

Lo Sviluppo del Neonato

La definizione del neonato si applica a bambini fino 28 giorni di vita. Bisogna tener presente che lo sviluppo del sistema nevoso non è completo alla nascita (la mielinizzazione e lo sviluppo del telencefalo si completano a circa 2 anni di vita) perciò bisogna saper interpretare le risposte che possono essere ottenute da soggetti in questa tenera età. Le risposte del neonato possono essere essenzialmente solo motorie ed appartenere alle categorie dei riflessi oppure di attività motoria intrinseca (non in risposta a stimoli esterni, almeno apparentemente).

Le risposte riflesse possono essere classificate in base allo stimolo scatenante in:

- esteroceettive
- propriocettive
- labirintiche
- complesse: lo stimolo cioè è misto coinvolgente più di una delle categorie precedenti

Le risposte riflesse

Risposte esteroceettive:

I riflessi esteroceettivi sono numerosi, accenniamo solo ad alcuni. Ogni risposta riflessa ha il suo tempismo, cioè normalmente compare in un certo periodo dello sviluppo per svilupparsi appieno oppure per scomparire ad una certa età.

- Riflesso di incurvamento del tronco** (*galant reflex*): una stimolazione cutanea di un lato (a bambino seduto) tra il costato e la cresta iliaca provoca normalmente l'incurvamento del tronco dallo stesso lato.
- Fenomeno degli "occhi a bambola"**: inclinando il capo del neonato gli occhi non rimangono fissi sul soggetto ma si muovono in direzione dell'inclinazione della testa.
- Reazione di triplice flessione**: stimolando con una punta smussa la pianta del piede del bambino si evoca la flessione di tutte e tre le articolazioni dell'arto inferiore. Prolungando lo stimolo si ottiene la stessa reazione anche nell'arto controlaterale.
- Riflesso di prensione** (*grasping*): il neonato afferra oggetti sia con la mano che col piede. Questo riflesso si indebolisce a 3 mesi per scomparire a 1 anno di età circa.



Risposte propriocettive:

Sono riflessi a partenza dai recettori del sistema muscolo-scheletrico:

- ☑ **Comuni riflessi allo stiramento:** massetterino, bicipitale, tricipitale, achilleo, radio-pronatore, rotuleo, stiloradiale.
- ☑ **Riflesso tonico simmetrico del collo:** estendendo il capo del neonato si evoca l'estensione degli arti superiori e flessione degli arti inferiori. Flettendo il capo si ottiene la risposta speculare: flessione degli arti superiori ed estensione degli arti inferiori.
- ☑ **Riflesso tonico asimmetrico del collo:** ruotando di lato il capo del neonato si ottiene una risposta asimmetrica tra i due emisomi - estensione degli arti in direzione della testa e flessione degli arti controlaterali. Sia questo che il precedente scompaiono entro pochi mesi.
- ☑ **Riflesso di flessione dell'arto controlaterale:** attivato dalla flessione di un arto, il controlaterale segue i movimenti.

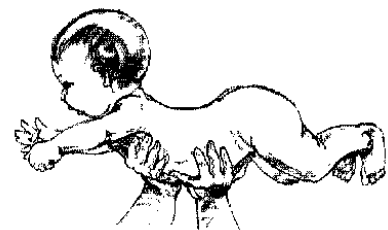


Risposte labirintiche:

Hanno notevole importanza nel bambino più grande ma non nel neonato.

Risposte complesse:

- ☑ **Riflesso di Moro:** da posizione seduta si lascia andare il capo del neonato all'indietro e verso il basso. Questo evoca l'estensione degli arti superiori e inferiori (e delle dita) che vengono successivamente ritirati verso il tronco. Di solito scompare a 6 mesi circa.
- ☑ **Automatismo ambulatorio primario:** detto anche il riflesso della marcia o marcia automatica e consiste in movimenti di marcia del neonato quando sostenuto coi piedi poggiandi su un piano.
- ☑ **Riflesso dello scalino:** quando il piede del neonato sospeso incontra un ostacolo il bambino lo supera poggiando il piede oltre in maniera riflessa.
- ☑ **Riflesso di Landau:** il neonato sospeso sostenuto dal tronco a pancia ingiù, il capo e gli arti sono in estensione, flettendo in capo in questa posizione si ottiene la flessione degli arti.



Il tempo di comparsa e scomparsa:

I riflessi normalmente compaiono e perdurano in tempo secondo schemi ben definiti. La mancata comparsa o la mancata estinzione di un riflesso indicano un problema di sviluppo.

- ☑ Riflesso di Moro: compare alla nascita e scompare entro 6 mesi.
- ☑ Riflesso tonico del collo: dalla nascita a 6 mesi.
- ☑ Riflesso di prensione: presente alla nascita, scompare normalmente verso i 7 mesi di età (può persistere fino ad 1 anno ma in forma indebolita)
- ☑ Marcia automatica: dalla nascita a 7 mesi circa.
- ☑ Riflesso di Landau: compare nei primi mesi e si struttura nel 1o anno di vita.

I movimenti generali

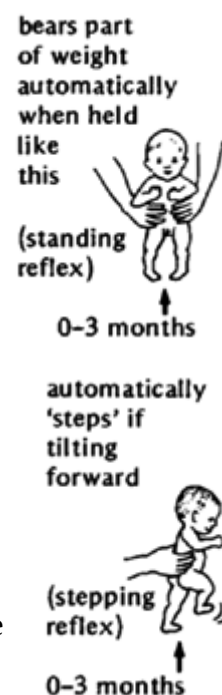
I movimenti generali compaiono attorno all'8a settimana di vita fetale e sono dei movimenti intrinseci spontanei o generati da stimoli non controllati dall'esaminatore. I movimenti generali (*general movements*) normali hanno inizio e fine graduali e durano da pochi secondi ad alcuni minuti per cui una loro valutazione richiede una registrazione video di almeno 1 ora. Il neonato a termine presenta per esempio i cosiddetti movimenti "writhing" (simili ai movimenti dei rettili) che sono dei movimenti lenti e limitati da un'attività muscolare tonica di fondo.

La motilità patologica per contro consiste di movimenti bruschi caratterizzati da minor fluenza ed eleganza: monotoni, crampiformi. La classificazione distingue: i movimenti a scatti ("*cramped and synchronized*") e movimenti scarsi e monotoni ("*poor repertoire*").

Lo sviluppo del bambino

Nello sviluppo del bambino i reperti di normalità cambiano a seconda dell'epoca evolutiva e possiamo tracciare la situazione di normalità per l'età del bambino:

- ☑ **0-6 settimane:** in questo periodo predominano i riflessi primari. In posizione prona il capo è girato di lato, le anche sono flesse, le braccia sono avvicinate al torace e le mani sono chiuse a pugno. In posizione supina si rende evidente il riflesso tonico asimmetrico del collo. Portando il bambino a sedere il capo tende a cadere all'indietro per l'immatùrità della postura e la colonna vertebrale descrive un'ampia curva per l'assenza di controllo assiale del tronco.
- ☑ **6 settimane - 3 mesi:** da prono il bambino è capace di sollevare il capo dal piano trovando appoggio sull'avambraccio. Da supino il capo resta in posizione mediana, le mani sono aperte e il bambino è capace di giocare con le dita. In posizione seduta si rende evidente la comparsa della cifosi lombare e passando alla stazione eretta si ha il riflesso per cui le ginocchia vengono estese per reggere il corpo. Alla stessa maniera compare la marcia automatica. A 1 mese di età circa compare la reazione del sorriso



alla visione di un volto.

