

Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

Valutazione neurologica alla nascita e nei primi anni di vita

Questo documento è stato scritto dalla prof.ssa Maria Giulia Torrioli, neuropsichiatra infantile, e Simona Matricardi, terapeuta della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 31 Agosto 2005

Premessa

I bambini affetti da sindrome di Down presentano, alla nascita, un quadro neurologico caratterizzato da una ipotonia generalizzata di grado variabile e una lassità legamentosa.

Nei primi mesi si nota una ritardata scomparsa dei riflessi precoci e degli automatismi (riflesso di prensione, riflesso di Moro, e marcia automatica), risposte anomale o carenti nella risposta di contrazione, nella posizione assunta in sospensione ventrale, e nel riflesso patellare (*Goldberg-Stern-H; Strawsburg-RH; Patterson-B; Hickey-F; Bare-M; Gadoth-N; Degrauw. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. BRAIN-AND-DEVELOPMENT. OCT 2001; 23 (6) : 375-378*)

In uno studio longitudinale è emerso che durante i primi anni di vita, il tono è significativamente minore nei bambini con una malattia cardiaca congenita con grado da moderato a grave. (Performance of retarded children, with and without down syndrome on the Bruininks oseretsky Test of motor proficiency, B.H. Connolly, 1986).

Con caratteristiche variabili, i bambini con Sindrome di Down presentano un ritardo nell'acquisizione delle tappe di sviluppo e l'esame neurologico è un sensibile indice di predittività della severità del ritardo. (*B.D.Ulrich et al Alternatine stepping patterns : hidden abilities of 11 month old infants with down sindrome, Development Medicine And Child Neurology, 1992, 34, 233-239*).

La necessità e i tempi della valutazione neurologica sono in relazione all'intervento riabilitativo. In epoca neonatale l'esame serve per accertare il grado di ipotonia e la sua eventuale influenza sulle capacità relazionali del bambino. Questo per un eventuale intervento che inizi fin dai primi mesi, anche se non esistono dati in letteratura sull'utilità di un intervento di questo tipo. In epoche successive, la valutazione neurologica e neuropsicologica servono per individuare quegli interventi che possono facilitare lo sviluppo e, negli anni seguenti, a valutare quando inserire il bambino nella scuola materna e, poi, nella scuola elementare.

Si raccomanda:

- Ai neonatologi ed ai pediatri di effettuare una valutazione neurologica entro il 1° mese di vita per valutare la necessità di una visita specialistica del NPI in presenza di ipotonia marcata o altro per valutare la necessità di un intervento immediato per l'ipotonia qualora questa influenzi le capacità relazionali del bambino
- Ai pediatri di far effettuare una valutazione neurologica nel corso del secondo anno di vita per valutare lo sviluppo motorio, cognitivo, emotivo e programmare un intervento se necessario
- Ai neonatologi, pediatri, neurologi e neuropsichiatri infantili si raccomanda di non eseguire esami quali EEG, EMG o di Neuroimaging (es. TAC, RMN), che vanno riservati alla valutazione di specifici sintomi e segni e di marcata ipotonia. Evitare inutili visite ed esami che inneschino un percorso di "presunta patologia". E' necessario aiutare i genitori ad accettare gradualmente il

bambino con i suoi problemi con la consapevolezza che si può aiutare il loro bambino ma senza incoraggiarli all'agire per non pensare.

Nella tabella che segue sono illustrate **le tappe di sviluppo nel bambino con sindrome di Down e nel bambino senza sindrome di Down** (da Cunningham C. *La sindrome di Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori*. Milano. Ferro Ed. 1984, e ripreso da Zambon Hobart Anna. *La Persona con sindrome di Down. Una introduzione per la sua famiglia*. Il Pensiero Scientifico Editore, 1996)

	bambino con SD	bambino senza SD	bambino con SD	bambino senza SD
ATTIVITA' :	Media: mesi	Media: mesi	Fascia di età	Fascia di età
TIENE LA TESTA DRITTA ED IN EQUILIBRIO	5	3	3-9	1-4
SI GIRA ROTOLANDO	8	5	4-12	2-10
STA SEDUTO SENZA SOSTEGNO	9	7	6-16	5-9
SI METTE IN PIEDI APPOGGIANDOSI AI MOBILI	15	8	8-26	7-12
CAMMINA CON UN SOSTEGNO	16	10	6-30	7-12
STA IN PIEDI DA SOLO	18	11	12-38	9-16
CAMMINA DA SOLO	19	12	13-48	9-17
SALE LE SCALE AIUTATO	30	17	20-48	12-24
SCENDE LE SCALE AIUTATO	36	17	24-60+	13-24
CORRE	Verso i 4 anni			
SALTA DA FERMO	Da 4 a 5 anni			

Bibliografia

Roizen N.J., Patterson D. 2003 Down's syndrome. The Lancet volume 361, Aprile 12

Articolo tratta in modo specifico dell'assessment del bambino con Sindrome di Down nel periodo pre e perinatale, molto ricca la bibliografia.

Goldberg-Stern-H; Strawsburg-RH; Patterson-B; Hickey-F; Bare-M; Gadoth-N; Degrauw. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. BRAIN-AND-DEVELOPMENT. OCT 2001; 23 (6) : 375-378

È specificato l'esame neurologico dei bambini con SD in epoca neonatale.

American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with down syndrome. (Pediatrics 2001 february n.2 vol.107)

Articolo scritto in modo chiaro, utile per la tabella che illustra tutti gli interventi medici necessari nel bambino con Sindrome di Down dalla nascita all'adolescenza, articolo facilmente reperibile.

Pelchat D., Bisson J., Ricadr N., Perreault 1999 Longitudinal effects of early family intervention programme on the adaption of parents of children with a disability. International journal of nursing studies 36 465-477. *Accurato articolo ricco di spunti di riflessione sull'importanza della elaborazione familiare alla notizia di un figlio con disabilità.*

B.D.Ulrich et al Alternative stepping patterns : hidden abilities of 11 month old infants with down syndrome, Development Medicine And Child Neurology, 1992, 34, 233-239.

Performance of retarded children, with and without down syndrome on the Bruininks oseretsky Test of motor proficiency, B.H. Connoly, 1986.