

UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

Sede Amministrativa: Università degli Studi di Padova

Dipartimento di Pediatria

SCUOLA DI DOTTORATO DI RICERCA IN

Medicina dello Sviluppo e Scienze della Programmazione

INDIRIZZO

Scienze della Programmazione

CICLO XXIV

Assessment psicodiagnostico in soggetti in età pediatrica con patologia cronica congenita o acquisita: descrizione del danno attuale ed evolutivo, valutazione delle risorse e del potenziale di sviluppo del bambino

Direttore della Scuola: Ch.mo Prof. Giuseppe Basso

Coordinatore d'indirizzo: Ch.mo Prof. Paola Facchin

Supervisore: Ch.mo Prof. Paola Facchin

Dottorando: Dott.ssa Martina Blažina

INDICE

Riassunto	5
Abstract	6
Introduzione	7
La valutazione psicodiagnostica in età pediatrica	7
Patologie croniche acquisite: l'esempio della Sindrome del Bambino Scosso.....	10
Definizione	10
Epidemiologia	10
Segni & Sintomi	11
Diagnosi	12
Trattamento	13
Prognosi.....	13
Patologie croniche congenite: l'esempio della Sindrome di DiGeorge	16
Definizione	16
Epidemiologia	16
Segni & Sintomi	16
Diagnosi	18
Patologie croniche da esito: l'esempio della Paralisi Cerebrale Infantile.....	20
Definizione	20
Epidemiologia	20
Segni & Sintomi	21
Trattamento	21
Obiettivi della Tesi	23
Materiali e Metodi	24
Il campione	24
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome (SBS)	24
Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge	26
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile (PCI).....	27
Gli strumenti di valutazione psicodiagnostica	28
La valutazione dello sviluppo cognitivo	28
Griffith's Mental Development Scales.....	28
Child Behavior Check List.....	36

Parenting Stress Index	38
Risultati	41
Valutazione del profilo cognitivo.....	43
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome	43
Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge	44
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	47
Valutazione del profilo comportamentale del bambino	52
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome	52
Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge	54
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	60
Valutazione dello stress genitoriale.....	67
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome	67
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	70
Confronto tra sviluppo cognitivo e profilo comportamentale del bambino nei 3 gruppi... 73	
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome	73
Pazienti affetti da Sindrome DiGeorge	75
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	76
Confronto tra lo sviluppo cognitivo e stress genitoriale	76
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome	76
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	77
Confronto tra profilo comportamentale del bambino e stress genitoriale.....	78
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	79
Confronto tra sviluppo cognitivo, profilo comportamentale e stress dei caregiver	80
Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome	80
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile.....	80
Discussione.....	82
Bibliografia.....	83

RIASSUNTO

Obiettivo. Studio e analisi di metodi dell'epidemiologia clinica descrittiva e valutativa applicata al tema della patologia cronica congenita ed acquisita, in soggetti in età pediatrica, in particolare all'assessment psicodiagnostico nella valutazione del danno attuale, potenziale ed evolutivo e del potenziale di sviluppo del bambino con patologia cronica congenita e acquisita.

Materiali e metodi. Sono stati selezionati 3 gruppi di pazienti affetti da patologia cronica. Un gruppo di 19 bambini affetti da Sindrome da Shaken Baby, un gruppo affetto da sindrome di DiGeorge (20 bambini) ed un gruppo affetto da paralisi cerebrale infantile in forma emiplegica che hanno fatto parte di un trial multicentrico prospettico nazionale (105 soggetti). Ciascuno dei bambini è stato sottoposto ad un assessment completo comprendente l'analisi dello sviluppo cognitivo, lo studio del profilo comportamentale. Inoltre è stato somministrato un test di analisi dello stress genitoriale. È stata condotta un'analisi di tipo descrittivo univariata e multivariata. Dopo una prima analisi della casistica, si è proceduto a confrontare i tre gruppi di bambini (con PCI, con Sindrome di DiGeorge e con SBS) analizzando separatamente la sfera del profilo cognitivo, comportamentale e dello stress familiare. Infine si sono descritti e confrontati i tre gruppi studiando l'interazione delle tre sfere.

Risultati. Dai risultati è emerso che i bambini con patologia cronica acquisita da trauma inferto come lo Shaken Baby Syndrome, congenita nel caso dei bambini affetti dalla Sindrome di DiGeorge, o con genesi mista come la Paralisi Cerebrale Infantile, abbiano performance intellettive e di sviluppo minori rispetto alla norma, dati confermati anche in letteratura.

Lo studio si è inoltre focalizzato sui risultati ottenuti dai genitori al Parenting Stress Index (PSI); I risultati ottenuti evidenziano i livelli di stress, che se elevati possono dipendere da vari fattori, tra cui anche la difficoltà ad accettare lo stato di disabilità del figlio, che può spingere i genitori a negarlo o a nascondere.

Le caratteristiche del bambino attraverso il test Child-Behaviour Check List CBCL sono risultate essere un importante fattore nello sviluppo dello stress parentale come elemento destabilizzante nella famiglia.

Conclusioni. Dal presente lavoro di tesi è emerso che le patologie ad alta complessità assistenziale in età evolutiva rappresentano un'area clinica variegata, caratterizzata dalla presenza di problemi di salute e/o deficit funzionali multipli, che richiedono un'assistenza multi-specialistica e multi-disciplinare, medica, psicologica e sociale.

ABSTRACT

Aims of the study: The purpose of this study was the psychodiagnostic assessment of children with chronic congenital or acquired pathology: with description of the current and evolving damage, resource evaluation and development potential in the child. through the study of the child's cognitive profile , its emotional and behavioral aspects and the level of parental stress.

Materials and methods: Three groups of children were selected for this study. The first consists of a follow-up of a cohort of 19 children with non-accidental head injury, the second group is a prospective cohort of 20 children with Di George syndrome, the third group is represented by children with hemiplegic cerebral palsy (CP) who were enrolled for a multicentre prospective, cluster-randomized controlled clinical trial on intensive rehabilitation programs (age 2-8 years, 105 children).

In these three groups of children with chronic illness a psychological assessment was conducted including the following tests: Griffiths Mental Development Scales-GMDS (for paediatric subjects 0-2, 2-8 age); Wechsler Intelligence Scale for children-Wisc III (for children from 6 to 16 years and 11 months); Child Behavior CheckList-CBCL (parent-caregiver report questionnaire in paediatric subjects aged 1 ½-5 and 6-18); Parenting Stress Index-PSI (parent self-report in subjects from 1 month to 12 years). The selection between the GMDS and WISC III was based on the child's age. The statistical analysis consisted of a descriptive analysis of each group and a comparison analysis among the three groups.

Results: The results showed that children with chronic congenital or acquired disease, demonstrate general global delay, impairments in speech/language development, attention problems and higher levels of parental stress.

Conclusions: The burden of a child with a chronic disease in a family seems to be very relevant in all three groups and needs to be further explored. In particular, the degree of disability may greatly influence the quality of life of the child and the family and in the end affect the child health status and development. Starting from the aetiology of the chronic illness, i.e. inflicted injury or genetic disease and acquired CP, the differences among these groups will firmly influence and let the rehabilitation approaches be tailored for the best psychological and physical development.

INTRODUZIONE

La valutazione psicodiagnostica in età pediatrica

Il filo conduttore della tesi di dottorato di ricerca in Medicina dello Sviluppo e Scienze della Programmazione, indirizzo Scienze della Programmazione, prevedeva lo studio e l'analisi di metodi dell'epidemiologia clinica descrittiva e valutativa applicata al tema della patologia cronica congenita ed acquisita, in soggetti in età pediatrica, in particolare all'assessment psicodiagnostico nella valutazione del danno attuale, potenziale ed evolutivo e del potenziale di sviluppo del bambino.

Per assessment s'intende la valutazione globale e differenziale del paziente, nell'unicità e complessità psicologica che lo caratterizza, considerando i suoi limiti ma anche le sue risorse. L'American Psychological Association¹ definisce l'assessment psicologico come la raccolta e integrazione di dati ai fini di una valutazione, decisione o indicazione per l'intervento.

Nell'età evolutiva, permette l'individuazione di disturbi dello sviluppo, di presenza di ritardo mentale o di un disagio comportamentale o emotivo che il bambino (o l'adolescente) può manifestare a scuola o in famiglia. Le aree rilevanti per la diagnosi sono non soltanto quindi i sintomi e i comportamenti manifesti, ma anche il percorso di sviluppo, il funzionamento del sistema familiare, le caratteristiche individuali dei genitori e della loro relazione di coppia, le caratteristiche costituzionali e maturazionali del bambino, gli aspetti ricorrenti nel linguaggio, nell'affettività, nelle condotte motorie.

Gli strumenti psicologici utilizzati a fini diagnostici in età evolutiva riguardano test basati sul disegno, sul racconto di fiabe, su immagini personificate di animali, questionari e scale psicometriche, schede di osservazione, test proiettivi ed interviste strutturate rivolte sia al minore che ai genitori, insegnanti e principali care-giver.

L'uso dei test in età evolutiva si pone all'interno della più ampia cornice della diagnosi multidimensionale del bambino. La prima fase è quella di anamnesi e prevede la valutazione dei dati socio-anagrafici, delle caratteristiche della famiglia, delle prime fasi di sviluppo, della patologia remota e del motivo della segnalazione. La seconda fase della diagnosi comprende l'osservazione dei comportamenti spontanei del bambino e dell'interazione con i genitori; colloquio clinico col bambino; valutazione testologica. Le fasi seguenti prevedono l'analisi dei dati, la restituzione dei risultati al bambino e alla famiglia, e la verifica degli stessi a distanza, per valutare l'effetto del programma d'intervento.

Innanzitutto c'è da dire che oltre alle difficoltà di studio tipiche delle varie psicologie, si aggiunge nella psicologia dello sviluppo la presenza di un tema complesso, rappresentato dal mutamento, all'interno di un processo interattivo e multifattoriale che si svolge nel tempo.

Esistono infatti numerose peculiarità che rendono la ricerca clinica in questo ambito particolarmente pericolosa: innanzitutto, la scarsità di strumenti obiettivi condivisi e largamente utilizzati di misura delle funzioni e performance, la difficoltà della definizione e valutazione standard degli outcome, poi le scarse conoscenze dei fattori eziologici determinanti i differenti profili di disabilità, la variabilità delle condizioni cliniche dei pazienti, ed ancora la scarsa concordanza dei professionisti nella valutazione dello stesso caso, queste ed altre motivazioni ancora, tutte giustificano la difficoltà e la relativa penuria di ricerche cliniche controllate sulle storie naturali e sull'efficacia di trattamenti riabilitativi specifici.

La valutazione, particolarmente nel campo delle disabilità, dovrebbe prevedere una indagine completa della persona in esame. Il rilevamento degli elementi utili sia alla diagnosi nosografica sia a quella funzionale si deve basare sull'evidenza clinica, sulla valutazione articolata delle diverse funzioni intellettive, sulle caratteristiche di personalità, sui livelli di adattamento sociale in relazione al proprio ambiente culturale. Essenziali per questo inquadramento sono le prestazioni ai test psicometrici.

Il rilevamento di un funzionamento intellettivo significativamente sotto la media di norma avviene attraverso l'uso di test di efficienza intellettiva standardizzati, i quali devono rilevare un QI inferiore a 70, cioè due deviazioni standard sotto la media. Per quanto concerne la valutazione del funzionamento adattivo, essa risulta, per certi versi, ancora più complessa in quanto occorre rilevare le compromissioni del funzionamento adattivo in modo adeguato, tenendo in considerazione l'eterogeneità dei contesti sociali, le difficoltà di quantificare livelli di competenza, l'uso di strumenti di rilevamento standardizzati riferiti a campioni di persone con RM appartenenti a contesti culturali e socioeconomici omogenei. Inoltre è necessario valutare il peso delle variabili personali e motivazionali correlate alle specifiche menomazioni che possono condizionare negativamente il funzionamento adattivo.

Per comprendere l'uso dei test in età evolutiva bisogna considerare quali obiettivi la valutazione nello sviluppo si propone di perseguire. In un caso l'interesse è maggiormente focalizzato su un obiettivo normativo, per cui si vuole stabilire la normale progressione dei cambiamenti nel tempo, in modo da individuare quelle caratteristiche tipiche di un dato livello d'età. Per fare ciò il miglior metodo usato è la ricerca longitudinale, basata su osservazioni ripetute sugli stessi soggetti in un dato periodo di tempo. Nel secondo caso l'obiettivo è di tipo applicativo e

s'intende analizzare le prestazioni del soggetto in un certo campo, collocandolo all'interno di livelli e categorie di sviluppo definite normativamente, utilizzando metodologie collaudate, come l'osservazione diretta o indiretta, gli strumenti standardizzati ed i test, scegliendo gli strumenti più adeguati in relazione alle diverse dimensioni del processo evolutivo.

La precocità nell'individuazione di problematiche evolutive tramite l'assessment psicodiagnostico, consente di attivare interventi complessivi efficaci che si concretizzano in percorsi educativi individualizzati ed in processi terapeutico-abilitativi finalizzati al recupero parziale o totale di una funzione, in base anche al danno attuale, potenziale ed evolutivo e del potenziale di sviluppo del bambino.

E' da tempo stato sollevato con forza il problema del danno evolutivo, cioè di condizioni che non dimostrano i propri effetti lesivi nell'immediato, ma pongono una grave ipoteca sulla possibilità di avere nel futuro uno sviluppo armonico e competente della persona. Questo concetto di danno evolutivo, che viene ad accostarsi a quello di danno attuale, è un patrimonio nuovo che viene ora utilizzato per la valutazione d'impatto di tutte le variabili legate a 3 patologie croniche congenite o acquisite in soggetti in età pediatrica.

Patologie croniche acquisite: l'esempio della Sindrome del Bambino Scosso

Definizione

La Shaken Baby Syndrome (SBS), letteralmente “Sindrome del Bambino Scosso”, è una forma severa di maltrattamento fisico, costituita da un complesso di lesioni da trauma inflitto (inflicted traumatic injury) dovute al violento scuotimento di un lattante o bambino². Questa specifica forma di maltrattamento fisico può presentarsi isolata o in associazione ad altre forme di abuso o trascuratezza.³

Per definizione, lo scuotimento che determina la Sindrome del Bambino Scosso è così forte e violento che un individuo che assistesse all'evento ne riconoscerebbe indubbiamente ed invariabilmente la pericolosità e la possibilità di causare gravi danni al bambino. Essa è generalmente limitata ai bambini al di sotto dei 3 anni, con un picco di incidenza al di sotto dell'anno d'età. L'evento che più comunemente scatena lo scuotimento è il pianto del bambino.⁴

Le lesioni riportate sono dovute alla rapida e ripetitiva flessione, estensione e rotazione della testa e del collo, con o senza successivo impatto su una superficie dura. Il perpetratore generalmente tiene il bambino per il torace, le braccia, le spalle o le gambe e scuote vigorosamente la vittima ad una frequenza approssimativamente di 2-4 volte al secondo, per una durata che va dai 5 ai 20 secondi.

Questa sindrome è caratterizzata dalla presenza di peculiari emorragie intracraniche ed oculari, cui si possono associare fratture delle ossa lunghe, in particolare costali, che però non sono necessarie per la formulazione della diagnosi.⁴

Le prognosi a breve e lungo termine delle lesioni alla testa da SBS sono peggiori rispetto alla prognosi di lesioni alla testa dovute ad altre cause. Almeno 1 vittima su 4 muore, mentre in più del 50% delle vittime residua un danno o di tipo neurologico o di tipo visivo, o entrambi.

Epidemiologia

Stime internazionali riportano che l'80% di tutte le morti dovute a trauma cranico nei bambini al di sotto dei 2 anni d'età sono il risultato di traumi non accidentali.⁵ In particolare, si stima che ogni anno tra i 1200 e 1400 bambini siano vittime di SBS, con lesioni che portano a morte nel 25-30% dei casi.

La maggior parte di coloro che sopravvivono allo scuotimento avrà una disabilità permanente, tra cui cecità o ipovisione, epilessia, ritardo mentale, e paralisi cerebrale.⁶

L'incidenza di lesioni al cervello di tipo traumatico non accidentale (non-accidental traumatic brain injury – TBI) nei bambini sotto i 2 anni, negli Usa è stimata essere di 17/100.000 persone all'anno, contro le lesioni accidentali che sono 15,3/100.000.

Da un'indagine fatta nella Regione Veneto sulle Schede di Dimissione Ospedaliera tra il 2001 e il 2004, sono risultati 1314 casi con lesioni retiniche ed intracraniche, dei quali solo 25 hanno una diagnosi di maltrattamento e solo 1 riporta come diagnosi la Shaken Baby Syndrome, con altri 34 casi molto sospetti.

Dei 25 casi segnalati come maltrattamento, 19 avevano avuto già ricoveri precedenti con lesioni sospette per SBS (convulsioni, emorragie congiuntivali e intracraniche). Da questo risulta un'incidenza di 0,3/1000 casi all'anno nei bambini di età inferiore all'anno (dati non pubblicati).

Classicamente la vittima è un bambino piccolo o lattante, generalmente di un'età inferiore all'anno, e più frequentemente inferiore ai sei mesi d'età.

In genere il bambino colpito è affidato alle cure di un singolo soggetto (perpetratore) al momento della lesione.³

Segni & Sintomi

Frequentemente le manifestazioni della SBS sono acute e drammatiche. Nei casi più gravi i sintomi configurano un quadro di pericolo di vita ed all'esordio possono essere già presenti danni irreversibili. Essi includono:

- Diminuzione del livello di coscienza
- Convulsioni
- Coma
- Fontanella pulsante (indicativa di aumentata pressione intracranica)
- Periodi di apnea
- Bradicardia
- Collasso cardiovascolare

La presentazione di una grave sintomatologia può portare a diagnosi errate di incidenti traumatici, meningiti, sepsi, o disordini neurologici inusuali. La peculiarità nella presentazione della SBS è la mancanza di un trauma esterno in presenza di emorragie intracraniche e intraoculari.

In altri casi però un bambino vittima di SBS può presentarsi con quadri clinici subacuti o cronici, i cui sintomi includono:

- Storia di scarsa alimentazione, suzione o deglutizione
- Vomito
- Letargia o irritabilità

- Ipotermia
- Ritardo di crescita
- Aumentata sonnolenza e difficoltà a risvegliarsi
- Difficoltà-incapacità di sorridere o vocalizzare

In questi casi, a causa della non specificità dei sintomi, la SBS può spesso non essere identificata ed i segni e sintomi interpretati come dovuti a processi infettivi comuni nei bambini. Sintomi lievi possono presentarsi per giorni o settimane prima del primo contatto con un medico. Colui o colei che si occupa del bambino può mettere il bimbo a letto nella speranza che essi si risolvano spontaneamente.

In alcuni casi, i segni di un trauma precedente possono essere riconosciuti quando il bambino viene maltrattato nuovamente o si presenta con un ematoma subdurale cronico (allargamento della circonferenza cranica).

È altresì probabile che bambini con segni non specifici e lesioni cerebrali non diagnosticate si presentino più avanti nel tempo con difficoltà scolastiche e difficoltà di apprendimento.⁷

Diagnosi

La diagnosi di SBS si basa sul ritrovamento di:

- Emorragie subdurali
- Lesione traumatica del cervello
- Emorragie retiniche

Come prima descritto, la diagnosi di SBS è difficoltosa, poiché i bimbi maltrattati si presentano spesso con sintomi aspecifici e un'assente storia di trauma.

I bambini con ferite accidentali ricorrono al soccorso medico prima che i sintomi si sviluppino e con una dettagliata storia di trauma con una probabilità maggiore; la maggior parte dei bambini vittima di abuso non hanno storia di trauma e si presentano alle cure mediche dopo la comparsa dei sintomi o dopo che una ferita è stata rilevata.⁸

L'iter diagnostico prevede quindi necessariamente:

- Un esame fisico completo (che deve essere seguito da documentazione accurata delle lesioni sospette eventualmente rinvenute e di quelle dovute a trauma esterno, come lividi o abrasioni della faccia o del corpo, gonfiore dei tessuti molli,²
- Esami diagnostici specifici,
- Una radiografia del cranio,

- Tomografia computerizzata senza contrasto,
- Risonanza magnetica nucleare,
- Esame oftalmologico,
- Radiografia panoramica dello scheletro.

Trattamento

Il trattamento iniziale di bambini con importanti alterazioni di coscienza è quello dell'insufficienza respiratoria, quindi:

- Intubazione
- Ventilazione
- Ripristino del volume ematico
- Terapia anticonvulsiva⁹

Larghi ematomi subdurali, che causano un importante effetto massa, devono essere evacuati chirurgicamente, mentre i più piccoli possono essere gestiti con follow-up clinico e radiologico⁴.

Una volta stabilizzati, i bambini vittima di SBS devono essere seguiti con cure multidisciplinari, coinvolgendo la terapia intensiva pediatrica, la neurologia, la neurochirurgia, pediatri forensi e servizi sociali.

Non esistendo alcun trattamento in grado di riparare gli insulti cerebrali primari che si manifestano con la SBS, la vera ed unica chance terapeutica per questi bambini è rappresentata da una appropriata riabilitazione degli eventuali deficit neurologici e /o visivi.¹⁰

Prognosi

La prognosi dei bambini con trauma cranico non accidentale è generalmente sfavorevole.

La mortalità stimata varia dal 15 al 38%.¹¹

Dal 30 al 50% di coloro che sopravvivono soffrono di deficit cognitivi, neurologici o visivi.¹²

Per coloro che sopravvivono, la prognosi non è comunque buona. Generalmente, la gravità delle sequele si dimostra correlata all'estensione delle lesioni cerebrali.¹³

Ci sono numerose caratteristiche cliniche e sintomatologiche che fanno predire un outcome a lungo termine negativo (Tabella 1).

Tabella 1. Indicatori prognostici negativi di fase acuta

Emorragie retiniche bilaterali ¹³
Emorragie del corpo vitreo ¹³
Punteggio Glasgow Coma Scale basso alla presentazione ^{13, 10}
Presenza di fratture craniche ¹³ ,
Lunga durata della perdita di coscienza ¹⁰
Apnea. ⁷ Coma. ⁷ Convulsioni iniziali severe. ¹³ Anormalità intraparenchimali cerebrali nei primi 3 mesi al neuroimaging ¹³
Rallentamento della crescita del cranio. ¹³ Necessità di ventilazione assistita. ⁷
Edema cerebrale o danno ipossico ischemico ⁷

Visione: la diminuzione della vista può essere dovuta inoltre a *cicatrici retiniche*, *atrofia ottica*, e *cortical visual impairment* (deficit visivo dovuto a lesioni primariamente cerebrali e non dell'occhio).¹⁴ La perdita o la diminuzione della vista nelle lesioni cerebrali inflitte è più comunemente il risultato del danno cerebrale parenchimale o di cecità corticale.

Si ritiene che la gravità delle lesioni neurologiche e delle emorragie retiniche siano correlate.¹⁵

Conseguenze neurologiche: l'outcome neurologico riflette la tipologia e l'estensione dell'infarto cerebrale risultante dall'insulto ipossico. Un classico esempio è il coinvolgimento del lobo occipitale che rende conto della grande frequenza di cecità (cerebral visual impairment) dopo una lesione inflitta.

È comune la microcefalia, con un cambiamento della velocità di crescita del cranio già due mesi dopo l'insulto.¹⁶ In uno studio condotto da Barlow et al¹⁷ il 36% del campione analizzato aveva disabilità neurologiche severe e richiederanno un supporto sostanziale in termini di assistenza e presa in carico a lungo termine.

Le manifestazioni cliniche del danno neurologico sono principalmente:

- Epilessia: il 79% dei bambini che presentano un ematoma cronico subdurale svilupperà un'epilessia postraumatica.

Deficit motori: essi includono diminuzione della sensibilità, controllo motorio e apprendimento. Essi possono presentarsi con *emiparesi*, *emiplegia*, *paraparesi* o *tetraparesi/tetraplegia*. Deficit motori residui possono risultare da ematomi all'interno delle vie motorie del cervello. Le TC delle vittime di SBS mostrano infarto cerebrale nel 50% dei casi e atrofia nel 100%. Danno oftalmologico (v.paragrafo precedente)¹⁵

Disabilità della parola e dell'apprendimento: spesso queste disabilità vengono confuse dalla famiglia con un ritardo mentale. Esse sono in realtà il risultato di diverse forme di disfasia, da quella puramente motoria, a quella puramente sensitiva, globale, o mista. Una lesione in una

regione deputata all'articolazione o alla comprensione della parola risulta in una disfunzione nel linguaggio e anche dell'apprendimento nel caso dell'afasia sensitiva.¹⁵

Ritardo mentale e memoria: lesioni dei lobi frontali, del talamo e altri tipi di lesione, portano al ritardo mentale; un ritardo mentale severo o moderato può non manifestarsi o non essere rilevato finché il bambino comincia la scuola.¹⁵ Difficoltà nella memoria sono un altro comune deficit.¹⁵

Alterazioni cognitive e del comportamento: la maturazione neurologica continua almeno fino ai 12 anni. Insulti neurologici pertanto possono alterare questo processo, soprattutto nei primi 2-3 anni, in cui esso si sviluppa maggiormente. I lobi frontali sono gli ultimi a maturare; le loro principali funzioni sono: capacità cognitiva, memoria e comportamento. Disfunzioni in tali aree risultano perciò in scarsa memoria, scarsa capacità di attenzione, labilità emotiva e scarse qualità sociali⁷.

