



**IX CORSO DI FORMAZIONE PERMANENTE
IN NEURORIABILITAZIONE DELL'ETÀ EVOLUTIVA**

IX UPDATE COURSE ON CHILDHOOD NEUROREHABILITATION

**LO SVILUPPO DELL'ORGANIZZAZIONE
FUNZIONALE DEL CERVELLO IN ETÀ EVOLUTIVA:
NUOVE CONOSCENZE E IMPLICAZIONI RIABILITATIVE**

*THE DEVELOPMENT OF THE FUNCTIONAL ORGANIZATION OF THE CHILDHOOD
BRAIN: NEW KNOWLEDGE AND REHABILITATIVE IMPLICATIONS*

17-19 novembre 2021

**Corso in modalità ibrida
Padova e online**



Fondazione con SGQ certificato

Organizzato da / Organised by



FONDAZIONE
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile

In collaborazione con / in cooperation with



col patrocinio di / in partnership with



DIRETTRICE DEL CORSO
COURSE DIRECTOR

Ermellina Fedrizzi
Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
Primario Emerito in Neuropsichiatria Infantile
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta. Milano

COMITATO SCIENTIFICO
SCIENTIFIC COMMITTEE

Elisa Fazzi
UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
ASST Spedali Civili di Brescia
Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali
Università degli Studi di Brescia

Emanuela Pagliano
Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano

Anna Carla Turconi
IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia
Bosisio Parini (LC)

Odoardo Picciolini
UOSD Medicina Fisica e Riabilitativa Pediatrica
Dipartimento Donna, Bambino e Neonato
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore
Policlinico Milano

SEGRETERIA SCIENTIFICA
SCIENTIFIC SECRETARIAT

Ilaria Pedrinelli, Maria Foscan
Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Francesca Molteni
IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia
Bosisio Parini (LC)

Antonella Luparia
Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva
SC Neuropsichiatria Infantile
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
C. Mondino, Pavia

STAFF FONDAZIONE MARIANI

Coordinamento e organizzazione
Coordination and organization
Lucia Confalonieri
Anna Illari
Marina Denegri

Informazioni e iscrizioni
Information and enrolment
Cristina Giovanola
Marina Antonioli

Comunicazione e promozione
Promotion
Renata Brizzi
Samuele Spinelli

Pubblicazioni
Publications
Valeria Basilico

Negli ultimi anni sono state acquisite nel campo delle Neuroscienze molte nuove conoscenze, che hanno importanti implicazioni cliniche e devono quindi essere recepite e approfondite dai medici e terapeuti che operano nella riabilitazione dei disordini dello sviluppo.

Il Corso che presentiamo si propone come aggiornamento sulle tematiche più rilevanti. Nella prima sessione vengono affrontati i temi relativi all'epigenetica, e cioè alle modulazioni del genotipo nell'interazione con l'ambiente e alla sua importanza nelle primissime fasi di vita, quelli dei meccanismi di organizzazione strutturale e funzionale del cervello individuati grazie alle recenti tecniche di RM nei bambini (Rest-State fMRI), e gli argomenti relativi alle modalità con cui si instaurano le lesioni nel cervello del bambino nato pretermine.

Nella seconda sessione vengono illustrati i nuovi indirizzi diagnostici e riabilitativi nel bambino a rischio neurologico: dai primi interventi di cure nella Terapia Intensiva, alla presa in carico e al follow-up del nato pretermine; dall'individuazione del significato prognostico delle difficoltà alimentari e dei primi segni clinici di devianza del repertorio motorio, agli interventi riabilitativi nei primi mesi di vita.

La terza sessione è dedicata ai nuovi modelli organizzativi utilizzati nei Servizi di Riabilitazione sia nella fase di dimissione del neonato dall'ospedale che negli interventi riabilitativi a domicilio, e infine più recentemente all'utilizzo delle nuove tecnologie nelle esperienze di tele riabilitazione.

L'ultima giornata del Corso è interamente dedicata all'approccio del GIPCI alla riabilitazione del bambino con PC e alla presentazione dei progetti di ricerca per il bambino con forma bilaterale (A.M.I.R.A e A.MO.GIOCO). Viene introdotta da una Lezione magistrale del prof. Negrini sulle problematiche della ricerca in Riabilitazione.

Come è ormai consuetudine dei corsi del GIPCI l'ultima sessione è riservata alla presentazione e discussione di casi clinici videoregistrati di bambini con PC.

Over the last few years many new knowledges have been acquired in the field of Neuroscience, which have important clinical implications and should therefore be taken and translated into the clinical practice by doctors and therapists involved in the rehabilitation of developmental disorders.

The present course has been designed to provide an update on the most relevant issues in this field. The first session is dealt with issues related to epigenetics, such as the modulation of the genotype interacting with the environment, and its importance in the very early stages of life, with the mechanisms of structural and functional organization of the brain identified thanks to the recent MRI techniques in children (Rest-State fMRI), and then with the topics on brain lesions of the preterm born child. The second session concerns the new diagnostic and rehabilitation guidelines in the child at neurological risk: from the first care interventions in the Intensive Care Unit, to the taking in charge and following up the preterm born; from identifying the prognostic significance of eating difficulties and the first clinical signs of deviance in the motor repertoire, to the rehabilitation interventions in the first months of life.

The third session is dedicated to the new organizational models used in Rehabilitation Services both in the phase of discharge of the newborn from the hospital as well as in the home rehabilitation interventions, and finally more recently to the use of new technologies in telerehabilitation experiences.

The last day of the course is entirely designated to GIPCI's approach to the rehabilitation of the child with CP, and to the presentation of research projects for the child with bilateral CP (A.M.I.R.A and A.MO.GIOCO). This session will be opened by a master's lesson of prof. Negrini on the rehabilitation research methodology.

As for the other GIPCI courses, the last session is dedicated to the presentation and discussion of videotaped clinical cases of children with CP.

RELATORI E MODERATORI

Alessandrini Anna

UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
ASST degli Spedali Civili di Brescia

Arnoldi Maria Teresa

UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Battistella Pier Antonio

Università degli Studi di Padova

Bertoncelli Natascia

SC Neonatologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria
Policlinico di Modena

Cacciato Giovanna

SSD Psicologia Clinica
Dipartimento di Neuroscienze e Salute Mentale
Azienda Ospedaliero-Universitaria Città della Salute
e della Scienza Torino

Casalino Tiziana

UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Cavallini Anna

Clinica NPI, Ospedale S. Gerardo ASST, Monza

Della Casa Muttini Elisa

SC Neonatologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria
Policlinico di Modena

Einspieler Christa

Research Unit iDN, Interdisciplinary Developmental
Neuroscience Medical University of Graz (Austria)

Eliasson Ann-Christin

Department of Women's and Children's Health
Karolinska Institutet, Stockholm (Sweden)

Erbeta Alessandra

UO Neuroradiologia
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Facchin Paola

Università degli Studi di Padova

Fazzi Elisa

UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
ASST Spedali Civili di Brescia
Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali
Università degli Studi di Brescia

Fedrizzi Ermellina

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
Primario Emerito in Neuropsichiatria Infantile
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Foscan Maria

UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Garavaglia Barbara

Centro Fondazione Mariani per le Malattie mitocondriali pediatriche
SS Genetica dei Disturbi del Movimento e dei Disordini del Metabolismo Energetico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Germiniasi Chiara

IRCCS Eugenio Medea
Associazione La Nostra Famiglia
Bosisio Parini (LC)

Giuliacci Giuseppina

UO Neuropsichiatria Infantile
ASL 10, Firenze

Landi Nerina

UO Neuropsichiatria Infantile
ASL 10, Firenze

Leemhuis Aleid G.

Amsterdam UMC-Universitair Medische Centra
Amsterdam (Netherlands)

Luparia Antonella

Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva
SC di Neuropsichiatria Infantile
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
C. Mondino, Pavia

Micheletti Serena

UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
ASST degli Spedali Civili di Brescia

Militerni Roberto

UO Neuropsichiatria Infantile
Seconda Università degli Studi di Napoli

Molinaro Anna

UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
ASST degli Spedali Civili di Brescia

Molteni Francesca

IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra
Famiglia, Bosisio Parini (LC)

Negrini Stefano

Medicina Fisica e Riabilitativa
Università degli Studi di Milano
IRCCS Istituto Ortopedico Galeazzi
Milano

Nuara Arturo

CNR-Istituto di Neuroscienze, Parma

Pagliano Emanuela

Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Pedrinelli Ilaria

Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Perotto Eleonora

Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva
SC Neuropsichiatria Infantile
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
C. Mondino, Pavia

Picciolini Odoardo

UOSD Medicina Fisica e Riabilitativa Pediatrica
Dipartimento Donna, Bambino e Neonato
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore
Policlinico Milano

Provenzi Livio

UOC Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
C. Mondino, Pavia

Riva Daria

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, Milano
Fondazione TOG, Milano
Primario Emerito in Neuropsichiatria Infantile
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano

Rosa Rizzotto Melissa

Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova
Rossi Andrea
UO Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
ASST degli Spedali Civili di Brescia

Sacchi Daniela

IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini (LC)

Setaro Angela

UOC Pediatria Ospedale di Fabriano (AN)
Unità di Neurologia e Psichiatria dello Sviluppo
e Neuroriabilitazione Precoce Spedali Civili, Brescia

Signorini Sabrina

Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva
SC Neuropsichiatria Infantile
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
C. Mondino, Pavia

Tornetta Lorella

SCU NPI - Dipartimento di Patologia e Cura del Bam-
bino
"Regina Margherita"
Azienda Ospedaliero-Universitaria Città della Salute e
della Scienza, Torino

Turconi Anna Carla

IRCCS Eugenio Medea
Associazione La Nostra Famiglia
Bosisio Parini (LC)

Zambonin Fabio

SS di Neuroriabilitazione dell'Età Evolutiva
UONPIA ASST Settelaghi, Varese

ore 10

Registrazione iscritti*Registration of participants*

ore 11

Saluto di benvenuto/Welcome

ore 11.15

Introduzione/Introduction

Ermellina Fedrizzi, Milano

I SESSIONE/SESSION**NUOVE CONOSCENZE DALLE NEUROSCIENZE****ADVANCING NEUROSCIENCES KNOWLEDGE****Moderatori/Chairmen**

Ermellina Fedrizzi, Milano

Paola Facchin, Padova

ore 11.30

Lo sviluppo dell'organizzazione funzionale del cervello nel bambino*The development of the brain functional organization in the child*

Daria Riva, Milano

ore 12.10

Il ruolo dei meccanismi epigenetici nello sviluppo funzionale*The role of epigenetic mechanisms in the functional development*

Barbara Garavaglia, Milano

ore 12.50

Sotto la pelle: l'epigenetica comportamentale e lo stress precoce nel bambino pretermine*Under the skin: behavioral epigenetics and early stress in preterm infants*

Livio Provenzi, Pavia

ore 13.30

Lunch**Moderatori/Chairmen**

Daria Riva, Milano

Sabrina Signorini, Pavia

ore 14.30

Prematurità e disturbi del neurosviluppo*Prematurity and neurodevelopment disorders*

Elisa Fazzi, Brescia

ore 15.10

I disturbi del neurosviluppo: dall'approccio categoriale all'analisi delle**traiettorie neuro evolutive***Neurodevelopmental disorders: from the categorical approach to the analysis of**neuro-evolutionary trajectories*

Roberto Militerni, Napoli

ore 15.50

Nuove tecniche di imaging*New imaging techniques*

Alessandra Erbetta, Milano

ore 16.30

Chiusura della giornata*End of the day***ECM - EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA**

Il Corso prevede 15 crediti e le figure accreditate sono: Medici, Psicologi, Terapisti occupazionali, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici della riabilitazione psichiatrica, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri Pediatrici e Logopedisti. Si ricorda che per poter ricevere i crediti è obbligatorio che sia certificata la presenza di partecipazione al 90% delle sessioni e venga compilato il Questionario di verifica apprendimento con esito superiore al 75%.

