

Patologie Neuromotorie

Antonella Pini

Malattie Neuromuscolari dell'Età Evolutiva

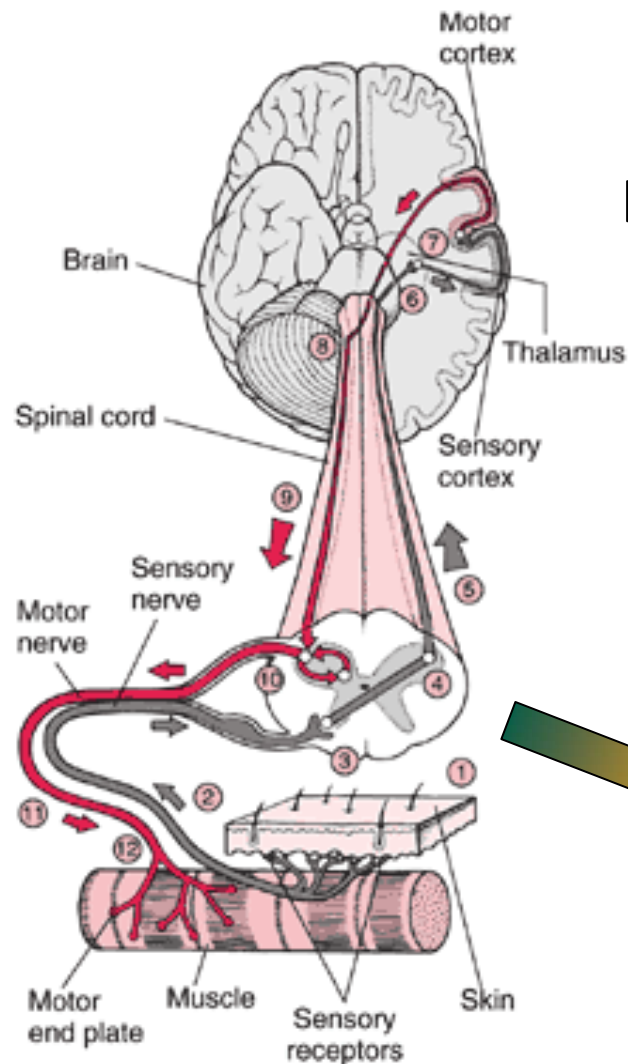
U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Direttore Dr. Giuseppe Gobbi

Dipartimento di Neuroscienze

Ospedale Maggiore, Bologna

19 Febbraio 2011

Patologie Neuromotorie



Cerebropatie

Segni e sintomi **“centrali”**

- Disturbi motori e percettivi
- Disturbi sensoriali
- \pm ritardo mentale
- \pm disturbo neurocomportamentale
- \pm epilessia

Patologie neuromuscolari

Segni e sintomi **“periferici”**

- Debolezza ma anche:
- \pm ritardo mentale
- \pm disturbo neurocomportamentale
- \pm epilessia

Paralisi cerebrale infantile- definizione

- Turba della postura e del movimento
- Persistente ma non immutabile
- Dovuta ad una alterazione di funzione o ad un danno strutturale cerebrale
- Insorti per cause pre-peri o postnatali prima che si completi la crescita e lo sviluppo del SNC del bambino
- Encefalopatia non evolutiva