Possono presentarsi inoltre ridotto controllo degli impulsi, difficoltà ad esprimere emozioni e atteggiamenti non collaborativi¹⁵; alterazioni del sonno.¹⁷

Nella pratica clinica corrente si sottolinea la fondamentale importanza di una diagnosi accurata e specifica, ma soprattutto effettuata in tempi corretti. Per l'ottimizzazione del processo diagnostico è necessario quindi approfondire la conoscenza dei quadri clinici, della diagnosi differenziale e della semeiotica fisica.

Il trattamento deve essere multisettoriale e multidisciplinare, centrato sulla famiglia e con approccio comunitario.

Patologie croniche congenite: l'esempio della Sindrome di DiGeorge

Definizione

La sindrome di DiGeorge venne descritta per la prima volta nel 1965 da Angelo DiGeorge, un medico statunitense di origini italiane che osservò in un gruppo di bambini un quadro clinico comune, caratterizzato da malformazioni cardiache; convulsioni neonatali, dovute ad ipocalcemia conseguente all'ipoparatiroidismo; infezioni ricorrenti dovute ad assenza di timo, che produce i linfociti T, cellule deputate alla difesa contro le infezioni; caratteristiche fenotipiche che definiscono una facies ¹⁸(aspetto) tipica di questi bambini. descritto da DiGeorge.

Nel 1976 un gruppo giapponese diretto dal Atsuyoshi Takao riportò, in una serie di pazienti, la presenza di cardiopatia congenita e facies caratteristica (simile a quella dei pazienti descritti da DiGeorge) che fu definita come “cono-truncal anomaly face syndrome” (CTAFS); con questa terminologia si sottolineava la presenza di caratteristiche facciali ed alterazioni cardiache¹⁹.

Nel 1978 Robert Shprintzen, chirurgo plastico, descrisse una “nuova sindrome” che presentava anomalie del palato, cardiopatia congenita e facies tipica e la chiamò Sindrome velo-cardio-facciale (VCFS). Sia nei pazienti descritti da Takao che in quelli descritti da Shprintzen non vi erano alterazioni del timo né delle paratiroidi, a differenza di quanto riportato da DiGeorge. In ogni caso, sia i pazienti descritti da DiGeorge che da Takao e da Shprintzen presentavano delle caratteristiche cliniche costanti ed altre variabilmente presenti. Il sospetto che si potesse trattare di malattie che riconoscessero basi patogenetiche comuni era forte ed infatti è stato dimostrato che oltre ai pazienti con sindrome di DiGeorge, anche quelli descritti da Takao e da Shprintzen presentavano in oltre l'80% dei casi una delezione del cromosoma 22.

Epidemiologia

L'incidenza della sindrome da delezione del cromosoma 22, riportata in diversi studi, tutt'oggi è variabile tra 1:6000 e 1:2000 nati vivi, di cui più del 90% è portatore di una microdelezione del cromosoma 22²⁰.

Segni & Sintomi

Le manifestazioni cliniche che portano alla diagnosi nei primi due anni di vita sono frequentemente le cardiopatie congenite e le convulsioni dovute a ipocalcemia neonatale, mentre, dopo i due anni di età, possono far nascere il sospetto della malattia sintomi più sfumati quali infezioni ricorrenti, ritardo nello sviluppo psicomotorio e/o del linguaggio, ed alterazioni del comportamento associati a caratteristiche fenotipiche (aspetto/facies) più o meno sfumate.

- Le manifestazioni più comuni sono:
- Anomalie cardiache:
- Le anomalie cardiache sono presenti nel 75% dei pazienti: per lo più difetti troncoconali, che consistono in anomalie del tratto di efflusso del cuore. Nella maggior parte dei casi, quando presenti, sono, insieme all'ipocalcemia, il sintomo di esordio.
- Ipocalcemia
- Aspetto fenotipico
- Alterazioni immunologiche

Il quadro delle anomalie immunologiche è molto ampio²¹: varia da un normale profilo immunologico ad una completa assenza di linfociti che necessita di un trapianto di timo o di midollo osseo.

- Infezioni
- Manifestazioni autoimmuni
- Anomalie otorino laringee
- Disturbi dell'alimentazione e anomalie gastrointestinali

I disturbi più comuni sono il reflusso gastroesofageo, le esofagiti e la costipazione cronica/stipsi. I bambini piccoli possono presentare una difficoltà a coordinare il riflesso di suzione/deglutizione/respiro, con lenta alimentazione ed episodi di rigurgito.

- Problemi tiroidei
- Anomalie odontoiatriche
- Anomalie ortopediche²²
- Anomalie neuropsichiatriche²³

I bambini con sindrome da delezione 22q11 presentano spesso un ritardo nel perseguire le normali tappe evolutive già dalle prime fasi della crescita. Sono frequenti il ritardo motorio, un ritardo nell'inizio del linguaggio, difetti della fonazione e voce nasale correlata alle anomalie del palato, difficoltà del linguaggio espressivo o della comprensione. Il ritardo delle acquisizioni motorie e del linguaggio e le difficoltà di apprendimento spesso sono i sintomi che portano alla diagnosi dopo i 2 anni di età. La prevalenza delle difficoltà di apprendimento è tra l'80 e il 100% dei casi. C'è una variazione tra normalità e ritardo di grado moderato, con un QI medio di 70.

Tuttavia il profilo cognitivo dei bambini con 22q11.2 si modifica nel tempo e diventa molto meno omogeneo rispetto alle prime fasi evolutive. Nel corso dell'infanzia e dell'adolescenza, la produzione verbale rappresenta un processo cognitivo più semplice rispetto alla produzione visuospatiale, sebbene nelle molteplici abilità linguistiche si osservino delle difficoltà specifiche.

A livello comportamentale invece, sono state individuate delle caratteristiche tipiche quali disturbi da deficit d'attenzione con iperattività, impulsività, instabilità emotiva, l'inibizione, ansia, difficoltà a costruire i rapporti sociali soprattutto con i pari, e vi è inoltre un'aumentata incidenza di malattie psichiatriche (10-30%), come schizofrenia e disordini bipolari in adolescenti e adulti. L'associazione tra 22q11.2 e disturbi psichiatrici è tuttavia molto discussa ed è ancora difficile chiarirne la natura.

- Difficoltà scolastiche

Con l'ingresso nella scuola elementare possono rendersi evidenti difficoltà d'apprendimento con una particolare compromissione delle abilità del calcolo e del ragionamento aritmetico.

Il ragionamento astratto e concettuale risulta spesso danneggiato e sono presenti disfunzioni nell'elaborazione di materiale non verbale, nella memoria visuo-spaziale e verbale e disturbi dell'attenzione, della comprensione e di alcune funzioni esecutive (in particolare pianificazione e problem solving).²⁴

Nella valutazione dell'apprendimento scolastico è presente un'ampia variabilità, ma è prevedibile che la maggior parte dei bambini necessiterà di assistenza per tutta la durata degli studi sia per la crescita culturale che per le relazioni sociali e il conseguimento delle diverse abilità. L'intervento precoce, prima dei 3 anni, è sicuramente il più utile, ma bisogna considerare che le necessità si modificano con lo sviluppo e che pertanto, per il conseguimento di un apprendimento valido, sarà richiesto un aiuto specifico.

A fronte di difficoltà come la realizzazione di una rappresentazione grafica o la difficoltà di comprensione e di prestazione quando gli argomenti non sono specificamente trattati, esistono dei punti di forza su cui puntare nell'attuazione del progetto pedagogico: i calcoli matematici (soluzione di formule); la lettura (decodificazione e comprensione di informazioni di base); una memoria meccanica (specialmente per le liste); la capacità di ricordare informazioni codificate; lo spelling e la grammatica; l'uso del computer; la velocità nel condurre il discorso; le abilità cinestetiche (imparare la danza o il karate); il ritmo e il talento musicale; la volontà di apprendimento.

Caratteristiche più rare: malformazioni renali, anomalie genitourinarie, malformazioni oculari

Diagnosi

Si può arrivare a sospettare la 22q11.2 in base al quadro clinico eterogeneo dei segni e sintomi descritto in seguito, tra i quali le caratteristiche facciali tipiche che sono sempre presenti. Il

sospetto clinico deve essere confermato su un campione di sangue con l'analisi di citogenetica (FISH22) mediante tecniche molecolari che dimostrano la microdelezione nella regione 22q11.2²⁵

In caso di presenza della delezione 22q11.2 nel bambino (FISH22 positiva) è consigliabile eseguire lo stesso esame nei genitori, per verificare l'eventuale familiarità della patologia^{26,27}.

Trattamento

L'approccio terapeutico varia in base alle manifestazioni cliniche dei singoli pazienti. Il tipo e i tempi del trattamento cardiocirurgico verranno valutati in base al difetto cardiaco. Il trattamento dell'ipocalcemia sintomatica grave, che è quasi sempre esclusiva del periodo neonatale, richiede la rapida somministrazione di calcio per via parenterale, mentre l'ipocalcemia asintomatica può essere corretta con una supplementazione di calcio per via orale.

Fondamentale è il precoce intervento logopedico e di fisioterapia psicomotoria, per limitare la difficoltà di articolazione e il ritardo del linguaggio e dell'apprendimento motorio.

In alcuni casi un'operazione chirurgica può essere necessaria per sopprimere l'ipernasalità. E' fondamentale, prima di qualsiasi intervento chirurgico, effettuare una risonanza magnetica angiografica per conoscere la cartografia delle arterie del collo, dato che le arterie carotidi sono spesso spostate negli individui con DiGeorge.

La somministrazione dei vaccini inseriti nel calendario vaccinale in uso in Italia è raccomandata nei soggetti con 22q11.2. In questi pazienti sono raccomandate anche la vaccinazione antinfluenzale, antimeningococcica e antipneumococcica

Il difetto dell'immunità umorale è in genere modesto, tale da non richiedere un trattamento sostitutivo con immunoglobuline. Questo trattamento è indicato nelle forme di 22q11.2DS con un quadro di difetto grave dei linfociti T (DiGeorge completo). Negli altri casi viene comunque deciso in base all'andamento clinico (numero e gravità delle infezioni) ed ai risultati delle indagini immunologiche²⁸.

Per i pazienti 22q11.2 con un fenotipo immunologico di particolare gravità simile a quello dei pazienti con immunodeficienza grave, peraltro evenienza rara, l'unico trattamento sperimentale è il trapianto di timo, o in alternativa, il trapianto di cellule ematopoietiche da donatore sano.

Patologie croniche da esito: l'esempio della Paralisi Cerebrale Infantile

Definizione

Paralisi Cerebrale Infantile è un termine che comprende un gruppo eterogeneo di condizioni patologiche non progressive, caratterizzate da disturbi motori e posturali dovuti ad eventi di diversa natura che hanno colpito il Sistema Nervoso Centrale durante le prime fasi del suo sviluppo, dalla gravidanza ai primi due anni di vita postatale. Tale affezione è tuttora la causa più comune di handicap motorio grave in età infantile. Le paralisi cerebrali riconoscono differenti fattori sia predisponenti che causali che spesso concorrono.²⁹

Vi sono fattori predisponenti materni quali familiarità per patologie del SNC e morbidità materna cronica (diabete, epilessia, ritardo mentale). Tra i fattori di rischio, molti sono legati a fasi pre- intra- e post- gravidiche: aborti e cicli mestruali prolungati, ceto sociale basso, minacce di aborto, emorragie durante la gravidanza, gestosi, ipertensione, anomalie placentari, distacco placentare, gravidanze multiple, infezioni fetali, ritardo di crescita intrauterino, prematurità, infezioni vaginali materne al momento del parto. Vi è un'importante associazione tra rischio di paralisi cerebrale e ridotta età gestazionale e peso neonatale inferiore ai 2500 grammi; il rischio di presentare paralisi cerebrale è aumentato di 20 volte nei neonati con peso alla nascita inferiore a 1500 grammi. Numerosi sono i fattori predisponenti che possono incidere nel periodo postnatale: ipossia, iperbilirubinemia, emorragie, infezioni (virali, batteriche, fungine), tossici chimici e fisici (radiazioni), fattori metabolici, anomalie malformative. Tra le paralisi cerebrali si annoverano le paraplegie spastiche ereditarie, forme genetiche eterogenee sia genotipicamente che fenotipicamente.

Epidemiologia

Nonostante i progressi nell'ambito della prevenzione delle PC, queste mantengono alta la loro incidenza. Infatti, la riduzione della mortalità per i neonati di peso molto basso ha coinciso con un aumento della frequenza di queste affezioni. La prevalenza nel mondo non è esattamente conosciuta, e varia da 1,2 a 3 per 1000 nati vivi³⁰, ³¹La stima di prevalenza nei paesi industrializzati, nei bambini tra 3 e 10 anni, è 2,4/1000, con valori molto variabili nei due sessi. Come premesso, la prevalenza varia in funzione del peso e dell'età gestazionale alla nascita: è di 1,1/1000 nei neonati di peso uguale o poco inferiore a 2500 grammi, mentre arriva a 78,1/1000 per neonati di peso inferiore a 1000grammi.³²

Segni & Sintomi

I quadri clinici di questo eterogeneo gruppo di disturbi dello sviluppo sono estremamente variabili, comprendendo tipicamente la spasticità, i disturbi del movimento, l'ipostenia, l'atassia e la rigidità. Le manifestazioni cliniche dipendono da gravità, estensione e sede (cervello, tronco cerebrale, midollo spinale) del danno. Segni e sintomi varieranno dunque da un lieve danno motorio localizzato ad un possibile coinvolgimento corporeo globale. Schematicamente dunque si distinguono forme piramidali (monoparesi, emiparesi, paraparesi, teraparesi), extrapiramidali (atetosi, coreoatetosi, distonia), cerebellari (atassia), forme miste.³³ A tali disordini motori possono essere associarsi disturbi della sensibilità, cognitivi, della comunicazione e della percezione.³⁴ Inoltre, soprattutto nelle forme piramidali, possono manifestarsi fenomeni epilettici³³

L'emiplegia, quadro di impairment fisico monolaterale³⁵ un tipo comune di PC, rappresentando circa il 36-40% di tutti i casi di PC. Tipicamente è maggiormente coinvolto l'arto superiore rispetto all'inferiore, con manifestazioni quali spasticità, alterazione del sensorio e forza.³⁶

Uno dei sintomi più invalidanti dell'emiplegia è l'impairment funzionale unilaterale di mano e braccio, che colpisce le attività coinvolte nella cura personale, quali alimentarsi, vestirsi, prepararsi³⁷

L'impairment funzionale della mano è spesso il risultato di un danno alla corteccia motoria e alle vie corticospinali responsabili del controllo motorio fine di dita e mano. Per questo movimenti abili ed indipendenti delle dita tipicamente non si sviluppano nei bambini con emiplegia. Durante lo svolgimento di compiti che prevedono la manipolazione fine, spesso questi bambini utilizzano più dita, mostrando frequentemente posture anomale della mano, così come ridotta forza delle estremità distali e minore destrezza.^{38, 39}

I disturbi del sensorio possono manifestarsi complicando ulteriormente l'impairment motorio⁴⁰ Inoltre, i bambini affetti da emiplegia dovuta a PC hanno difficoltà nel sincronizzare e coordinare i movimenti di raggiungimento e di presa di un oggetto, nel pianificare i movimenti ed hanno una ridotta capacità di mettere in atto e modulare aggiustamenti della traiettoria nel corso dell'azione⁴¹ Il deficit sensoriale e quello motorio concorrono così a compromettere l'efficienza del movimento nei bambini con emiplegia: per questo tali piccoli pazienti tendono generalmente a non utilizzare l'arto affetto, attuando un "disuso evolutivo".

Trattamento

I sintomi della paralisi cerebrale hanno un impatto in tutte le aree delle attività di vita del soggetto affetto, determinandone quindi in modo importante la qualità di vita e le relazioni sociali. Gli interventi che vengono principalmente svolti attualmente, focalizzano sui deficit del

funzionamento motorio, ed alcuni di questi trattamenti fisici e farmacologici mostrano effettivamente un impatto positivo sulla qualità di vita del bambino affetto.⁴²

OBIETTIVI DELLA TESI

Obiettivo Generale

L'obiettivo generale del presente progetto di tesi è studiare il profilo psicodiagnostico valutando il danno, le risorse e l'evoluzione a breve, medio e lungo termine dei principali assi di sviluppo, in bambini con patologia cronica congenita e/o acquisita (esito di uno o più episodi di trauma inferto) attraverso lo studio del profilo cognitivo, emotivo e comportamentale e del livello di stress che tale condizione può comportare nella sfera personale e nel nucleo familiare.

Obiettivi Specifici

1. valutare mediante scale di sviluppo la motricità grossolana e fine; il livello cognitivo, le capacità relazionali e di interazione con l'ambiente, la comunicazione pre-verbale e lo sviluppo del linguaggio in funzione della gravità e tipologia delle lesioni osservate in fase acuta e subacuta, in particolare considerando gli esiti neurologici e visivi e l'evoluzione a breve e medio termine dei principali assi di sviluppo in soggetti vittime di Shaken Baby Syndrome;
2. studiare le caratteristiche sul piano comportamentale di bambini con SBS e confrontarle con una casistica di bambini con la sindrome di DiGeorge ed una casistica di soggetti in età pediatrica con paralisi cerebrale infantile in forma emiplegica;
3. descrivere il profilo cognitivo e le caratteristiche sul piano comportamentale in bambini affetti da delezione del cromosoma 22q.11 (Sindrome Di DiGeorge) e il livello di stress genitoriale;
4. descrivere il profilo cognitivo e comportamentale del bambino con PCI e il livello di stress genitoriale.

MATERIALI E METODI

Il campione

Sono stati individuati tre campioni di pazienti con patologia cronica (congenita o acquisita). Ciascuna popolazione è di seguito descritta.

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome (SBS)

È stato reclutato un gruppo di soggetti appartenente a una coorte parzialmente retrospettiva, ed in parte prospettica di 19 bambini affetti da SBS e afferiti al Centro Regionale per la Diagnostica del Bambino Maltrattato del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Padova dal 2003 al 2011.

Il campione è composto da 12 maschi e 7 femmine. Il 52,6% é di cittadinanza italiana, 10,5% cinese, e 5,3% provenienti rispettivamente dal Marocco, Moldavia, Bosnia, Romania, Tunisia, Ecuador e Macedonia (Tab.2).

Tab.2 Descrittiva della casistica SBS (età, sesso, nazionalità) (n=19)

Variabili	N	%
sezzo		
F	7	36,8
M	12	63,2
cittadinanza		
Italia	10	52,6
Cina	2	10,5
Marocco	1	5,3
Moldavia	1	5,3
Romania	1	5,3
Bosnia	1	5,3
Marocco	1	5,3
Tunisia	1	5,3
Ecuador	1	5,3
Macedonia	1	5,3

L'età media all'esordio dell'episodio acuto è 3,5 mesi (range da 1,2 mesi a 18 mesi). L'età media di insorgenza per i soggetti maschi è di 5,4 mesi (range da 1,5 mesi a 18 mesi), mentre per le femmine è di 6,0 mesi (range da 1,2 a 12,2 mesi). (Tab.3).

Tab.3 Descrittiva della casistica pazienti affetti da SBS (età all'esordio, sesso, provenienza)

Caso	Età all'esordio (mesi)	Sesso	Provenienza
1	1,8	F	Italia
2	18,0	M	Italia
3	1,5	M	Italia
4	1,9	F	Romania
5	5,5	M	Cina
6	3,9	M	Italia
7	11,0	M	Marocco
8	3,2	M	Italia
9	4,4	M	Tunisia
10	11,0	F	Ecuador
11	2,5	M	Cina
12	12,2	F	Bosnia
13	3,6	F	Moldavia
14	4,0	M	Italia
15	10,2	F	Italia
16	5,5	M	Italia
17	5,0	M	Italia
18	1,2	F	Italia
19	3,0	M	Macedonia

Per ciascun caso sono stati inoltre raccolti dati clinici, di imaging ed altri referti disponibili dalla cartella clinica descriventi le lesioni neurologiche e visive nella fase acuta e nel successivo decorso subacuto.

Al momento della diagnosi si è proceduto con la raccolta dei dati anamnestici di contesto familiare e sociale del bambino e descrizione della compromissione clinica presentata in particolare per quanto attiene le funzioni vitali e lo stato del sensorio; dati clinici e imaging ovvero esame obiettivo generale e neurologico, TAC e RMN cerebrale, RMN midollare, esame radiologico dei segmenti scheletrici, emocromo, albuminemia e assetto proteico, assetto lipidico, esame del fundus oculi con Ret-Cam, esame oculare della camera anteriore e posteriore, potenziali evocati visivi e uditivi del tronco.

Per ogni soggetto a distanza di 3 mesi (± 2 mesi) dalla lesione che ha determinato il ricovero presso il Centro Regionale, sono stati valutati gli esiti nello sviluppo, descritti secondo una batteria di test verificanti le funzioni motorie, cognitive, comunicative e gli aspetti comportamentali. Sono state altresì valutate le informazioni disponibili riguardanti il contesto familiare e sociale prima delle lesioni derivanti da scuotimento e nell'anno successivo all'episodio. È stata inoltre somministrata al caregiver principale una scala di misurazione dello stress familiare.

In seguito fino al 6 mese e ogni 6 mesi in ogni controllo sono state eseguite le seguenti valutazioni: raccolta dati anamnestici di contesto familiare e sociale del bambino e descrizione della compromissione clinica presentata in particolare per quanto attiene le funzioni vitali e lo stato del sensorio; dati clinici e imaging comprendenti l'esame obiettivo generale e neurologico, TAC e RMN cerebrale, RMN midollare, esame del fundus oculi con Ret-Cam, esame oculare della camera anteriore e posteriore, potenziali evocati visivi e uditivi del tronco, carte di Teller (Teller Acuity Cards), Sensibilità al contrasto con il Test dei Simboli di L.Hyvarinen, campo visivo con la tecnica del Preferential Looking; valutazione funzionale motoria; quoziente di sviluppo (Griffith's); osservazioni di gioco; somministrazione ai caregiver della Children Behavior Check List (CBCL) e il Parenting Stress Index (PSI).

Il Follow-up a distanza di 12 mesi (± 2 mesi), ha compreso le seguenti valutazioni:

dati anamnestici di contesto familiare e sociale del bambino e descrizione della compromissione clinica presentata in particolare per quanto attiene le funzioni vitali e lo stato del sensorio; dati clinici e imaging: esame obiettivo generale e neurologico, TAC e RMN cerebrale, RMN midollare, esame del fundus oculi con Ret-Cam, esame oculare della camera anteriore e posteriore, potenziali evocati visivi e uditivi del tronco, carte di Teller (Teller Acuity Cards), Sensibilità al contrasto con il Test dei Simboli di L.Hyvarinen, Campo visivo con la tecnica del Preferential Looking.

Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

Il secondo gruppo fa parte di una coorte prospettica di bambini affetti da sindrome velo-cardio-facciale da delezione del cromosoma 22q.11, seguiti dal Dipartimento di Pediatria di Padova dal 1993 al 2011.

Sono stati selezionati 20 soggetti, e il campione è composto da 11 femmine e 9 maschi, di cui il 25% sotto i 2 anni di età, 25% ha un'età dai 3 ai 5 anni, e il 50% ha un'età superiore ai 6 anni. (Tab.4)

Tab.4 Descrittiva casistica dei pazienti affetti da sindrome di DiGeorge (età, sesso) (n=20)

età (in anni)	N	%
<=2	5	25,0
3-5	5	25,0
>=6	10	50,0
Sesso		
F	11	55,0
M	9	45,0

Per descrivere il profilo cognitivo ai soggetti sono state somministrate le Griffith's Mental Development Scales e la Wechsler Intelligence Scale for Children-III. La scelta dei test cognitivi e dello sviluppo è avvenuta in base all'età del bambino.

Ai caregiver sono stati somministrati il Parenting Stress Index per la valutazione dello stress genitoriale e le Child Behaviour Check-List.

Per ciascun soggetto sono state raccolte informazioni cliniche in relazione alla diagnosi, agli interventi, alla durata e al numero di ospedalizzazione, agli approcci terapeutico riabilitativi.

Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile (PCI)

Il campione è costituito da 105 bambini in età 2-8 anni affetti da PCI in forma emiplegica.

I soggetti fanno parte di un trial multicentrico prospettico nazionale del Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili (G.I.P.C.I.). 21 Centri italiani appartenenti al G.I.P.C.I. hanno aderito alla proposta di studio sperimentale clinico controllato randomizzato avente l'obiettivo di verificare l'efficacia di un nuovo approccio terapeutico intensivo nei bambini con PCI in forma emiplegica.

Le caratteristiche per l'arruolamento dei soggetti erano: età compresa tra 1 e 8 anni; diagnosi di PC, supportata da elementi anamnestici, clinici e da documentazione neuroradiologica; forma clinica di emiplegia.

Nel presente lavoro di tesi, sono stati valutati gli outcome secondari del trial con la valutazione del profilo cognitivo dei soggetti attraverso le scale Griffith's Mental Development Scales e le scale Wechsler, valutazione del comportamento del bambino tramite la Child Behaviour Check List e il livello di stress genitoriale con il Parenting Stress Index. La scelta dei test è avvenuta in base all'età del bambino.