Obiettivo formativo

Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali/diagnostici/riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

Reclutamento

In caso di reclutamento da parte di un'Azienda farmaceutica il partecipante lo avrà segnalato in fase di iscrizione.

Si ricorda, infatti, che, ai sensi della Determina del 18.01.2011 "Reclutamento dei partecipanti", l'Azienda che invita professionisti sanitari a frequentare un determinato evento formativo, con spese a carico dell'azienda stessa, deve fornire alla Fondazione Mariani l'elenco con i nomi dei partecipanti invitati all'evento formativo.

CERTIFICAZIONE DELLA PRESENZA

Per rilevare le presenze, la Fondazione Mariani Le chiederà due firme: una al mattino quando effettua la registrazione e una all'uscita.

QUESTIONARIO DI VERIFICA APPRENDIMENTO

Il Questionario di verifica dell'apprendimento per questo Corso sarà somministrato in modalità online con la limitazione, stabilita dalla Commissione Nazionale per la Formazione Continua (riunione del 21/01/2015), che lo stesso debba svolgersi entro tre giorni dalla conclusione dell'evento (sabato e domenica compresi). Ai partecipanti verrà consentito un solo tentativo.

GIOVEDÌ

18

NOVEMBRE
2021

IX Corso di Formazione Permanente in Neuroriabilitazione dell'Età Evolutiva / IX Update Course on Childhood Neurorehabilitation

Lo sviluppo dell'organizzazione funzionale del cervello in età evolutiva: nuove conoscenze e implicazioni riabilitative
The development of the functional organization of the childhood brain: new knowledge and rehabilitative implications

PROGRAMMA / PROGRAM

II SESSIONE/SESSION

NUOVI INDIRIZZI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI NEL BAMBINO A RISCHIO NEUROLOGICO
NEW DIAGNOSTIC AND REHABILITATIVE GUIDELINES IN CHILDREN WITH NEUROLOGICAL RISK

Moderatori/Chairmen

Elisa Fazzi, Brescia
Pier Antonio Battistella, Padova

ore 10

Interventi precoci nella TIN
Early interventions in the TIN

Elisa Della Casa Muttini, Natascia Bertoncelli, Modena

ore 10.30

Markers precoci del fenotipo clinico nelle Paralisi Cerebrali e outcome funzionale
Early markers of Cerebral Palsy clinical phenotype and functional outcome

Christa Einspieler, Graz

ore 11

La presa in carico e il follow-up del pretermine
Taking charge and follow-up of the preterm

Odoardo Picciolini, Milano

ore 11.30

Coffee break

ore 12

La scala FEEDS per la valutazione delle difficoltà alimentari nel neonato
The FEEDS scale to assess feeding difficulties in the newborn

Anna Cavallini, Monza
Daniela Sacchi, Bosisio Parini (LC)

ore 12.30

La baby CIMT
The baby CIMT

Ann-Christin Eliasson, Stoccolma

ore 13

Lunch

III SESSIONE/SESSION

NUOVI MODELLI ORGANIZZATIVI
NEW ORGANIZATIONAL MODELS

Moderatori/Chairmen

Odoardo Picciolini, Milano
Emanuela Pagliano, Milano

ore 14

Il sostegno della genitorialità in TIN
The support of parenting in TIN

Lorella Tornetta, Giovanna Cacciato, Torino

ore 14.30

Home- based intervention programmes per i bambini pretermine
Home-based intervention programs for preterm children

Aleid G. Leemhuis, Amsterdam

ore 15

Dimissione protetta del bambino pretermine dalla TIN ai Servizi di NPI
Protected discharge of the preterm child from the TIN to the NPI Services

Fabio Zambonin, Varese

ore 15.30

coffee break

ore 16

Esperienze di teleriabilitazione
Telerehabilitation experiences

Anna Molinaro, Serena Micheletti, Brescia

ore 16.30

Action Observation Treatment basato sull'interazione child-to-child: un nuovo approccio teleriabilitativo
Action Observation Treatment based on child-to-child interaction: a novel telerehabilitative approach

Arturo Nuara, Parma

ore 17

Chiusura della giornata
End of the day

INFORMAZIONI PER I PARTECIPANTI

Sede

Hotel Four Points by Sheraton
Corso Argentina 5, Padova

Iscrizione e attestato di partecipazione

Ricordiamo che l'iscrizione comprende:

- la partecipazione alle sessioni del Corso
- I pranzi e i coffee break
- il materiale didattico
- l'attestato di partecipazione e la ricevuta di pagamento che saranno reperibili in formato elettronico all'interno del proprio account sul sito www.fondazione-mariani.org

In caso di annullamento del Corso, per cause di forza maggiore, non è previsto il rimborso della quota di iscrizione né di altre eventuali spese sostenute dai partecipanti (spese di viaggio, alloggio, etc.)

Modifiche al programma

La Fondazione Mariani si riserva il diritto di modificare il programma per esigenze scientifiche o organizzative.

PROGRAMMA / PROGRAM**IV SESSIONE/SESSION****APPROCCIO GIPCI ALLA RIABILITAZIONE DEL BAMBINO CON PC****GIPCI APPROACH TO REHABILITATION OF THE CHILD WITH CP****Moderatori/Chairmen**

Melissa Rosa Rizzotto, Padova
Carla Turconi, Bosisio Parini (LC)

ore 10

Lezione magistrale/Master's lesson

Problemi metodologici della ricerca in riabilitazione
Methodological problems of research in rehabilitation
Stefano Negrini, Milano

ore 10.45

I progetti di ricerca sulla riabilitazione del bambino con forme bilaterali di PC: A.M.I.R.A (0-2 anni) e A.MO.GIOCO (2-6 anni)

Research projects on the rehabilitation of children with bilateral CP: A.M.I.R.A (0-2 years) and A.MO.GIOCO (2-6 years)

Ermellina Fedrizzi, Milano
Andrea Rossi, Brescia

ore 11.15

Progetto A.M.I.R.A: il disegno dello studio e la metodologia d'intervento

A.M.I.R.A project: study design and intervention methodology

Anna Alessandrini, Anna Molinaro, Brescia
Angela Setaro, Fabriano (AN)

ore 11.45

Coffee break

ore 12

Progetto A.MO.GIOCO: il disegno dello studio e la metodologia d'intervento

A.MO.GIOCO project: study design and intervention methodology

Francesca Molteni, Bosisio Parini
Antonella Luparia, Pavia
Maria Foscan, Milano

ore 12.30

Il progetto ITA-NET-CP

The ITA-NET-CP project

Emanuela Pagliano, Ilaria Pedrinelli, Milano

ore 13

Lunch**V SESSIONE/SESSION****CASI CLINICI/CLINICAL CASES****Moderatori/Chairmen**

Lorella Tornetta, Torino
Ermellina Fedrizzi, Milano

ore 14

Esperienze di riabilitazione di bambini con forme bilaterali di PC nei primi 6 anni di vita (casi clinici illustrati con video)

Rehabilitation experiences of children with bilateral CP in the first 6 years of life (clinical cases with video)

Gruppo GIPCI di Milano

Maria Teresa Arnoldi, Tiziana Casalino

ore 14.30

Gruppo GIPCI di Bosisio Parini (LC)

Chiara Germiniasi, Francesca Molteni

ore 15

Gruppo GIPCI di Brescia

Anna Alessandrini, Andrea Rossi

ore 15.30

Gruppo GIPCI di Pavia

Sabrina Signorini, Eleonora Perotto

ore 16

Gruppo GIPCI di Firenze

Giuseppina Giuliacci, Nerina Landi

ore 16.30

Commenti e discussione dei casi clinici

Comments and discussion of clinical cases

ore 17

Chiusura del corso

End of the course

Test di apprendimento ECM on line da completare entro 3 giorni dalla fine del corso
Online learning tests to be completed within 3 days from the end of the course

Il corso verrà registrato e sarà disponibile per i partecipanti in modalità asincrona per i 3 giorni successivi alla fine del corso, per cui nei giorni 20, 21 e 22 novembre 2021 dalla piattaforma FAD al seguente indirizzo:
<http://elearning.fondazione-mariani.org>
utilizzando le stesse credenziali utilizzate per accedere al sito della Fondazione Mariani

ABSTRACT

Lo sviluppo dell'organizzazione funzionale del cervello nel bambino

Daria Riva, Milano

Il cervello infantile, come quello degli adulti, è organizzato molto precocemente come un unico *network* composto da sotto circuiti di popolazioni neuronali organizzate in strutture progressivamente più complesse (moduli e hub), variamente connessi fra di loro, caratterizzati da una densa connettività locale, che ne assicura la specializzazione, e da una connettività a lungo raggio tra regioni e *network* distanti, che ne assicura l'integrazione.

L'organizzazione funzionale del cervello infantile nei primi anni di vita ha un grande impatto sul successivo sviluppo cognitivo e comportamentale. Grazie a nuove tecniche di neuroimmagine, è ora possibile studiare l'organizzazione funzionale cerebrale già in fasi precocissime della vita. Questi *network* hanno uno sviluppo asincrono nel tempo: i *network* primari senso\motori sono già attivi alla nascita, altri, come il *default mode network* e il *salience network*, attivi entro il primo anno, garantiscono il formarsi di un'identità e la capacità di selezionare eventi biologicamente ed emotivamente salienti, funzioni indispensabili per l'apprendimento e la comprensione degli altri esseri umani.

L'influenza di fattori genetici e ambientali, la loro combinazione, nonché l'esposizione a fattori stressanti biologici ed emozionali, causano alterazioni strutturali e quindi funzionali. La comprensione dei meccanismi di sviluppo e le atipie e/o le disfunzioni dell'organizzazione funzionale, oltre a essere irrinunciabili per la conoscenza del funzionamento cerebrale in età evolutiva, potrebbero in futuro costituire dei precoci biomarcatori, predittivi di patologie cognitive e neuropsichiatriche.

Il ruolo dei meccanismi epigenetici nello sviluppo funzionale

Barbara Garavaglia, Milano

L'epigenetica regola l'espressione dei geni senza alterare la sequenza del DNA. I più importanti meccanismi epigenetici sono: metilazione del DNA che reprime la trascrizione e mantiene lo stato trascrizionalmente inattivo, modificazioni della cromatina mediante acetilazione, metilazione e fosforilazione degli istoni, silenziamento genico mediante i micro o long-RNA, inattivazione del cromosoma X e l'imprinting genomico. L'imprinting genomico avviene subito dopo la fecondazione ed ha un ruolo fondamentale nella crescita del feto e nello sviluppo della placenta. La perdita dell'imprinting causa patologie dello sviluppo fetale e disordini del comportamento. Il cervello contiene molte aree soggette ad imprinting. La maggior parte di patologie mendeliane causate da mutazioni di proteine coinvolte nei processi epigenetici sono di natura neurologica (disabilità intellettiva, demenza)

Nel corso della presentazione verranno fatti alcuni esempi di meccanismi epigenetici che regolano lo sviluppo del cervello durante le varie fasi della vita e patologie correlate.