- ☑ **3-6 mesi:** assumendo maggior controllo muscolare da posizione prona il bambino è capace di sollevare di più il capo e il tronco. Da supino è capace di alzare la testa e quindi di giocare con i piedi che adesso può raggiungere. In posizione seduta si manifesta il riflesso del paracadute - appoggio delle mani dal lato della caduta (in successione compare ai lati, poi in avanti e solo per ultimo indietro). Compare nello stesso periodo la reazione di anticipazione: il bambino tende le braccia per essere preso in braccio. Messo in piedi il bambino si quasi sostiene con le gambe estese e saltella. A 6 mesi è in grado di dire le prime sillabe.

sinks down
when stood
up,



3-6 months

- ☑ **6-9 mesi:** il bambino a questa età tenta di andare caproni e si alza tirandosi su con le braccia. In posizione seduta si regge da solo e si sporge per prendere i giocattoli lontani. A 7 mesi circa compare la reazione di paracadute in avanti.

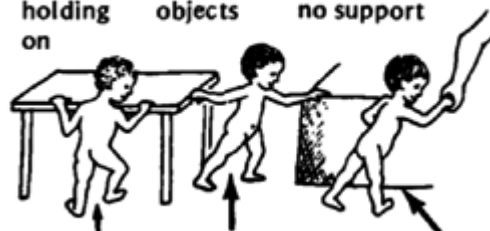
stands
holding
on pulls
up to
standing



7-9 months

- ☑ **9-12 mesi:** a questo punto il bambino si sporge dalla culla in tutte le direzioni e cerca gli oggetti nascosti. È capace di sedersi da posizione supina a 1 anno di età circa, così come è capace di camminare se tenuto per mano. A 18 mesi sale le scale tenuto per mano e solo a 3 anni il bambino scenderà le scale (con entrambi i piedi su ogni scalino).

steps
sideways
holding
on steps
between
objects walks with 2 hands,
1 hand, and finally,
no support



9-12 months 9-12 months 1-3 years

La completa acuità visiva si sviluppa attorno ai 2 anni di età. Per quanto riguarda lo sviluppo del linguaggio, già a 5 mesi compare la vocalizzazione e la pronuncia delle sillabe per passare all'uso di parole singole a 1 anno circa. A 18 mesi di età di solito il bambino comincia a formulare domande di richiesta con una singola parola (parola-frase) e fino ai 4,5 anni sviluppa l'uso corretto dei pronomi e l'impiego corretto delle regole grammaticali.

Le Paralisi Cerebrali Infantili

Queste patologie sono dette anche encefalopatie infantili non evolutive: sono disturbi persistenti (non immutabili) di postura e di movimento dovuti a lesioni cerebrali insorte prima del completo sviluppo del sistema nervoso centrale e possono avere quindi cause pre-, peri- e post-natali. Non sono condizioni definitive e il miglioramento è possibile in base all'età del bambino e grazie alla riabilitazione che aumenta il grado di autosufficienza recuperando la funzionalità residua.

I sintomi che possono associarsi ai disturbi posturali e di movimento includono:

- ☑ Disturbi sensitivi: visivi, uditivi
- ☑ Ritardo mentale: deficit intellettivo

- ☑ Deficit di linguaggio: disartria per incoordinazione dei muscoli fonatori e respiratori, possibili lesioni delle aree del linguaggio o deficit uditivi.
- ☑ Deficit emozionali: disturbo emotivo primario e secondario alla patologia e la frustrazione dalla propria condizione
- ☑ Crisi epilettiche o un'epilessia propriamente detta

Le paralisi cerebrali infantili sono patologie relativamente frequenti con incidenza di 1-3 casi su 1000 nati vivi, in Italia è attorno allo 0,2%. Negli ultimi anni si è avuto un'aumento di incidenza il quale è da attribuire ad una maggiore sopravvivenza di neonati prematuri e quelli a basso peso che sono delle categorie a rischio per questa patologia.

Eziologia:

Nell'eziologia possiamo distinguere 3 categorie di cause:

- ☑ **Cause prenatali:**
 - Fattori genetici/ereditari
 - Fattori acquisiti: radiazioni, infezioni, carenze alimentari, tossicità da sostanze, incompatibilità materno-fetale, diabete materno, gestosi, anossia fetale da varie cause, emorragia cerebrale fetale, farmaci neuropsicotropici.
- ☑ **Cause perinatali:** sono da riferirsi alla prematurità, alla postmaturità e ai fattori meccanici (travaglio prolungato, traumi da parto, anossia/asfissia fetale).
- ☑ **Cause postnatali:** la noxa di solito è tardiva e interessa più frequentemente il 5°-6° mese di vita. Le cause possono essere: encefaliti/meningiti, traumi, lesioni vascolari, intossicazioni.

Le cause prenatali sono le più frequenti in nati normopeso mentre la nascita pretermine e basso peso sono la causa periunatale maggiormente rappresentata. I vari fattori causali possono inoltre essere associati nella patogenesi.

Di norma l'incidenza si riduce con l'età gestazionale dal momento che i prematuri sono a maggior rischio di paralisi cerebrali anche se in alcuni casi specifici l'età gestazionale avanzata costituisce di per sé un fattore di rischio.

Classificazioni:

Le paralisi cerebrali infantili (PCI) sono classificate in base al disturbo motorio in:

- ☑ **PCI spastiche:** prevalgono i disturbi piramidali
- ☑ **PCI atetosiche:** prevalgono i disturbi extrapiramidali, queste a loro volta sono divise in
 - Ipertoniche
 - Non ipertoniche
 - Distoniche
 - Con tremore

- ☑ **Atassiche:** a prevalente sintomatologia cerebellare
- ☑ **Miste** o non classificabili
- ☑ **Altre** tipologie più rare e più specifiche

In base alla topografia del disturbo si possono dividere le PCI in

- ☑ Monoplegiche/monoparesiche: è raro comunque che sia interessato un solo arto
- ☑ Paraplegiche/paraparesiche: interessamento degli arti inferiori (morbo di Little), spesso associato a lieve sintomatologia a carico degli arti superiori.
- ☑ Emiplegiche/emiparesiche: interessamento di un emisoma. Sono il 30% dei casi.
- ☑ Triplegiche/triparesiche: interessamento degli arti inferiori e di un arto superiore.
- ☑ Tetraplegiche/tetraparesiche: interessati tutti e 4 gli arti. Sono il 30% dei casi.
- ☑ Diplegiche/diparesiche: doppia emiplegia ma un emisoma è compromesso più dell'altro

Può essere utile ricordare che nelle forme spastiche l'arto inferiore affetto avrà un'atteggiamento varo equino mentre l'arto superiore affetto sarà tendenzialmente flessore (per la persistenza del riflesso tonico del collo).