Dei 105 bambini, 52 sono femmine e 53 maschi. Il 30,5% sono sotto i 2 anni di età, il 45,1% ha un'età dai 3 ai 5 anni, mentre il 25% presenta un'età superiore ai 6 anni. All'interno del gruppo PCI, i bambini presentano una gravità 1 del 24,8%; gravità 2 del 42,9 %; e gravità 3 del 32,9%. (Tab.5)

Tab.5 Descrittiva della casistica bambini affetti da PCI (età, sesso, gravità) (n=105)

Variabili	N	%
età		
<=2	32	30,5
3-5	48	45,7
>=6	25	23,8
sexso		
F	52	49,5
M	53	50,5
gravità		
1	26	24,8
2	45	42,9
3	34	32,4

Gravità

- 1** La mano paretica manipola senza restrizioni, ma con limitazioni in skill motori più avanzati
- 2** La mano paretica ha solo funzione di trattenere durante la manipolazione bimanuale
- 3** La mano paretica non ha alcuna abilità di funzione

Gli strumenti di valutazione psicodiagnostica

Di seguito sono brevemente illustrati i test utilizzati nella valutazione di ciascun campione di soggetti.

La valutazione dello sviluppo cognitivo

Griffith's Mental Development Scales

Le *Griffith's Mental Development Scales* (GMDS) sono scale per la valutazione dello sviluppo mentale dei bambini create da Ruth Griffiths. (Figura 1). Le GMDS sono state pubblicate per la prima volta nel 1954. Esse coprivano i primi due anni di vita del bambino, nel corso dei quali lo sviluppo era stato fissato in cinque aree distinte: Locomotoria, Personale-Sociale, Udito e Linguaggio, Coordinazione occhio-mano, Performance. Nel 1970 è stata pubblicata l'estensione alla fascia di età successiva, dai 2 agli 8 anni. La concezione psicometrica dell'intelligenza della Griffith's si fonda sull'importanza delle interazioni tra i vari aspetti dell'apprendimento. Ella infatti ha sostenuto un'ampia concezione di sviluppo mentale in cui viene evidenziata l'importanza dei fattori sociali ed emozionali dello sviluppo e dell'interazione tra questi e lo sviluppo mentale. Il pensiero e il modello olistico della Griffiths sono in linea con l'attuale rinnovata valorizzazione della pluralità delle esperienze dei bambini e il ruolo attivo che questi assumono nel modellare e nell'interpretare i propri ambienti. Dopo molti anni di uso soddisfacente si è reso necessario

procedere ad una revisione e ristandardizzazione: nel 1996 si è quindi avviato un progetto in tal senso, con lo scopo di produrre una nuova versione che, conservando l'impianto di base originario, presentasse una versione aggiornata di item, materiali e livelli attesi, in linea con le conoscenze del momento sul comportamento dei bambini e relativo sviluppo.

Le GMDS-ER (*Extended Revised*) nella versione 0-2 anni sono costituite da 5 scale:

1. Locomotoria
2. Personale-sociale
3. Linguaggio
4. Coordinazione occhio-mano
5. Performance

Le GMDS-ER nella versione 2-8 anni sono composte dalle 5 scale della versione 0-2 più la sesta scala supplementare Ragionamento Pratico.

1. Locomotoria: questa scala permette all'esaminatore di valutare le abilità grossomotorie del bambino, incluse quelle di mantenersi in equilibrio e di coordinare e controllare i movimenti. Gli item da somministrare includono attività appropriate all'età, quali salire e scendere le scale, calciare una palla, saltare.

2. Personale-sociale: questa scala permette di valutare le abilità del bambino in attività di vita quotidiana, il suo livello di autonomia e la sua capacità di interagire con altri bambini. Gli item da somministrare comprendono attività appropriate all'età, come il vestirsi e lo svestirsi, l'utilizzo delle posate e la conoscenza di informazioni come la data di nascita o l'indirizzo.

3. Linguaggio: nella versione non revisionata tale scala era denominata Udito e Linguaggio in quanto includeva anche item di udito che ora sono stati eliminati. Con questa scala l'esaminatore è in grado di valutare il linguaggio recettivo ed espressivo del bambino. Essa include item appropriati all'età, come nominare oggetti e colori, ripetere frasi, descrivere un'illustrazione e rispondere a una serie di domande che testano le sue capacità di comprensione e di individuare somiglianze/differenze.

4. Coordinazione occhio-mano: questa scala valuta le abilità motorie fini del bambino, la sua destrezza manuale e le sue capacità di controllo visivo. Gli item da somministrare includono attività appropriate all'età, come infilare perline, tagliare con le forbici, ricopiare delle forme geometriche e scrivere lettere e numeri.

5. Performance: questa scala permette all'esaminatore di valutare le abilità visuospatiali del bambino, incluse la rapidità di esecuzione e la precisione con cui esegue il compito. Gli item comprendono attività appropriate all'età, come la costruzione di ponti e scale, il completamento di tavolette a incastro e la riproduzione di modelli.

6. Ragionamento pratico: questa scala valuta l'abilità del bambino nella risoluzione di problemi pratici, nell'affrontare problematiche di tipo morale e logico sequenziale e la sua comprensione di concetti matematici di base. Gli item da somministrare includono attività appropriate all'età, come il contare e l'effettuare comparazioni di grandezze/lunghezze/altezze. Questa scala inoltre valuta la conoscenza dei giorni della settimana, le abilità visuo-sequenziali e la comprensione dei concetti di giusto/sbagliato.

Fig.1 Materiale Griffiths



Wechsler Intelligence Scale for Children

Le Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC) sono uno strumento clinico e diagnostico per la valutazione delle abilità intellettuali dei bambini dai 6 ai 16 anni e 11 mesi. La WISC viene utilizzata sia in ambito psicologico che neuropsichiatrico.

La WISC fu creata da David Wechsler nel 1949 originariamente come estensione della Wechsler Adult Intelligence Scale. Furono poi realizzate nuove versioni: la WISC-R nel 1974 e la WISC-III nel 1991. L'attuale versione (WISC-IV) è del 2003 (Tabella 6).

La versione utilizzata attualmente in Italia (WISC-III) è stata standardizzata nel 2006 da Arturo Orsini e Laura Picone su un campione di 2200 soggetti suddivisi in 11 gruppi di età compresa tra i 6 e i 16 anni.

Tab.6 Tabella comparativa sulla standardizzazione italiana delle scale Wechsler.

Scala Wechsler	Anno di pubblicazione	Anno di pubblicazione in Italia	Curatore italiano
WISC	1949	1956	Falorni, M. L.
WISC-R	1974	1986	Rubini, V.; Padovani, F.
WISC-III	1991	2006	Orsini, A.; Picone, L.
WISC-IV	2003	-	-

David Wechsler creò anche la scala primaria di intelligenza per i bambini in età prescolare, la Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI).

Il quoziente d'intelligenza (Q.I.) nelle scale Wechsler viene calcolato con un valore medio di 100 e deviazione standard di 15. I valori del Q.I. nella norma si estendono da 80 a 130 punti. (Tabella 7)

Tab.7 Descrizione qualitativa del Quoziente D'Intelligenza-Q.I. nelle scale Wechsler

<i>INTERVALLO</i>	<i>VALUTAZIONE</i>
<i>130 e oltre</i>	<i>Eccellente</i>
<i>120-129</i>	<i>Superiore</i>
<i>110-119</i>	<i>Medio-Superiore</i>
<i>90-109</i>	<i>Medio</i>
<i>80-89</i>	<i>Medio-Inferiore</i>
<i>70-79</i>	<i>Borderline</i>
<i>69 e inferiore</i>	<i>Ritardo mentale</i>

Scala Wisc-r e Wisc-III

La scala WISC-R comprende 12 subtest e il subtest Ricerca di simboli presente nella versione WISC-III. I subtest sono stati selezionati per valutare diverse abilità mentali, che tutte insieme indicano l'abilità intellettiva generale del bambino. Sono organizzati in subtest verbali e di performance, che vengono somministrati in ordine alternato per aiutare a mantenere l'interesse del bambino.

I subtest sono i seguenti:

1. Completamento di figure: una serie di figure colorate di scene e oggetti comuni dove manca un particolare da identificare.
2. Informazione: una serie di domande per valutare la conoscenza su eventi e oggetti comuni.
3. Cifrario: una serie di forme o numeri da associare a un simbolo, secondo una chiave data, testando l'abilità nell'apprendere un compito nuovo e il coordinamento visuo-motorio.
4. Somiglianze: una serie di coppie di parole per le quali vanno spiegate le somiglianze tra gli oggetti quotidiani o i concetti che rappresentano e dove si valuta il pensiero astratto.
5. Riordinamento di storie figurate: una serie di figurine colorate, presentate in disordine, da riordinare secondo la sequenza logica di una storia, valutando l'abilità di pianificazione.
6. Ragionamento aritmetico: una serie di problemi aritmetici da risolvere mentalmente.

7. Disegno con i cubi: una serie di modelli geometrici da riprodurre usando dei cubetti, dove si presta attenzione alla percezione di forme, soluzione di problemi, integrazione visuomotoria;
8. Vocabolario: il bambino deve definire una serie di parole presentate oralmente, viene valutato il livello e l'ampiezza del lessico.
9. Ricostruzione di oggetti: una serie di oggetti ritagliati da ricostruire formando un insieme significativo, valutando l'abilità di sintesi del bambino e l'analisi visiva
10. Comprensione: una serie di domande che richiedono la soluzione di problemi quotidiani e che valuta la capacità di verbalizzazione e giudizio.
11. Ricerca di simboli: una serie di gruppi accoppiati di simboli (target e di ricerca); il bambino deve indicare se un simbolo target appare o no nel gruppo di ricerca.
12. Memoria di cifre: sequenze di numeri da ripetere nello stesso ordine e nell'ordine inverso, valutando la memoria uditiva e l'attenzione.
13. Labirinti: una serie di labirinti di difficoltà crescente, per valutare le abilità prassiche e il coordinamento visuo-motorio,

I subtest verbali sono: Informazione , Somiglianze , Ragionamento Aritmetico, Vocabolario, Comprensione, Memoria di cifre.

I subtest di performance e le abilità psicologiche cui fanno riferimento sono: Completamento di figure: riconoscimento di oggetti, Storie figurate, Disegno con cubi, Ricostruzione di oggetti, Cifrario, Labirinti.

La valutazione del bambino è sintetizzata in tre punteggi che forniscono una valutazione delle abilità intellettive:

- QI verbale (QIV): dato dalla somma dei punteggi ponderati dei subtest verbali;
- QI di performance (QIP): dato dalla somma dei punteggi ponderati dei subtest di performance;
- QI totale (QIT): dato dalla combinazione dei punteggi ai subtest verbali e di performance.

La versione WISC-III fornisce inoltre, attraverso gli stessi subtest (eccetto Labirinti), quattro Quozienti di Deviazione Fattoriale (QDF) opzionali:

1. Comprensione verbale (CV) è la misura complessiva delle capacità cognitive sollecitate dal test che afferiscono al dominio uditivo verbale E' costituita dai subtest Informazione, Somiglianze, Vocabolario e Comprensione.

2. **Organizzazione percettiva (OP)**, la quale misura le capacità cognitive che afferiscono principalmente al dominio visuo-percettivo. E' costituita dai subtest Completamento di figure, Riordinamento di Storie Figurate, Disegno con i Cubi e Ricostruzione di Oggetti.
3. **Libertà dalla distraibilità (LD)** indica la capacità da parte del bambino. di indirizzare l'attenzione su compiti specifici e di mantenerla concentrata inibendo le attività concorrenti. I subtest che la costituiscono sono Ragionamento Aritmetico e Memoria di Cifre.
4. **Velocità di elaborazione (VE)** .definisce la capacità di mantenere efficacemente nella memoria di lavoro le varie configurazioni di stimoli, di svolgere in maniera rapida operazioni di discriminazione, confronto ed associazione tra simbolici grafici ed adottare velocemente le appropriate scelte decisionali nei processi di rielaborazione mentale dei contenuti dello stimolo. I subtest che la costituiscono sono il Cifrario e Ricerca Simboli.

Le scale Wechsler (Figura 2) sono utili per una varietà di scopi, tra cui ottenere informazioni oggettive con alta validità predittiva circa le difficoltà di apprendimento e del ritardo mentale (Tabella 8), avvalendosi dei criteri riportati nel manuale diagnostico International Classification of Diseases (ICD-10) ⁴³.

Tab.8 Classificazione del Ritardo Mentale da ICD 10

Q.I.	Classificazione Età Mentale
50-69 lieve	9-12
35-49 gravità media	6-9
20-34 grave	3-6
< 20 profondo	< 3

Grazie all'ampio range dei QI che si estende oltre 3 deviazioni standard al di sopra della media dei coetanei, le scale Wechsler sono ideali per identificare bambini con elevate capacità intellettive. La possibilità dell'interpretazione qualitativa delle risposte ai subtest, la rende infine estremamente utile per la valutazione neuropsicologica.

Fig.2 Test WISC-III



Wpsi- Wechsler PreSchool and Primary Scale of Intelligence

La WPPSI è stata sviluppata per una duplice esigenza: la richiesta di una revisione della WISC, allo scopo di abbassarne i limiti di applicabilità a minori di 6 anni, e l'accresciuta consapevolezza dell'opportunità di disporre di una scala d'intelligenza in grado di fornire una valutazione più adeguata delle capacità del bambino in età prescolare. Questo periodo d'età costituisce infatti, per diversi aspetti, un momento nodale della maturazione intellettuale del bambino, oltre ad essere il periodo in cui lo si sottopone per la prima volta ad un'opera di educazione formale e si estendono i contatti con i bambini della sua età.

Come la WISC, la WPPSI è costituita da una batteria di subtest, ognuno dei quali, preso isolatamente, può essere considerato come misura di una diversa capacità mentre quando contribuisce a formare un punteggio composito misura la capacità intellettuale generale o globale. La WPPSI è, quindi, al tempo stesso un'estensione della WISC e una scala distinta destinata a soddisfare in modo più efficace i problemi psicometrici che si presentano nell'esame dei bambini dai 4 ai 6 anni. Riprende, infatti, diverse prove della WISC, adattandole al livello dei bambini in

età prescolare e rendendo possibile, in questo modo, una misurazione continua delle stesse attitudini durante tutto il periodo scolastico.

La revisione corrente, WPPSI-III, progettata per le età dei bambini 2 anni e 6 mesi ai 7 anni e 3 mesi, è stata suddivisa in due fasce dei range di età per accordarsi con il continuo sviluppo cognitivo che si verifica durante questi anni critici: dai 2.6 ai 3.11 anni e dai 4.0 ai 7.3 anni, con differenti batterie di subtest.

L'assessment comportamentale del bambino

Child Behavior Check List

I questionari Child Behavior Checklist (CBCL) fanno parte del “Sistema di valutazione su base empirica” di T. Achenbach (ASEBA). Fanno parte delle scale di valutazione del comportamento infantile più diffuse e utilizzate a livello internazionale in ambito sia clinico sia di ricerca. Ideata e validata presso l'Università del Vermont dal prof. T.M. Achenbach 214, la scala si propone la valutazione dei comportamenti e delle emozioni dei bambini in varie aree del funzionamento e dell'adattamento. Il modello psicopatologico proposto da Achenbach si serve di criteri descrittivi al pari del DSM IV 35, ma, a differenza di questo, i sintomi psicopatologici che concorrono a delimitare e definire una sindrome emergono da una valutazione empirica dei disturbi del bambino. L'opportunità di identificare su una base empirica i problemi comportamentali ed emozionali può consentire di elaborare una tassonomia dei disturbi infantili il più possibile libera da inferenze sulla loro natura e sulle loro cause. Diversamente dalla metodologia nosografica tradizionale come quella del DSM IV 35 il modello sotteso alla CBCL definisce le sindromi come un insieme di manifestazioni che si presentano costantemente associate.

La CBCL consiste in un questionario ad autosomministrazione per i *caregivers* e per le altre figure significative della vita del bambino: la possibilità di ottenere descrizioni che provengono da diversi valutatori porta ad avere un quadro del bambino nelle varie situazioni su cui poi vengono individuate le eventuali correlazioni. Tali correlazioni sono valutate con un punteggio che va da -1 a +1: il punteggio -1 viene assegnato quando i punteggi dati dai due informatori risultano opposti tra loro, lo 0 indica che non c'è alcuna associazione tra le descrizioni e infine +1 indica la similarità tra i pattern valutati.

La versione iniziale della CBCL riguardava solo la fascia di età 4-18; successivamente lo stesso Achenbach ha creato la versione per i bambini dai 2 ai 3 anni 215, in cui vengono mantenuti 59 item in comune con la precedente versione e aggiunti 40 item specifici per questa fascia d'età. La CBCL/ 2-3 non valuta le competenze del bambino in termini di capacità organizzative, di lavoro,

e di funzionamento scolastico come la CBCL/ 4-18, ma esplora ampie aree dell'adattamento e del funzionamento quotidiano.

Attualmente esistono varie forme del questionario che consentono di raccogliere informazioni da diverse fonti:

1. genitori nella forma 1 ½ - 5 anni e 6-18 anni (CBCL 1 ½ -5, CBCL 6-18)
2. educatori o insegnanti nella forma 1 ½ - 5 anni (Caregiver 1 ½), e 6-18 anni (TRF 6-18)
3. ragazzo dagli 11 anni in poi (YSR 11-18)

La CBCL è una procedura d'indagine clinica standardizzata, sviluppata su base empirica che adotta una prospettiva multipla e multiassiale. L'adozione del criterio multiassiale permette di spaziare su diversi settori dello sviluppo, del funzionamento e dell'ambiente in cui vive il bambino. Gli assi indagati dalla CBCL sono 5:

- Asse I: resoconti dei genitori
- Asse II: resoconti di altri *caregiver*
- Asse III: valutazione dello sviluppo con test specifici
- Asse IV: valutazione delle condizioni fisiche
- Asse V: osservazioni a casa e in gruppo, osservazioni di gioco, interviste

I 99 item di cui è composta la prima parte del CBCL 6-18 riguardano l'attività, l'interesse, l'attenzione, la paura, il gioco, l'interazione con i pari e con gli adulti, lo stato d'ansia, le condizioni e i problemi somatici, lo stato dell'umore, l'aggressività, la responsività affettiva e la risposta ai cambiamenti. Le risposte date convergono a definire 6 sindromi all'interno di scale definite internalizzanti, esternalizzanti e né internalizzanti né esternalizzanti. Tali items richiedono una risposta su una scala da 0 a 2 a seconda dell'intensità e della frequenza di un determinato comportamento del bambino negli ultimi due mesi.

Le Scale dei problemi internalizzanti comprendono le sindromi ansia-depressione e ritiro. Le Scale dei problemi esternalizzanti includono le sindromi dei comportamenti aggressivi e dei comportamenti distruttivi. Infine le scale né internalizzanti né esternalizzanti identificano le sindromi dei problemi del sonno e dei problemi somatici.

In aggiunta ai 99 item nella prima parte si trova un ultimo item a risposta aperta per gli aspetti non presi in considerazione in precedenza.

La seconda parte della CBCL invece è una raccolta di notizie su specifiche condizioni fisiche, sulle maggiori preoccupazioni riguardo allo stato del bambini e sui suoi aspetti più positivi; questa parte di valutazione qualitativa non è soggetta a punteggio.

La scelta dell'utilizzo della CBCL in tale progetto di ricerca è stata dettata, oltre che dal suo utilizzo diffuso, dal suo uso in molti pattern di ricerca presenti in letteratura sull'outcome del Traumatic Brain Injury nonché sui disturbi di attenzione e sui disturbi comportamentali ad esso legati.

Parenting Stress Index

Il PSI (*Parenting Stress Index*, R.R. Abidin, 1995) è un questionario auto-somministrato di 120 item rivolto ai genitori che si propone di identificare quelle relazioni genitore-bambino sottoposte a situazioni di forte stress e a rischio di essere quindi caratterizzate dallo sviluppo di comportamenti parentali disfunzionali e/o di problemi comportamentali ed emotivi da parte dei figli. Lo stress nel sistema parentale nei primi 3 anni di vita del bambino sembra rivestire un ruolo critico per lo sviluppo emotivo e comportamentale e per la relazione genitore/figlio. Caratteristiche del bambino, caratteristiche del genitore, contesto familiare ed eventi di vita stressanti sono alcuni degli aspetti identificati come importanti nel sistema genitore/figlio.

Il PSI è stato standardizzato per essere utilizzato con i genitori di bambini con età da un mese a 12 anni e in diverse culture. La validazione italiana⁴⁴ del test ha interessato la sola Forma breve (PSI-SF), che deriva direttamente dalla forma estesa, alla quale farò riferimento.

La presenza del Defensive Responding Score (DRS) permette di identificare l'adozione da parte del soggetto di una modalità di risposta di tipo difensivo, di cui va tenuto conto nell'interpretazione dei risultati.

Il PSI è composto da due aree principali:

CHILD DOMAIN, suddivisa in 6 sottoscale:

1. Distraibilità/ Iperattività (DI): fa riferimento all'eventuale presenza nel bambino di tratti di personalità quali ad esempio iperreattività, distraibilità, agitazione.

2. Adattabilità (AD): indica la capacità del bambino di affrontare cambiamenti e variazioni nelle attività quotidiane e nello stile di vita.

3. Rinforzo genitoriale (RE): è una scala di tipo interattivo; rappresenta il grado in cui l'interazione genitore-bambino suscita una positiva risposta affettiva nei genitori.

4. Richieste (DE): indica la pressione diretta esercitata dal figlio nei confronti dei genitori, tramite le esigenze e le richieste da lui stesso manifestate.

5. Umore (MO): fa riferimento alla presenza di manifestazioni emotive del bambino che possono essere fonte di stress per il genitore (ad esempio pianto eccessivo, isolamento, depressione, ecc.).

6. Accettabilità (AC): è una scala interattiva; esprime il grado in cui il bambino risponde alle aspettative che i genitori nutrivano nei suoi confronti.

- PARENT DOMAIN, suddivisa in 7 sottoscale:

1. Competenza (CO): fa riferimento al senso di competenza provato nei confronti del proprio ruolo genitoriale.

2. Isolamento (IS): esamina l'isolamento sociale e la disponibilità di supporto sociale relativa allo svolgimento del proprio ruolo di genitore.

3. Attaccamento (AT): misura il livello di investimento relativo al proprio ruolo genitoriale e di sintonia percepita con il bambino.

4. Salute (HE): misura l'influenza sulla salute fisica del peso dovuto all'adempimento del proprio ruolo genitoriale.

5. Limitazione di ruolo (RO): fa riferimento all'impatto della genitorialità sulla propria libertà personale e su altri eventuali ruoli ricoperti nella propria vita.

6. Depressione (DP): misura il grado in cui le energie fisiche ed emotive del genitore possono risultare compromesse e l'equilibrio con cui sono gestiti i vissuti di responsabilità e di colpa.

7. Partner (SP): valuta il sostegno emotivo e fisico fornito dal proprio partner al fine di facilitare il funzionamento del proprio ruolo parentale.

La *Life Stress Scale* è una misura opzionale inclusa nel PSI che può fornire informazioni su quegli elementi legati ad eventi della vita (separazioni, lutti, trasferimenti ecc...) che possono esacerbare lo stress genitoriale. I genitori che raggiungono alti punteggi in questa scala si trovano in situazioni stressanti che esulano dalla relazione genitore-bambino e che sono spesso al di là del loro controllo.

Alti punteggi nel *Child Domain* possono essere associati a caratteristiche del bambino che contribuiscono a incrementare lo stress genitoriale (ad es. bambini disabili, iperattivi, ritardati mentali, con disturbi dell'apprendimento, con paralisi cerebrali, ecc...).

Alti punteggi nel *Parent Domain* suggeriscono che la fonte di stress e di potenziali disfunzioni nel sistema genitore-figlio possa essere associata a vissuti negativi circa il ruolo genitoriale: il genitore si sente cioè sopraffatto e inadeguato nello svolgimento del proprio ruolo. Punteggi ponderati superiori a 85 sono considerati bisognosi di attenzione clinica. Mash, Johnston e

Kovitz nel 1983 hanno analizzato dei campioni di madri fisicamente maltrattanti, confrontandoli con campioni di madri non maltrattanti: tra i due gruppi di studio si sono evidenziate differenze significative su tutte le scale del PSI.

Secondo una ricerca del 1989 di Telleen et al.⁴⁵ il punteggio dello stress totale si differenzia tra un campione di famiglie a rischio e un campione non a rischio: le maggiori differenze risultano essere nelle sottoscale dell'Umore, dell'Accettabilità, della Competenza e dell'Attaccamento.

Analisi statistica

I dati sono stati informatizzati mediante Database Access. È stata condotta un'analisi di tipo descrittivo univariata e multivariata. Dopo una prima analisi della casistica, si è proceduto a confrontare i tre gruppi di bambini (con PCI, con Sindrome di DiGeorge e con SBS) analizzando separatamente la sfera del profilo cognitivo, comportamentale e dello stress familiare. Infine si sono descritti e confrontati i tre gruppi studiando l'interazione delle tre sfere.

I risultati vengono riportati mediante tabelle di frequenza (numerosità e percentuale; media, minimo, massimo, mediana, primo e terzo quartile) e grafici quali diagrammi a barre, aerogrammi e di dispersione.

L'elaborazione dei dati è avvenuta mediante package statistico SAS Versione 9.1 e i risultati sono stati rappresentati graficamente con Microsoft Excel.

RISULTATI

Pazienti affetti da Shaken baby syndrome

All'ultimo follow-up sono stati esaminati 19 casi, di cui 7 femmine e 12 maschi. 11 bambini sono di nazionalità straniera, e 8 di nazionalità italiana. L'età media di insorgenza: 5,7 mesi (range 1,2-18 mesi). L'età media dei casi all'ultimo follow-up di valutazione era di 30,4 mesi (range 5-82). Nella fase acuta 8/19 ha subito un intervento neurochirurgico e 1/19 è stato sottoposto all'intervento chirurgico oculistico. 18/19 ha mostrato emorragie retiniche, 18/19 emorragie cerebrali, 9/19 emorragie cerebellari, 5/10 ematoma subdurale spinale, 4/19 fratture del cranio, 6/19 fratture in varie regioni del corpo.