Sotto la pelle: l'epigenetica comportamentale e lo stress precoce nel bambino pretermine

Livio Provenzi, Pavia

La nascita pretermine è uno dei maggiori fattori di rischio per lo sviluppo neurocomportamentale del bambino. Anche in assenza di gravi condizioni di comorbidità, il nato pretermine è ricoverato per tempi relativamente lunghi in un ambiente altamente tecnologico e medicalizzato, la Terapia Intensiva Neonatale (TIN). Questo ambiente, originariamente disegnato per garantire la sopravvivenza di neonati a rischio, è lungi dall'essere un surrogato del ventre materno e contribuisce all'emergere di un alternato ambiente di cura precoce. In TIN il neonato pretermine è esposto a un livello di stress notevole - di tipo fisico, doloroso e socio-emozionale - tra cui intense e prolungate stimolazioni acustiche, luminose e vestibolari, procedure invasive e dolorose e la parziale separazione dalle figure genitoriali. Al tempo stesso, le procedure di Developmental Care (DC) possono ridurre, contenere e mitigare l'effetto di queste stimolazioni sullo sviluppo neurocomportamentale a breve e lungo termine del neonato pretermine. Recenti sviluppi suggeriscono come le alterazioni nell'ambiente di cura genitoriale precoce possono risultare in modificazioni della regolazione epigenetica, specificatamente nell'alterato status di metilazione di geni correlati alla risposta allo stress. In questo contributo, saranno presentati i risultati di un progetto longitudinale - Preterm Behavioral Epigenetics (PBE) - che ha l'obiettivo di studiare 1) l'effetto dello stress in TIN sulla regolazione epigenetica e 2) l'associazione tra modificazioni epigenetiche ed esiti evolutivi dalla dimissione ai 5 anni di età. Le implicazioni di questo progetto saranno discusse evidenziando le ricadute per la pratica clinica e le direzioni future per l'avanzamento scientifico.

Prematurità e disturbi del neurosviluppo

Elisa Fazzi, Brescia

La nascita pretermine rappresenta un fattore di rischio per l'insorgenza di disturbi del neurosviluppo con difficoltà che possono manifestarsi con la compromissione simultanea di più funzioni adattive come le funzioni sensoriali, motorie, neuropsicologiche, comportamentali e affettivo-relazionali e con quadri clinici complessi che perdono gli aspetti specifici delle sequele "tradizionali" come le paralisi cerebrali infantili o la disabilità intellettiva, per assumere i connotati di un fenotipo clinico che, coinvolgendo contemporaneamente più funzioni, ha come espressione finale un disturbo con ricadute importanti nell'ambito della comunicazione e dell'interazione sociale. Queste difficoltà che insorgono nei primi anni di vita sono frequenti soprattutto in soggetti nati con età gestazionali molto basse (Brydges et al, 2018) e possono avere importanti ricadute sulle condizioni future di vita, quindi sulla salute fisica ed emotiva, l'adattamento alla vita quotidiana e il successo scolastico. Il substrato neuropatologico di queste disabilità complesse è ora riconosciuto come correlato a una varietà di eventi lesionali e dismaturativi del sistema nervoso centrale che sono la conseguenza di lesioni cerebrali precoci, che coinvolgono molti dei fenomeni neuroevolutivi, che si svolgono nelle strutture cerebrali bianche e grigie nel periodo pre-perinatale. I meccanismi cellulari coinvolti nella genesi di questi aspetti dismaturativi riguardano in modo particolare i preoligodendrociti, la microglia e gli astrociti. Un monitoraggio attento del profilo di neurosviluppo deve iniziare precocemente per cogliere, attraverso un'anamnesi mirata, un'osservazione accurata e la somministrazione specifici protocolli testali, i segni di rischio di questi disordini anche nei soggetti che non presentano sequele maggiori nei primi 3 anni di vita. Poiché questi meccanismi cellulari dismaturativi sembrano verificarsi in una finestra temporale relativamente lunga, interventi per prevenire o migliorare questa dismaturazione, ovvero interventi neuro-restaurativi, sembrano possibili (Volpe 2019). Tali interventi includono agenti farmacologici e fattori nutrizionali e ambientali. Studi recenti suggeriscono anche un ruolo potente di interventi diretti legati a vari fattori basati sulle esperienze nel periodo neonatale e nella prima infanzia, vale a dire, l'esposizione

a esperienze uditive e visive ottimali, la riduzione al minimo del dolore e dello stress e una varietà di altri mezzi di arricchimento comportamentale ambientale, nel migliorare lo sviluppo del cervello.

I disturbi del neurosviluppo: dall'approccio categoriale all'analisi delle traiettorie neuro evolutive

Roberto Militerni, Napoli

Nella comune pratica clinica ci si trova sempre più spesso a confrontare con bambini nella fascia di età compresa tra 0 e 3 anni, che presentano la mancata emergenza delle competenze previste dall'età (acquisizioni motorie, linguistiche, cognitive, ecc.) e/o l'exasperazione di comportamenti atipici (irritabilità, iperattività, inibizione, paure, parasonnie, ecc.). Seguendo il procedimento diagnostico abitualmente adottato nelle discipline mediche, in alcuni casi si riesce a risalire dai sintomi alla causa e quindi al "disturbo" inteso come entità nosografica definita nei suoi aspetti di etiopatogenesi, sintomatologia, terapia e prognosi. Nella maggioranza dei casi, viceversa, i comportamenti rilevati risultano di difficile inquadramento in una delle "categorie" previste dagli abituali sistemi di nosografia codificata, quali il DSM, l'ICD o la Classificazione 0-3 estesa attualmente all'età dei 5 anni.

Le considerazioni appena riferite hanno spinto a ridimensionare l'approccio categoriale per favorire piuttosto un approccio che tenga conto delle caratteristiche neuroevolutive del periodo. In particolare, le conquiste nelle neuroscienze di questi ultimi anni hanno permesso una sempre maggiore integrazione di "strutture e funzioni". Nel presente contributo vengono prese in considerazione alcune funzioni critiche nel determinare il funzionamento adattivo del bambino. Esse vanno individuate nella Regolazione delle emozioni, nelle Funzioni esecutive e nelle prime fasi del processo di Costruzione del Sé. L'individuazione di eventuali traiettorie neuroevolutive atipiche, a carico di tali funzioni rappresenta un obiettivo particolarmente importante sia come base interpretativa della clinica sia, soprattutto, per indirizzare il percorso educativo-riabilitativo.

Nuove tecniche di imaging

Alessandra Erbetta, Milano

La paralisi cerebrale infantile (PC) è una complessa patologia neurologica caratterizzata non solo da disabilità motoria congenita ma anche da disturbi percettivi, cognitivi e del comportamento. La Risonanza Magnetica (RM) convenzionale ha dato un enorme contributo alla comprensione di questo fenomeno, potendo essa evidenziare la sede della lesione, l'estensione, la natura, la struttura interessata, sia essa sostanza bianca o grigia, corteccia o nuclei della base. Da queste informazioni è possibile inferire sul tempo d'insorgenza del danno, sulla causa e prevedere in certa misura la prognosi. Nell'ultimo decennio la RM funzionale e gli studi di trattografia-RM sono stati impiegati per far luce sullo sviluppo cerebrale nel feto e nel neonato e hanno evidenziato quanto le performances motorie e riabilitative dipendano da altri processi cognitivi, percettivi, che si integrano tra loro nei vari periodi dell'età evolutiva. La trattografia-RM ha dato poi un notevole contributo alla comprensione della riorganizzazione del fascio cortico-spinale, fungendo da supporto alla Stimolazione Magnetica Transcranica (SMT).

Interventi precoci nella TIN

Elisa Della Casa Muttini, Natascia Bertoncelli, Modena

Negli ultimi decenni la mortalità dei neonati di bassa età gestazionale è diminuita notevolmente, di pari passo purtroppo non si è assistito ad una concomitante riduzione della morbilità, in particolare degli esiti neurocognitivi e sensoriali. Tra i neonati di età gestazionale compresa fra 22 e 26 settimane la sopravvivenza a due anni senza esiti sul neurosviluppo è variabile fra il 20 e il 42% a seconda delle casistiche esaminate. Accanto ai fattori biologici che aumentano il rischio di sequele neurocognitive (età gestazionale, peso alla nascita, corioamnionite ...) l'ambiente stesso della terapia intensiva neonatale (TIN) e la prolungata separazione dai genitori possono avere effetti negativi sull'outcome del pretermine a medio e lungo termine. I nati pretermine infatti vengono accolti nella terapia intensiva in un momento particolare che corrisponde alla massima velocità di crescita del SNC (maximal brain spurt). Nella seconda metà della gestazione il cervello raddoppia il suo volume, triplica il suo peso e nella corteccia cerebrale compaiono i solchi primari e secondari. Più rapida è la crescita maggiore è la vulnerabilità del sistema nervoso centrale a eventuali stimoli stressanti provenienti dall'ambiente extrauterino circostante.

In questa ottica le cure individualizzate centrate sullo sviluppo del neonato (Individualized developmental care) sono orientate a ridurre il dolore determinato dalle procedure e lo stress causato dall'ambiente circostante (luci, suoni), a promuovere il sonno, il controllo posturale e la motilità spontanea. Nel corso degli anni alla developmental care tradizionale focalizzata sulla regolazione del macro e del microambiente della TIN si è associata una sempre più crescente attenzione al ruolo della famiglia. L'accoglienza dei genitori, il loro coinvolgimento precoce nell'assistenza del proprio bimbo e la promozione del contatto precoce e prolungato all'interno della terapia intensiva rappresentano le basi di una Infant and Family -Centred developmental care (IFCDC) con effetti positivi non solo sullo sviluppo neurologico e comportamentale del neonato ma anche sull'attaccamento e sullo stress dei genitori. Alcuni interventi sono universalmente riconosciuti come evidence-based practice e rientrano negli European Standard of Care for Newborn Health: il contatto skin-to-skin

precoce e continuo è sicuramente il principale con i suoi effetti benefici non solo sulla interazione genitori-neonato ma anche sulla promozione dell'allattamento materno. In quest'ottica l'accesso alla TIN dei genitori 24/24 rappresenta un presupposto fondamentale così come tutti gli interventi organizzativi e strutturali che rispondano ai bisogni dei genitori. Altri interventi specifici sono volti a promuovere la realizzazione di un ambiente sensoriale adeguato alle esigenze del pretermine. Ciò si realizza non solo con riduzione di rumori e luci ma facilitando l'accesso a stimoli sensoriali positivi da parte dei genitori come il contatto vocale precoce o l'esposizione a odori materni/paterni procedendo sempre con un approccio individualizzato al fine di evitare una sovrastimolazione del neonato stesso.