Un'altra classificazione si basa sui sintomi clinici:

- ☑ **PCI spastiche:** possono essere uni- o bi-laterali e presentano almeno due dei seguenti criteri diagnostici:
 - Postura/movimento anormale
 - Ipertono: caratterizzato dal cedimento rapido ed improvviso ("a coltello a serramanico")
 - Riflessi profondi esagerati, mancanza dei riflessi addominali. Sono presenti i segni piramidali quali iperriflessia, Babinski positivo.
- ☑ **PCI atassiche:** 15% dei casi
 - Postura/movimento anormali
 - Mancanza di coordinazione muscolare: movimenti non armonici, marcia atassica.
- ☑ **PCI discinetiche:** rappresentano il 5-10% dei casi
 - Postura/movimento anormale
 - Movimenti involontari stereotipati
 - Distonia
 - Alcune forme sono coreoatetotiche

Infine, i disturbi possono essere classificati in base all'organizzazione delle funzioni di base:

- ☑ Antigravitaria: tetraplegie
- ☑ Marcia: diplegie
- ☑ Manipolazione: emiplegie

La diagnosi precoce è fondamentale nelle paralisi cerebrali infantili per la possibilità di una precoce riabilitazione che sfrutti maggiormente la plasticità del sistema nervoso del bambino. Un sintomo precoce delle PCI è l'ipotonìa che è presente già nelle fasi iniziali, altri sintomi che costituiscono i criteri diagnostici sono:

- Ritardo della postura: il bambino dovrebbe sollevare autonomamente il capo già al terzo mese di vita, mantenersi seduto al 7° mese e acquisire una stazione eretta autonoma al 15° mese.
- Mancanza di comunicazione per associati deficit sensitivi
- Carezza di motilità spontanea variegata in tutte le direzioni
- Persistenza dei riflessi arcaici nelle forme spastiche
- Ipo/ipertonìa

Diagnosi:

Un'attenta anamnesi familiare e fisiologica sono utili per evidenziare antecedenti personali specifici per l'epoca pre-, peri- e post-natale con accento allo sviluppo psicomotorio del bambino. L'esame obiettivo neurologico è il cardine per focalizzare la sintomatologia. Altre valutazioni da eseguire sono:

- Valutazione neuropsicologica
- Osservazione del bambino e registrazione video
- Valutazioni oculistiche e audiologiche se sono sospettate tali deficit
- Esami complementari: EEG (per epilessia), TC/RMN/ecografia (quest'ultima se le fontanelle non sono ancora chiuse), eventuali indagini genetiche e metaboliche.

Epilessia e PCI:

L'epilessia si associa nel 15-60% (a seconda delle casistiche) dei casi di PCI, più è grave la paralisi più è frequente questa associazione. Quando sono presenti entrambe le condizioni il ritardo mentale è frequente.

Vista la sintomatologia intrinseca della PCI la diagnosi differenziale tra epilessia e manifestazioni dovute alla PCI (cadute di tono, ipertoni episodici, revulsione dei globi oculari) è importante ed è utile a questo scopo l'EEG.

Terapia:

I mezzi terapeutici possono essere:

- Terapia riabilitativa: fisioterapia, logoterapia, eccetera.
- Terapia farmacologica sintomatica: antispastici, tossina botulinica (utili nelle forme spastiche naturalmente)
- Terapia ortopedica: allungamento dei tendini, protesi.
- Psicoterapia
- Terapia neurochirurgica: abbandonata per mancata evidenza di efficacia.

Le Malattie Neuromuscolari

Le malattie neuromuscolari infantili comprendono le distrofie, le miopatie congenite, le miopatie metaboliche, la dermatomiosite, la miastenia, le atrofie muscolari spinali, la sindrome di Guillan-Barré e le neuropatie sensitivo-motorie ereditarie.

Le distrofie muscolari

Le distrofie muscolari sono di due tipi: Duchenne (DMD, la principale) e Becker (BMD). La DMD (*Duchenne's Muscular Dystrophy*) ha un'incidenza di 1/3500 nati maschi, è una patologia X-linked il cui gene responsabile si trova su Xp21.2. Nel 30% dei casi le mutazioni sono de novo. Il 70% dei casi sono delezioni o duplicazioni mentre il 30% dei casi è dovuto a mutazioni puntiformi. Esiste la possibilità di diagnosi prenatale per questa patologia. Il risultato finale è un deficit della distrofina - proteina associata alla membrana delle cellule muscolari.

Clinica:

Lo sviluppo motorio del bambino è regolare all'inizio e la malattia si manifesta verso i 5 anni per interessamento dei muscoli prossimali dei cingoli, successivamente la malattia coinvolge anche i muscoli distali. la sintomatologia tipica comprende: marcia anserina (sulle punte dei piedi), pseudoipertrofia dei muscoli gastrocnemi (per sostituzione fibrosa del ventre muscolare), iperlordosi, segno di Gowers positivo (il bambino alzandosi sembra arrampicarsi su se stesso - vedi figura). È possibile, sebbene raro, un ritardo mentale e autismo.

La prognosi è cattiva: raramente si sopravvive oltre i 20 anni, la morte è dovuta all'interessamento dei muscoli respiratori e il cuore.



Muscle of man; from the ground to prostrated; prostrated; prostrated

Esami di laboratorio:

- ☑ Velocità di conduzione (VDC): normale
- ☑ Elettromiografia (EMG): potenziali polifasici di breve durata e di bassa ampiezza
- ☑ Elevati livelli enzimatici: CPK, LDH, aldolasi, transaminasi. I livelli di CPK sono elevati anche nei soggetti asintomatici.
- ☑ Altri esami: ecografia muscolare, RM/TC muscolare, biopsia

BMD:

La distrofia di Becker (1/40.000 nati maschi vivi) è meno grave della forma di Duchenne dal momento che nella BMD il deficit di distrofina non è totale ma parziale (la distrofina è meno espressa), l'esordio è tardivo e il decorso è protratto.

Altre distrofie muscolari:

Ci sono delle forme sindromiche di distrofie muscolari associate a sintomatologia neurologica caratterizzate da esordio precoce ed alterato sviluppo motorio. Alcune di queste si manifestano anche con malformazioni oculari (sindromi oculoneuromuscolari).

Miopatie congenite:

Le patologie congenite del muscolo si caratterizzano per un'alterata progressione dello sviluppo motorio. Si manifestano alla nascita con ipotonia e iporeflessia che progredisce in ipostenia di grado variabile (in base alle singole forme). Ci possono essere delle alterazioni degli enzimi sierici (soprattutto CPK). La diagnosi di certezza è stabilita con la biopsia muscolare.

Sindromi miotoniche:

Le sindromi miotoniche sono dovute ad una difficoltà di rilasciamento muscolare al termine di una contrazione, la miotonia si accentua tipicamente con la ripetizione del movimento e con il freddo. Il quadro EMG è specifico e la causa di queste sindromi risiede in una disfunzione della pompa Na/K.

Ne esiste una forma congenita (distrofia miotonica congenita) che si manifesta in madri affette da distrofia miotonica. La forma congenita si accompagna ad un ritardo mentale. Questo quadro è stato correlato a oligoidramnios, a scarsi movimenti fetali e altri fattori relativi al decorso della gestazione.

Miopatie metaboliche:

Di solito le miopatie metaboliche sono dovute ad alterazioni del DNA mitocondriale e sovente sono associate ad alterazioni cerebrali quali epilessia, sordità, retinopatie, ritardo mentale e bassa statura. Le miopatie metaboliche comprendono diverse sindromi come la sd. di Kearns Sayre, la MERFF e la MELAS. La diagnosi si stabilisce ricorrendo alla biopsia muscolare e allo studio del DNA mitocondriale alla ricerca delle specifiche alterazioni.