PCI – classificazione, diagnosi

SINDROMI SPASTICHE

- ✓ emiplegia
- ✓ tetraplegia
- ✓ diplegia

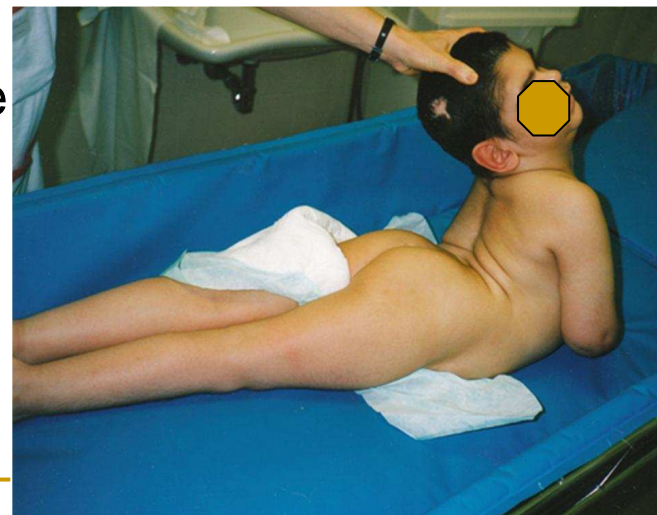
SINDROMI ATASSICHE

- ✓ diplegia atassica
- ✓ atassia congenita semplice

SINDROMI DISCINETICHE

- ✓ prevalentemente coreoatetosisiche
- ✓ prevalentemente distoniche

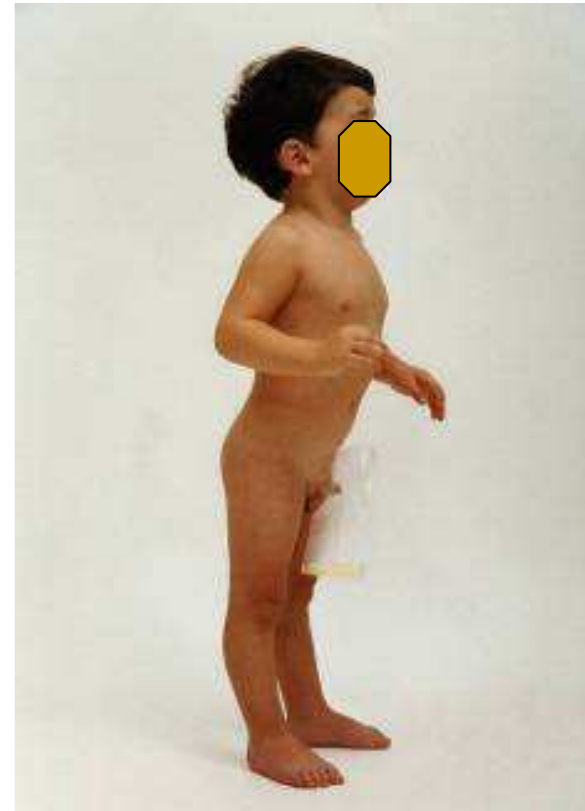
**(Hagberg, 1975
modificata da Munch et al. 1992)**



Paralisi cerebrale infantile- definizione

- Turba della postura e del movimento
- Persistente ma non immutabile
- Dovuta ad una alterazione della funzione o ad un danno cerebrale
- Insorge per cause pre-peri o postnatali prima che si completi la crescita e lo sviluppo del SNC del bambino
- Encefalopatia non evolutiva

Causa ? Genetica o acquisita ?



Diplegia spastica con storia personale negativa

?