L'approccio individualizzato è alla base del metodo NIDCAP (Newborn Individualized Developmental Care and Assessment Program) messo a punto da Als e collaboratori. Tale metodo si basa sull'osservazione naturalistica del comportamento del neonato durante le procedure assistenziali riconoscendo al neonato stesso, la capacità di modulare, regolare e differenziare 5 sottosistemi di cui ogni individuo è costituito (neurovegetativo, motorio, degli stati comportamentali, dell'attenzione e dell'autoregolazione) in modo differente a seconda del grado di maturazione raggiunto. L'osservazione che avviene da parte di un professionista della TIN ha lo scopo di evidenziare i segnali di stress e di benessere del neonato riguardo una determinata manovra e porta ad una co-regolazione del comportamento dell'operatore. La capacità di leggere i segnali comportamentali che esprimono i punti di forza e di vulnerabilità del neonato permette di formulare delle raccomandazioni che devono essere condivise con i genitori in quanto primary caregiver.

Early markers of Cerebral Palsy clinical phenotype and functional outcome

Christa Einspieler, Graz

The Prechtl General Movement Assessment has become a cornerstone assessment in early identification of cerebral palsy, particularly when applied from 3 to 5 months post-term age. The assessment of movements and postural patterns at this age form the Motor Optimality Score (MOS), which may provide insight into an infant's later motor function.

We aimed to identify early specific markers for ambulation, gross motor function (using the Gross Motor Function Classification System, GMFCS), topography (unilateral, bilateral), and type (spastic, dyskinetic, ataxic, and hypotonic) of cerebral palsy in a worldwide cohort of 468 infants. Results revealed that 95% of infants with a later diagnosis of cerebral palsy did not have fidgety movements, with 100% having non-optimal MOS. GMFCS levels were strongly correlated to MOS. An MOS > 14 was most likely associated with GMFCS outcomes I or II, whereas GMFCS outcomes IV or V were hardly ever associated with an MOS > 8. Atypical arching and persistent cramped-synchronized movements were strongly associated with GMFCS III-V. Asymmetrical segmental movements were associated with unilateral cerebral palsy, and circular arm movements were associated with dyskinesia. Hence, the use of the MOS contributes to understanding later cerebral palsy prognosis.

La presa in carico e il follow-up del pretermine

Odoardo Picciolini, Milano

Il miglioramento dell'assistenza neonatologica ha ridotto la mortalità del prematuro, mentre restano elevati i problemi di crescita e neuroevolutivi a breve e lungo termine (almeno fino all'età scolare), specie nei bambini di più bassa età gestazionale.

Dal 2004 l'American Academy of Pediatrics ha raccomandato l'organizzazione di Servizi di Follow-up (FU) per tutti i bambini con rischio di sequele neuroevolutive e della crescita: in particolare prematuri con peso neonatale < 1500 g e/o età gestazionale < 32 settimane.

Proseguire le cure, verificare l'efficacia degli interventi perinatali e definire raccomandazioni che affrontino in modo unitario, globale e multidisciplinare i problemi rilevati, rappresentano i main cores dei programmi di follow-up per le Strutture di Neonatologia e per i Dipartimenti materno infantili.

Il FU può svilupparsi in due periodi:

- 0-3 anni, utile a identificare e definire le anomalie maggiori, comunicare la diagnosi, organizzare gli interventi precoci necessari e il sostegno ai genitori, condividere con il pediatra di Famiglia i problemi incontrati e le soluzioni possibili, programmare l'invio ai servizi territoriali per i bambini con rischio di disabilità;
- un secondo step (3-7 anni), possibile per strutture di terzo livello e con risorse maggiori, mirato a identificare gli esiti minori, approfondire l'evoluzione motoria, neuropsicologica e comportamentale del pretermine, sia nell'ambito della assistenza che della ricerca.

È fondamentale che il programma vada incontro ai bisogni del bambino e della famiglia, è necessario stabilire un collegamento strutturato con il reparto di dimissione (TIN o Patologia Neonatale), il Pediatra di Famiglia e i servizi specialistici intra ed extra ospedalieri, e, in caso di disabilità, costruire una rete con le strutture di riabilitazione, gli operatori della scuola, i distretti sociosanitari. Devono essere previste un numero minimo di figure professionali di tipo medico e paramedico (neonatologo o pediatra, infermiere, npì e/o fisiatra, psicologo, fisioterapista e/o neuropsicomotricista).

La valutazione dello sviluppo neuromotorio, sensoriale, cognitivo e comportamentale nel prematuro è

parte fondamentale della qualità delle cure nei programmi di follow-up. La valutazione dello sviluppo del prematuro è, d'altra parte, complessa, per la frequente e stretta relazione tra comorbidità nutrizionali, respiratorie e neuroevolutive nel prematuro. Per tale motivo la valutazione nel prematuro deve integrare il punto di vista neurologico e comportamentale, considerare le tappe di sviluppo, tenere conto delle comorbidità (specie respiratorie e nutrizionali), definire il grado di compromissione, pianificare tempestivamente l'intervento, considerare le funzioni per restituire ai genitori un quadro prognostico globale e comprensibile.

I grandi Network di follow-up American Academy of Pediatrics (AAP), National Institute of Child Health and Human Development (NICHD), Vermont Oxford Network (VON) si esprimono ormai in termini di "comprehensive neurodevelopmental assessment" che include sia l'esame neurologico standard che la valutazione della funzione motoria, dello sviluppo cognitivo, del linguaggio e del comportamento, la somministrazione di questionari per i genitori, oltre l'esecuzione della RMN, dell'EEG, le indagini biochimiche, genetiche etc.

È opportuno, infine, che la valutazione neurofunzionale preveda l'utilizzo di un punteggio, per registrare i dati clinici attraverso data base condivisi appropriati (esempio piattaforma REDCap) nell'ambito di network nazionali (Neuroprem) e internazionali (quali il Vermont Oxford Network), con obiettivi di confronto tra i Servizi di Follow-up e di ricerca relativamente ai criteri diagnostici e alle aree meritevoli di intervento terapeutico e riabilitativo.

Infine occorre considerare l'importanza della presa in carico e dell'early intervention. Recenti evidenze sottolineano come la nascita pretermine e la degenza in TIN possano modificare i meccanismi epigenetici, in particolare i processi di metilazione e demetilazione di alcuni elementi trasponibili del DNA, implicati in processi di neurogenesi. La Care individualizzata, la proposta di interventi precoci e la promozione delle cure parentali in TIN possono accompagnare la crescita fisica e neuro-comportamentale del neonato, riducendo il rischio di sviluppare sequele a breve, medio e lungo termine. Gli interventi precoci in TIN, tra cui ricordiamo l'intervento pelle-a-pelle, il massaggio infantile, gli interventi di esposizione alla voce materna e gli interventi di arricchimento sensoriale,

proposti in maniera personalizzata, possono sostenere lo sviluppo del sistema nervoso, accompagnando così la maturazione neuro-comportamentale del neonato.

La scala FEEDS per la valutazione delle difficoltà alimentari nel neonato

Anna Cavallini, Monza

Daniela Sacchi, Bosisio Parini (LC)

La disfagia è il disturbo di una o più fasi della deglutizione (orale, faringea, esofagea, gastrica) con conseguente difficoltà di trasporto di liquidi e di alimenti dal cavo orale allo stomaco. Le condizioni che più frequentemente in età pediatrica possono determinare problematiche a carico della deglutizione possono essere: *neurologiche (encefalopatie ipossico-ischemiche, infettive, malformative; patologie tumorali; patologie neuromuscolari), *anatomiche (malformazioni del primo tratto dell'apparato digerente e/o dell'apparato respiratorio), *correlate a prematurità e/o a patologie internistiche o sistemiche (cardiopatia, quadri sindromici, malattie metaboliche) che, pur non correlandosi a deficit neurologico o morfologico specifico, condizionano l'atto deglutitorio nella sua efficacia e costanza per la durata del pasto, *correlate a problematiche psichiche/comportamentali. La disfagia comporta problematiche di tipo nutrizionale (ipo/malnutrizione, disidratazione) e respiratorie (inalazioni, talvolta silenti, con evoluzione verso quadri di insufficienza respiratoria cronica). In epoca neonatale molti sono i fattori che condizionano l'efficienza alimentare: le complicanze internistiche della nascita estremamente pretermine (broncodisplasia, enterocolite necrotizzante, reflusso gastroesofageo), le problematiche neurologiche e metaboliche a esordio neonatale, le patologie genetico-malformative. Presso l'IRCCS Medea di Bosisio Parini è stato messo a punto uno strumento di valutazione delle abilità alimentari del neonato e del lattante con problematiche neurologiche (Functional Evaluation of Eating Difficulties Scale - FEEDS-), validato su 144 bambini (69 femmine e 75 maschi) di età inferiore a 12 mesi. La FEEDS permette di ottenere un indice di competenza alimentare espresso con un punteggio. La scala è stata somministrata all'ingresso in reparto, alla dimissione e nel corso del follow-up (6, 12 e 24 mesi

dalla dimissione). Le analisi evidenziano un significativo valore predittivo della scala: bassi punteggi alla dimissione correlano una alimentazione autonoma a 24 mesi di follow-up, mentre alti punteggi si associano con la necessità di alimentazione per via enterale.

The baby CIMT

Ann-Christin Eliasson, Stoccolma

Infants with unilateral brain lesions are at high risk of developing unilateral cerebral palsy (CP). In light of a considerable plasticity of the young brain, and weak but positive evidence for early interventions we need to further develop and implement new early intervention strategies into clinical practice.

A previous obstacle has been poorly defined intervention strategies, in addition to uncertainty in the diagnosis, and lack of tools for measuring and evaluating the development of hand function at an early age. By using the Hand Assessment for Infants (HAI) it will now be possible to identify children at high risk of unilateral CP from 4 months of age and to apply and evaluate Constraint-induced movement therapy (CIMT) for babies at the same age. Baby-CIMT is developed specifically to improve the function of the affected hand of individuals with unilateral CP. The program we used covers 30-45 minutes training per day provided by parents in the home environment over two periods of 6 weeks each.

During the recent years, telemedicine and mHealth solutions have been expanding as well as important technological tools for the development of pediatric health care. Baby-CIMT is an intervention which we found suitable to provide as an interactive internet intervention. We highly recommend an interactive setup, where families are connected with the therapist in real-time. There is also a need for additional supportive tools; a platform where information about the intervention can be stored and personalized inspirational material can be provided, a chat where weekly goals can be noted and discussed as well as a diary for parents to document home-training. We previously found that parents can be effective training providers but also that support and advice from a therapist is highly important and appreciated. Therefore, the interactive session remains the most important ingredient in this program. We have

organized the training as follows: 1) The first appointment takes place at the clinic - the HAI assessment is performed and oral information about the intervention is given 2) One home visit is preferable - to strengthen the relationship with the family, to learn about their environment and give further information about the program 3) Interactive web sessions once a week together with the child and mother/father. It is important that the parents can show what toys the child likes, how they are used and how they work towards the goal. Also, in collaboration with the parents, new goals and/or adjustment of previous goal will be discussed for the following week 4) Follow-up by assessment in the clinic. Our experience shows that families found the program easy to follow and time-effective, they really liked the interactive internet meetings.

