valutare tutti gli aspetti di autonomia "essenziali" di un individuo bambino od adulto.
2. una valutazione per obiettivi individuando alcuni parametri essenziali che definiscano la patologia in studio con parametri comunque omogenei.

WeeFIM (<http://www.weefim.org/>)

La risposta al primo quesito è l'utilizzo di una scala per disabilità applicabile in fascia pediatrica ed adulta ampiamente utilizzata in letteratura scientifica.

La scala è la WeeFIM e FIM (functional independence measure pediatrica e per adulti).

La scala censisce 18 attività chiave della vita quotidiana (13 attinenti la cura della persona, il controllo sfinterico, la mobilità e la locomozione e 5 relative alla comprensione, all'espressione, al rapporto con gli altri, alla soluzione dei problemi, alla memoria) intese come indicatori necessari e sufficienti del livello della disabilità. Viene attribuito ad ogni attività un punteggio su sette livelli crescenti di autosufficienza che può variare da 18 (totale dipendenza) a 126 (autosufficienza totale nelle attività censite). Ogni singolo item ha un punteggio su una scala ordinale a sette livelli con valori che vanno da un'indipendenza completa ad una dipendenza modificata e completa. La scala WeeFIM, come la versione per adulti (F.I.M.) è stata sottoposta a numerose valutazioni metodologiche per verificarne la validità, l'affidabilità e la precisione.

ICF (<http://www3.who.ch/icf/icftemplate.cfm>)

La classificazione Internazionale del funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF), realizzata dall'OMS (2001-2002) ad ampliamento e sostituzione dell'ICIDH (International Classification of Impairment Disability and Handicap del 1980).

Vengono valutati una serie di componenti:

1. Funzioni corporee
2. Strutture corporee
3. Attività di partecipazione
4. Fattori ambientali

L'ICF consente di cogliere, descrivere e classificare ciò che può verificarsi in associazione ad una condizione di salute, cioè le *compromissioni* della persona o per usare un vocabolo neutro, il suo *funzionamento*.

Non è una classificazione che riguarda soltanto le condizioni di persone affette da particolari anomalie fisiche o mentali, ma è applicabile a qualsiasi persona che si trovi in qualunque condizione di salute, dove vi sia la necessità di valutarne lo stato a livello corporeo, personale o sociale.

Viene attribuito un punteggio su 5 livelli, più due rispettivamente per i casi di non applicabilità o non specificati.

Indipendentemente dalle modalità di valutazioni del singolo specialista, il dato quantitativo viene tradotto in un linguaggio comune comunque confrontabile.



Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - IRCCS
DIPARTIMENTO DI RIABILITAZIONE PEDIATRICA
coordinatore prof. Marcello Mario Pierro
DIVISIONE DI NEURORIABILITAZIONE PEDIATRICA
primario prof. Marcello Mario Pierro

Disfagia e disturbi dell'alimentazione nella sindrome Wolf-Hirschhorn

M. Sabbadini, A. Petroni, D. Zampieri, M.M. Pierro
I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù- Palidoro (RM), Passoscuro, Italia

Laboratorio di neuropsicologia Clinica
Centro Valutazione ausili informatici per le disabilità neuromotorie e verbali
Centro valutazione disartria e disfagia infantile
(Medico responsabile interno: Dott. Sabbadini Maurizio)

Il nostro precedente studio, "La valutazione delle competenze comunicative e funzionali nella Sindrome di Wolf-Hirschhorn" pubblicato dal Journal of Intellectual Disability Research (vol 46 part 7 pp 575-582 october 2002), aveva come obiettivo quello di evidenziare la compromissione nelle diverse aree di sviluppo. In particolare il lavoro, effettuato su un campione di 11 soggetti affetti da W.H.S., sottolineava come fossero presenti difficoltà nello svolgimento di attività della vita personale. In queste competenze rientra la capacità di alimentarsi.

Proprio l'alimentazione, nei diversi aspetti e modalità, è l'oggetto del nuovo studio. Tale lavoro, rispetto a quello precedente, effettuato su 28 soggetti, un campione molto più ampio, (17 femmine e 11 maschi, con età da 4,5 anni a 22,8 anni) ha come obiettivo, attraverso la compilazione di un questionario da parte dei familiari del paziente, la conoscenza più approfondita delle capacità acquisite o delle difficoltà più comuni che emergono in ambito alimentare nei soggetti con Wolf-Hirschhorn.

I dati raccolti, correlati alle diverse età dei pazienti, confermano l'importanza di un intervento precoce e specifico nella riabilitazione della disfagia e nei disturbi dell'alimentazione nella sindrome Wolf-Hirschhorn.