Ereditary spastic paraplegia

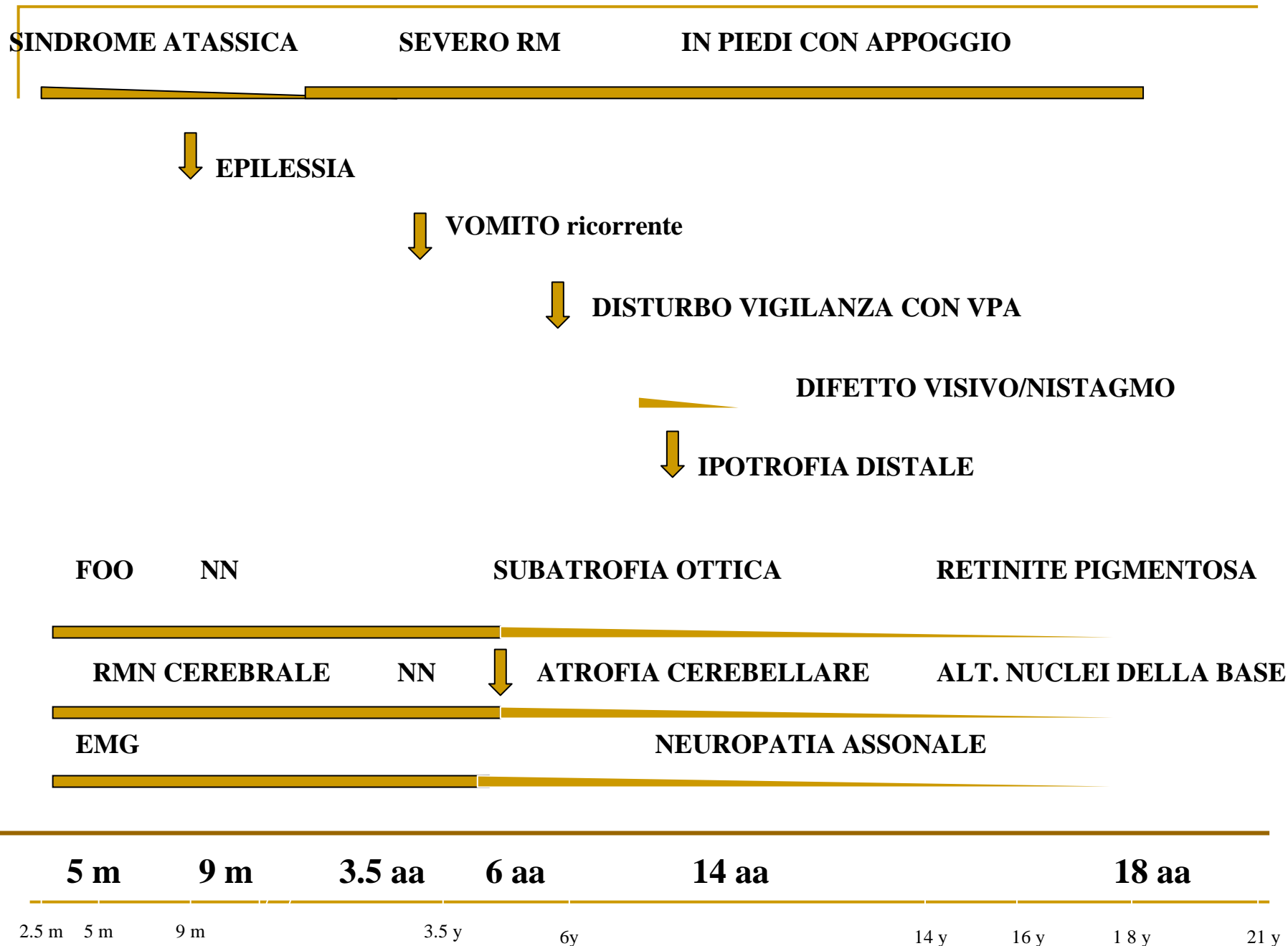
analisi DNA

Paralisi cerebrale infantile- definizione

- Turba della postura e del movimento
- Persistente ma **non immutabile**
- Dovuta ad una alterazione della funzione o ad un danno cerebrale
- Insorge per cause pre-peri o postnatali prima che si completi la crescita e lo sviluppo del SNC del bambino
- Encefalopatia **non evolutiva**
le patologie evolutive sono escluse

tuttavia...

- Per le patologie neurologiche infantili ad esordio precoce non è sempre agevole identificare in breve tempo la evolutività o meno di un danno neurologico
- Il riconoscimento di una specifica patologia neurologica evolutiva causa di una turba motoria **simile** alla PCI o **mascherata** da una PCI richiede tempo e indagini strumentali spesso complesse e sofisticate.
- Con diversa prognosi e ricaduta sul progetto terapeutico stesso



- ✓ **Disturbi motori**
- ✓ **Disturbi percettivi e prassici**
- ✓ **Deficit cognitivi e attentivi**
- ✓ **Disturbi del linguaggio**
- ✓ **Disturbi neurovegetativi**
- ✓ **Deficit visivi o uditivi**
- ✓ **Crisi convulsive**
- ✓ **Disturbi del comportamento**
- ✓ **Disturbi emozionali, relazionali**
- ✓ **Turbe del sonno, della alimentazione**

l'intrecciarsi di segni lesionali, di segni disfunzionali e di segni di compenso spontaneo rende complessa e difficile l'analisi del livello del disordine e dell'entità di coinvolgimento dei diversi sistemi.

Fisiopatologia

Danno

Limitazioni Funzionali

Sensoriale/percettivo

Motorio

Cognitivo/comportamentale

Diagnosi neurologica eziopatogenetica

Alla diagnosi concorrono diverse funzioni specialistiche
(cliniche, neuropsicologiche, elettrofisiologiche, di neuroimaging,
biottiche, biochimiche, molecolari, genetiche)
che devono integrarsi in un confronto ragionato per :

causa precisa (genetica, acquisita)
prognosi (forma “fissa” o evolutiva)

individuazione di possibili strategie terapeutiche specifiche

più corretta e completa comunicazione alla famiglia e al paziente

consiglio genetico

riabilitazione