Dermatomiosite:

La dermatomiosite è una patologia infiammatoria del muscolo e del derma che si manifesta con ipostenia, dolore alla palpazione, eritema. Può avere decorso acuto, subacuto o cronico.

Atrofie muscolari spinali:

Le atrofie muscolari spinali (SMA – *spinal muscular atrophy*) trovano la loro causa in una degenerazione delle corna anteriori del midollo spinale e talora dei nuclei motori degli ultimi nervi cranici. Il deficit è neurogeno che interessa maggiormente i muscoli prossimali. Sono patologie autosomiche recessive legate al cromosoma 5 e se ne riconoscono alcuni tipi:

- ☑ **SMA tipo I:** detta anche la sindrome di Werdnig-Hoffman, esordisce nei primi mesi dopo la nascita con ipotonia, paralisi complete, areflessia profonda, difficoltà di suzione, pianto debole, respirazione diaframmatica. La morte sopravviene nel giro di 2 anni, di solito per infezioni broncopolmonari. Una variante meno severa del tipo I esordisce a 3-6 mesi ma la sopravvivenza non è molto più lunga.
- ☑ **SMA tipo II:** questa forma intermedia esordisce a 6-12 mesi di vita con paralegia prossimale, areflessia profonda, scoliosi, tremori alle mani. È possibile tuttavia mantenere una postura eretta e la deambulazione.
- ☑ **SMA tipo III:** detta anche malattia di Krugelberg-Welander, esordisce nei primi anni di vita con lievi difficoltà motorie (salire le scale, saltare, correre) e fascicolazioni, il decorso è prolungato.

Neuropatie sensitivo-motorie:

Sono patologie ereditarie caratterizzate da areflessia distale, piede cavo, atrofia peroneale. Interessa i muscoli distali. Lo studio della velocità di conduzione è dirimente per la diagnosi differenziale.

Sd. di Guillan-Barré:

Questa condizione è una poliradiculoneurite acuta demielinizzante di origine immunoallergica, spesso la manifestazione clinica è preceduta da un episodio infettivo. La fase acuta dura 3 giorni e comprende parestesie e ipostenia (ingravescenti e progressivi in senso craniocaudale). Successivamente la malattia raggiunge una fase di plateau per poi iniziare una lenta ripresa. Nel 5-10% dei casi i sono dei deficit residui.

L'analisi del liquor mostra protidorachia e dissociazione albumino-citologica. La terapia è quella di supporto con attenzione alla prevenzione di polmoniti ab ingestis.

Plasmaferesi e immunoglobuline ad alte dosi possono essere utili in casi gravi.

Ritardo Mentale

Il ritardo mentale è una vasta gamma di condizioni di un anomalo sviluppo della psiche, tale da compromettere l'adattamento del soggetto all'ambiente. Il ritardo mentale è dovuto a cause organiche che agiscono in periodi pre-, peri- e post-natale.

La prevalenza del ritardo mentale è variabile in base all'ambiente culturale e alle possibilità di prevenzione (cioè il monitoraggio della gravidanza). Il sesso maschile è colpito di più e il tasso globale è attorno all'1%. L'incidenza dei ritardi gravi è in calo negli ultimi anni.

Il ritardo mentale è quantificabile con il quoziente intellettivo (QI) ma l'esecuzione dei test per determinarlo deve tener conto di alcuni fattori per essere attendibile: la lingua, l'ambiente socio-culturale e l'eventuale handicap di comunicazione del soggetto. I vari test intellettivi devono essere adattati in base a questi fattori.

Caratteristiche del ritardo mentale:

Il ritardo mentale è caratterizzato da:

- Funzionamento intellettivo inferiore alla media
- Esordio prima dei 18 anni (altrimenti si è di fronte a demenza)
- Deficit funzionale adattativo agli standard del proprio ambiente socio-culturale e in base alla propria età. Il funzionamento adattativo è influenzato da: istruzione, motivazione, personalità, prospettive sociali e professionali, disturbi mentali o condizioni mediche associate. L'aspetto adattativo è quello plasmato con la riabilitazione.

Ci sono due classificazioni principali del ritardo mentale (DSM-IV e ICD-10) ma differiscono poco. In base al DSM-IV il ritardo mentale viene definito come QI pari o inferiore a 70 ed è classificato in:

- Lieve: QI da 50-55 a 70
- Moderato: 30-35 fino a 55
- Grave 20-25 fino a 35
- Gravissimo: ≤ 20
- Ritardo mentale non specificato: ritardo mentale non valutabile con i test standard disponibili.

La classificazione ICD-10 è quella più utilizzata in clinica dal momento che definisce valori precisi di QI ai vari gradi di ritardo e comprende una categoria *borderline*:

- Lieve: 50-69
- Moderato: 35-49

- Grave: 20-34
- Gravissimo: <20
- Funzionamento intellettivo borderline: QI 70-84 (viene considerato normale un QI di 85 o superiore). Questa categoria borderline è di solito una condizione transitoria.

Caratteristiche cliniche:

Ritardo mentale lieve:

Comprende l'80% dei ritardi mentali. Appartiene alla categoria "educabile", le capacità scolastiche sono presenti negli anni prescolastici. I soggetti con ritardo mentale lieve acquisiscono capacità scolastiche della V elementare prima dei 20 anni. Le capacità sociali e lavorative sono adeguate per un livello di minimo autosostentamento, è necessario tuttavia l'appoggio e la guida professionale in situazioni di stress.

Ritardo mentale moderato:

10% dei ritardi mentali, categoria "addestrabile" - possibilità di addestramento professionale e di cura della propria persona. Livello massimo raggiungibile è quello della II elementare. È possibile il lavoro in ambienti protetti.

Ritardo mentale grave:

3-4%, il linguaggio è spesso molto limitato, le capacità scolastiche sono minime e gli affetti sono gestiti in ambienti protetti. Spesso concomitano altre condizioni cliniche (malattie mediche associate).

Ritardo mentale gravissimo:

1-2%, il funzionamento sensomotorio è notevolmente compromesso e i soggetti sono gestiti in ambienti altamente specializzati.

Comorbidità:

La comorbidità è frequente e può essere legata alla malattia medica di base o ai fattori ambientali come la capacità di gestione del soggetto:

- Epilessia
- Disturbi mentali: 30-40%
- Frustrazione, depressione, iperdipendenza
- Regressioni
- Difficoltà di identificazione, specie in adolescenza

Eziologia:

Nell'80% dei ritardi mentali gravi possono essere chiamati in causa i fattori genetici, biologici o organici, mentre sono responsabili solo del 40% circa dei ritardi lievi o moderati. I fattori psicosociali e/o ambientali possono contribuire ai precedenti. Nel 30-40% circa in ogni caso l'eziologia rimane ignota. Tra i possibili fattori causali si nominano:

- Fattori ereditari:
 - Malattie cromosomiche: X-fragile, trisomie 21, sindrome di Turner e di Klinefelter.
 - Malattie metaboliche
 - Anomalie mono- e poligeniche: riconosciuti nel 10-15% dei ritardi mentali come fattori causali. Sono spesso da mettere in relazione alla consanguineità dei genitori e quindi questo fattore deve essere indagato specificamente nell'anamnesi.
- Alterazioni dello sviluppo embrionale
- Fetopatie e problemi perinatali
- Postnatali: 5%
- Influenze ambientali e associati disturbi mentali: 15-20%, attribuibili a mancanza di accudimento, mancanza di stimolazioni sociali o verbali, autismo.