Il sostegno della genitorialità in TIN

Lorella Tornetta, Giovanna Cacciato, Torino

Per parlare di sostegno e/o educazione alla genitorialità è in primo luogo necessario definire cosa si intende per genitorialità, termine che negli ultimi anni ha acquisito nuovi e più complessi significati. La genitorialità rappresenta infatti una funzione assai complessa che incorpora in sé, sia aspetti individuali che aspetti di coppia, ossia della modalità relazionale che i partner condividono nell'assolvere questo specifico compito. Questa complessità spiega come non sia sufficiente la nascita di un figlio per essere "genitori", in quanto essa produce significativi cambiamenti individuali e relazionali che saranno presenti e in continua evoluzione lungo tutto il resto del ciclo vitale degli individui coinvolti. Si tratta di un processo dinamico, perché il modo di essere genitori deve necessariamente adattarsi alle diverse età ed esigenze dei figli. La nascita del primo figlio segna la transizione da coppia di coniugi a triade familiare e la riuscita o il fallimento di questo passaggio potrà condizionare fortemente l'evoluzione del ruolo di genitore e lo sviluppo psico-relazionale del bambino. L'importanza dell'attaccamento bambino-genitori fin dai primi giorni di vita è nota da tempo in ambito psicodinamico, mentre i neonatologi solo in tempi più recenti hanno iniziato a comprendere tale importanza, dapprima con il rooming-in per il neonato sano, e successivamente con l'apertura delle terapie intensive e il coinvolgimento dei genitori nella cura del neonato pretermine o patologico. Questo in accordo con i dati sempre più presenti in letteratura sugli effetti negativi di tali esperienze in termini di depressione materna e paterna, nonché delle loro ripercussioni sulla salute e sullo sviluppo del neonato.

Il focus di questa relazione sarà pertanto l'esperienza maturata presso la Terapia Intensiva e Subintensiva Neonatale Ospedaliera dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Città della Salute di Torino, nel sostegno della genitorialità in situazione di nascita pretermine o in presenza di patologie neonatali.

Negli anni l'attenzione a una cura sempre più attenta alla famiglia nella sua globalità, in accordo con i principi della Family Centred Care, ha portato infatti a un progressivo cambiamento nell'organizzazione funzionale e strutturale del reparto, con investimento sulla formazione NIDCAP di tutto il personale, apertura ai

genitori 24h/24, ristrutturazione globale dei locali, presenza all'interno del reparto di psicologhe dedicate. Tutto ciò ha reso possibile il coinvolgimento non solo delle madri, ma anche dei padri nella cura del bambino, l'attivazione di gruppi di sostegno, il coinvolgimento dei genitori "senior" in funzione di auto-aiuto. Il diario di bordo infine ha rappresentato uno spazio neutro in cui ogni genitore potesse scrivere ciò che provava, pensieri che potevano diventare oggetto di riflessione e scambio nel corso delle riunioni con i genitori e che sono stati successivamente anche raccolti in un libro.

Home-based intervention programs for preterm children

Aleid G. Leemhuis, Amsterdam

Very preterm birth is associated with mild and also more severe disabilities in many neurodevelopmental domains. While motor and tone problems are most prevalent in the first years after birth, at school age this is the case with cognitive disabilities. Parents name happiness of their child, school outcome and having friends as most important outcomes after very preterm birth. Parenting and parent mental health are crucial factors and influence many neurodevelopmental outcomes in very preterm children. Early intervention should therefore support the infant, the parent and the infant-parent interaction, with reduction of stress in all three elements. Scaffolding the infant and supporting posture, tone, movements, and behavior in a positive way can then have long lasting effects, also on the cognitive domain. In the Netherlands, we implemented the so-called TOP program, that is a family-centred, home-based developmentally supportive intervention that is carried out between discharge home and age one of the infants. It is covered by insurance companies. It is built on NIDCAP principles adapted for this age group and carried out by trained and certified physiotherapists. Implementation followed a successful randomized controlled trial that showed behavioral and motor improvements between age 0 and 24 months and especially cognitive improvements, five years after the intervention program was concluded. During the program parent mental health improved, although still a substantial percentage of parent's reports mental health issues. Therefore home-based intervention program must liaise with existing follow up care programs and work in the chain of care.

Dimissione protetta del bambino pretermine dalla TIN ai Servizi di NPI

Fabio Zambonin, Varese

Lo stress, il dolore, le delusioni e le sfide che coinvolgono una famiglia dove è nato un bambino con disabilità possono portare a una grave crisi all'interno di questa e per l'équipe è necessario mettervi attenzione da subito nel percorso di cura e riabilitativo. Riteniamo che la dimissione dal reparto di Terapia Intensiva Neonatale con l'indicazione a rivolgersi a un centro di riabilitazione sia un momento particolarmente difficile e carico di significati: si passa da un'ottica di cura, speranza di salute e "normalità", alla riabilitazione "possibile" di un danno accertato...". "Vostro figlio è disabile!" è l'informazione che inevitabilmente accompagna questo passaggio, dopo molte ansie, preoccupazioni e speranze di cure risolutive.

Da circa 20 anni, presso l'Ospedale di Varese, la UONPIA in collaborazione con la UO di Patologia Neonatale e Terapia Intensiva Neonatale, ha messo in atto una modalità di passaggio, dove la famiglia possa sentirsi accompagnata e la dimissione non venga avvertita come uno "strappo", dove si possono attivare dinamiche complesse e disfunzionali. Il dolore mentale dei genitori li può portare a mettere in atto meccanismi di difesa e di adattamento alla nuova situazione spesso problematici sia per loro stessi che per la relazione tra loro e i curanti. Un'osservazione che ci ha portato a mettere a punto questa modalità è, ad esempio, la frequente scissione che può essere attuata dai genitori tra un reparto "di buoni" e l'altro "di cattivi", con inevitabili successive difficoltà nell'instaurare un'alleanza terapeutica.

Cenni sulle modalità operative:

Dopo la dimissione dal reparto viene stabilito un programma di supporto abilitante con frequenza settimanale presso gli ambulatori dell'UO di Neonatologia. Nella fase post-dimissione, gli interventi mettono molta attenzione all'individuazione dei bisogni della famiglia, tenuto conto dell'ambiente familiare, sociale e culturale.

A 4-5 mesi circa viene fissato un incontro con il Neuropsichiatra Infantile che si occupa di riabilitazione, per concordare il passaggio nella struttura riabilitativa del territorio. Obiettivo di questo incontro è valutare congiuntamente l'indicazione per il trattamento

riabilitativo intensivo presso il centro, condividere con i genitori la diagnosi e l'attuale diagnosi di funzione. Durante un'osservazione diretta congiunta è possibile osservare potenzialità e limiti del bambino. In situazioni particolarmente complesse, la prima seduta riabilitativa al centro viene effettuata con la contemporanea presenza della terapeuta del reparto che ha seguito il bambino fino a quel momento e la nuova terapeuta. Questa modalità operativa fa riferimento a diverse evidenze che derivano dalla letteratura internazionale, dove le ricerche relative lo stress genitoriale, il benessere psichico e fisico dei caregiver, la qualità di vita e le competenze di adattamento dei genitori alla nuova e traumatica situazione, individuano tra i fattori protettivi la capacità di richiedere sostegno e aiuto (Latefe e Dardas 2013; Fairfax et al. 2019). Altri dati molto significativi sono l'evidenza di un outcome di sviluppo più favorevole quando durante l'intervento riabilitativo precoce si presta attenzione alle dinamiche relazionali con i genitori e genitori-bambino (Mijna Hadder-Algra et al 2016).

Esperienze di teleriabilitazione

Anna Molinaro, Serena Micheletti, Brescia

La telemedicina, nelle sue accezioni di teleriabilitazione, teleassistenza, teleconsulto e servizi non clinici a distanza, ha assunto nell'ultimo anno una particolare rilevanza in risposta all'emergenza clinico assistenziale conseguente alla pandemia legata al COVID 19. Il distanziamento sociale, applicato quale prima forma di contenimento dei contagi, ha fortemente limitato l'accesso e l'utilizzo dei servizi di cura a bambini e adolescenti con neurodisabilità e/o disturbi psichiatrici, che necessitano di assistenza e terapia quotidiana. Ancora prima che la pandemia da COVID 19 richiedesse un adattamento delle strategie di assistenza, esistevano ampie evidenze a supporto della realizzazione di un modello efficiente ed efficace che prevedesse, a fianco delle proposte terapeutiche tradizionali, percorsi abilitativi innovativi e progetti individualizzati attraverso il ricorso ad ausili altamente tecnologici facilitanti la comunicazione. Questi hanno assunto particolare rilevanza nell'ambito delle patologie del neurosviluppo, con la proposta di percorsi riabilitativi o valutativi in remoto rivolti a bambini e ragazzi con paralisi cerebrale infantile, disturbo dello spettro autistico, disturbi specifici dell'apprendimento, prematurità e più in generale per soggetti con disabilità a forte impaccio sociale ed esigenze cliniche e riabilitative complesse.

Anche presso l'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e Adolescenza dell'ASST Spedali Civili di Brescia, già prima dell'emergenza sanitaria, sono stati sviluppati percorsi abilitativi precoci domiciliari in videocomunicazione (teleriabilitazione), con supervisioni online direttamente dall'ospedale da parte del personale specialistico. In accordo con l'età cronologica del bambino e con le disabilità emergenti, sono stati proposti diversi modelli di intervento funzionali a favorire le competenze emergenti previste per ogni fascia di età, con attività di promozione delle funzioni visive di base e oculomotorie, delle competenze cognitivo-comunicative e della motricità dell'arto superiore, con particolare riferimento al modello dell'Action Observation Treatment.

In questa relazione verranno esposti i risultati pubblicati dell'esperienza di teleriabilitazione della nostra Unità Operativa, con un focus particolare sui percorsi dedicati alla promozione delle capacità comunicativo

linguistiche in bambini con disturbo neuromotorio e disabilità intellettiva. Saranno anche commentati i risultati in merito al primo studio pubblicato sull'efficacia dell'Action Observation Treatment in soggetti con Paralisi Cerebrale Infantile in teleriabilitazione.

Action Observation Treatment basato sull'interazione child-to-child: un nuovo approccio teleriabilitativo

Arturo Nuara, Parma

Verrà presentato uno studio pilota che ha valutato l'efficacia di una piattaforma basata sull'interazione child-to-child per il miglioramento delle funzioni motorie dell'arto superiore nei bambini con paralisi cerebrale unilaterale (UCP). Venti bambini con UCP sono stati sottoposti a 20 sessioni di Action Observation Treatment (AOT) in cui veniva loro richiesto di osservare, per poi imitare, un prestigiatore che realizzava giochi di prestigio di fine manualità; successivamente, i bambini venivano sottoposti a una sessione dal vivo child-to-child finalizzata alla pratica interattiva dell'esercizio appena proposto. Tale approccio si è dimostrato efficace nel miglioramento della funzionalità motoria degli arti superiori, in particolare nelle abilità bimanuali. Il miglioramento motorio è correlato alla differenza di abilità manuali rispetto al compagno di esercizi, indicando che l'interazione con soggetti con abilità manuali superiori, rispetto alle proprie aumenta la probabilità di conseguire un outcome favorevole. Questo studio estende l'AOT tradizionale verso nuovi scenari sociali, in cui i partecipanti agiscono simultaneamente da beneficiari ed erogatori all'interno del processo riabilitativo.