Al momento dell'ultimo follow-up di valutazione: 2/19 aveva emiplegia, 1/19 aveva paraplegia, 1/19 aveva tetraplegia, 2/19 aveva disabilità visiva corticale, 3/19 aveva deficit del campo visivo, 4/19 aveva strabismo. (Tabella 9).

6 bambini sono stati persi al follow-up a causa di adozione o affidamento in una zona diversa dal Veneto.

Tab.9 Outcome dei pazienti da SBS

Età all'esordio (mesi)	Età all'ultimo follow-up (mesi)	Durata del follow-up (mesi)	Persi al follow-up	Nazionalità	Frattura cranica	Diagnosi	Emorragia cerebrale	Emorragia cerebellare	Ematoma spinale	Edema cerebrale	Atrofia cerebrale	Igroma cerebrale	Danno oculare	EPTS	PGCS	Vomito	Fratture costali	Fratture in altre sedi	Neurochirurgia	Ritardo motorio	Plegia
1,8	6	4,2	+	Italiana	-	SBS	+	-	ND	+	+	+	+	+	3	-	-	+	+	+	ND
18	46,3	28,3	-	Italiana	-	SBS	+	-	ND	+	+	+	+	+	5	-	-	-	+	+	-
1,5	6	4,5	+	Italiana	+	SIBS	+	-	ND	+	+	+	+	+	3	-	+	+	+	+	NA
1,9	52	50,1	-	Rumena	-	SBS	+	+	+	+	+	+	+	+	3	-	-	-	+	+	-
5,5	79	73,5	-	Cinese	-	SBS	+	+	+	+	+	+	+	+	3	+	-	-	+	-	-
3,9	40	36,1	-	Italiana	-	SBS	+	+	-	-	+	+	+	-		+	+	-	+	+	-
11	82	71	-	Marocchina	-	SBS	+	+	ND	+	+	+	+	-	3	+	-	+	-	+	emi
3,2	61	57,8	-	Italo-marocchina	-	SBS	+	-	ND	-	+	-	+	-	14	+	-	-	-	-	-
4,4	16	11,6	+	Tunisina	-	SBS	+	-	ND	+	+	+	+	+		+	-	-	-		ND
11	12	1	+	Ecuadoriana	+	SIBS	+	-	ND	+	+	+	+	+		-	-	-	-		ND
2,5	36	33,5	-	Cinese	-	SBS	+	+	+	+	+	?	+	+	15	+	-	-	-	+	-
12,2	44,2	32	-	Bosniaca	-	SBS	+	+	+	+	+	?	+	+		+	-	-	-	+	-
3,6	25	21,4	-	Moldava	-	SBS	+	+	-	-	-	+	+	-	8	-	-	-	+	-	-
4	24	20	-	Italiana	-	SBS	+	+	-	x	x	+	+	+	3	+	-	-	+	+	tetra
10,2	15,2	5	-	Italo-rumena	-	SBS	+	-	+	x	-	+	+	+	6	-	-	-	-	-	-
5,5	13	7,5	-	Italiana	-	SBS	+	-	ND	-	-	+	+	+	8	+	-	-	-	-	-
5	9	4	-	Italiana	-	SBS	x	-					+	-	15	-	+	+	-		-
1,2	5	3,8	+	Italiana	+	SIBS	+	-	ND	+	+	+	+	-	13	-	+	-	-	+	para
3	6	3	+	Macedone	+	SIBS	+	+	ND	+	+	+	+		5				-	+	emi

Valutazione del profilo cognitivo

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

Dei 20 soggetti affetti da SBS, 12 bambini sono stati valutati tramite il test di sviluppo GMDRS. 6 casi sono stati persi al follow-up, a 1 soggetto non è stato possibile somministrare la scala per opposività.

Dall'analisi delle Griffith's Mental Development Scales emerge che il 25% dei bambini ha un'età mentale globale di sviluppo (GQ) classificabile come "insufficiente/eccezionalmente basso"(percentile pari a 1), il 25% presenta un quoziente globale di sviluppo borderline (percentile 2-10, "caso limite/basso"), e il 50% risulta nella norma (percentile 25-75). (Figura 3)

Scala Locomotoria A: Il 58,3% dei bambini risulta avere un grado di sviluppo inferiore rispetto alla norma (33,3% "eccezionalmente basso", 25,0% "caso limite/basso"). Il 33,3% ha uno sviluppo nella norma, e il 2,5% presenta uno sviluppo "medio-superiore/medio-alto"(percentile 76-90).

Scala Personale – Sociale B: Il 25,0% risulta nella norma, il 33,3% risulta "medio-superiore/medio-alto". La percentuale dei bambini con sviluppo inferiore alla media è del 41,7% (25,0% "insufficiente/ecc.basso", 16,7% "limite/basso").

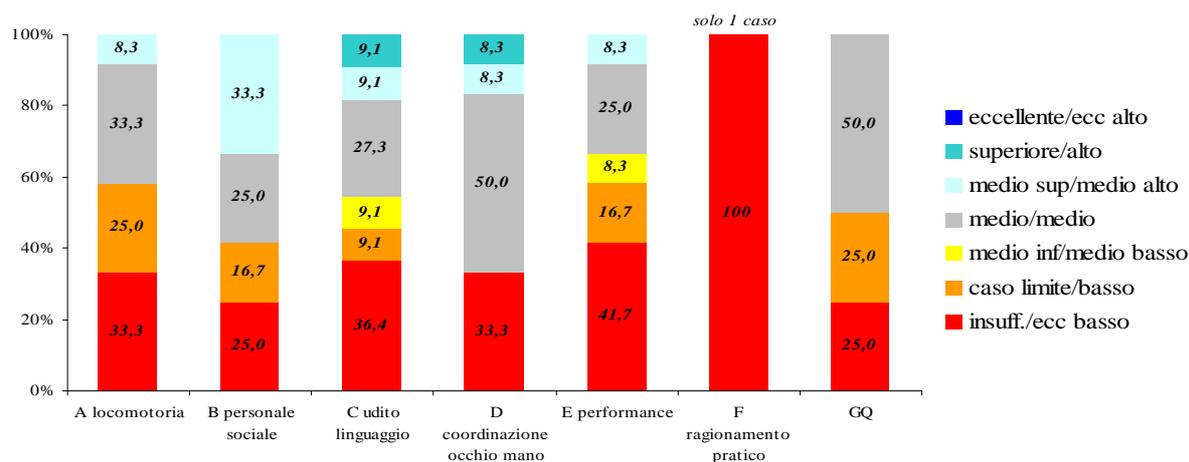
Scala Udito e Linguaggio C: Il 36,4% risulta "eccezionalmente basso", il 9,1% "limite/basso", il 9,1% " medio basso", mentre il 27,3% risulta essere nella media. Il 9,1% ha un quoziente di sviluppo "medio-superiore/medio-alto", e il 9,1% "superiore/alto".

Scala Coordinazione Occhio–Mano D: Il 33,3% risulta "eccezionalmente basso", il 50,0% rientra nella media, il 8,3% ha uno sviluppo "medio-superiore/medio-alto" e il 8,3% ha uno sviluppo "superiore/alto".

Scala Performance E: Il 41,7% risulta "eccezionalmente basso", 16,7% "caso limite/basso", 8,3% "medio basso", 25,0% "medio", e il 8,3% "alto".

Scala Ragionamento Pratico F (età 2-8): Questa scala è stata eseguita da un solo bambino, il quale ha raggiunto un quoziente inferiore alla norma (percentile pari a 1 classificabile come "insufficiente/eccezionalmente basso).

Fig.3 Griffiths dei pazienti affetti da SBS



Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

La valutazione dello sviluppo cognitivo è stata eseguita da 20 bambini, di cui 10 sono stati valutati con il test Griffith's Mental Development Scales (GMDRS), e 10 soggetti con la Wechsler Intelligence Scale For Children-III (WISC-III).

Dall'analisi delle GMDRS emerge che il 46,2% dei bambini ha un'età mentale globale di sviluppo (GQ) classificabile come “insufficiente/eccezionalmente basso”(percentile pari a 1), il 30,8% presenta un quoziente globale di sviluppo borderline (percentile 2-10, “caso limite/basso”), il 15,4% ha un quoziente di sviluppo “medio-inferiore/medio-basso”, e il 7,7% risulta nella media (percentile 25-75). (Figura 4)

Scala Locomotoria A: Il 92,3% dei bambini risulta avere un grado di sviluppo inferiore rispetto alla norma (30,8% “eccezionalmente basso”, 46,2% “caso limite/basso”, 15,4% “medio-inferiore/medio-basso”). Il 7,7% ha uno sviluppo nella media (percentile 25-75).

Scala Personale – Sociale B: Il 30,8% risulta nella norma e il 7,7% risulta “eccellente”. La percentuale dei bambini con sviluppo inferiore alla media è del 61,6% (30,8% “insufficiente/ecc.basso”, 15,4% “limite/basso”, 15,4% “medio-inferiore/medio-basso”).

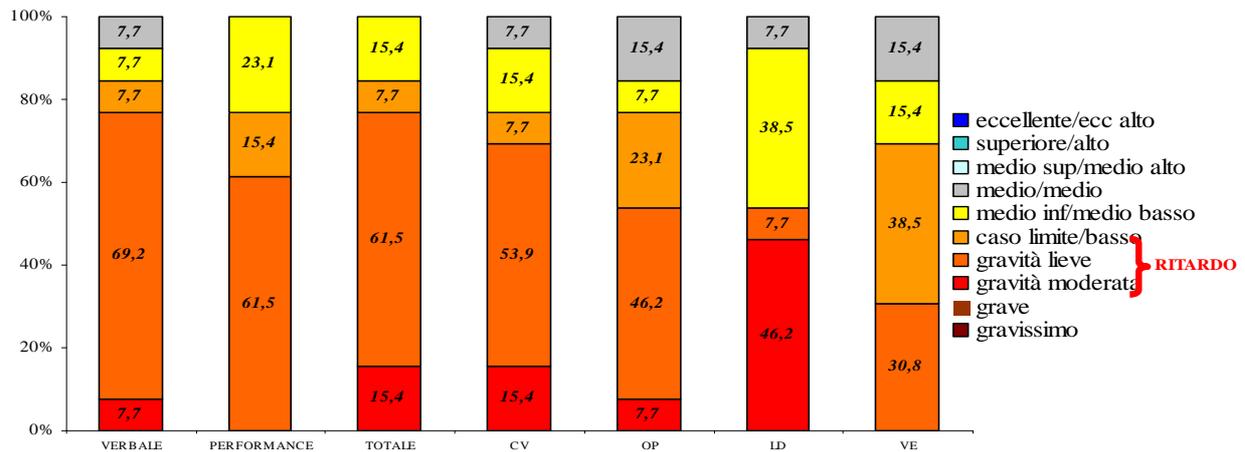
Scala Udito e Linguaggio C: Il 53,9% risulta “insufficiente/eccezionalmente-basso”, il 30,8% “caso limite/basso”, e il 15,4% “ medio basso”.

Scala Coordinazione Occhio–Mano D: Il 46,2% risulta “eccezionalmente basso”, il 30,8% “caso limite/basso”, il 15,4% “ medio basso” e il 7,7 è nella media.

Scala Performance E: Il 46,2% risulta "eccezionalmente basso", 15,4% "caso limite/basso", il 23,1% "medio basso", e il 15,4% è nella media.

Scala Ragionamento Pratico F (età 2-8): Il 62,5% raggiunge un quoziente "insufficiente/eccezionalmente basso" e il 37,5% è "medio basso".

Fig.4 GMDRS dei pazienti affetti da sindrome DiGeorge



WISC-III

Dalla scala WISC-III risulta che il QI verbale è nella norma per il 7,7% dei soggetti. Il 69,2% presenta un punteggio classificabile come "ritardo mentale lieve" (range 50-69), il 7,7% ha un ritardo di gravità moderata (range 35-49). Il 7,7% risulta nel range 70-79 ("caso limite/borderline"), il 7,7% presenta un QIV "medio-inferiore/medio-basso".

Nel QI di performance il 61,5% ottiene un quoziente inferiore alla norma (range 50-69 "ritardo gravità lieve"). Il 15,4% rientra nel range 70-79 ("caso limite/basso"), e il 23,1% ha un QIP "medio-inferiore/medio-basso".

Il Quoziente Intellettivo globale è per il 76,9 inferiore alla norma, di cui il 15,4% presenta un ritardo mentale di gravità moderata e il 61,5% un ritardo di entità lieve. Il 7,7% è classificabile come "caso limite/basso", e il 15,4% presenta un QIT all'interno del range 80-89 (medio-inferiore/medio-basso).

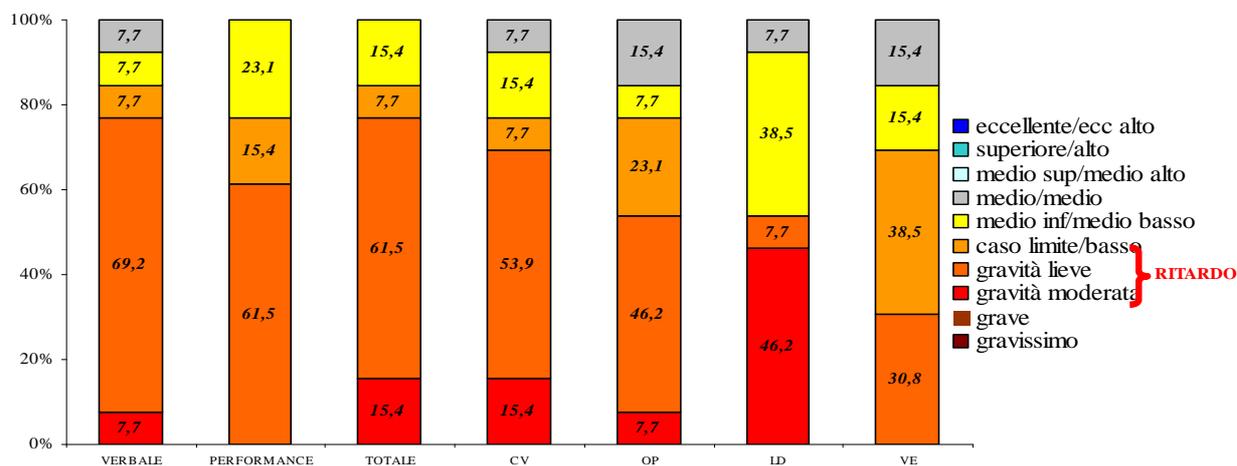
Il Quoziente di Comprensione Verbale (CV) è nella "media" per il 7,7% dei bambini. Il 15,4% raggiunge un CV classificabile come "medio-inferiore/medio-basso", il 7,7% è "caso limite/basso", il 53,9% presenta un ritardo lieve e il 15,4% un ritardo moderato.

Il Quoziente di Organizzazione Percettiva (OP) è nella norma per il 15,4% dei soggetti. Il 7,7% raggiunge un OP classificabile come “medio-inferiore/medio-basso”, il 23,1% è “caso limite/basso”, il 46,2% presenta un ritardo lieve e il 7,7% un ritardo moderato.

Il Quoziente di Libertà della Distraibilità (LD) è nella “media” per il 7,7% dei bambini. Il 38,5% raggiunge un LD classificabile come “medio-inferiore/medio-basso”, il 7,7% è “caso limite/basso”, e il 46,2% presenta un ritardo mentale di gravità moderata.

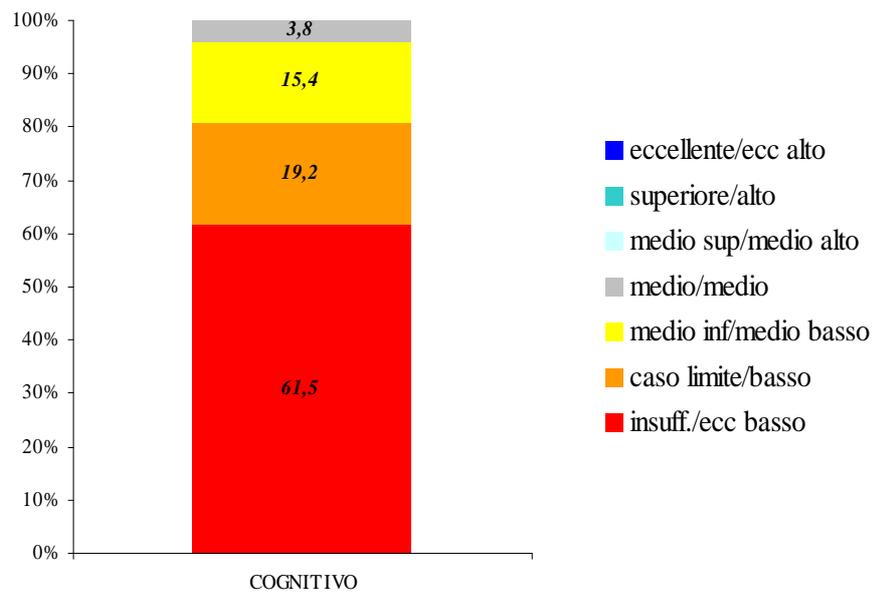
Il Quoziente di Velocità di Elaborazione (VE) è nella “media” per il 15,4% dei bambini. Il 15,4% raggiunge un VE classificabile come “medio-inferiore/medio-basso”, il 38,5% è “caso limite/basso”, e il 30,8% presenta un ritardo mentale lieve. (Figura 5)

Fig.5 WISC-III dei pazienti affetti da sindrome di DiGeorge con classificazioni ritardo mentale



Lo sviluppo cognitivo globale per i bambini affetti dalla Sindrome di DiGeorge risulta nella media per il 3,8% dei soggetti. Il 61,5% presenta un ritardo mentale, il 19,2% è classificabile come “caso limite/basso” e il 15,4% risulta “medio-inferiore/medio-basso”. (Figura 6)

Fig.7 Profilo cognitivo di sviluppo globale dei pazienti affetti da sindrome di DiGeorge



Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

La valutazione dello sviluppo cognitivo nei pazienti affetti da PCI è stata eseguita da 94 bambini su 105, di cui 50 sono stati valutati con il test Griffith's Mental Development Scales (GMDRS), 21 con Wechsler Intelligence Scale For Children Revised (WISC-R) e 23 con la scala Wechsler PreSchool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI).

Dall'analisi delle Griffith's Mental Development Scales emerge che il 40% dei bambini ha un'età mentale globale di sviluppo (GQ) nella norma (percentile 25-75), come si osserva in figura 8.

Il 14% presenta un percentile pari a 1 classificabile come sviluppo generale "insufficiente/eccezionalmente basso", il 12% presenta un percentile da 2 a 10 classificabile come sviluppo generale "limite/basso", il 30% presenta un percentile pari a 14, ovvero sviluppo generale classificabile come "medio-inferiore/medio-basso", il 40% presenta un percentile pari a 31-sviluppo generale medio, il 2% presenta un sviluppo generale medio-superiore/medio-alto (percentile 76-90) e il 2% dei bambini presenta uno sviluppo generale classificabile come superiore/alto (percentile 91-90).

Scala Locomotoria A: Il 70% dei bambini risulta avere un grado di sviluppo inferiore rispetto alla norma (27,5% "eccezionalmente basso", 15,0% "caso limite/basso", e 27,5% con percentile 11-25 "medio-inferiore/medio-basso"). Solo il 27,5% ha uno sviluppo nella norma, e il 2,5% presenta uno sviluppo "alto").

Scala Personale – Sociale B: Il 64,3% risulta nella norma, il 4,8% risulta “medio-superiore/medio-alto”, il 4,8% invece risulta “ecc.alto”. La percentuale dei bambini con sviluppo inferiore alla media è del 26,2% (14,3% “insufficiente/ecc.basso”, 4,8% “limite/basso”, 7,1% “medio-inferiore/medio-basso”).

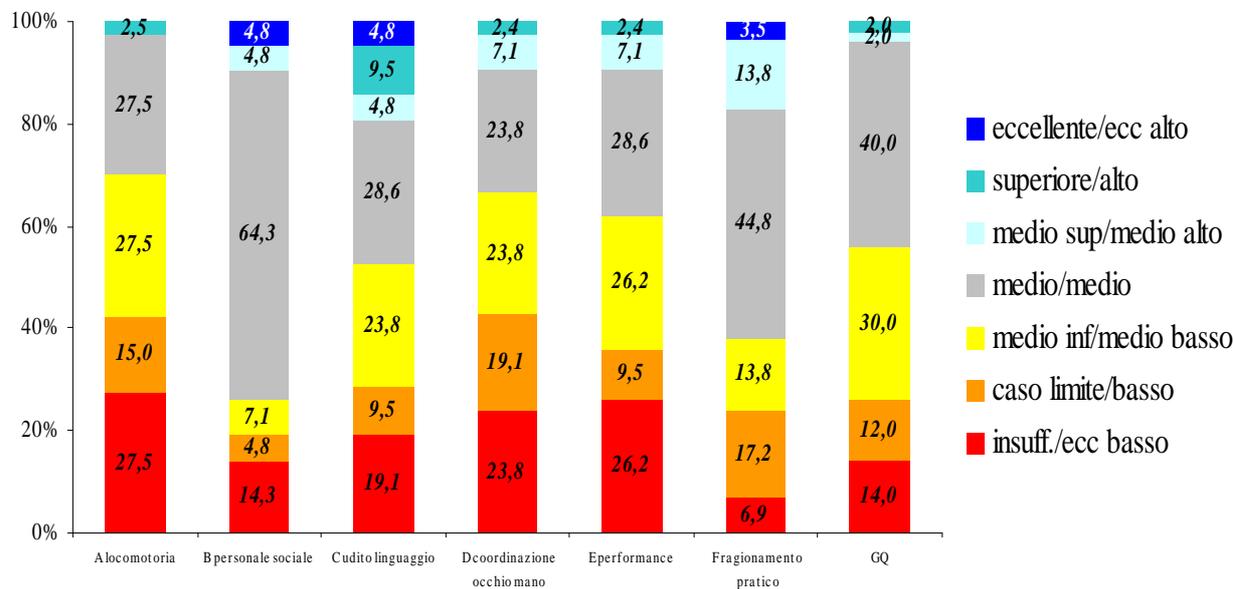
Scala Udito e Linguaggio C: Il 19,1% risulta “eccezionalmente basso”, il 9,5% “limite/basso”, il 23,8% “ medio basso”, mentre il 47,6% risulta essere nella norma o superiore (28,6% “medio”, 4,8% “medio-superiore/medio-alto”, 9,5% “superiore/alto” e 4,8% “eccellente”).

Scala Coordinazione Occhio–Mano D: Il 23,8% risulta “eccezionalmente basso”, il 19,1% “limite/basso”, il 23,8% “medio-inferiore/medio-basso”, il 23,8% rientra nella media, il 7,1% ha uno sviluppo “medio-superiore/medio-alto” e il 2,4% uno sviluppo “superiore/alto”.

Scala Performance E: Il 26, 2% risulta ”eccezionalmente basso”, 9,5 % “basso”, 26,2% “medio basso”, 28,6% “medio”, il 7,1 “alto” e il 2,4 “eccellente”.

Scala Ragionamento Pratico F: Il 6, 9% risulta “eccezionalmente basso”, 17,2% “caso limite/basso”, 13,8% ha uno sviluppo “medio inferiore/medio basso”, il 44,8% è nella “media”, 13,8% “medio-alto” e 3,5% “superiore/alto”.

(Fig.8 GMDRS dei pazienti affetti da PCI



WPPSI

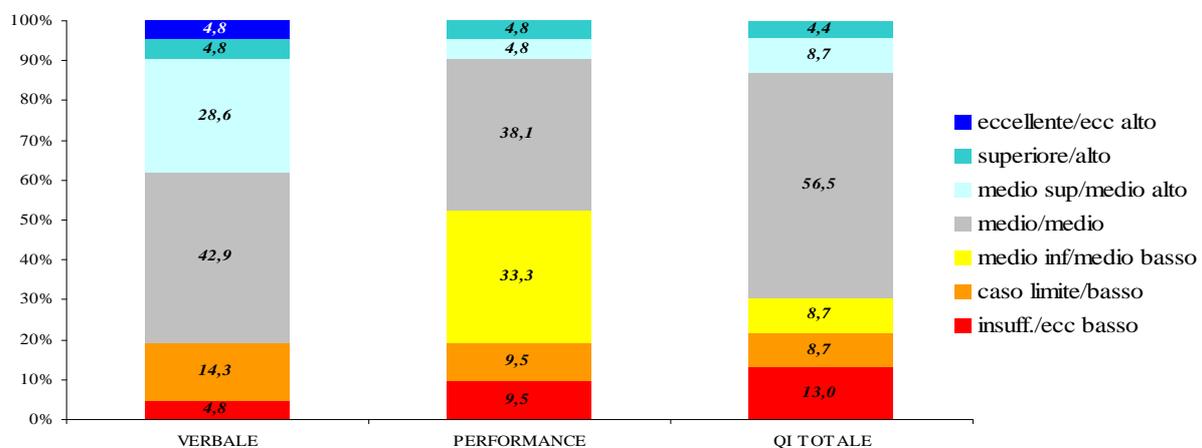
Nella scala WPPSI il 42, 9% ha un Quoziente Intellettivo Verbale (QIV) nella norma (range 90-109). Il 4,8% presenta un quoziente intellettivo classificabile come “ritardo mentale” (range sotto i 69). Il 14,3% ha un QIV classificabile come “borderline” (range 70-79, “caso limite/basso”). Il 28,6% presenta un quoziente intellettivo verbale “medio-superiore/medio-alto” (range 110-119), e

il 4,8% ha un QIV che si colloca all'interno del range 120-129, classificabile come "superiore/alto". Il quoziente verbale al di sopra i 130 punti classificabile come "eccellente/ecc.alto" viene ottenuto dal 4,8% dei soggetti.