Diagnosi:

La diagnosi è fatta con la valutazione intellettuale col rispetto del contenuto etnico e culturale. Per la diagnosi eziologica possono essere utili numerosi esami suggeriti dall'anamnesi e dall'esame obiettivo.

- Screening metabolico se non effettuato alla nascita
- Mappa cromosomica ad alta risoluzione
- Ricerca di X-fragile, ricerca mutazioni MECP2
- Ricerca di riarrangiamenti subtelomerici
- EEG se esiste un sospetto di epilessia
- Limitare il ricorso agli esami di *imaging* neurologico

Entrano in diagnosi differenziale:

- Disturbi di apprendimento e di comunicazione: QI normale
- DPS: presente nel 70% dei ritardi mentali
- Demenza: rara sotto i 18 anni.
- QI *borderline*: spesso relativo ad una condizione transitoria

Terapia:

- ☑ Riabilitazione comportamentale e psicopedagogica
- ☑ Farmacoterapia sintomatica
- ☑ Terapia odontostomatologica adatta

Autismo

Sotto la dizione autismo sono raggruppati i disturbi pervasivi dello sviluppo, che comportano cioè una grave e generalizzata compromissione delle diverse aree di sviluppo infantile, che esordisce nei primi anni di vita. I deficit comprendono:

- ☑ Deficit di capacità di interazione sociale reciproca e di comunicazione: linguaggio, gestualità, condivisione di emozioni.
- ☑ Deficit comportamentale, degli interessi e movimenti stereotipati: interessi anomali, gesti ripetitivi, comportamento ossessivo.
- ☑ Deficit dell'immaginazione: incapacità di gioco simbolico.

L'incidenza dei disturbi pervasivi è di circa 65/10.000 con prevalenza del sesso maschile (5:1). La familiarità incide per il 3-7% di ricorrenza nei fratelli e per la concordanza tra gemelli del 60-90%. Pertanto ai fattori eziologici genetici devono essere sommati fattori ambientali.

Le classificazioni principali sono quella del DSM-IV e la ICD-10; quest'ultima è la più usata in clinica.

Disturbo autistico:

Il disturbo autistico è il quadro più tipico dei disturbi pervasivi, ha incidenza del 2/1.000 e prevalenza maschile (4:1 circa). Le caratteristiche cliniche comprendono:

- ☑ Compromissione dello sguardo diretto
- ☑ Espressioni particolari del volto, stereotipie motorie, posture tipiche.
- ☑ Linguaggio alterato (spesso senza valenza comunicativa), intonazione meccanica. Sovente è presente un ritardo nello sviluppo del linguaggio.
- ☑ Nel 75% dei casi è associato un ritardo mentale.
- ☑ Manca l'aspetto del gioco di simulazione.
- ☑ Desiderio di immutabilità: i cambiamenti di qualsiasi genere sono vissuti male.
- ☑ Esordio entro i 3 anni di vita.

Talora il deficit comunicativo fa pensare ad una sordità ma i potenziali evocati (ABR – *Acoustic Brainstem Potentials*) sono dirimenti.

Disturbo disintegrativo della fanciullezza:

Incidenza dello 0,4/1.000, prevale nei maschi. Viene anche detto demenza di Heller. Questo disturbo è caratterizzato da un regolare sviluppo fino ai 2 anni di età seguito da una regressione prima dei 10 anni di vita. I deficit comprendono:

- Deficit cognitivo
- Deficit del linguaggio
- Deficit adattativo
- Deficit motori
- Deficit sfinterici
- È possibile l'associazione con epilessia

Disturbo di Asperger:

Incidenza di 1/1.000, prevale nel sesso maschile; il quadro è simile all'autismo classico descritto prima ma mancano alcune caratteristiche principali quali il ritardo mentale e il deficit del linguaggio. Gli individui affetti mancano di empatia e hanno problemi di modulazione sociale. Lo sviluppo motorio può essere ritardato manifestandosi come comportamento motorio goffo.

Disturbo di Rett:

Prevale nelle femmine e incide per 1/10.000. Il disturbo di Rett è un'affezione genetica legata ad alterazioni dei geni MECP-2 e CDKL-5 sul cromosoma X (verosimilmente impedisce la sopravvivenza dei maschi affetti). Caratteristiche cliniche:

- Sviluppo normale (pre- e perinatale) fino a 5 mesi.
- Rallentata crescita fino ai 2 anni.
- Stereotipie motorie ("*handwashing*") e perdita dell'uso finalistico delle mani, marcia atassica.
- Ridotto interesse per l'ambiente.
- Ritardo mentale e compromissione grave del linguaggio.
- Scoliosi.
- Episodi di iperventilazione seguiti da apnee di origine centrale.

Autismo atipico:

Detto anche (secondo la classificazione) disturbo pervasivo non specificato. Incidenza del 3,3/1.000, prognosi migliore degli altri disturbi del gruppo. La caratteristica tipica è il deficit del linguaggio spontaneo.

Disturbi associati all'autismo:

- ☑ Ritardo mentale: 70-90% dei casi, nel 40% il QI è inferiore a 40, nel 3% è borderline. il ritardo mentale manca nel disturbo di Asperger.
- ☑ Disarmonie dello sviluppo cognitivo: alcune abilità cognitive sono notevolmente compromesse mentre altre sono conservate oppure addirittura eccezionalmente sviluppate (memoria o musica per esempio). Le disarmonie sono una caratteristica tipica dell'autismo.
- ☑ Epilessia: associata nel 25% dei casi, l'esordio è spesso tardivo (evrso i 10 anni).
- ☑ Disturbi del sonno: insonnia, risvegli anticipati, difficoltà di addormentamento, frequenti risvegli notturni. Le insonnie spesso necessitano di terapia farmacologica: melatonina, miaprazina (antiistaminico con marcate proprietà sedative).
- ☑ Disturbi dell'alimentazione: presenti nell'80% circa e comprendono alimentazione selettiva, iperfagia, voracità, rituali, pica.
- ☑ Disturbi del comportamento: aggressività, ossessivo-compulsivi, deficit attentivo. Questi disturbi psichiatrici vanno trattati farmacologicamente.
- ☑ Patologie rare: deficit di arisulfatasi, sindromi di Down o di Turner, X-fragile, mucopolisaccaridosi, sclerosi tuberosa. In questi casi l'autismo è sindromico.

Terapia:

La prognosi del disturbo pervasivo è dipendente dalla capacità comunicativa. Terapia riabilitativa cognitivo-comportamentale con intervento intensivo ed individualizzato è in grado di migliorare le capacità comunicative. Terapia farmacologica sintomatica dei disturbi associati è utile.

Epilessia e Sindromi Epiletiche

La scarica epiletica è un disturbo costituzionale o acquisito dell'eccitabilità neuronale caratterizzato da:

- ☑ Ipereccitabilità: scariche ripetute in risposta ad uno stimolo che normalmente provoca un solo potenziale d'azione.

- Ipsincronismo: generazione sincrona di potenziali d'azione da parte di un gruppo di neuroni.
- Anomalie dei canali ionici voltaggio-dipendenti (Na, K o Cl) oppure deficit di ATPasi.
- Ridotta inibizione neuronale GABA-mediata.
- Aumentata attività eccitatoria mediata da Glutammato e Aspartato.