Problemi metodologici della ricerca in riabilitazione

Stefano Negrini, Milano

La relazione tra medicina basata sull'evidenza e medicina riabilitativa è alquanto controversa. Il motto "non ci sono evidenze in medicina riabilitativa" è a volte un vero peso sulle spalle della medicina riabilitativa. Ci sono molte idee sulle prove scientifiche in medicina riabilitativa; alcune sono corrette, mentre altre sono probabilmente solo pregiudizi. In questa presentazione, discuteremo prima cosa sia l'evidenza, la sua origine e il suo significato, dando alcune note su Cochrane, la struttura considerata di riferimento della medicina dell'evidenza. Viene quindi affrontato il rapporto tra medicina riabilitativa ed evidenza, per cercare di capire perché esistono queste difficoltà; si considera cosa sia la medicina riabilitativa, confrontandola con le altre specialità mediche "classiche"; i problemi con la generazione di prove e lo stato attuale della ricerca in medicina riabilitativa. Viene inoltre introdotta l'implementazione delle prove nella medicina riabilitativa, inclusa una breve discussione sulla traduzione della conoscenza, che cos'è e perché è importante, prestando particolare attenzione a Cochrane Rehabilitation, il nuovo organismo di medicina riabilitativa globale che sta affrontando questi problemi. Infine, vengono proposte alcune soluzioni per l'evidenza in medicina riabilitativa.

I progetti di ricerca sulla riabilitazione del bambino con forme bilaterali di PC: A.M.I.R.A (0-2 anni) e A.MO.GIOCO (2-6 anni)

Ermellina Fedrizzi, Milano

Andrea Rossi, Brescia

I progetti che verranno esposti rappresentano l'evoluzione del percorso del GIPCI, che nel Corso di Neuroriabilitazione del 2017 a Napoli espose gli obiettivi del gruppo, e cioè la necessità di sistematizzare e validare l'approccio riabilitativo al bambino con forme bilaterali di PC e di precisarne la cornice di riferimento teorico (*conceptual framework*). In particolare l'esigenza comune ai medici e terapeuti operanti nei 27 Centri GIPCI distribuiti sul territorio nazionale era il trasferimento dei modelli teorici di sviluppo delle funzioni adattive (motorie, cognitive, visive comunicative, ecc.) derivati dalle Neuroscienze nella prassi terapeutica. Nel corso di 2 anni di studio, con revisione della letteratura e discussioni approfondite, vennero individuate come "strutture di riferimento teorico" le teorie sistemiche di sviluppo del SN, che considerano lo sviluppo come prodotto dall'interazione fra organismo e ambiente.

La prassi terapeutica che il GIPCI ha condiviso fa riferimento a due modelli sistemici di sviluppo e apprendimento cognitivo-motorio, entrambi illustrati in modo esteso nel precedente Corso GIPCI (vedi Atti Ed. Franco Angeli):

- *il modello cognitivista di Motor Learning sec. l'Information processing*

il modello sec. le teorie dei Developmental Systems

La prassi riabilitativa basata sul modello cognitivista di sviluppo e apprendimento (*Motor Learning Model*) è stata definita *Apprendimento Motorio nel gioco (A.MO.GIOCO)* ed è stata definita ed elaborata dalla dr.ssa Fedrizzi e dai medici e terapeuti della UO di Neurologia dello Sviluppo dell'IRCCS Besta nel 1985. La prassi terapeutica basata sul modello delle teorie dei *Developmental Systems* è stata elaborata dalla dr.ssa Angela Setaro e dal gruppo GIPCI di Brescia, che si sono riferiti anche all'approccio di Riabilitazione ecologica di M.M. Pierro, uno dei fondatori del GIPCI. Questa prassi è stata definita *Approccio Multidimensionale Integrato alla Riabilitazione (A.M.I.R.A)*. Entrambi i progetti di ricerca sono stati messi a punto negli anni 2018-2019 e hanno ottenuto l'approvazione dei Comitati Etici dei Centri coinvolti.

Purtroppo la pandemia ha impedito l'inizio della sperimentazione nel 2020, che è invece iniziata recentemente con il reclutamento di qualche caso e che speriamo possa proseguire nei prossimi mesi. Vengono quindi presentati i protocolli dei 2 progetti, e il complesso lavoro condotto dai terapeuti dei Centri coinvolti per sistematizzare le modalità di intervento riabilitativo in relazione alle fasce di età, e alla gravità della compromissione funzionale delle funzioni adattive (GMCS, MACS, VFCS).

Progetto A.MO.GIOCO (Apprendimento Motorio nel Gioco) per bambini con forme bilaterali di PC da 2 a 6 anni

P.I.: dr.ssa Emanuela Pagliano UO Neurologia dello Sviluppo IRCCS Besta

Centri partecipanti:

- UO Neurologia dello Sviluppo, IRCCS, Milano
- Eugenio Medea, Bosisio Parini, Lecco
- IRCCS Mondino, Pavia, UO Neurologia Infanzia e Adolescenza

Background: trasferimento del modello di elaborazione, esecuzione e controllo del comportamento motorio secondo la teoria cognitivista dell'information processing nella prassi terapeutica "Apprendimento motorio nel gioco".

Obiettivi: validare l'approccio A.MO.GIOCO confrontando un gruppo sperimentale di bambini con forme bilaterali di PC di età fra 2 e 6 anni, trattati intensivamente per 4-8 settimane (48 ore tot.) con un gruppo di controllo di età e gravità uguale trattato con usual care.

Metodi: lo studio è prospettico, osservazionale e multicentrico, e prevede valutazioni delle funzioni motorie, cognitive, visive, di autonomia e di qualità di vita, prima del trattamento, alla fine e dopo 6 mesi.

Gli outcome primari che esprimeranno il successo terapeutico sono rappresentati dall'evoluzione cognitiva (Griffith III) e dell'autonomia (self-care e social-function alla Pedicat).

Progetto A.M.I.R.A: il disegno dello studio e la metodologia d'intervento

Anna Alessandrini, Anna Molinaro, Brescia
Angela Setaro, Fabriano (AN)

Le ultime conoscenze acquisite nel campo delle neuroscienze ci hanno aiutato a comprendere meglio l'architettura delle funzioni adattive e i processi di sviluppo del bambino con PC apportando importanti implicazioni nella pratica ri-abilitativa di questi ultimi anni e rivoluzionandone l'impostazione rispetto alle passate tecniche neurofacilitatorie: il ruolo fondamentale giocato dalla predisposizione biologica all'interazione con l'ambiente e alla comprensione delle regole invariabili del flusso di informazioni che da esso emergono, la naturale predisposizione alla ricerca di informazioni motivazionalmente significative da parte del bambino e la sua ricerca di un senso coerente della realtà esperita, la scoperta delle proprietà auto-organizzative del sistema mentale, mentre si interfaccia con il proprio contesto di vita, l'attenzione per il ruolo che le caratteristiche di un contesto percettivamente ed emozionalmente rilevante giocano nel favorire l'inesco spontaneo e la sperimentazione di abilità e competenze da parte del bambino, la necessità quindi di una visione sistemica che tenga conto di tutte le variabili in gioco nel contesto terapeutico e che deve comprendere non solo le caratteristiche del bambino e del suo quadro clinico, ma anche quelle dell'ambiente fisico e sociale in cui è immerso quotidianamente. Tali conoscenze hanno così reso necessaria l'implementazione di una metodologia di lavoro che superasse i limiti di una semplice tecnica riabilitativa che, in quanto tale, riduce il giudizio critico e autonomo di chi la applica e finisce per farlo dipendere dal corretto funzionamento della tecnica stessa facendo perdere di vista le caratteristiche e la complessità del sistema bambino-contesto. Da qui la scelta di costruire un approccio, cioè una metodologia di lavoro flessibile e adattabile atto ad affrontare la complessità della costruzione di un piano ri-abilitativo secondo un'ottica sistemica ed integrata, nel rispetto appunto di quanto sta emergendo dagli studi di questi ultimi anni. L'intento di tradurre tutto ciò in una procedura di lavoro puntuale, standardizzata, condivisibile e verificabile ha richiesto lo sforzo di riuscire a coniugare il rispetto per il bambino con i suoi bisogni e le sue spinte mo-

tivazionali e l'attenzione per le sue caratteristiche personali e cliniche insieme con il rigore scientifico, senza dimenticare la necessità di elaborare uno strumento di lavoro che risultasse fruibile e utile per gli operatori della ri-abilitazione. Tutto ciò è stato possibile attingendo alla Riabilitazione Ecologica di M.M. Pierro (1984-1998), tra i fondatori del Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili, che elaborando il concetto di "valutazione della modificabilità adattativa" ha consentito ai professionisti della ri-abilitazione di utilizzare le informazioni raccolte nella fase osservativa e valutativa condotta alla ricerca del "momento del cambiamento adattativo" e di tradurle in proposta terapeutica. La costruzione del progetto ri-abilitativo che può essere elaborato seguendo l'A.M.I.R.A. si basa sul rispetto primario bisogni e delle motivazioni fondamentali del bambino, sulla valutazione delle funzioni adattive problematiche, sulla individuazione dei punti di forza che possono fungere da traino per l'inesco di variabilità adattativa, sulla elaborazione della proposta attraverso la definizione delle caratteristiche del contesto fisico e relazionale in cui il bambino è immerso che risultano essere critiche per l'inesco delle proprietà auto-organizzative del sistema. Tale processo consente l'elaborazione di progetti di intervento cuciti su misura di ogni bambino con PC.

Progetto A.MO.GIOCO: il disegno dello studio e la metodologia d'intervento

Francesca Molteni, Bosisio Parini
Antonella Luparia, Pavia
Maria Foscan, Milano

L'approccio riabilitativo alla Paralisi Cerebrale Infantile (PCI) è mutato nel corso tempo in parallelo con lo sviluppo degli studi sulle neuroscienze che sempre più hanno dimostrato quanto le funzioni motorie siano espressione di un processo percettivo-motorio-cognitivo; recentemente diversi autori in letteratura (Morgan 2013, Novak 2013, Hadders-Algra 2017) concordano nel sottolineare come l'approccio riabilitativo al bambino con PCI debba prevedere "goals directed activity" in contesti simili all'ambiente di vita del bambino e con il coinvolgimento attivo della famiglia andando a riconfermare l'attualità e l'importanza di quegli aspetti già individuati dal Gruppo Italiano Paralisi Cerebrale Infantile (GIPCI) nel 2000 e pubblicati nel Manifesto per la Riabilitazione del bambino. Tuttavia la complessità e la specificità della riabilitazione in età evolutiva, rappresentano una sfida nel trovare metodologie di valutazione dell'outcome e la sistematizzazione del trattamento del bambino con PCI. Proprio quest'ultimo è l'obiettivo finale del progetto A.MO.GIOCO: valutare l'approccio riabilitativo GIPCI per il bambino con forme bilaterali di PCI (la diplegia e la tetraplegia spastica) nella fascia di età 2-6 anni confrontando un gruppo sperimentale trattato per 4-8 settimane (48 ore totali) con un gruppo di controllo di soggetti di pari età e gravità trattati con usual care. L'approccio riabilitativo secondo il modello dell'Apprendimento Motorio nel Gioco Guidato (A.MO.GIOCO), è stato messo a punto e utilizzato dagli anni '80 dall'Unità Operativa di Neurologia dello Sviluppo della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (Fedrizzi, 1987, 1998) ed è stato nel tempo discusso e condiviso tra gli operatori del GIPCI. Tale approccio traduce i principi del Motor Learning Model secondo la Teoria cognitivista (Teoria dell'Information Processing - Bruner 1970-1973, Connolly 1975), in indicazioni per la prassi riabilitativa, definendo nello specifico il ruolo del terapeuta nella presa in carico del bambino con PCI. L'apprendimento motorio avviene nel contesto di un gioco spontaneo nel quale i compiti sono naturali, diversificati,

di autonomia della vita quotidiana, e il bambino è l'attore che elabora ipotesi, analizza le informazioni ambientali, individua le strategie, sceglie le sequenze comportamentali e verifica i risultati. Il gioco è inteso come fonte di piacere e di iniziativa spontanea del bambino e come contesto per compiti e proposte terapeutiche rivolte a promuovere l'apprendimento di un comportamento motorio più evoluto ed adattivo (Fedrizzi, 2004).