Il Quoziente Intellettivo di Performance (QIP) nella WPPSI, classificabile come "medio", viene raggiunto dal 38,1% di bambini. Il 9,5% risulta "insufficiente/ecc.basso" (range sotto i 69). Il 9,5% viene classificato come "caso limite/borderline" (range 70-79), il 33,3% presenta un QIP "medio-inferiore/medio-basso". Quozienti "medio-superiori/medio-alti" vengono raggiunti dal 4,8% di soggetti, e il 4,8% presenta un quoziente di performance classificabile come "superiore/alto" (range 120-129).

Il Quoziente d'Intelligenza Generale (QIT) è nella "media" per il 56,5% dei bambini. Il 13,0% ha un "ritardo mentale", il 8,7% è classificabile come "caso limite/borderline", il 8,7% rientra nel range 80-89 ("medio-inferiore/medio-basso"), il 8,7% ha un QIT "medio-superiore/medio-alto" e il 4,4% ha un quoziente d'intelligenza complessivo "eccellente"(range superiore a 130), Figura 49.

Fig.9 Risultati del QIV, QIP e QIT totale nella scala Wppsi dei pazienti affetti da PCI



WISC-R

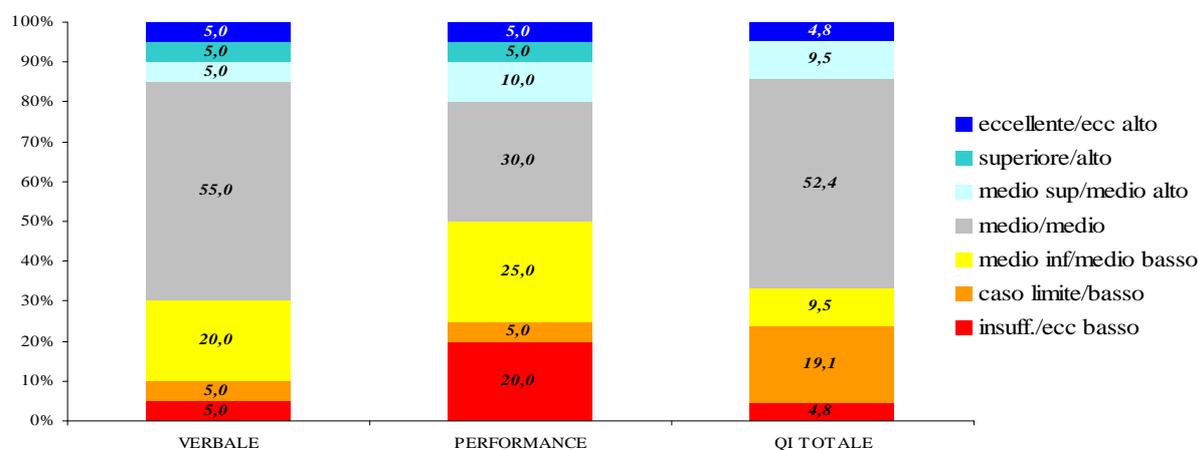
Dalla scala WISC-R risulta che il QI verbale è nella norma per il 54,9% dei 49 soggetti. Il 5% presenta un punteggio classificabile come "ritardo mentale", il 95% risulta nel range 70-79 ("caso limite/borderline"), il 20,0% presenta un QIV "medio-inferiore/medio-basso", il 5% "medio-superiore/medio-alto", il 5% "superiore/alto" e il 4% "eccellente".

Il QI di performance è nella "media" per il 30% dei bambini, di cui il 20% ottiene un punteggio classificabile come "ritardo mentale", il 5% rientra nel range 70-79

(“caso limite/basso”), il 25% 50a un QIP “medio-inferiore/medio-basso”, il 10% ottiene un quoziente classificabile come “medio-superiore/medio-alto”, il 5% risulta “superiore/alto” e “eccellente” risulta il 5% dei soggetti.

Il Quoziente Intellettivo globale è per il 52,4% nella media. Il ritardo mentale è presente per il 4,8% dei bambini, il 19,1% è classificabile come “caso limite/basso”, il 9,5% presenta un QIT all’interno del range 80-89 (medio-inferiore/medio-basso), il 9,5% risulta “medio-superiore/medio-alto” e il 4,8% “eccellente”. (Figura 10)

Fig.10 dati WISC-R pazienti affetti da PCI

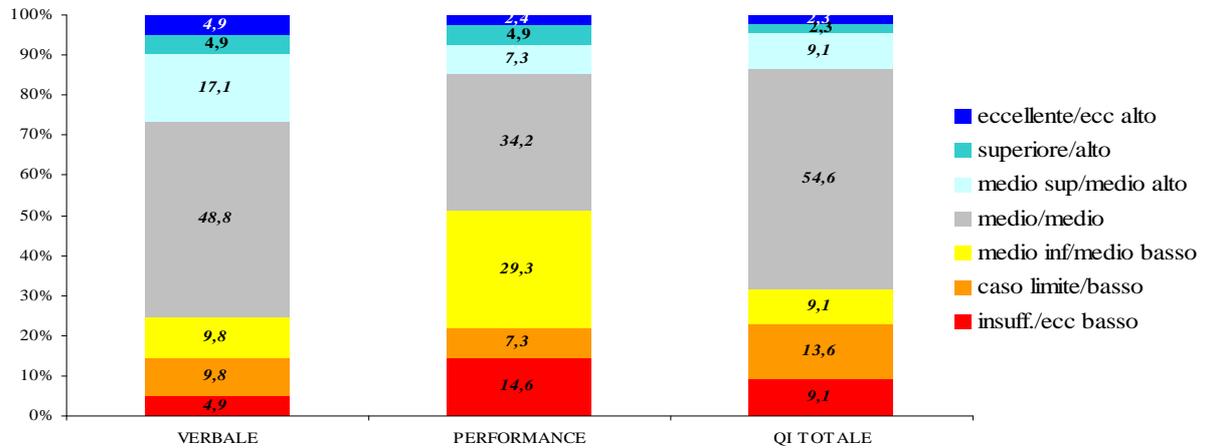


Il Quoziente Intellettivo Verbale delle scale Wechsler per i bambini affetti da paralisi cerebrale è nella norma (48,8%). Il 4,9% si colloca come “insufficiente/eccessivamente-basso” (range sotto i 69), il 9,8% ha un QIV classificabile come “caso-limite/basso”, il 9,8% è “medio-inferiore/medio-basso”/range 80-89), il 17,1% ha un quoziente intellettivo verbale “medio-superiore/medio-alto”, 4,9% dei bambini ha un QIV “superiore/alto” e il 4,9% ottiene un quoziente classificabile come “eccellente”.

Il Quoziente d’Intelligenza di Performance è per il 34,2% dei soggetti nella media, il 14,6% presenta un ritardo mentale, il 7,3% è classificabile come “caso limite”, il 29,3% rientra nel range 80-89 (“medio-inferiore/medio-basso”). 7,3% dei bambini ottengono un quoziente classificabile come “medio-superiore/medio-alto”, “superiore/alto” è ottenuto dal 4,9% e il 2,4% ottiene un quoziente superiore a 130.

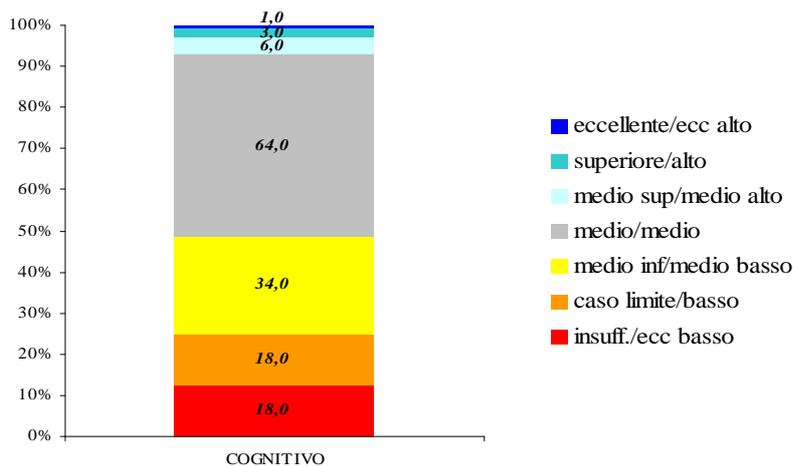
Complessivamente le scale Wechsler per i bambini con PCI evidenziano che il 54,6 % risulta nella norma, 9,3% presentano un ritardo mentale, il 13,6% si colloca all’interno del range 70-79 classificabile come “caso limite”, il 9,1% presenta un QI “medio-superiore/medio-alto”, il 2,3% è “superiore/alto” e il 2,3% ha un quoziente intellettivo globale superiore a 130. (Figura 11)

Fig.11 Wechsler PCI



Il Quoziente di sviluppo globale e il Quoziente Intelletivo nei bambini con paralisi cerebrale in forma emiplegica è classificabile come “medio” per il 64,0% dei soggetti. Il 18,0% ha un ritardo mentale, il 18,0% è classificabile come “caso limite/basso”, il 34,0% è “medio-inferiore/medio-basso”, il 6,0% ha un quoziente “medio-superiore/medio-alto”. Il 3% dei bambini ottengono un quoziente “superiore/alto” mentre il 1% risulta “eccellente”. (Figura 12)

Fig.12 Profilo Cognitivo Totale PCI



Valutazione del profilo comportamentale del bambino

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

Il Child Behaviour Check List nella forma 1 ½ - 5 anni (CBCL 1 ½-5 Boys and Girls) è stato somministrato a genitori di 5 bambini affetti dalla Sindrome del Bambino Scosso (Tabella 10).

Tab.10 CBCL 1 ½ -5 nei pazienti affetti da SBS

Variable	bord; max	1-5						
		N	media	Min	Max	med	Q1	Q3
EMOTIONALLY REACTIVE	6-8; 18	5	2,4	0	9	0	0	3
ANXIOUS/DEPRESSED	7-8;16	5	3,2	1	5	4	2	4
SOMATIC COMPLAINTS	5-6;22	5	2,4	0	4	3	2	3
WITHDRAWN	5-5;16	5	1,8	0	5	1	0	3
SLEEP PROBLEMS	8-8;14	5	1,0	0	4	0	0	1
ATTENTION PROBLEMS	6-6;10	5	3,8	0	7	4	3	5
AGGRESSIVE BEHAVIOR	21-24;38	5	8,4	2	18	7	6	9
OTHER PROBLEMS		5	8,6	2	15	10	6	10
Internal CBCL	14-17;72	5	9,8	2	22	9	6	10
External CBCL	21-24;48	5	12,2	2	25	11	9	14
TOTAL CBCL	52-60;200	5	31,6	6	66	28	23	35
AFFECTIVE PROB. DSM 1	6-6;20	5	1,2	0	3	1	1	1
ANXIETY PROB. DSM 2	8-8;20	5	3,2	1	8	3	1	3
PERVASIVE DEVELOP. PROB. DSM 3	7-8;26	5	3,8	0	10	3	2	4
ATTENT. DEF./HYPERACT. PROB. DSM 4	10-10;12	5	5,6	1	8	7	4	8
OPPOSITIONAL DEFIANT PROB. DSM 5	8-8;12	5	1,6	0	5	1	1	1

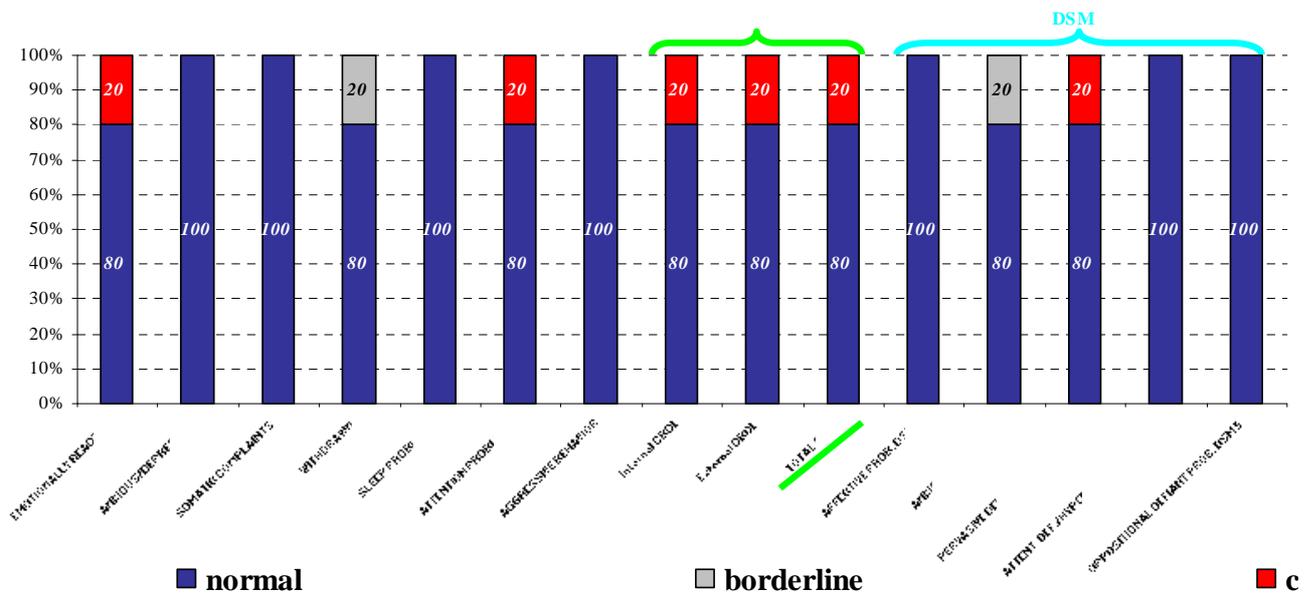
Nella scala “Emotionally Reactive” 80% dei bambini risulta “nella norma”, mentre il 20% presenta un quadro di attenzione clinica. Le scale “Anxious/Depressed”, “Somatic Complains”, “Aggressive Behavior” e “Sleep Problems” risultano nella norma. La scala “Withdrawn” è nella norma per il 80% dei soggetti, mentre il 20% dei bambini risultano “borderline”. La scala “Attention Problems” è per il 20% problematica, mentre per il 80% risulta nella norma.

Nelle scale DSM, la scala “Affective Problems” è normale per il 100% dei soggetti. La scala “Anxiety Problems” risulta nella norma per il 80%, mentre il 20% presenta un quadro “borderline”. Nella scala “Pervasive Developmental Problems” il 20% risulta psicopatologico, e il 80% nella

norma. Le scale “ Attention Deficit/Hyperactivity Problems” e “Oppositional Defiant Problems” sono per il 100% dei soggetti nella norma.

La scala internalizzante, esternalizzante, e totale del CBCL risulta problematica per il 20% dei bambini, mentre il 80% risulta nella norma.

Fig.13 Distribuzione in percentuali CBCL 1 ½-5 SBS



Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

Il CBCL è stato somministrato ai genitori di 9 bambini, di cui per 4 bambini è stato compilato il CBCL 1 ½-5 anni, per altri 5 bambini il questionario CBCL 6-18 anni (CBCL 6-18 for Girls per 4 femmine e CBCL 6-18 for Boys per un soggetto maschio). (Tabella 11)

Tab.11 CBCL nei pazienti affetti da Sindrome DiGeorge

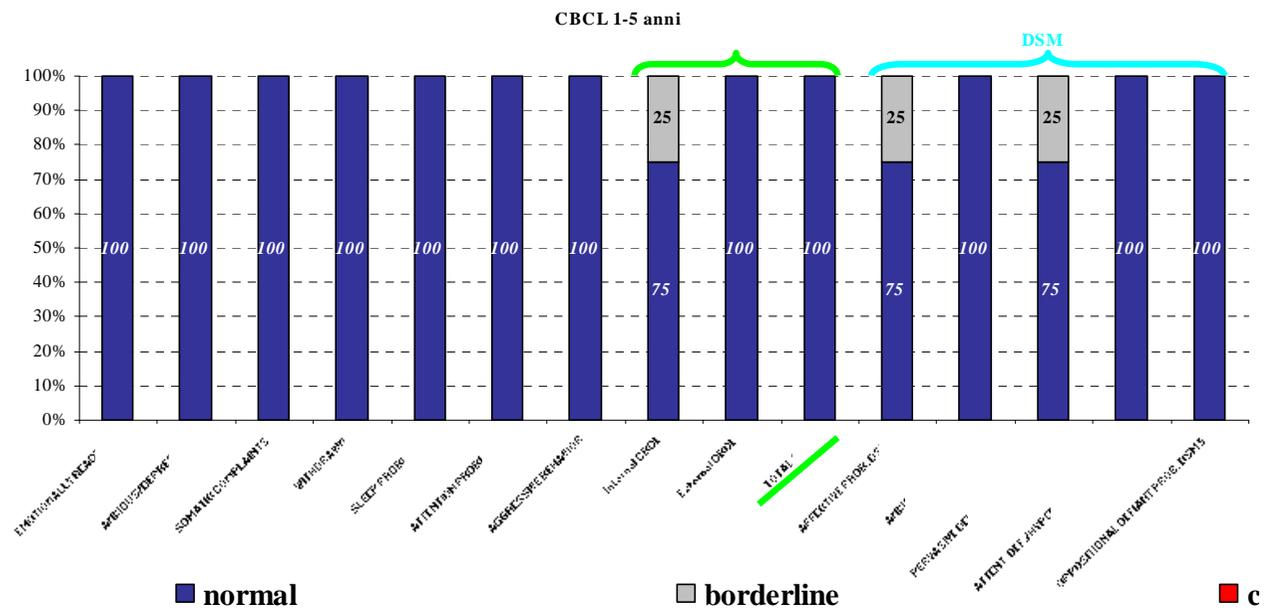
DI GEORGE																			
		6-18																	
		1-5									FEMMINE						MASCHI		
Variable	bord; max	medi		Min	Max	med	Q1	Q3	bord; max	medi		Min	Max	med	Q1	Q3	bord; max	medi	
		N	a							N	a							N	a
EMOTIONALLY REACTIVE	6-8; 18	4	3,5	1	5	4	2,5	4,5											
ANXIOUS/DEPRESSED	7-8;16	4	3,3	2	5	3	2,5	4	8-10;26	4	1,8	0	4	2	1	3	8-10;26	1	16,0
SOMATIC COMPLAINTS	5-6;22	4	1,5	0	3	1,5	0,5	2,5	5-6;22	4	3,0	1	6	3	1	5	5-6;22	1	6,0
WITHDRAWN	5-5;16	4	3,0	2	4	3	2,5	3,5	5-6;16	4	2,5	0	6	2	0	5	4-5;16	1	12,0
SLEEP PROBLEMS	8-8;14	4	5,5	3	7	6	4,5	6,5											
ATTENTION PROBLEMS	6-6;10	4	3,8	2	5	4	2,5	5	9-10;20	4	6,8	3	10	7	5	9	10-12;20	1	13,0
AGGRESSIVE BEHAVIOR	21-24;38	4	8,5	4	13	8,5	5	12	12-15;36	4	6,3	1	20	2	2	11	12-16;36	1	9,0
OTHER PROBLEMS		4	11,3	8	16	10,5	8,5	14		4	4,3	0	13	2	1	8		1	4,0
SOCIAL PROBLEMS									8-8;22	4	4,0	2	5	5	3	5	7-9;22	1	16,0
THOUGHT PROBLEMS									5-6;30	4	2,8	0	4	4	2	4	6-6; 30	1	9,0
RULE BREAKING BEHAVIOR									5-6;34	4	1,5	0	4	1	0	3	6-6;34	1	2,0
Internal CBCL	14-17;72	4	11,3	5	15	12,5	8,5	14	11-13;64	4	7,3	1	16	6	2	13	9-11;64	1	34,0
External CBCL	21-24;48	4	12,3	6	18	12,5	8,5	16	12-14;70	4	7,8	1	24	3	2	14	12-15;70	1	11,0
TOTAL CBCL	52-60;200	4	40,3	22	49	45	33	47,5	38-48;240	4	32,8	13	72	23	14	52	39-48;240	1	87,0
AFFECTIVE PROB. DSM 1	6-6;20	4	3,3	1	6	3	1,5	5											
ANXIETY PROB. DSM 2	8-8;20	4	4,0	3	5	4	3	5											
PERVASIVE DEVELOP. PROB. DSM 3	7-8;26	4	5,3	2	8	5,5	3,5	7											
ATTENT. DEF./HYPERACT. PROB. DSM 4	10-10;12	4	4,5	2	6	5	3	6											
OPPOSITIONAL DEFIANT PROB. DSM 5	8-8;12	4	2,0	0	4	2	0,5	3,5											
ACTIVITIES*									5.5-7; 15	4	5,5	3	9	5	3	8	7-8;15	1	5,2
SOCIAL*									4-5;14	4	4,6	3	6	5	4	5	4-4.5;14	1	1,7
SCHOOL*									3-3.5;6	3	3,1	3	4	3	3	4	3-3;6	1	3,3
TOTAL COMPETENCE SCALE*									20-21;35	3	11,6	11	12	12	11	12	19.5-20.5;35	1	10,1

Nel CBCL 1 ½-5 anni le scale “Emotionally reactive”, “Anxious/Depressed”, “Somatic Complaints”, “Withdrawn”, “Sleep Problems”, “Attention Problems” e “Aggressive Behavior” risultano nella norma per il 100% dei bambini.

Nelle scale DSM, le scale “Affective Problems” e “Pervasive Developmental Problems” sono normali per il 75% dei soggetti, mentre 25% dei bambini sono classificabili come “borderline”. Le scale “Anxiety Problems”, “Attention Deficit/Hyperactivity Problems” e “Oppositional Defiant Problems” sono per il 100% dei soggetti nella norma. (Figura 14).

La scala internalizzante risulta “borderline” per il 25% dei bambini, mentre il 75% risulta nella norma. La scala esternalizzante, e totale del CBCL risulta per il 100% nella norma.

Fig.14 CBCL Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

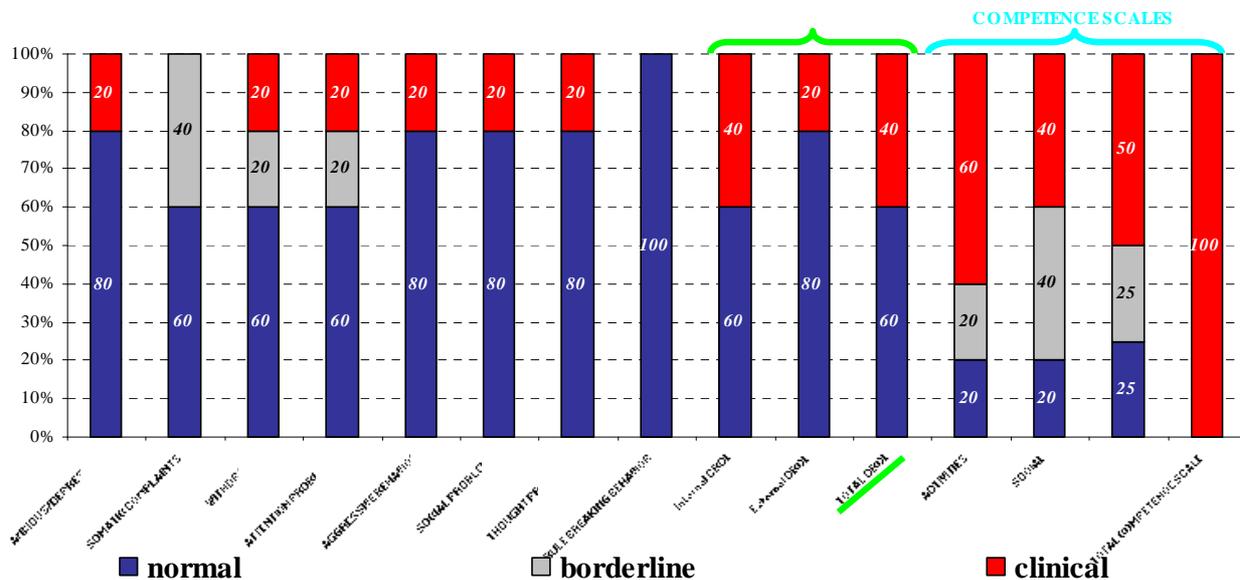


Nella fascia di età 6-18 anni, le scale “Anxious/Depressed”, “Agressive Behavior”, “Social Problems” e “Thought Problems” sono nella norma per il 80% dei soggetti, mentre per il 20% risultano problematiche. La scala “Somatic Complaints” è “borderline” per il 40%, il 60% è nella norma. Le scale “Withdrawn” e “Attention Problems” sono nella norma per il 60%, borderline per il 20% e problematiche per il restante 20%. La scala “Rule Breaking Behavior” è per il 100% dei soggetti nella norma.

Le scale di competenza sono per il 100% problematiche, tra cui la scala “Activities” (per il 20% è nella norma, borderline per il 20% e problematica per il 60%). La scala “Social” è problematica per il 40% dei bambini, borderline per 40% e nella norma per il 20%. La scala “School” è per il 50% problematica, il 25% risulta borderline e il 25% è normale.