La malattia epilessia è una condizione cronica con crisi epilettiche parossistiche ricorrenti. L'epilessia può essere isolata o associata in quadri sindromici (sindrome - insieme di sintomi con più possibili eziologie; malattia - da causa eziologica unica e nota).

Classificazione:

La classificazione delle crisi epilettiche è stata prodotta nel 1981 ma è ancora valida dal momento che si basa sull'espressione fenotipica della crisi:

- Crisi parziali:
 - Semplici: senza perdita di coscienza. Possono essere motorie, vegetativi, somatosensoriali, psichiche.
 - Complesse: associate a perdita di coscienza
 - Parziali secondariamente generalizzate
- Crisi generalizzate: toniche, cloniche, tonico-cloniche, miocloniche, assenze (tipiche e atipiche), atoniche. Le crisi generalizzate sono associate a perdita di coscienza.
- Crisi inclassificabili.

La classificazione delle epilessie (1989) si basa su 4 caratteristiche:

- Tipo di crisi: parziale, generalizzata, non determinata, forme speciali
- Eziologia: idiopatiche, sintomatiche, criptogenetiche (da causa organica che non si è potuta dimostrare - dette anche probabilmente secondarie).
- Forme sindromiche
- Eziologie specifiche: epilessie generalizzate secondarie.

Il 25% delle epilessie sono resistenti alla terapia farmacologica e tra queste la parte da leone la fanno le epilessie secondarie.

Epidemiologia:

La prevalenza dell'epilessia nella popolazione aggira attorno allo 0,5-0,8%, l'incidenza massima è nel primo anno di vita, rimane elevata fino a 10 anni, dopo di che l'insorgenza è rara salvo un secondo picco dopo i 75 anni di età.

Nel neonato le crisi sono legate perlopiù a cause metaboliche, nel lattante non sono infrequenti le convulsioni febbrili. Le crisi parziali sono difficili da diagnosticare nel

lattante per l'assenza di anamnesi e per la subdola sintomatologia - arresto del pianto, pallore o rossore, fenomeni motori minimi, automatismi di suzione, dolori addominali che simulano coliche.

Nel bambino le epilessie sono varie e numerose e la valutazione neuropsicologica è importante per evidenziare le epilessie secondarie (sintomatiche). Nell'adolescenza possono presentarsi crisi benigne tipiche dell'età (crisi parziali) oppure si possono avere quadri più complessi da contaminazione da parte delle epilessie infantili non diagnosticate.

Epilessie Parziali Idiopatiche:

Rispetto ad altri quadri epilettici le epilessie parziali idiopatiche hanno la migliore prognosi, acceniamo solo ai quadri più importanti:

Epilessia benigna dell'infanzia con punte rolandiche: detta anche con punte centro-temporali. La prognosi è ottima per la costante scomparsa delle crisi in epoca adolescenziale anche in assenza di terapia farmacologica. La terapia è richiesta in base al vissuto delle crisi da parte del soggetto o della famiglia ed è comunque una monoterapia (un singolo farmaco). La terapia riduce la frequenza delle crisi. Questa epilessia insorge tra 3 e 13 anni con crisi tonico-cloniche emifaciali con la coscienza conservata. Talora nelle crisi è coinvolto anche l'arto superiore omolaterale (crisi emifaciobrachiale), talora si osserva una generalizzazione secondaria. Le crisi compaiono di norma nel sonno con scosse periorali e delle palpebre e scialorrea. Sono caratteristiche di questa epilessia l'abbondante scialorrea e la disartria postcritica (coinvolgimento dell'area rolandica). A volte ci sono delle manifestazioni sensitive. L'EEG è molto caratteristico avendo punte e punte-onde rolandiche che sono facilitate dal sonno. Le anomalie EEG intercritiche possono permanere anche con la guarigione clinica.

Epilessia di Gastaut: epilessia dell'infanzia con punte occipitali. Insorge a 3-16 anni nella sua forma classica (tardiva). La risposta alla terapia è di norma buona e si ottiene la guarigione nel 50-65% dei casi nell'epoca adolescenziale. La semeiologia della crisi comprende illusioni, allucinazioni, amaurosi. Può evolvere verso la perdita di coscienza o verso la diffusione nelle aree motorie adiacenti provocando mioclonie. La cefalea postcritica è tipica di questa epilessia e si osserva nel 20-50% dei casi. L'EEG intercritico mostra punte e punte-onda occipitali mono- o bilaterali che scompaiono all'apertura degli occhi. L'epilessia di Gastaut entra in diagnosi differenziale con l'aura emicranica la quale può presentare sintomi visivi meno colorati, dura 15-20 minuti. Le crisi possono essere diurne.

Epilessia di Panayiotopoulos: epilessia infantile precoce occipitale. Esordisce a 2-8 anni. La prognosi è ottima e la monoterapia, se necessaria, è efficace. Le crisi sono notturne con oculo-capo-versione, vomito incoercibile (caratteristico), emiconvulsioni. La crisi può durare fino a 20 minuti e può generalizzarsi. Le crisi scompaiono verso i 12 anni e si ha la guarigione.

Epilessie Parziali Sintomatiche:

Le epilessie sintomatiche sono associate a lesioni cerebrali manifeste e sono distinte in base al lobo coinvolto in frontale, temporale eccetera. Una forma peculiare è la *startle epilepsy* che è farmaco-resistente e le crisi si evocano con stimoli specifici quali quelli tattili, sonori, visivi e così via. La prognosi di queste forme non è favorevole essendo legata alla lesione cerebrale sottostante. Sono spesso associate a ritardo mentale, emiparesi e altri deficit neurologici.

Epilessie Generalizzate Idiopatiche:

Sono malattie con frequente carattere familiare e assenza di lesioni cerebrali organiche. Le singole forme sono numerose:

- Convulsioni neonatali familiari benigne:** convulsioni nei primi giorni di vita. La patologia è legata ad un'alterazione dei geni regolatori dei flussi di K⁺ attraverso i canali ionici (geni KCNQ-2,3 sui cromosomi 20q e 8q). Perciò presentano alta familiarità.
- Convulsioni neonatali non familiari benigne**
- Epilessia-assenza del bambino:** il piccolo male. Crisi diurne frequenti con assenze in bambini piccoli. Talora sono associate manifestazioni motorie. L'EEG è tipico: punte-onde a 3Hz. Le crisi sono ben controllate con la terapia ma talvolta si osserva la trasformazione in grande male in età adulta.
- Epilessia mioclonica benigna dell'infanzia**
- Epilessia-assenza giovanile**
- Epilessia mioclonica giovanile**
- Epilessia con grande male al risveglio**
- Altre forme

Epilessie Generalizzate Sintomatiche e Criptogenetiche:

Le singole sindromi sono: sd. di West, sd. di Lennox-Gastaut, encefalopatia mioclonica precoce, encefalopatia mioclonica infantile precoce con *suppression burst*.

Acceniamo solo alla sd. di West caratterizzata dalla triade:

- Ipsaritmia: aritmia EEG ad alta ampiezza.
- Spasmi infantili
- Regressione mentale

La sindrome di West esordisce a 4-6 mesi di vita con spasmi infantili in flessione e/o

estensione simmetrici o asimmetrici. Le crisi compaiono a grappolo, frequenti al risveglio e all'addormentamento. L'EEG dimostra l'ipsaritmia nel bambino (nell'adulto non c'è). In assenza di lesioni cerebrali documentabili la prognosi può essere buona con terapia farmacologica. In presenza di una lesione organica evidente la prognosi non è favorevole e la farmacoresistenza è la regola.