Questa prassi terapeutica attiva, quindi, non solo le competenze motorie specificamente coinvolte, ma tutte le competenze neuropsichiche: le competenze affettive (desideri, emozioni), sensoriali (selezione di informazioni e monitoraggio sensoriale durante l'attuazione delle sequenze comportamentali), cognitive (attenzione, memoria a breve e a lungo termine) e comunicative (gestuali e verbali).

L'intervento del terapeuta deve pertanto agire su 3 macro livelli: promuovere l'interazione bambino-ambiente; sollecitare e sostenere l'attenzione del bambino nella formulazione di un piano d'azione e favorire l'attuazione e il controllo delle sequenze esecutive, guidando il bambino nell'analisi dei risultati e di eventuali errori sia nella pianificazione che nell'esecuzione. Nello specifico il terapeuta dovrà:

- Proporre attività che evocano iniziative e desideri di comunicazione e di conoscenza adeguati alle possibilità motorie e cognitive del bambino.
- Sostenere l'attenzione del bambino nella formulazione di un piano d'azione prima dell'esecuzione (analisi delle informazioni del contesto per la scelta delle strategie e dei mezzi).
- Attendere i tempi e i modi individuali per la scelta delle strategie e delle sequenze motorie idonee all'attuazione del programma motorio.
- Favorire l'attuazione del programma motorio con posture idonee, con il controllo dei gradi di libertà o se necessario con ausili.
- Guidare il bambino nell'analisi dei risultati e di eventuali errori sia nella formulazione del piano d'azione, che nell'esecuzione del programma motorio.
- Variare i contesti ambientali per favorire l'uso e apprendimento di strategie idonee e di programmi diversificati.

Nell'applicare l'approccio A.MO.GIOCO nell'ambito dello studio in oggetto, è emersa l'esigenza di declinare concretamente le proposte di intervento al

fine di orientare il terapeuta nelle scelte operative e di standardizzare l'intervento all'interno del gruppo in studio. Da tale necessità è nata una guida operativa sotto forma di tabelle, organizzate secondo 3 macro aree di intervento in relazione alle funzioni adattive grossomotoria, manipolatorio-prassica, visiva e visuo-cognitiva, che verranno dettagliate nel corso della presentazione. Per ciascuna area sono stati focalizzati i possibili obiettivi da raggiungere, i materiali e i setting da utilizzare con una modulazione basata sui diversi livelli di funzionalità motoria e visiva evinti dai sistemi di classificazione internazionale (GFMS, MACS, VFCS). Le proposte sono state raggruppate in funzione dell'età del bambino (dai 2 ai 4 anni e dai 4 ai 6 anni). La guida è accompagnata da istruzioni di utilizzo ed esempi concreti di proposte di gioco, all'interno delle quali si "fondono" e traducono in modo individualizzato e dinamico gli obiettivi e le modalità esplicitati nelle tabelle. Tale documento non vuole infatti essere inteso come una serie di istruzioni rigide ed esaustive, ma come un tracciato preciso e dettagliato entro cui guidare il ragionamento e le scelte del terapeuta nel definire il proprio intervento (obiettivi e modalità), considerando tutte le varianti coinvolte, senza tuttavia dimenticare l'importanza di declinare le proposte di gioco in modo elastico e creativo, in base al piccolo paziente che si ha di fronte e alla sua famiglia.

Nella presentazione verranno esposte alcune brevi sequenze video esemplificative della prassi riabilitativa A.MO.GIOCO e del ruolo del terapeuta.

Il progetto ITA-NET-CP

Emanuela Pagliano, Ilaria Pedrinelli, Milano

Il network italiano paralisi cerebrali Infantili (ITA-NET-CP) supportato dalla Fondazione Mariani nell'ambito delle reti di ricerca in Neurologia Infantile, denominata Rete FM Paralisi Cerebrali Infantili, coinvolge 28 centri italiani diffusi in tutto il territorio nazionale: è composto da team multidisciplinari che includono diverse figure (medici neuropsichiatri infantili e fisiatristi, psicologi, terapisti della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, fisioterapisti) mossi dalla necessità di approfondire e delineare una prassi riabilitativa condiziona basata sull'evidenza e sulla continua evoluzione delle conoscenze.

Peter Rosenbaum (How do we know if interventions in developmental disability are effective? Editoriale dicembre 2020 Dev Med Child Neurol, 62:1344) ben sottolinea importanti premesse per la definizione della riabilitazione più adeguata ed efficace per il bambino affetto da paralisi cerebrale.

Prima premessa: negli anni 2000 tutte le conoscenze risultavano costruite sul modello della scienza biomedica: il danno nelle strutture corporee (impairment) indirizzava interventi di riconosciuta efficacia sulle funzioni intese come segni di lesione/semiologia del disordine neurologico con l'aspettativa che questi trattamenti traslasciassero nel miglioramento delle funzioni adattive (relative ad attività, partecipazione, qualità di vita): sfortunatamente abbiamo successivamente verificato che ciò che lavora a livello biologico non trasla automaticamente nel benessere del bambino, almeno non da solo.

Seconda premessa che deriva dalla prima: quali goals ricerchiamo? Siamo diventati sempre più consapevoli dell'importanza della voce del bambino e della sua famiglia (outcome del paziente) con la necessità di studiare misure valide e affidabili. Ciò ha rappresentato una opportunità per definire come promuovere il miglioramento delle funzioni, il benessere e quindi la qualità di vita anche se non riusciamo a modificare il danno (impairment) che lo ha generato.

La terza e più importante premessa riguarda allora il "come" valutare e programmare gli interventi. Nei trial randomizzati e controllati tradizionali l'intervento primario (variabile indipendente) è definito dalla efficacia dell'outcome primario (variabile dipendente): calcoliamo la dimensione del campione sulla

base degli effetti definiti dalla variabile selezionata. Tale modello non è applicabile a una realtà che è caratterizzata da programmi riabilitativi multidimensionali in cui gli outcome significativi non sono quantificabili attraverso una singola misura.

In questa complessità quali sono le variabili dipendenti e indipendenti?

Quali sono gli strumenti di misura attualmente standardizzati? Quali sono le funzioni adattive realmente studiate? Quale è la storia naturale di tali funzioni? Quali sono le finestre di cambiamento più significative in base all'età e al livello di gravità funzionale del bambino?

Per iniziare a rispondere a tali domande negli anni 2015-2017 la rete ITA NET CP ha condotto uno studio retrospettivo trasversale su 224 soggetti con paralisi cerebrale (59% maschi) affetti da forma bilaterale nel 63 % e unilaterale nel 37% dei casi.

Dai risultati di tale studio retrospettivo si è innanzitutto evidenziata la consolidata esperienza della rete ITA NET CP su misure di outcome incentrate sugli aspetti strettamente neuro-funzionali (organizzazione posturo-cinetica, cammino organizzazione manipolatorio prassica): concordemente ai dati di letteratura, l'evoluzione di tali aspetti era massima in età precoce (fino ai primi 5 anni di vita) e quindi rimaneva sostanzialmente stabile nel tempo, dall'età prescolare fino all'adolescenza, senza significative variazioni da un livello funzionale all'altro.

A differenza del quadro neuro-funzionale diversi aspetti clinici si modificavano e diventavano più problematici nel tempo, con un aumento nella prevalenza di ritardo mentale e disturbi del comportamento: a tale riguardo tuttavia non era presente omogeneità nei diversi centri sugli strumenti di valutazione, spesso solo a carattere discriminativo e non sensibili a misurare il cambiamento nel tempo in relazione alla storia naturale o al tipo di trattamento.

Veniva inoltre riscontrata disomogeneità di valutazione e carenza di strumenti volti a valutare qualità di vita e autonomia.

Sulla base di tali dati preliminari il presente progetto multicentrico a carattere non più retrospettivo ma prospettico è nato quindi dall'esigenza di favorire una possibile modellizzazione di protocolli di valutazione standardizzati multidimensionali al fine di definire il profilo di sviluppo globale del bambino e la sua evoluzione nel tempo, premessa per la definizio-

ne di protocolli riabilitativi standardizzati e condivisi. Nel corso dei primi due anni sono stati raggiunti i seguenti obiettivi:

- definizione del protocollo di valutazione comprendente aspetti neuromotori, sensoriali, cognitivi, comportamentali nonché valutazione di dimensioni quali autonomia e qualità di vita
- creazione di database dedicato per la raccolta dei principali dati clinici e strumentali e delle misure di outcome definite dal protocollo
- approvazione del progetto da parte dei comitati etici di tutti i centri partecipanti
- training degli operatori coinvolti nella somministrazione degli strumenti
- arruolamento a TO di 141 pazienti valutazione a T1 (a distanza di un anno rispetto a TO) dei primi bambini valutati.

Il campione è costituito da 141 pazienti (60,3% maschi e 39,7 femmine) di età compresa tra 1 e 10 anni (età media 5,2 anni) di cui il 63,8% caratterizzato da forma bilaterale e il 36,2 % da forma monolaterale. Tale campione è risultato rappresentativo per i diversi livelli di gravità secondo la classificazione grossomotoria (Gross Motor Function Classification System-GMFCS) e manipolatorio-prassica (Manual Ability Classification System- MACS)

Si discuteranno i dati preliminari relativi alle principali funzioni adattive previste dal protocollo a TO.

CASI CLINICI

Gruppo GIPCI di Milano

La storia di Roberto

Maria Teresa Arnoldi, Tiziana Casalino

Presentiamo la storia di Roberto, un bambino di 4 anni e 5 mesi, affetto da PCI nella forma bilaterale, GMFM livello III, VFCS livello II, MACS livello II, CFCS livello II. Roberto è seguito presso il Servizio Disordini dello Sviluppo Motorio dell'IRCCS Carlo Besta di Milano con modalità continuativa secondo il modello dell'Apprendimento Motorio nel Gioco Guidato (A.MO.GIOCO).

Gruppo GIPCI di Bosisio Parini (LC)

La storia di Camilla

Chiara Germiniasi, Francesca Molteni

Camilla è una piccola nata a termine, che presenta un quadro clinico di Paralisi Cerebrale Infantile a prevalente espressione unilaterale destra, epilessia sintomatica, sospetta emianopsia destra, alterazione della coordinazione oculomotoria, esotropia sinistra in quadro di CVI, in esiti di idrocefalo postemorragico derivato.