La scala internalizzante risulta problematica per il 40% dei bambini, mentre il 60% risulta nella norma. La scala esternalizzante è normale per il 80% del campione, per il 20% è problematica. La scala totale del CBCL risulta per il 60% nella norma, il 40% è problematico. (Figura 15).

Fig.15 CBCL 6-18 Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

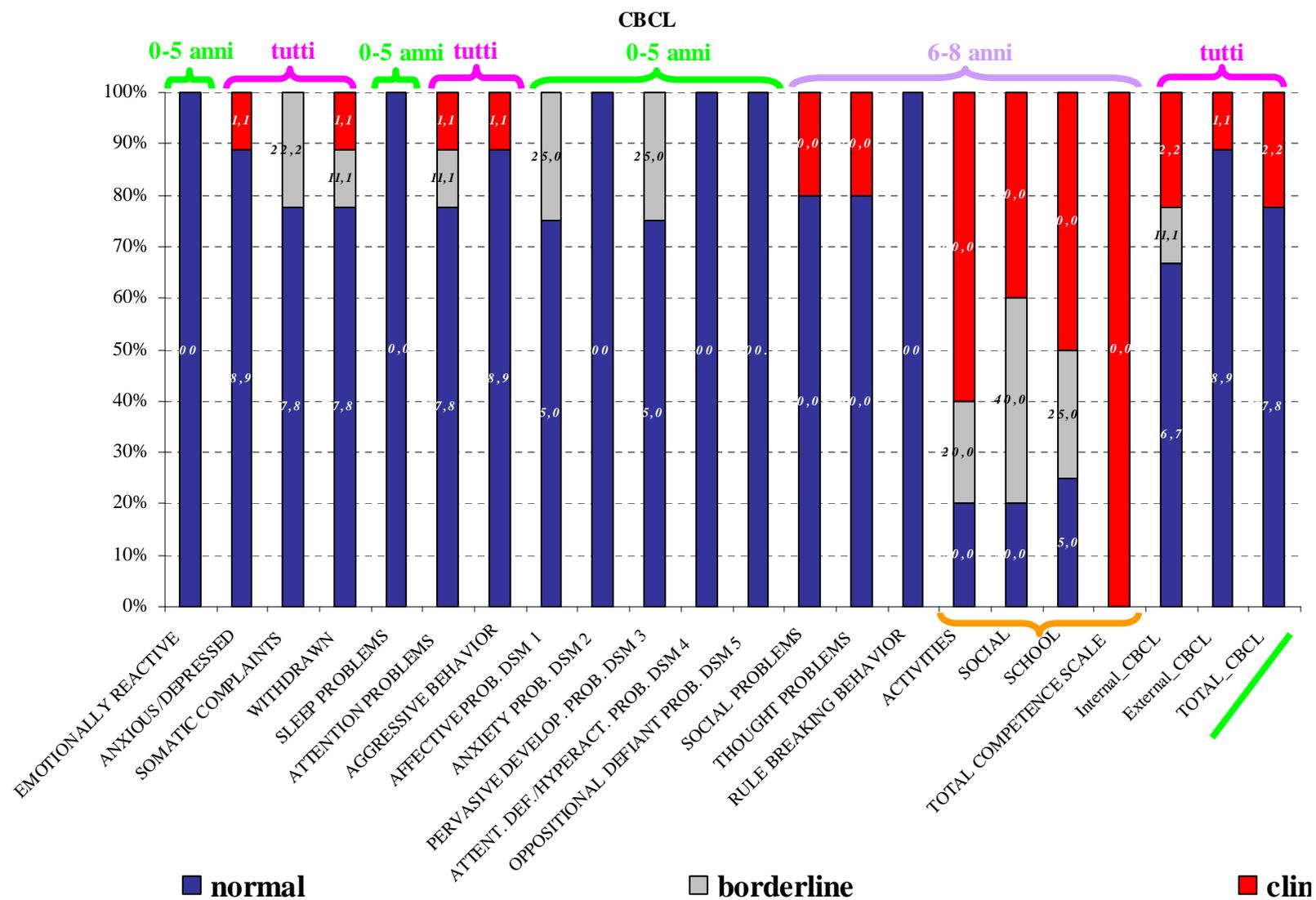


La scala internalizzante complessiva del CBCL (1 ½-5 e 6-18) nei bambini affetti dalla Sindrome di DiGeorge, risulta problematica per il 22,2%, borderline per il 11,1% e nella norma per 66,7% soggetti.

La scala esternalizzante complessiva per il 88,9% è normale, il 11,1% è problematica.

La scala totale del CBCL risulta nella norma per il 22,2% soggetti, i restanti 77,8% risultano nella norma. (Figura 16).

Fig.16 CBCL 1 ½-5 e 6-18 DiGeorge



Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

Il campione al quale è stata somministrata la CBCL è composto da genitori di 95 bambini affetti da PCI, di cui 62 soggetti per CBCL 1 ½-5 anni, e 33 soggetti per CBCL 6-18 anni (15 femmine e 18 maschi, età 6-8 anni). (Tabella 12)

Tab.12 CBCL nei Pazienti affetti da PCI

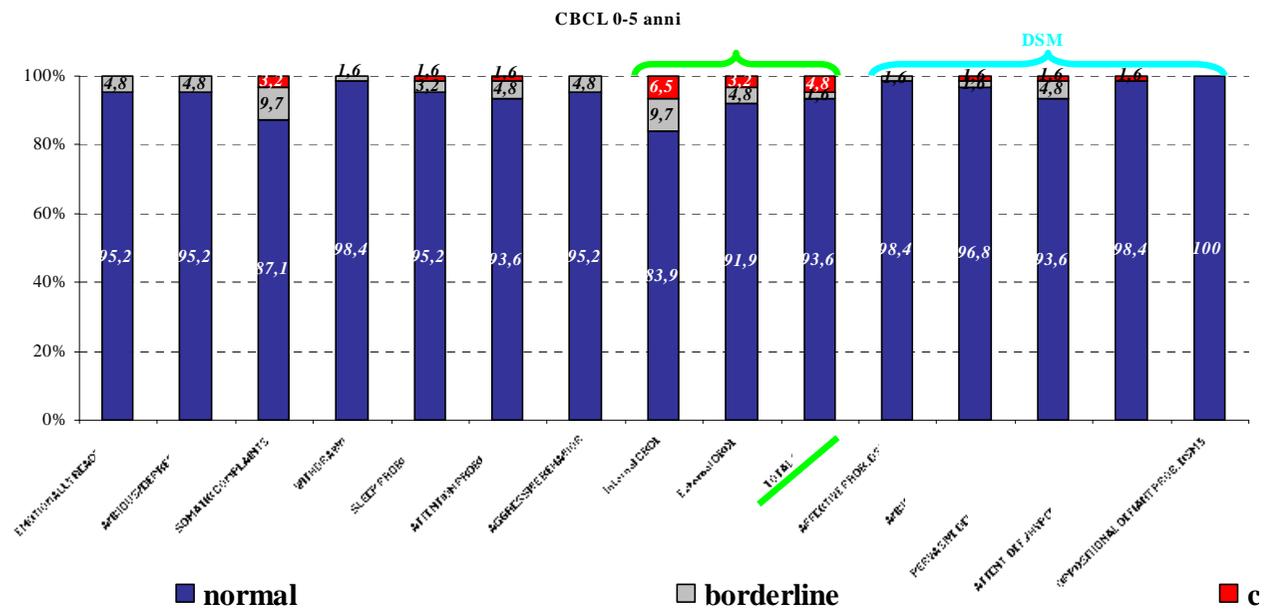
TUTTI I 95 CASI - CBCL																									
		0-5							6-8																
									FEMMINE							MASCHI									
Variable	bord; max	N	medi a	Min	Max	med	Q1	Q3	bord; max	N	medi a	Min	Max	med	Q1	Q3	bord; max	N	medi a	Min	Max	med	Q1	Q3	
EMOTIONALLY REACTIVE	6-8; 18	62	2,0	0	8	2	1	3																	
ANXIOUS/DEPRESSED	7-8;16	62	2,8	0	8	2	1	4	8-10;26	15	2,5	0	9	2	0	4	8-10;26	18	2,8	0	7	2	0	6	
SOMATIC COMPLAINTS	5-6;22	62	2,0	0	8	1	1	3	5-6;22	15	1,4	0	6	1	0	2	5-6;22	18	1,2	0	9	0	0	1	
WITHDRAWN	5-5;16	62	1,2	0	5	1	0	2	5-6;16	15	1,5	0	7	1	0	2	4-5;16	18	1,6	0	10	0,5	0	2	
SLEEP PROBLEMS	8-8;14	62	2,0	0	9	1	0	3																	
ATTENTION PROBLEMS	6-6;10	62	2,5	0	8	2	1	4	9-10;20	15	4,2	0	9	4	2	7	10-12;20	18	2,8	0	14	2	0	4	
AGGRESSIVE BEHAVIOR	21-24;38	62	8,3	0	24	8	4	11	12-15;36	15	5,7	0	11	6	4	9	12-16;36	18	4,8	0	18	4	1	7	
OTHER PROBLEMS		62	7,9	0	25	7	5	10		15	4,1	0	11	3	1	8		18	3,8	0	10	4	1	6	
SOCIAL PROBLEMS									8-8;22	15	3,8	0	12	3	1	6	7-9;22	18	4,6	0	13	4	2	6	
THOUGHT PROBLEMS									5-6;30	15	1,5	0	4	2	0	2	6-6; 30	18	1,6	0	9	1	0	3	
RULE BREAKING BEHAVIOR									5-6;34	15	1,5	0	5	1	0	2	6-6;34	18	1,8	0	7	1	0	3	
Internal CBCL	14-17;72	62	8,0	0	23	7	5	10	11-13;64	15	5,4	0	13	5	1	11	9-11;64	18	5,6	0	26	4	0	7	
External CBCL	21-24;48	62	10,8	0	30	10	6	14	12-14;70	15	7,1	0	14	7	4	12	12-15;70	18	6,6	0	25	5	1	11	
TOTAL CBCL	52-60;200	62	28,8	3	80	26	20	40	38-48;240	15	26,1	0	53	29	14	33	39-48;240	18	24,9	0	81	20	10	34	
AFFECTIVE PROB. DSM 1	6-6;20	62	1,6	0	6	1	1	2																	
ANXIETY PROB. DSM 2	8-8;20	62	3,3	0	9	3	2	5																	
PERVASIVE DEVELOP. PROB. DSM 3	7-8;26	62	2,8	0	9	3	1	4																	
ATTENT. DEF./HYPERACT. PROB. DSM 4	10-10;12	62	4,4	1	11	4	3	5																	
OPPOSITIONAL DEFIANT PROB. DSM 5	8-8;12	62	2,4	0	6	2	1	3																	
ACTIVITIES*									5,5-7; 15	13	5,8	1	11	6	5	7	7-8;15	16	4,8	0	12	4	3	7	
SOCIAL*									4-5;14	13	6,1	2	9	6	5	7	4-4,5;14	16	4,9	1	10	5	3	7	
SCHOOL*									3-3,5;6	10	3,7	1	5	4	3	5	3-3;6	12	4,2	1	6	5	3	6	
TOTAL COMPETENCE SCALE*									20-21;35	10	15,7	5	21	16	14	20	19,5-20,5;35	12	14,4	5	27	14	9	19	
* scala invertita: clinical -borderline - normal																									

Nel CBCL 1 ½-5 anni le scale “Emotionally reactive”, e “Anxious/Depressed” son nella norma per il 95,2% mentre il 4,8% risulta borderline. La scala “Somatic Complains” è problematica per il 3,2%, borderline per il 9,7% e normale per il 87,1% del campione. La scala “Withdrawn” è nella norma per il 98,4% e borderline per il 1,6% dei bambini. La scala “Sleep Problems” è problematica per il 1,6%, borderline per 3,2% e normale per 95,2%. Il 1,6% risulta nella scala “Attention Problems” problematico, 4,8% borderline e 93,6% normale. Nella scala “Agressive Behavior” è nella norma il 95,2% e borderline il 4,8%.

Nelle scale DSM, la scala “Affective Problems” è nella norma per il 98,4% dei bambini, 1,6% è borderline. In “Anxiety Problems” 1,6% è problematico, 1,6% borderline e il 96,8% normale. La scala “Pervasive Developmental Problems” è nella norma per il 93,6%, 4,8% sono borderline e 1,6% problematici. sono normali per il 75% dei soggetti, mentre 25% dei bambini sono classificabili come “borderline”. Nella scala “Attention Deficit/Hyperactivity Problems” il 98,4% è normale mentre 1,6% risulta problematico. In “Oppositional Defiant Problems” il 100% dei risultano nella norma, come osservabile in Figura 17 .

La scala internalizzante risulta “borderline” per il 9,7% dei bambini, clinica/problematica per 6,5 e nella norma per 83,9% soggetti. La scala esternalizzante è normale per 91,9%, borderline 4,8% e clinica per 3,2 bambini. La scala totale del CBCL risulta per il 93,6% nella norma, 1,6% borderline e 4,8% clinica/problematica.

Fig.17 CBCL 1 ½-5 Pazienti affetti da PCI

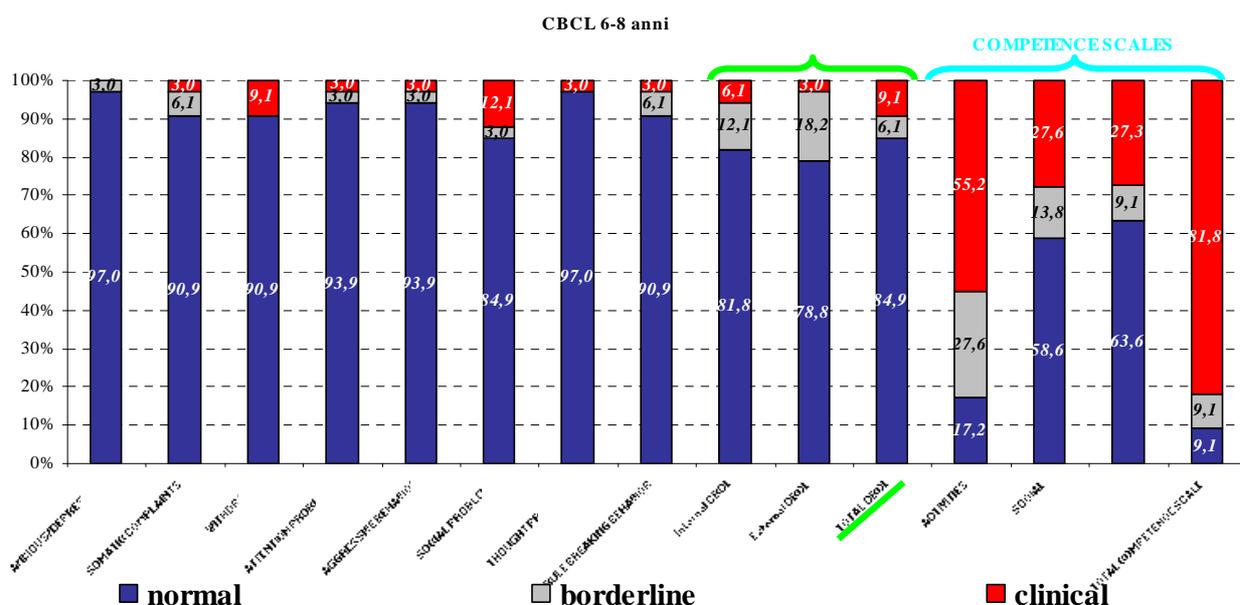


Nella fascia di età 6-18 anni (CBCL 6-18), la scala “Anxious/Depressed” è nella norma per 97,0% dei bambini, mentre il 3,0% è borderline. La scala “Somatic Complaints” è “borderline” per il 6,1%, problematica per 3,0% dei soggetti e nella norma per 90,9%. La scala “Withdrawn” è normale per 90,9% e clinica/problematica per 9,1%. In “Attention Problems” e “Agressive Behavior” il 93,9% del campione è normale, 3,0% borderline e 3,0% problematico. La scala “Social Problems” è clinica/problematica per 12,1%, borderline per 3,0% e nella norma per 84,9%. In “Thought Problems” sono nella norma il 97,0% dei soggetti, mentre il 3,0% risulta problematico. La scala “Rule Breaking Behavior” è per il 90,9% dei soggetti nella norma, 6,1% è borderline e 3,0% clinico/problematico.

Le scale di competenza globale sono per il 81,8% cliniche/problematiche, il 9,1% è borderline mentre 9,1% dei bambini è nella norma. Nella scala “Activities” il 17,2% è nella norma, borderline il 27,6% e problematico il 55,2%). La scala “Social” è problematica per il 27,6% dei bambini, borderline per 13,8% e nella norma per il 58,6%. La scala “School” è per il 27,3% problematica, il 9,1% risulta borderline e il 63,6% è normale.

La scala internalizzante risulta problematica per il 6,1% dei bambini, borderline per 12,1% mentre il 81,8% risulta nella norma. La scala esternalizzante è normale per il 78,8% del campione, il 18,2% risulta borderline e il 3,0% problematico. La scala totale del CBCL 6-18 risulta per il 84,9% nella norma, 6,1% borderline e 9,1% è problematico. (Figura 18)

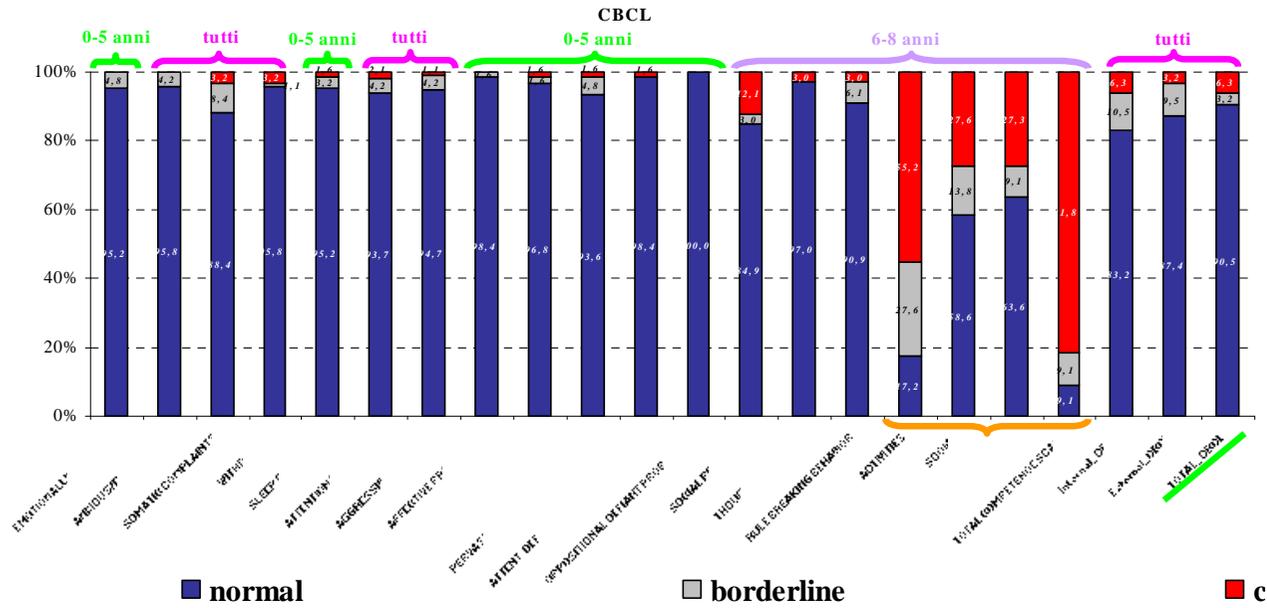
Fig.18 CBCL 6-8 Pazienti affetti da PCI



Complessivamente nei bambini affetti da paralisi cerebrale (Cbcl 1 ½-5 anni e 6-18 anni) la scala internalizzante del CBCL è nella norma per 83,2%, 10,5% è borderline e 6,3% clinica/problematica. La scala esternalizzante è clinica per 3,2% dei soggetti, borderline per 9,5% e normale per 87,4% dei bambini.

La scala totale CBCL per le fasce di età 1-18 anni risulta nella norma per 90,5%, 3,2% è borderline e 6,3% problematico. (Figura 19)

Fig.19 CBCL totale pazienti affetti da PCI (1 ½-5 e 6-18 anni)



Valutazione dello stress genitoriale

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

Il Parenting Stress Index in forma estesa, è stato possibile somministrarlo a 6 caregiver, in quanto alcuni genitori si sono rifiutati di compilarlo considerando la diagnosi del bambino, e alcuni genitori di cittadinanza straniera sembra abbiano avuto difficoltà nella comprensione delle domande (Tabella 13)

Tab.13 PSI- pazienti affetti da SBS

Variable	1%le; normal; 99%le	media	Min	Max	med	Q1	Q3
CHILD:							
Distractibility/Hyperactivity DI	9; 20-28 ;36	23,7	13	31	24	21	29
Adaptability AD	11; 20-28 ;38	22,8	14	35	21	19	27
Reinforces Parent RE	5; 7-11 ;18	8,5	6	11	8,5	7	10
Demandingness DE	9; 14-21 ;31	21,8	19	28	20,5	19	24
Mood MO	5; 7-11 ; 18	11,7	9	15	11,5	9	14
Acceptability AC	7; 9-15 ;21	14,3	11	22	11,5	11	19
CHILD DOMAIN	50;82-115;145	102,8	84	141	93	85	121
PARENT:							
Competence CO	15; 23-34 ;45	27,2	18	39	26	19	35
Isolation IS	6; 10-16 ;22	12,0	6	17	11,5	10	16
Attachment AT	7; 10-15 ;22	9,8	8	15	9	8	10
Health HE	5; 9-15 ;21	13,3	6	22	13,5	7	18
Role Restriction RO	8; 14-23 ;32	17,0	9	28	16	11	22
Depression DP	9; 16-24 ;36	17,0	9	25	17,5	9	24
Spouse SP	7; 12-21 ;28	14,0	8	22	13	11	17
PARENT DOMAIN	69;100-147;188	110,3	72	156	101,5	83	148

Dai risultati emerge che nel Child Domain (Dominio del Bambino):

Nella scala Distractibility/Hyperactivity (Distraibilità/Iperattività-DI) 1/6 risulta non stressato (punteggi al di sotto il 15.percentile), 3/6 ha un livello di stress nella norma (15-8, 2/6 risulta stressato (percentile superiore a 85). Nella scala Adaptability (Adattabilità (AD) 2/6 risulta non stressato, 3/6 ha un livello di stress normale, 1/6 è stressato. In Reinforces Parent (Rinforzo genitoriale (RE) emerge che 1/6 non è sotto stress, 5/6 ha un livello di stress nella norma. Nella scala Demandingness (Richieste-DE) 4/6 ha un livello di stress normale mentre 2/6 risulta sotto stress. Nella scala Mood (Umore MO) 3/6 risulta sotto stress e 3/6 ha un livello di stress nella norma. Nella scala Acceptability (Accettabilità-AC) 5/6 ha un livello di stress normale, 1/6 risulta

sotto stress. Nel Child Domain complessivo 4/6 ha un livello di stress nella norma mentre 2/6 risultano stressati.

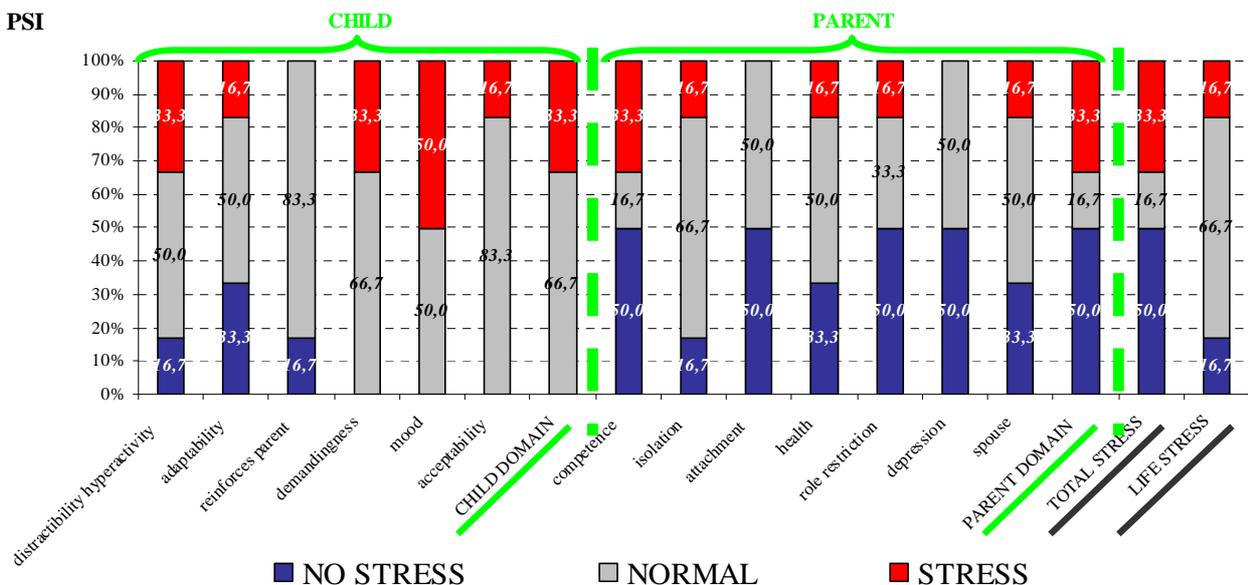
Nel Parent Domain (Dominio del Genitore) emergono i seguenti risultati:

Nella scala Competence (Competenza-CO) 3/6 risulta non stressato, 1/6 ha un livello di stress normale mentre 2/6 ha un livello di stress elevato. Nella scala Isolation (Isolamento-IS) 4/6 ha un livello di stress normale, 1/6 non è sotto stress mentre 1/6 è stressato. Nella scala Attachment (Attaccamento-AT) 3/6 non è stressato, 3/6 presenta un grado di stress normale. Nella scala Health (Salute-HE) 1/6 è sotto stress, 2/6 non è stressato, 3/6 ha un livello di stress nella norma. Nella scala Role Restriction (Limitazione di ruolo-RO) 1/6 è in condizioni di stress, 2/6 ha un livello di stress nella norma, 1/6 è stressato. Nella scala Depression (Depressione-DP) 3/6 risulta stressato, 3/6 non è in condizioni di stress. Nella scala Spouse (Partner-SP) 2/6 non è stressato, 3/6 presenta un livello di stress normale e 1/6 è sotto stress. Complessivamente nel Parent Domain 2/6 è stressato, 1/6 ha una condizione di stress normale e 3/6 risulta non stressato.