Diagnosi Differenziale:

Le crisi epilettiche infantili entrano in diagnosi differenziale con una varietà di condizioni cliniche diverse:

- Mioclono di Fejerman (spasmi infantili benigni)
- Masturbazione dell'infanzia
- Spasmo affettivo, sincope
- Vertigine parossistica benigna, torcicollo parossistico benigno
- Attacco di emicrania
- Tic nervosi
- Eventi parossistici del sonno (non epilettici)
- Crisi funzionali o pseudocrisi

Nella diagnosi differenziale è molto importante l'anamnesi, la registrazione EEG e video della crisi, in veglia e durante il sonno, valutazione neuropsichiatrica, visita cardiologica con ECG ed eventuali test complementari (*tilt test* ad esempio che servono per la diagnosi di sincope vegetative e cardiogene).

Sindromi non determinate:

Le sindromi epilettiche non determinate si caratterizzano per l'impossibilità di stabilire la loro origine focale o generalizzata e comprendono:

- Crisi neonatali
- Epilessia mioclonica severa dell'infanzia (sd. di Dravet)
- Epilessia con punte-onde continue nel sonno lento
- Sindrome di Landau-Kleffner

Sindromi speciali:

Le due condizioni più importanti classificate come sindromi speciali sono le convulsioni febbrili e le crisi precipitate da eventi tossici acuti. Le ultime hanno come fattori precipitanti alcool, farmaci e una quantità innumerevole di sostanze tossiche. Le

convulsioni febbrili invece meritano un trattamento più approfondito.

Convulsioni febbrili:

Le crisi convulsive insorgono a temperatura corporea sopra i 38,5°C con incidenza maggiore tra 5 mesi e 5 anni di età. Le cause dell'evento febbrile possono essere di varia natura: infezioni, vaccinazioni etc. un criterio diagnostico necessario è l'assenza di lesioni cerebrali acute o croniche concomitanti e di crisi convulsive in assenza di febbre.

Le crisi convulsive sono più frequentemente generalizzate (toniche, cloniche, tonico-cloniche, etc.) ma possono essere focali. L'incidenza è del 3-4% con la massima ricorrenza entro i primi 2 anni di vita. Il sesso maschile è più colpito di quello femminile. La maggioranza dei casi presenta convulsioni febbrili semplici (durata <15min). Talora le crisi sono dette convulsioni febbrili complicate: durano >15min oppure si presentano con crisi subentranti, con segni focali o con deficit neurologici post-critici. Quando la crisi dura più di 30 minuti si tratta dello stato di male febbrile che è una condizione rara.

Il rischio di recidiva dell'episodio convulsivo è del 34% (la maggioranza entro 1 anno dal primo episodio). Il rischio aumenta in presenza di familiarità positiva per convulsioni febbrili o per epilessia e in caso di età <12 mesi al primo episodio.

L'eziologia e la patogenesi sono in gran parte sconosciute ma le ipotesi formulate possono essere sintetizzate in:

- Immaturità del sistema termoregolatorio
- Reazione immune a delle tossine circolanti
- Riattivazione del HHV-6

Dal punto di vista prognostico il 2-4% dei soggetti con convulsioni febbrili svilupperà epilessia e si tratterà generalmente di forme lievi benigne e facilmente trattabili. Per ladiagnosi differenziale bisogna considerare:

- Crisi febbrili con temperatura <38,5°C: in particolare se precedute da crisi in assenza di febbre (sindrome di Dravet per esempio)
- Epilessia mioclonica severa
- Convulsioni con febbre da infezioni dell'SNC
- Delirio febbrile
- Brividi di febbre

La terapia dell'attacco convulsivo è semplice: diazepam 0,5mg/kg per via rettale. Lo stesso farmaco può essere usato in profilassi all'insorgenza di febbre in bambini con elevato rischio di recidiva. La terapia è efficace nell'interrompere la convulsione ma non nel prevenire l'insorgenza di epilessia.

Encefalopatia epilettica:

Definita come epilessia grave che condiziona una disfunzione neurologica. Il quadro comprende gravi alterazioni dell'EEG, crisi epilettiche polimorfe, progressivi deficit motori o progressivo deterioramento cognitivo e la frequente farmaco-resistenza. Delle encefalopatie epilettiche ci sono forme che sono sintomatiche e criptogenetiche.

Stato di male:

Lo stato di male è un'emergenza medica essendo una condizione potenzialmente letale. Una rapida diagnosi permette un trattamento efficace. Lo stato di male viene definito come situazione epilettica perdurante: crisi prolungata oppure crisi subentranti. Caratteristiche: durata >30 minuti o crisi subentranti (senza recupero intercritico). Non rientrano invece nella definizione dello stato di male le crisi in serie in cui si osserva un recupero intercritico della vigilanza. Dalla definizione deriva che lo stato epilettico può essere classificato in generalizzato (con le sue varie forme) e focale (varie forme).

Percorso diagnostico delle epilessie:

- ☑ Anamnesi: familiarità, antecedenti personali, sviluppo psicomotorio, ritmo sonno-veglia, inserimento scolastico, patologie concomitanti, età di esordio delle crisi, semeiologia critica, frequenza, durata e facilitazione delle crisi, risposta alla terapia, esami effettuati precedentemente.
- ☑ Esame obiettivo neurologico
- ☑ Valutazione neuropsicologica e psicodiagnostica
- ☑ Esami strumentali: EEG, neuroimaging, esami del sangue, se necessario esami specialistici cardiologici, indagini metaboliche, genetiche eccetera.

Terapia delle epilessie:

Alcuni aspetti peculiari al paziente in età evolutiva devono essere tenuti presenti impostando la terapia antiepilettica:

- ☑ L'obiettivo della terapia è il controllo delle crisi
- ☑ La maneggevolezza e la tollerabilità devono essere massime
- ☑ Le crisi possono avere riflessi a livello cognitivo e comportamentale
- ☑ Il trattamento farmacologico deve essere semplificato iniziando con un solo farmaco (terapie complesse possono avere effetto sommativo dei singoli effetti collaterali)

In presenza di crisi acuta si deve tener presente alcuni semplici concetti: si devono eliminare dalla vicinanza del paziente gli oggetti che possono ferire, non si deve contenere il soggetto che va posizionato sul fianco, rassicurare i presenti e aspettare la fine della crisi. In caso di prolungamento della crisi è necessario l'intervento farmacologico con diazepam.

Disturbi della Condotta Alimentare

Anoressia Nervosa:

L'anoressia nervosa è una patologia psichiatrica caratterizzata da un rifiuto di mantenere peso corporeo sopra il minimo normale, un disturbo dell'immagine corporea, amenorrea nelle femmine e timore esagerato di aumentare di peso.

I sintomi della malattia comprendono una ridotta assunzione di cibo, un'alimentazione selettiva che elimina i cibi più calorici, condotte di eliminazione quali vomito autoindotto, uso di lassativi o diuretici oppure ancora attività fisica eccessiva. Altre manifestazioni includono la paura di diventare "grassi", l'esagerata influenza del peso corporeo sull'autostima, la negazione delle conseguenze fisiche e la mancanza di consapevolezza di malattia (dal quale deriva l'importanza dell'anamnesi familiare).