La Life Stress Scale è nella norma per 66,7%, in condizioni di stress elevato risulta il 16,3%, in condizioni di stress non apparente il 16,7% dei soggetti.

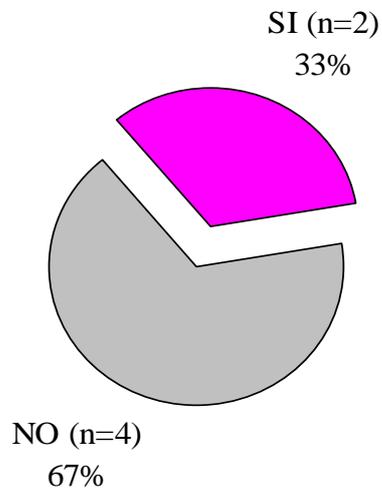
Il Total Stress è per il 16,7% nella norma, il 33,3% risulta sotto stress, mentre il 50,0% risulta non stressato (Figura 20).

Fig.20 PSI caregiver dei pazienti affetti da SBS %



Il livello di risposte difensive date dai genitori è pari al 33% (Figura 21)

Fig.21 Risposte difensive genitori dei bambini affetti da SBS



Pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

Nella valutazione dello stress genitoriale attraverso l'utilizzo del test Parenting Stress Index, sono stati valutati 3 soggetti, in quanto non è stato possibile per mancanza del 70% di risposte eseguire la siglatura del test per gli altri genitori.

Nel Dominio del Bambino, 1/3 ha un livello di stress nella norma, 2/3 risulta sotto stress.

Nel Dominio del Genitore, 2/3 ha un elevato livello di stress, 1/3 risulta nella norma.

Nella Total Stress Scale 1/3 ha un livello di stress sopra il 85.percentile, mentre 2/3 ha un livello di stress normale. (Figura 22).

Non emergono risposte di tipo difensivo per tutti e 3 i genitori. (Fig.23)

Fig.22 PSI caregiver dei pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

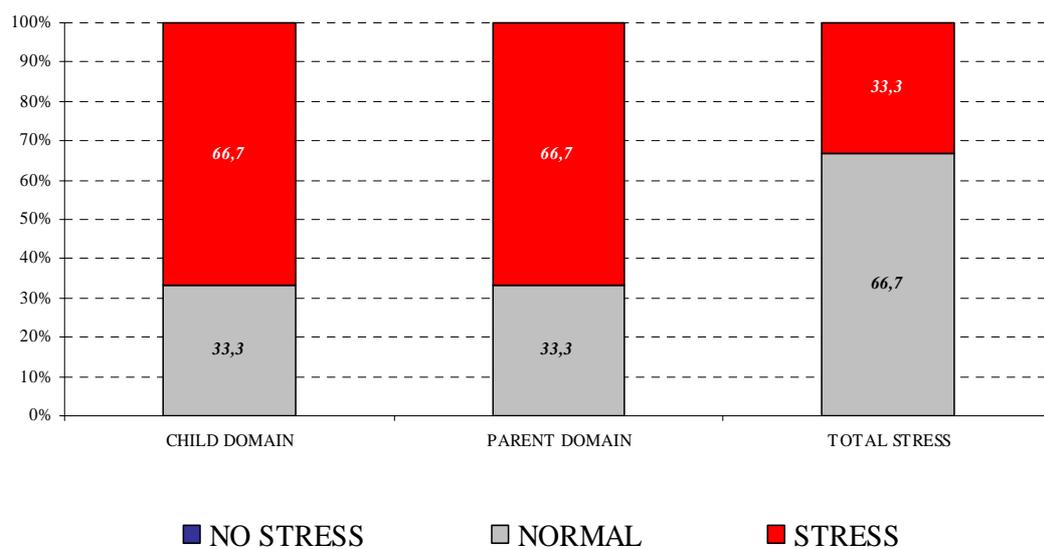
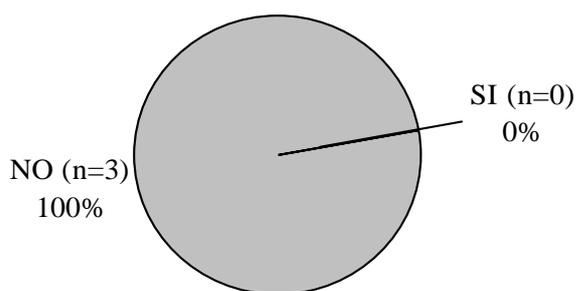


Fig.23 Risposte di tipo difensivo caregiver dei pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge



Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

Su 105 bambini, il test è stato somministrato ad un campione di genitori di 91 soggetti. (Tabella 24).

Tab.14 PSI pazienti affetti da PCI

Variable	1%le; normal; 99%le	media	Min	Max	med	Q1	Q3
CHILD:							
Distractibility/Hyperactivity DI	9; 20-28 ;36	25,0	13	38	24	22	28
Adaptability AD	11; 20-28 ;38	23,9	12	34	24	20	28
Reinforces Parent RE	5; 7-11 ;18	9,2	6	18	9	7	11
Demandingness DE	9; 14-21 ;31	20,0	9	35	20	17	23
Mood MO	5; 7-11 ; 18	11,8	6	17	12	11	13
Acceptability AC	7; 9-15 ;21	15,6	10	23	16	13	18
CHILD DOMAIN	50;82-115;145	105,5	70	146	107	94	115
PARENT:							
Competence CO	15; 23-34 ;45	31,5	19	45	32	28	35
Isolation IS	6; 10-16 ;22	13,4	6	25	13	11	15
Attachment AT	7; 10-15 ;22	13,2	7	21	13	11	16
Health HE	5; 9-15 ;21	11,6	5	22	12	10	14
Role Restriction RO	8; 14-23 ;32	17,9	9	31	17	14	20
Depression DP	9; 16-24 ;36	20,7	10	35	21	18	23
Spouse SP	7; 12-21 ;28	16,3	7	28	16	12	20
PARENT DOMAIN	69;100-147;188	124,7	70	179	126	111	140
TOTAL STRESS	131;181-257;320	230,2	140	320	235	207	250
LIFESTRESS	1;2-13;27	4,7	0	18	4	0	7

Dai risultati emerge che nel Child Domain (Dominio del Bambino):

Nella scala Distractibility/Hyperactivity (Distraibilità/Iperattività-DI) 6,6% risulta non stressato (punteggi al di sotto il 15.percentile), 75,8% ha un livello di stress nella norma (15-85 percentile), 17,6% risulta stressato (percentile superiore a 85).

Nella scala Adaptability (Adattabilità (AD) 20,9% risulta non stressato, 61,5% ha un livello di stress normale, 17,6% è stressato.

In Reinforces Parent (Rinforzo genitoriale (RE) emerge che 12,1% non è sotto stress, 63,7 ha un livello di stress nella norma, 15,4% ha un livello di stress elevato.

Nella scala Demandingness (Richieste-DE) 52,7% ha un livello di stress normale, 35,2% risulta sotto stress, per 12,1% non emerge un livello di stress.

Nella scala Mood (Umore MO) il 58,2% ha un livello di stress elevato, il 40,7% ha un livello di stress nella norma, 1,1% non è sotto stress.

Nella scala Acceptability (Accettabilità-AC) 42,9 ha un livello di stress normale, IL 57,1% risulta sotto stress.

Nel Child Domain complessivo 3,3% non è stressato, il 72,5% ha un livello di stress nella norma mentre il 24,2 %risulta stressato.

Nel Parent Domain (Dominio del Genitore) emergono i seguenti risultati:

Nella scala Competence (Competenza-CO) 4,4% risulta non stressato, 65,9% ha un livello di stress normale mentre 29,7% ha un livello di stress elevato.

Nella scala Isolation (Isolamento-IS) 71,4% ha un livello di stress normale, 16,5% non è sotto stress mentre 12,1% è stressato.

Nella scala Attachment (Attaccamento-AT) 16,5% non è stressato, 54,9% presenta un grado di stress normale, 28,6% risulta sotto stress.

Nella scala Health (Salute-HE) 8,8% è sotto stress, 14,3% non è stressato, 76,9% ha un livello di stress nella norma.

Nella scala Role Restriction (Limitazione di ruolo-RO) 15,4% è in condizioni di stress, 65,9% ha un livello di stress nella norma, 15,4% è stressato.

Nella scala Depression (Depressione-DP) 15,4% risulta stressato, 69,2% ha un livello di stress normale e 15,4% non risulta in condizioni di stress.

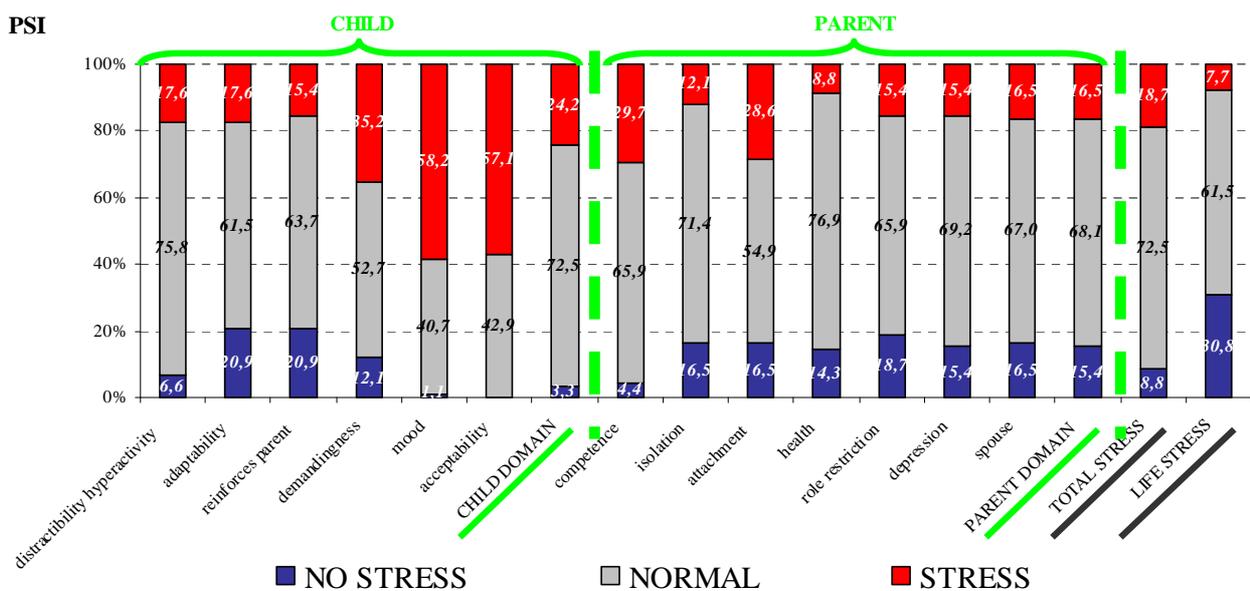
Nella scala Spouse (Partner-SP) 16,5% non è stressato, 67,0% presenta un livello di stress normale e 16,5% è sotto stress.

Complessivamente nel Parent Domain 16,5% è stressato, 68,1% ha una condizione di stress normale e 15,4% risulta non stressato.

La Life Stress Scale è nella norma per 66,7%, in condizioni di stress elevato risulta il 16,3%, in condizioni di stress non apparente il 16,7% dei soggetti.

Il Total Stress è per il 61,5% nella norma, il 7,7% risulta sotto stress, mentre il 30,8% risulta non stressato (Figura 24).

Fig.24 PSI total caregiver dei pazienti affetti da PCI



Non da risposte difensive l'89%, 11% da risposte di tipo difensivo (Figura 25, 26).

Fig.25 Totale risposte difensive caregiver dei pazienti affetti da PCI

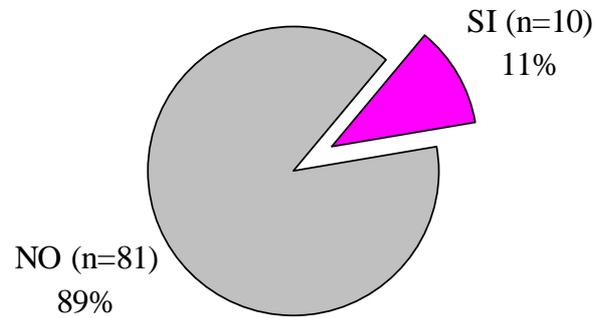
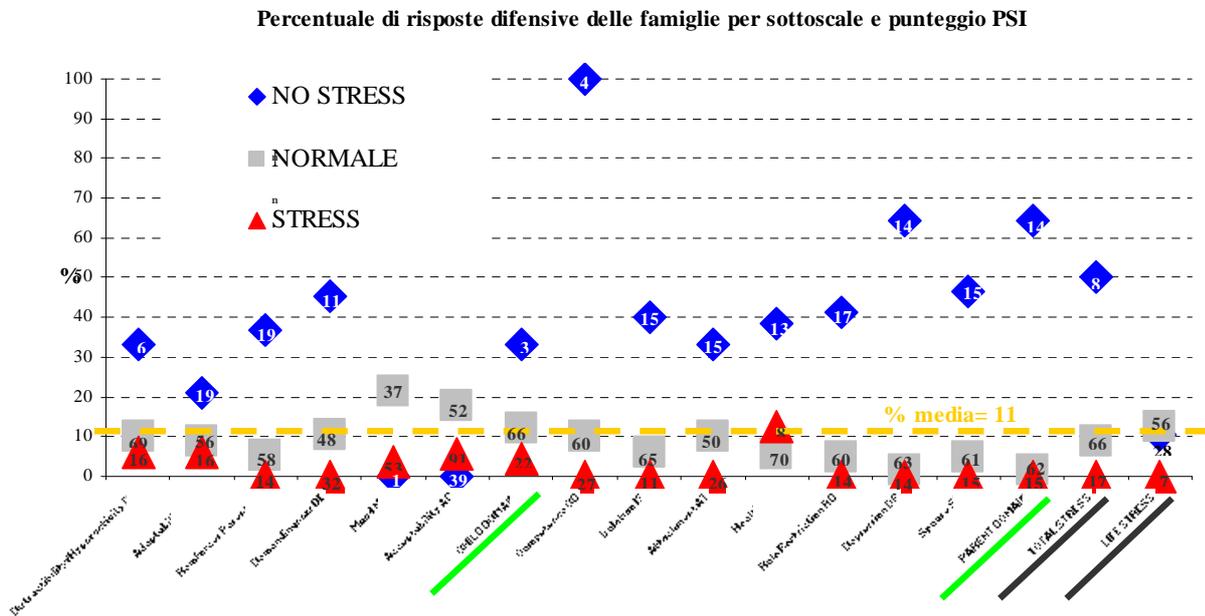


Fig.25 Percentuale di risposte difensive per sottoscale e punteggio PSI nei caregiver dei pazienti affetti da PCI



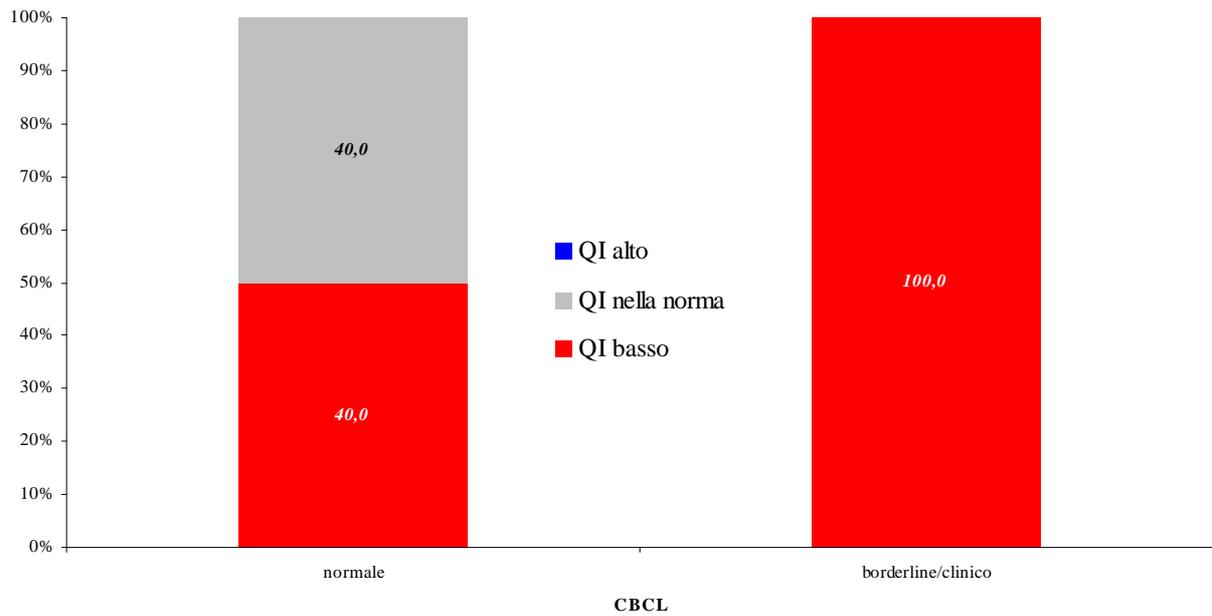
Confronto tra sviluppo cognitivo e profilo comportamentale del bambino nei 3 gruppi

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

Nei bambini affetti da Sindrome del Bambino Scosso, il 40% riscontra un quoziente di sviluppo inferiore alla norma, correlato con un profilo comportamentale normale. Un altro 40% di bambini presenta un quoziente di sviluppo nella norma, e un profilo comportamentale non problematico.

Il 100% riscontra uno sviluppo cognitivo equivalente al ritardo mentale , e un profilo comportamentale borderline o clinico.

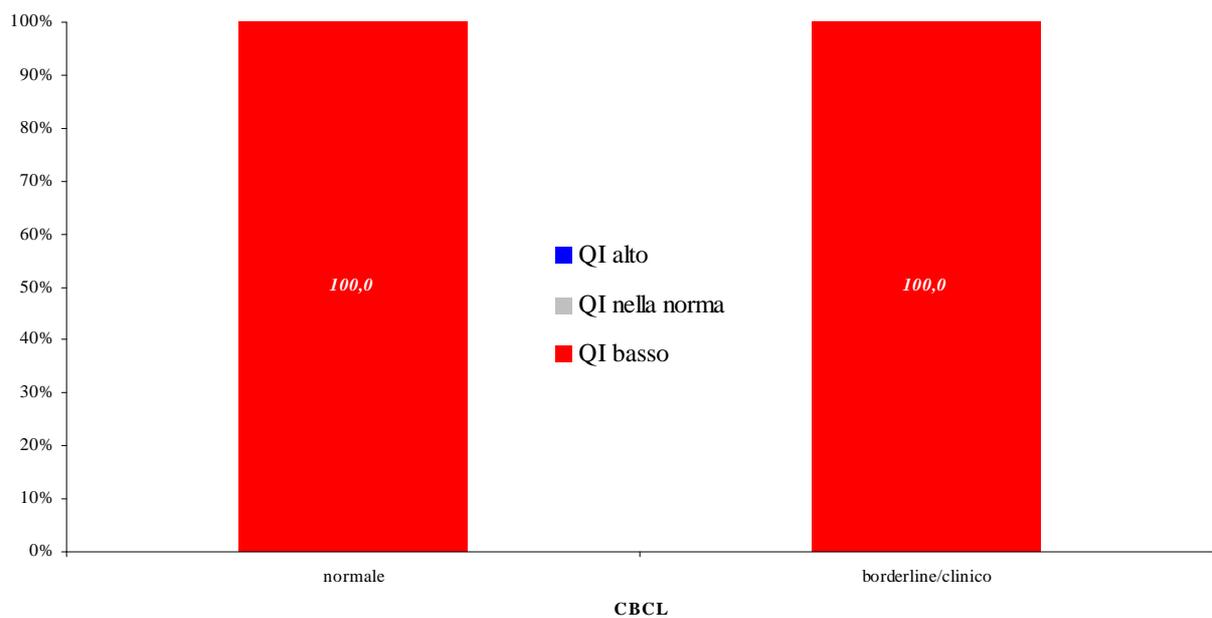
Fig.26 Sviluppo cognitivo e CBCL in pazienti affetti da SBS



Pazienti affetti da Sindrome DiGeorge

Il 100% dei pazienti, sia con un profilo comportamentale nella norma, che borderline/clinico, riscontra uno sviluppo cognitivo classificabile come ritardo mentale.

Fig.27 Sviluppo cognitivo e CBCL in pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

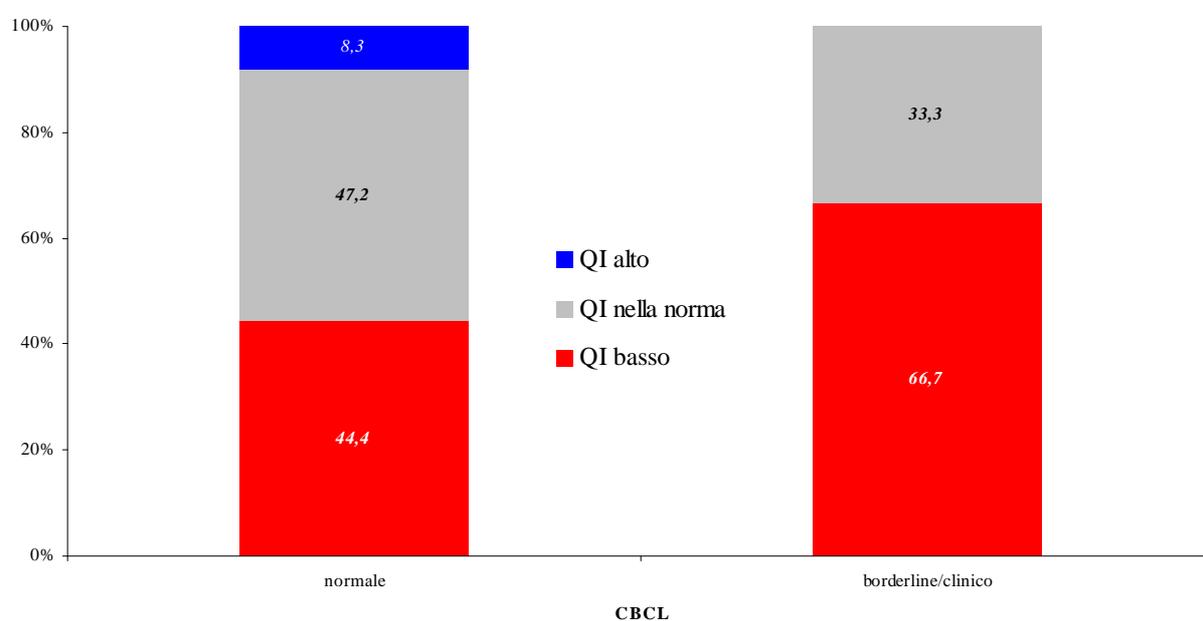


Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

Nei pazienti affetti da PCI con un profilo comportamentale nella norma, il 44,4% presenta un ritardo di sviluppo, per il 47,2% lo sviluppo cognitivo risulta nella norma, e per 8,3% risulta un quoziente di sviluppo cognitivo alto.

Lo sviluppo cognitivo per i bambini affetti da PCI ed un profilo comportamentale borderline o clinico, risulta per il 66,7% inferiore alla norma, mentre per il 33,3% si colloca nella media.