Il DSM-IV distingue 2 sottotipi di anoressia nervosa:

- Anoressia nervosa con restrizioni: in primo piano ci sono la dieta, il digiuno e l'attività fisica eccessiva.
- Anoressia nervosa con abbuffate e condotte di eliminazione: questo sottotipo non è compreso nell'anoressia nervosa dal classificatore dell'ICD-10.

L'anoressia nervosa non è una patologia isolata in quanto si associa spesso ad un'importante comorbidità: depressione, fobie, ritiro e fobia sociale (specie di mangiare in pubblico), ridotta libido, disturbo ossessivo compulsivo (spesso riferito al cibo - collezionare ricette per esempio), insonnia, ridotta iniziativa e ridotta espressività emotiva. Le abbuffate e le condotte di eliminazione si associano ad alterazioni psichiche in senso della bipolarità: difficoltà di controllo degli impulsi, abuso di sostanze, labilità emotiva.

Gli esami di laboratorio denunciano le conseguenze della denutrizione e delle condotte di eliminazione: anemia, leucopenia, disidratazione, alterazioni elettrolitiche, alcalosi o acidosi, ipercolesterolemia, elevazione delle transaminasi, ipogonadismo ormonale (ridotti livelli di estrogeni o di testosterone nella femmina e nel maschio rispettivamente). Lo stesso vale per gli esami strumentali: bradicardia e aritmie (da squilibri elettrolitici) all'ECG, alterazioni del ritmo EEG, dilatazione ventricolare alla TAC.

Spesso si associano alle classiche manifestazioni dell'anoressia nervosa i sintomi aspecifici quali stipsi, edemi periferici, addominalgia, ipotensione e ipotermia, peluria sul tronco, erosioni dello smalto dentale e lacerazioni o cicatrici sul dorso delle mani (per l'autoinduzione del vomito), osteoporosi.

Il 90% dei pazienti sono femmine. L'esordio della malattia sovente si correla ad un evento di stress. La prognosi è migliore in casi i esordio tra 13 e 18 anni. Il decorso della malattia può essere vario. L'acuzia può essere seguita dalla remissione con possibili riacutizzazioni e remissioni successive. Talora si osserva un decorso con evoluzione cronica. L'anoressia nervosa porta a morte più del 10% dei pazienti e le cause sono riferibili principalmente agli squilibri elettrolitici, alla denutrizione e al suicidio.

La familiarità per anoressia nervosa è stata confermata dall'alta concordanza gemellare e dalla ricorrenza dei disturbi dell'umore. Entrano in diagnosi differenziale:

- ☑ Condizioni mediche generali causa di malnutrizione: malattie gastroenteriche, neoplasie, AIDS
- ☑ Sindrome della mesenterica superiore: vomito postprandiale per ostruzione duodenale intermittente
- ☑ Depressione maggiore: manca l'esagerato timore di ingrassare e ci sono pochi riferimenti all'immagine corporea.
- ☑ Schizofrenia: le dispercezioni non sono focalizzate sul proprio corpo e manca la paura di ingrassare
- ☑ Fobia sociale: ha caratteri in comune con l'anoressia nervosa come accennato prima
- ☑ Disturbo ossessivo compulsivo: si può associare all'anoressia nervosa e dirigersi verso il cibo
- ☑ Bulimia nervosa: il principale criterio differenziale è il peso - il bulimico è al di sopra del peso minimo normale.

L'ICD-10 definisce l'anoressia nervosa in modo leggermente diverso. I criteri diagnostici sono

- ☑ la perdita di peso autoindotta per evitamento dei cibi che fanno ingrassare
- ☑ amenorrea nella femmina e perdita di potenza e del desiderio sessuale nel maschio
- ☑ esclusione di episodi di abbuffate (non rientra in anoressia nervosa)

Per quanto riguarda il trattamento dell'anoressia nervosa questo deve essere multidisciplinare e prevedere innanzitutto un buon rapporto medico-paziente che aumenti la compliance alla terapia. In acuto il paziente va alimentato prima con NPT, poi con il SNG per passare gradualmente all'alimentazione orale. Questo viene associato all'intervento psicoterapico rieducativo, terapia dietetica e terapia farmacologica dei disturbi concomitanti (il farmaco principale è la fluoxetina 20mg, eventualmente di utilizzano ansiolitici, antidepressivi triciclici e antipsicotici se necessari).

Bulimia Nervosa:

Anche la bulimia nervosa è un disturbo della condotta alimentare caratterizzato da livelli di autostima che sono strettamente legati al peso corporeo. Caratteristiche diagnostiche:

- ☑ Abbuffate con metodi compensatori inappropriati
- ☑ Minimo 2 episodi di abbuffate ed eliminazione alla settimana per almeno 3 mesi.

L'abbuffata viene definita come introduzione di quantità di cibo sproporzionate rispetto a quello che si assume normalmente, di solito interessa i cibi dolci. Solitamente l'episodio si verifica in poco tempo, precipitato da eventi di stress, da restrizione dietetica o sentimenti di insoddisfazione, ed è accompagnato da sentimenti di perdita di controllo. Al termine dell'abbuffata sopravviene la depressione, la paura di prendere peso e l'insoddisfazione dall'immagine corporea.

La condotta di eliminazione più frequente (90%) è il vomito autoindotto. Altri

metodi includono diuretici, lassativi, clismi, digiuno e attività fisica eccessiva.

Il DSM-IV distingue 2 sottotipi di bulimia nervosa in base alla presenza o meno della condotta di eliminazione (digiuno e attività fisica eccessiva non sono considerati condotte di eliminazione).

Nei periodi tra le abbuffate il soggetto bulimico tende a selezionare cibi poco calorici, frequentemente è presente la depressione, i disturbi dell'umore, l'ansia, l'abuso di sostanze o il disturbo borderline di personalità. Esami di laboratorio possono rivelare: alterazioni elettrolitiche, dell'equilibrio acido-base, amenorrea, lesioni dello smalto dentale, lesioni esofagee e così via.

La bulimia nervosa prevale nei paesi industrializzati (come l'anoressia), colpisce soprattutto le femmine, esordisce in età adolescenziale-adulta e presenta frequentemente familiarità per disturbi dell'umore e per abuso di sostanze. Il decorso può essere intermittente oppure cronico. Entrano in diagnosi differenziale:

- Anoressia nervosa sottotipo con abbuffate: peso corporeo sotto il minimo normale
- Sd. di Klein-Levine: non ci sono problemi di peso
- Depressione maggiore con manifestazione atipica come l'iperfagia

Per la terapia della bulimia nervosa il ricovero è solo raramente necessario (al contrario dell'anoressia) e la terapia si basa sul programma psicoterapeutico comportamentale con l'aiuto di farmaci per controllare i singoli aspetti della malattia (SSRI a dosi elevate, litio, carbamazepina, triciclici, trazodone eccetera).

Disturbo della Condotta Alimentare non Specificato:

In questa categoria sono compresi i disturbi che mancano di alcuni criteri diagnostici per i precedenti, come anoressia senza amenorrea, anoressia con peso corporeo entro i limiti della norma, bulimia con numero di episodi inferiore a 2 alla settimana oppure di durata inferiore a 3 mesi e altre situazioni come la bulimia senza condotte di eliminazione.