Fig.28 Sviluppo cognitivo e CBCL in pazienti affetti da PCI



Confronto tra lo sviluppo cognitivo e stress genitoriale

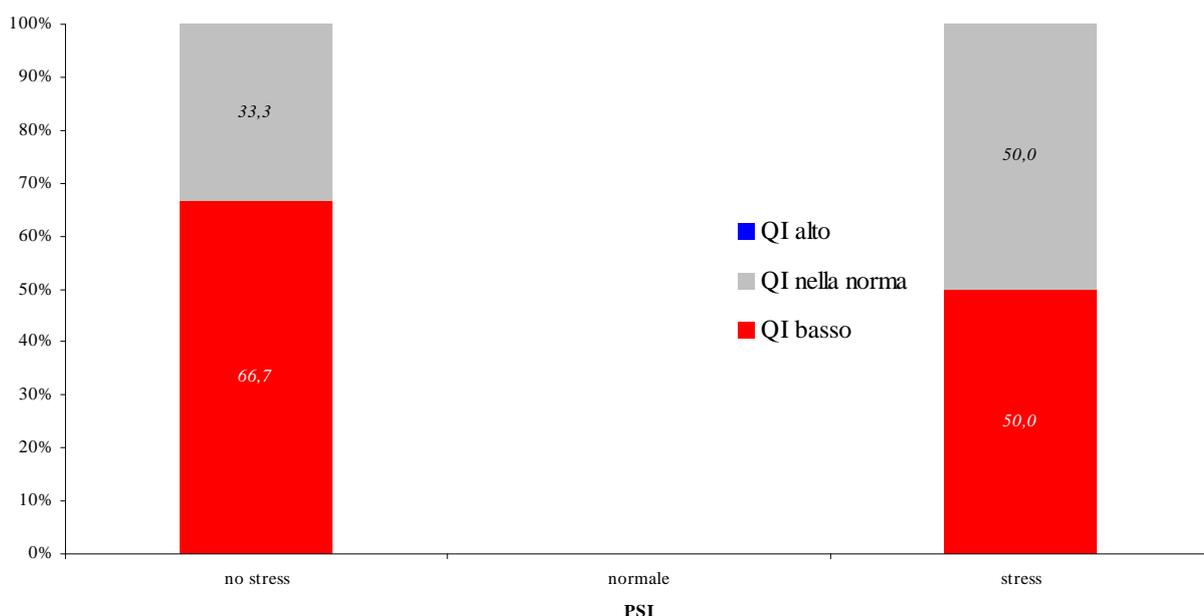
Per i pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge non è stato possibile fare un confronto tra le scale CBCL e PSI per mancanza di dati sufficienti nella compilazione dei questionari

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

I bambini affetti da SBS con genitori che non riscontrano sintomi da stress, hanno un quoziente di sviluppo per il 66,7% inferiore alla norma, mentre il 33,3% presenta uno sviluppo cognitivo nella media.

Nei genitori con elevato grado di stress, i soggetti affetti da SBS hanno un quoziente di sviluppo per il 50% inferiore alla norma, altri 50% risultano nella norma.

Fig.29 Sviluppo cognitivo e PSI in pazienti affetti da SBS



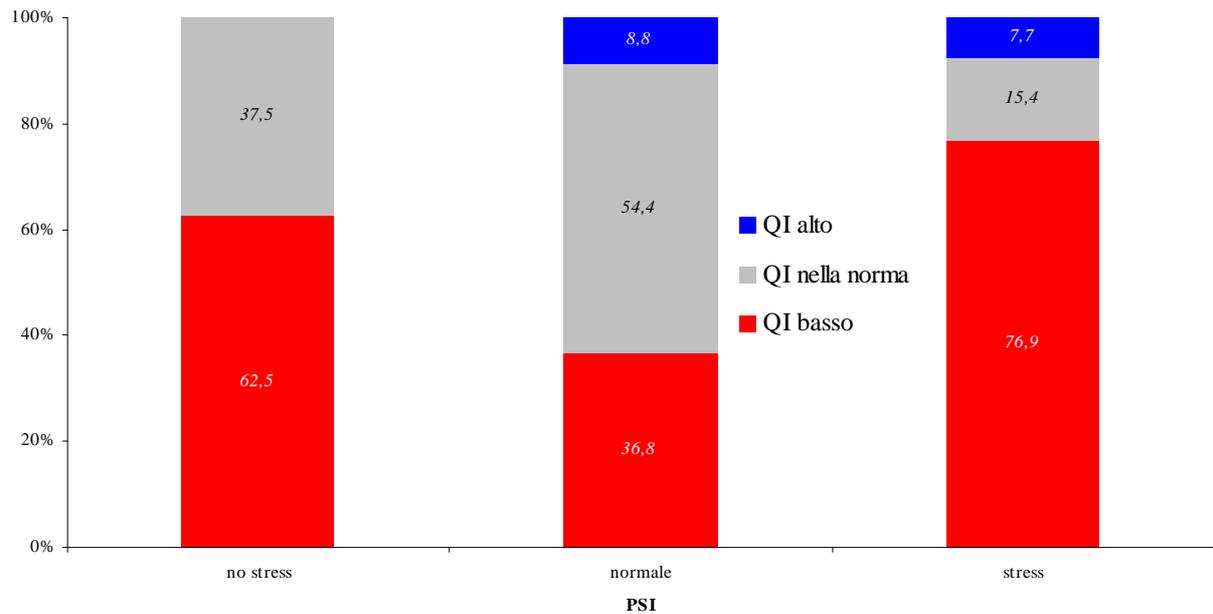
Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

I bambini affetti da PCI con genitori che non riscontrano sintomi da stress, hanno un quoziente di sviluppo per il 62,5% inferiore alla norma, mentre il 37,5% presenta uno sviluppo cognitivo nella media.

In caregiver con livelli di stress nella norma, il 36,8% dei bambini ha uno sviluppo cognitivo classificabile come ritardo mentale, il 54,4% presenta uno sviluppo nella norma, il 8,8% risulta con uno sviluppo cognitivo alto.

Nei genitori con elevato grado di stress, i soggetti affetti da PCI hanno un quoziente di sviluppo per il 76,9% inferiore alla norma, il 15,4% risulta nella norma, il 7,7% ha uno sviluppo cognitivo alto..

Fig.30 Sviluppo cognitivo e PSI in pazienti affetti da PCI



Confronto tra profilo comportamentale del bambino e stress genitoriale

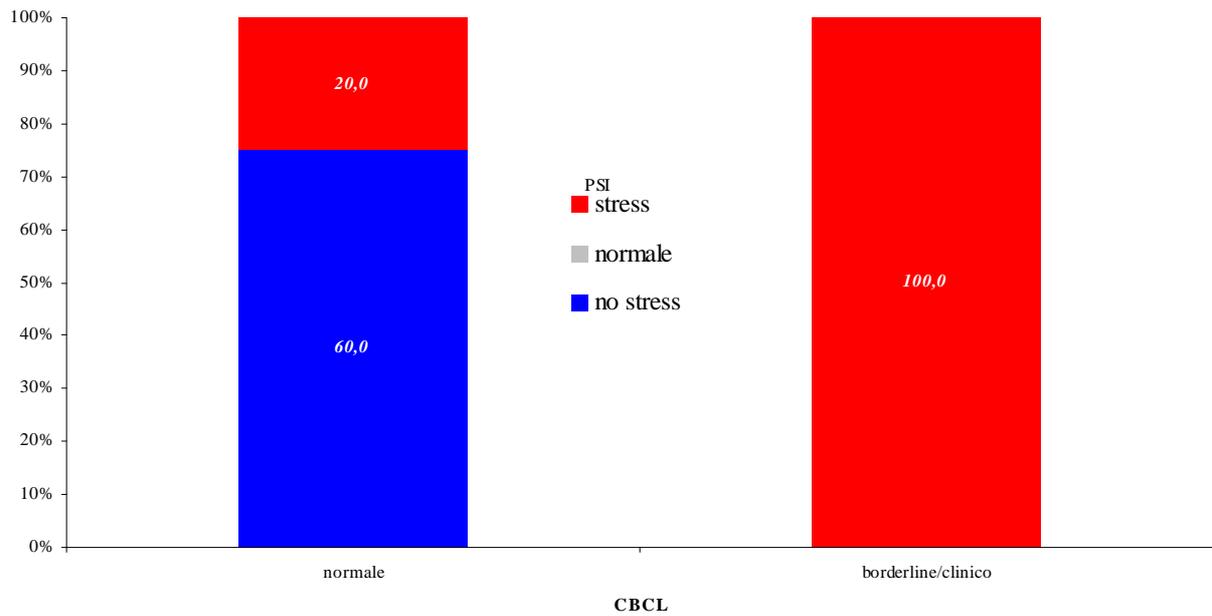
Per i pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge non è stato possibile fare un confronto tra le scale CBCL e PSI per mancanza di dati sufficienti nella compilazione dei questionari.

1. Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

I genitori con un bambino di profilo comportamentale nella norma, riscontrano un livello di stress del 20%, il 60% risulta non stressato.

I bambini con profilo comportamentale borderline/clinico hanno genitori che presentano per il 100% un elevato grado di stress.

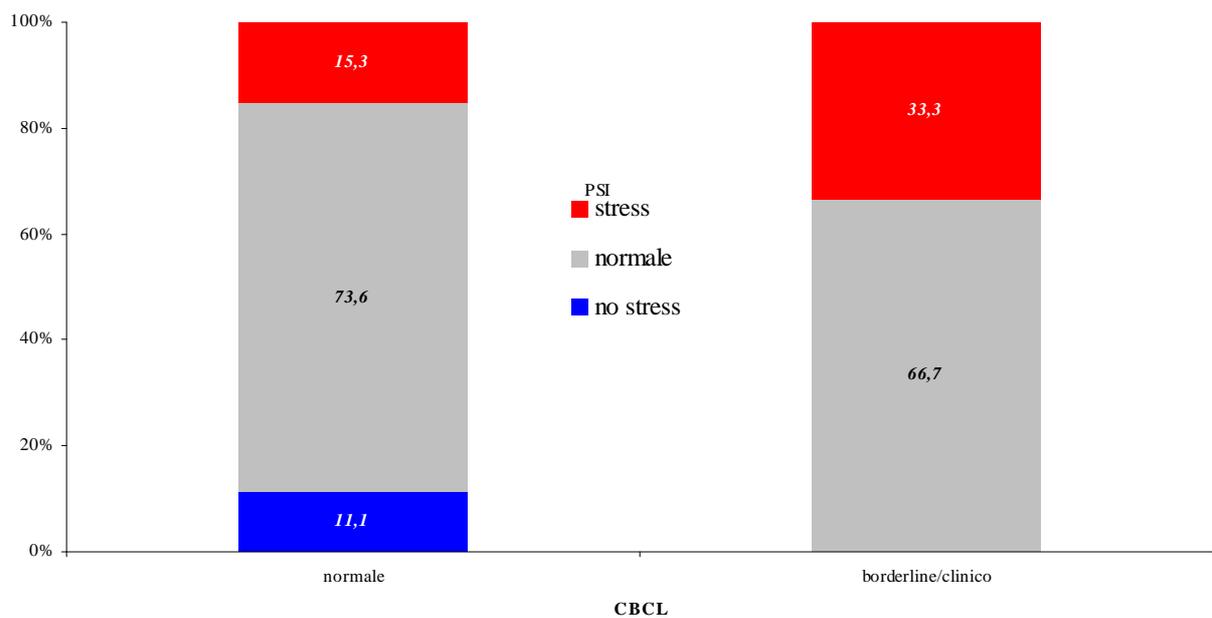
Fig.31 Cbcl e Psi in pazienti affetti da SBS



Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

Il livello di stress genitoriale nei bambini con un profilo comportamentale nella norma risulta nella media per il 73,6%, il 15,3% raggiunge un livello di stress elevato, il 11,1% dei caregiver risulta non stressato.

Fig.32 CBCL e PSI in pazienti affetti da PCI



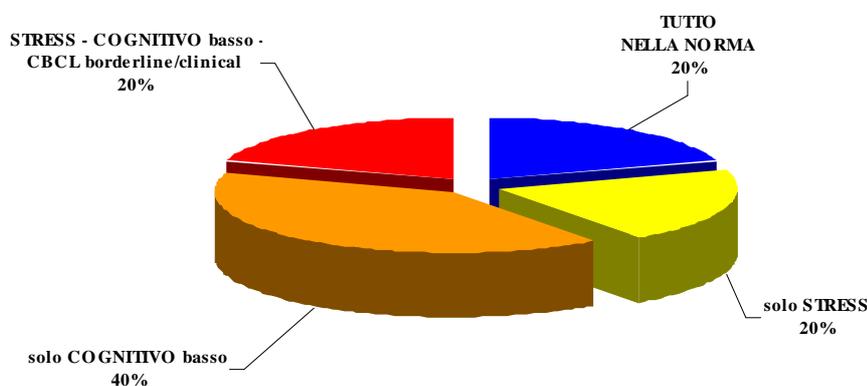
Confronto tra sviluppo cognitivo, profilo comportamentale e stress dei caregiver

Pazienti affetti da Shaken Baby Syndrome

Il 20% dei soggetti presenta un livello di stress correlato con uno sviluppo cognitivo del bambino classificabile come ritardo mentale e un profilo comportamentale borderline o clinico.

Il 20% non riscontra ciascuna di tali problematiche, il 20% presenta solo un livello di stress elevato mentre il 40% dei bambini risulta avere come unico elemento uno sviluppo cognitivo basso.

Fig.33 Sviluppo cognitivo , CBCL e PSI in pazienti affetti da SBS

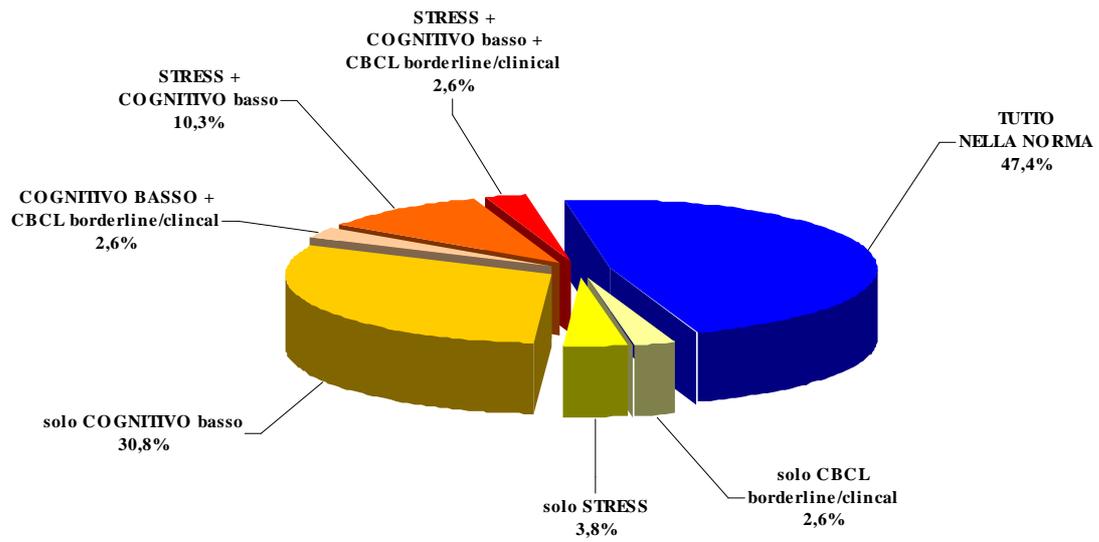


Pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile

Il 2,6% dei soggetti presenta un livello di stress correlato con uno sviluppo cognitivo del bambino classificabile come ritardo mentale e un profilo comportamentale borderline o clinico.

10,3% presenta un livello di stress elevato correlato con uno sviluppo cognitivo del bambino inferiore alla norma. Il 2,6% presenta un profilo cognitivo basso e un profilo comportamentale problematico del bambino. Per il 47,4% risulta essere tutto nella norma, il 3,8% presenta solo un livello di stress elevato, il 2,6% un profilo comportamentale del bambino borderline o clinico, mentre il 30,8% dei bambini risulta avere come unico elemento uno sviluppo cognitivo basso.

Fig.34 Sviluppo cognitivo, CBCL e PSI in pazienti affetti da PCI



DISCUSSIONE

Negli studi presentati in questa tesi si è voluto studiare il profilo cognitivo dei bambini affetti da patologie croniche congenite e acquisite, per cercare di dare un profilo di danno attuale, potenziale e evolutivo del potenziale di sviluppo del bambino, prendendo come oggetto di studio anche le variabili comportamentali, e il livello di stress genitoriale.

Dai risultati è emerso che i bambini con patologia cronica acquisita da trauma inferto come lo Shaken Baby Syndrome, congenita nel caso dei bambini affetti dalla Sindrome di DiGeorge, o con genesi mista come la Paralisi Cerebrale Infantile, abbiano performance intellettive e di sviluppo minori rispetto alla norma, dati confermati anche in letteratura.

Lo studio si è inoltre focalizzato sui risultati ottenuti dai genitori al Parenting Stress Index (PSI); un questionario autosomministrato che fornisce un profilo di modalità di funzionamento familiare e stile genitoriale. I risultati ottenuti evidenziano i livelli di stress, che se elevati possono dipendere da vari fattori, tra cui anche la difficoltà ad accettare lo stato di disabilità del figlio, che può spingere i genitori a negarlo o a nascondere.

Le caratteristiche del bambino attraverso il test Child-Behaviour Check List CBCL sono risultate essere un importante fattore nello sviluppo dello stress parentale come elemento destabilizzante nella famiglia

Si è visto come le patologie ad alta complessità assistenziale in età evolutiva rappresentano un'area clinica variegata, caratterizzata dalla presenza di problemi di salute e/o deficit funzionali multipli, che richiedono un'assistenza multi-specialistica e multi-disciplinare, medica, psicologica e sociale.

In conclusione, si sottolinea l'importanza del trattamento delle patologie croniche o acquisite in età pediatrica, che si devono basare su un intervento riabilitativo complesso, intensivo e integrato per il bambino, accompagnato da un intervento sulla famiglia, volto a sostenere i genitori nel loro compito genitoriale/educativo e ad attivare al meglio le loro risorse .

BIBLIOGRAFIA

- 1 American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4th edition (DSM-IV). American Psychiatric Association, Washington, 1994
- 2 Carbaugh SF: Understanding Shaken Baby Syndrome. *Advances in Neonatal Care*, 2004; 4: 105-116.
- 3 Lancon JA, Haines DE, Parent AD: Anatomy of the Shaken Baby Syndrome. *The New Anatomist* 1998; 253: 13-18.
- 4 Deputy S: Shaking-Impact Syndrome of Infancy. *Seminars in Pediatric Neurology*, 2003; 10: 112-119.
- 5 Lancon JA, Haines DE, Parent AD: Anatomy of the Shaken Baby Syndrome. *The New Anatomist* 1998; 253: 13-18
- 6 Newton AW, Vandeven AM: Update on child maltreatment with a special focus on shaken baby syndrome. *Current Opinion in Pediatrics*, 2005; 17:246-251
- 7 Karandikar S, Coles L, Jayawant S, Kemp AM: The Neurodevelopmental Outcome in Infants who have Sustained a Subdural Haemorrhage from Non-Accidental Head Injury. *Child Abuse Review*, 2004; 13: 178-187
- 8 Morad Y, Avni I, Benton SA, et al: Normal computerized tomography of brain in children with shaken baby syndrome. *J AAPOS*, 2004; 144: 719-722
- 9 Duhaime AC, Christian CW, Balian Rorke L, Zimmerman RA: Nonaccidental head injury in infants – The “Shaken Baby Syndrome”. *The New England Journal of Medicine*, 1998; 338: 1822-1829
- 10 Gerber P, Coffman K: Nonaccidental head trauma in infants. *Childs Nerv Syst*, 2007; 23: 499-507
- 11 Keenan HT, Runyan DK, Marshall SW, et al. A population-based comparison of clinical and outcome characteristics of young children with serious inflicted and non inflicted traumatic brain injury. *Pediatrics*, 2004; 114: 633-639

-
- ¹² Keenan HT, Runyan DK, Marshall SW, et al. A population-based comparison of clinical and outcome characteristics of young children with serious inflicted and non inflicted traumatic brain injury. *Pediatrics*, 2004; 114: 633-639
- ¹³ Bonnier C, Nassogne MC, Saint-Martin C, Mesples B, Kadhim H, Sébire G: Neuroimaging of Intraparenchymal Lesions Predicts Outcome in Shaken Baby Syndrome. *Pediatrics*, 2003; 112: 808-814
- ¹⁴ McCabe CF, Donahue SP: Prognostic Indicators for Vision and Mortality in Shaken Baby Syndrome. *Arch Ophthalmol.* , 2000; 118: 373-377
- ¹⁵ Perez-Arjona E, Dujovny M, DelProposto Z, Vinas F, Park H, Lizarraga S, Park T, Diaz FG: Late outcome following central nervous system injury in child abuse. *Childs Nerv Syst*, 2003; 19: 69-81
- ¹⁶ Blumenthal I: Shaken Baby Syndrome. *PMJ*, 2002; 78: 732-735
- ¹⁷ Barlow KM, Thomson E, Johnson D, Minns RA: Late Neurologic and Cognitive Sequelae of Inflicted Traumatic Brain Injury in Infancy. *Pediatrics*, 2005; 116: 174-185
- ¹⁸ Driscoll DA, Salvin J, Sellinger B et al. Prevalence of 22q11 microdeletions in DiGeorge and velocardiofacial syndromes: implications for genetic counselling and prenatal diagnosis. *J Med Genet* 1993; 30: 813-817
- ¹⁹ Cuneo BF. 22q11.2 deletion syndrome: DiGeorge, velocardiofacial, and conotruncal anomaly face syndromes. *Curr Opin Pediatr* 2001; 13: 465-72
- ²⁰ Devriendt K, Fryns J-P, Mortier G. The annual incidence of DiGeorge/ velocardiofacial syndrome. *J Med Genet* 1998; 35: 789-790
- ²¹ Jawad FA, McDonald-McGinn DM, Zackai E et al. Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge Syndrome/ Velocardiofacial syndrome). *J Pediatr* 2001; 139: 715-23
- ²² Flato B, Aasland A, Vinje O et al. Outcome and predictive factors in juvenile rheumatoid arthritis and juvenile spondyloarthritis. *J Rheumatol* 1998; 25: 366-75
- ²³ Woodin M, Wang P, Aleman D et al. Neuropsychological profile of children and adolescents with the 22q11.2 microdeletion. *Genet Med* 2001; 3: 34-9

-
- 24 Simon T.J, A New Account of the Neurocognitive Foundations of Impairments in Space, Time and Number Processing in Children with Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome *Dev Disabil Res Rev.* 2008 ; 14(1): 52–58.
- 25 Yakut T, Kilic SS, Cil E et al. FISH investigation of 22q11.2 deletion in patients with immunodeficiency and/or cardiac abnormalities. *Pediatr Surg Int* 2006; 22: 380-3
- 26 Driscoll DA, Salvin J, Sellinger B et al. Prevalence of 22q11 microdeletions in DiGeorge and velocardiofacial syndromes: implications for genetic counselling and prenatal diagnosis. *J Med Genet* 1993; 30: 813-817
- 27 Junker AK, Driscoll DA. Humoral immunity in DiGeorge syndrome. *J Pediatr* 1995; 127: 231-7
- 28 Finocchi A Di Cesare S, Romiti ML et al. Humoral immune responses and CD27+ B cells in children with DiGeorge syndrome (22q11.2 deletion syndrome). *Ped. Allergy Imm* 2006; 17: 382-8
- 29 Shevell M.I., Majnemer A., Morin I. Etiologic Yield of cerebral palsy: a contemporary case series. *Pediatr. Neurol.*, 2003; 28: 352-359.
- 30 Australian Bureau of Statistics (2005) 4824.0.55.001 – mental health in Australia: a snapshot, 2004–2005. Available at: <http://www.abs.gov.au/ausstats/abs@.nsf/mf/4824.0.55.001> (last accessed 1 October 2008).
- 31 Lam, W. K. L., Chan, H. S. S., Tsui, K.W., Yiu, B. P. H. L., Fong, S. S. L. & Cheng, C. Y. K. (2006) Prevalence study of cerebral palsy in Hong Kong children. *Hong Kong Medical Journal*, 12, 180–184.
- 32 Pavone L., Ruggieri M. *Neurologia pediatrica*. Masson. 2006: 246-273.
- 33 Cavazzuti G. B. *Neuropediatria*. Editeam. 2004: 251-260.
- 34 Bax, M., Goldstein, M., Rosenbaum, P., Leviton, A., Paneth, N., Dan, B., Jacobsson, B. & Damiano, D.; Executive Committee for the Definition of Cerebral Palsy (2005) Proposed definition and classification of cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47, 571–576.
- 35 Bickerstaff ER. Aetiology of acute hemiplegia in childhood. *BMJ*. 1964;2(5401):82-7.

-
- 36 Jaspers E, Desloovere K, Bruyninckx H, Molenaers G, Klingels K, Feys H. Review of quantitative measurements of upper limb movements in hemiplegic cerebral palsy. *Gait Posture*. 2009;30(4):395-404.
- 37 Jaspers E, Desloovere K, Bruyninckx H, Molenaers G, Klingels K, Feys H. Review of quantitative measurements Walusinski O, Neau JP, Bogousslavsky J. Hand up! Yawn and raise your arm. *Int J Stroke*. 2010;5(1):21-7.
- 38 Domellöf E, Rösblad B, Rönqvist L. Impairment severity selectively affects the control of proximal and distal components of reaching movements in children with hemiplegic cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 2009;51(10):807-16.
- 39 Wittenberg GF. Motor mapping in cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 2009;51 Suppl 4:134-9.
- 40 Steenbergen B, Gordon AM. Activity limitation in hemiplegic cerebral palsy: evidence for disorders in motor planning. *Dev Med Child Neurol*. 2006;48(9):780-3.
- 41 Malhotra S, Pandyan AD, Day CR, Jones PW, Hermens H. Spasticity, an impairment that is poorly defined and poorly measured. *Clin Rehabil*. 2009;23(7):651-8.
- 42 Improving quality of life of children with cerebral palsy: a systematic review of clinical trials. Tsoi WS et al. *Child Care Health Dev*. (2012)
- 43 ICD-10. (1994). Decima revisione della classificazione internazionale delle sindromi e dei disturbi psichici e comportamentali. O.M.S. Masson, Milano.
- 44 Guarino A., Di Blasio P., D'Alessio M., Camisasca E., Serantoni G. Parenting Stress Index, Forma Breve. Organizzazioni Speciali, Giunti. (2008).
- 45 Telleen S, Herzog A, Kilbane TL, Impact of a family support program on mothers' social support and parenting stress. *Am J Orthopsychiatry*. 59(3):410-9 (1989)