A 9 mesi, dopo un inquadramento completo delle funzioni adattive abbiamo intrapreso un percorso di trattamento intensivo Baby Cimt, altamente integrato e condiviso con la famiglia, forti del supporto evidence based della letteratura e della nostra esperienza dal Trial GIPCI del 2006.

Ripercorriamo le settimane di trattamento (4 di CIMT e 2 di trattamento intensivo bimanuale) descrivendo il contenuto delle proposte, la motivazione della scelta dei materiali e degli oggetti.

I risultati del trattamento sono monitorati da scale dedicate (HAI ed AHA) che vengono condivise nella loro evoluzione.

In accompagnamento condividiamo la ricaduta funzionale del percorso che documenta il cambiamento della mano nella quotidianità fotografata dai genitori. Questo a sottolineare l'importanza della alleanza e della condivisione familiare che è ingrediente fondamentale in ogni percorso abilitativo.

Il trattamento CIMT si fonda sul vincolo all'utilizzo dell'arto sano mediante una misura di limitazione confezionata su misura in materiale termoplastico, rispettosa del bambino e sul trattamento intensivo dell'arto paretico con un trattamento *intensivo integrato* per 3 ore al giorno 7 giorni su 7.

L'obiettivo del trattamento è quello di contrastare l'apprendimento al non uso dell'arto paretico e promuovere il pieno utilizzo del repertorio motorio sotteso, nonostante la lesione del SNC.

Le attività proposte facilitanti e sfidanti sono altamente personalizzate in un contesto di trattamento che non è un semplice trattamento motorio per sostenere la presa, ma un percorso integrato ad elevata personalizzazione che sostiene l'emergenza della competenza della mano trasformandola in manipolazione e prassia: afferro per manipolare e fare, manipolando conosco e riconosco, manipolando arrivo a

costruire e lasciare traccia del mio operato nell'ambiente.

Negli ultimi anni molti sforzi sono stati fatti dai neuroriabilitatori infantili per assicurare una *precoce diagnosi orientata all'intervento abilitativo*

I fenomeni di plasticità del sistema nervoso centrale sono particolarmente potenti nei primi anni di vita e le buone prassi abilitative possono guidare lo sviluppo delle competenze. In questo panorama si inserisce la nostra proposta di *Baby CIMt Induced Movement Therapy*:

Camilla e la sua famiglia hanno aderito a questo percorso con motivazione, con il gusto nel vedere cambiare la mano e con il fattivo trasferimento della competenza dal setting terapeutico alla vita quotidiana.

Gruppo GIPCI di Brescia

La storia di B.

Anna Alessandrini, Andrea Rossi

B. è prima nata da gravidanza gemellare monocoriale biamniotica normodecorsa fino alla 30esima settimana, quando si verifica aumento delle resistenze uterine sul feto con restrizione di crescita uterina. B. nasce da taglio cesareo a 30+6 settimane per tracciato cardio-tocografico poco rassicurante; indice di Apgar 5/9; peso 1495 grammi. La risonanza magnetica cerebrale effettuata in corrispondenza del termine documenta la presenza di una leucomalacia cistica periventricolare fronto-parietale bilaterale, con conseguente ventricolomegalia sovratentoriale "ex-vacuo" e marcata ipotrofia del corpo calloso.

Successivamente alla dimissione dalla Terapia Intensiva Neonatale, a partire dal primo mese di età corretta, B. inizia presa in carico NPI e abilitativa presso il nostro servizio secondo l'Approccio A.M.I.R.A., in cui l'atto abilitativo in sé presuppone la considerazione di tutte le componenti in gioco (emozionale, affettiva, relazionale, percettiva, motoria, cognitiva, comunicativa) e il coinvolgimento della famiglia.

A 12 mesi di età corretta B. viene arruolata nello Studio Prospettico Multicentrico dell'Approccio GIPCI alla riabilitazione del bambino con forme bilaterali di Paralisi Cerebrale che prevede un trattamento intensivo (2 ore, 3 volte a settimana per 8 settimane) e valutazioni testali a intervalli definiti dal protocollo

del progetto.

Il suo quadro clinico è caratterizzato da un deficit motorio bilaterale con prevalente compromissione degli arti inferiori e dell'arto superiore destro, con un livello di competenze grosso-motorie (GMFCS) pari a IV; un livello di competenze manipolatorio-prassiche (mini-MACS) pari a III; un livello di competenze comunicative (CFCS) pari a I e un livello di competenze visive (VFCS) pari a II. Il profilo di sviluppo, valutato attraverso scala Griffiths III, appare disarmonico per competenze deficitarie nell'area grosso-motoria e di coordinazione oculo-manuale a fronte di competenze migliori nelle basi dell'apprendimento, nell'area del linguaggio e della comunicazione e in quella delle competenze sociali ed emotive.

Sulla base di quanto emerso in valutazione viene definito il progetto riabilitativo individualizzato, stabilendo:

- nel rispetto dei bisogni del bambino e in relazione alle funzioni adattive per la quale si intende intervenire, quali obiettivi (secondo parametri comportamentali verificabili) sono prioritari;
- con quali strategie (definizione del compito-proposta, del contesto delle caratteristiche degli oggetti, operando in senso facilitante o sfidante) tali obiettivi possono essere perseguiti.

Il progetto riabilitativo, precoce, intensivo e individualizzato, viene definito all'interno di un approccio il più possibile ecologico e centrato sulla famiglia, con la quale è fondamentale stabilire non solo un'alleanza terapeutica ma è necessario co-costruire gli obiettivi, le strategie e i contesti.

Vengono pertanto definiti attraverso il costante confronto e dialogo tra le parti interessate gli obiettivi di trattamento, individuati all'interno delle aree adattive funzionali: area della motivazione, dei vissuti e delle emozioni (es. aumento della tolleranza alla frustrazione); area della funzionalità visiva (es. promozione dei movimenti saccadici di sguardo); area della motricità grossolana (es. conquista della posizione seduta); area della motricità fine e delle competenze manipolatorio-prassiche (promozione della coordinazione occhio mano e dell'integrazione bimanuale); area dell'interazione e della comunicazione (es. aumento del vocabolario recettivo ed espressivo); area delle funzioni cognitive (es. permanenza dell'oggetto, comprensione delle relazioni spaziali).

A distanza di 6 mesi dalla valutazione iniziale, si do-

documenta un miglioramento complessivo delle competenze di B., in particolare nelle competenze comunicativo-linguistiche, sociali ed emotive a fronte di un miglioramento presente ma meno evidente nell'area grosso-motoria e della coordinazione occhio-mano (in parte dovuto anche alla scarsa sensibilità di alcuni degli strumenti valutativi utilizzati, che non risulta essere sufficiente a documentare il miglioramento qualitativo emerso invece dall'osservazione, dalle video-registrazioni e da quanto percepito dalla famiglia). Il livello di collaborazione con la famiglia e con la scuola si è mantenuto elevato e ha permesso di trasferire, attraverso incontri diretti e colloqui da remoto, alcune attività abilitative al di fuori della stanza di terapia. Il costante dialogo con la famiglia in merito all'iter diagnostico-riabilitativo ha permesso agli operatori di strutturare un percorso su misura per B. e ha fornito alla famiglia gli strumenti di comprensione delle proposte, necessari ad una collaborazione proficua e sostenuta nel tempo.

Gruppo GIPCI di Pavia

La storia di P.

Sabrina Signorini, Eleonora Perotto

Presentiamo la storia clinica di P., nato pretermine alla 27⁺ (+1) settimana di gestazione, da gravidanza complicata da diabete gestazionale e con riscontro di leucomalacia periventricolare prevalente a destra nel follow up ecografico cerebrale e neuroradiologico. Alla dimissione dalla TIN, avviata presa in carico NPI presso il territorio di competenza e nel corso del follow-up posta diagnosi di Paralisi Cerebrale Infantile (forma spastica bilaterale, di tipo diplegico). A 22 mesi di età corretta, P. giunge presso il nostro Centro per un inquadramento clinico-strumentale degli aspetti neuroftalmologici anche al fine di valutare la possibilità di una presa in carico riabilitativa neurovisiva specifica ad integrazione di quanto già in atto presso le Strutture NPI territoriali. La valutazione documenta un importante disturbo oculomotorio asimmetrico per una maggior difficoltà a sinistra e coinvolgente sia l'inseguimento visivo che i saccadici (disprassia oculomotoria), strabismo, una lieve alterazione della acuità visiva e della sensibilità al contrasto, una ridotta integrazione visuo-motoria nel reaching e nel grasping in particolare a sinistra, con

vizio refrattivo associato; si configura un quadro di Deficit Visivo di Origine Centrale.

Sulla base del profilo funzionale globale e neurovisivo, in accordo con la famiglia e il Servizio territoriale NPI di competenza, a partire dai 31 mesi di età, viene iniziata presa in carico riabilitativa settimanale presso il nostro Centro con l'obiettivo di promuovere gli aspetti neurovisivi e sostenere lo sviluppo neuropsicomotorio globale in considerazione del ruolo svolto dalla visione in quest'ultimo.

Tale percorso si è protratto nel tempo e continua all'età attuale di 9 anni.

L'intervento è stato condotto secondo l'approccio A.MO.GIOCO, 'guida operativa' che ha indirizzato l'équipe nel ragionamento e nelle scelte utili a definire gli obiettivi d'intervento, i materiali e i setting da utilizzare per consentire al bambino di meglio interagire con le persone e l'ambiente e che più di altri inducono un cambiamento della funzione visiva e/o degli aspetti neuropsichici, con una modulazione basata sui diversi livelli di funzionalità visiva, motoria e comunicativa evinti dai sistemi di classificazione internazionale (VFCS, GMFCS, MACS, CFCS). Il terapeuta si è quindi via via adoperato nel creare occasioni adeguate all'apprendimento, con attività che favorissero iniziative e desideri di comunicazione e di conoscenza di P., aiutando il bambino a trovare le modalità e le strategie più efficaci per raccogliere, organizzare e utilizzare le informazioni sensoriali nella formulazione di un piano d'azione e nel favorirne l'attuazione, guidandolo nell'analisi dei risultati e di eventuali errori sia nella pianificazione che nell'esecuzione.

Il percorso riabilitativo nelle prime fasi, dai 2 anni e 7 mesi ai 6 anni, si è focalizzato sull'incrementare gli aspetti attentivi coinvolgendo il canale visivo in termini di allerta e vigilanza, sul promuovere le abilità oculomotorie e organizzare lo scanning visivo in particolare nell'emispazio sinistro e sul promuovere la coordinazione oculomanuale e il monitoraggio visivo dell'azione motoria; le attività di gioco sono state proposte all'interno di setting organizzati percettivamente e spazialmente, ponendo l'attenzione a fornire all'emispazio di sinistra una connotazione percettiva più marcata e organizzando il setting in modo da favorire la ricerca visiva, con una complessità crescente in ragione dell'età e del raggiungimento di specifici obiettivi.

Al termine di queste prime fasi di trattamento, in relazione anche alla possibilità di valutare gli aspetti visuo-cognitivi con test standardizzati, anche se parzialmente somministrabili, gli obiettivi vengono modulati, focalizzandosi maggiormente sul fornire a P. strategie esplorative più funzionali alla raccolta delle informazioni percettive, sul promuovere gli aspetti visuo-spaziali e visuo-prassici e sul sostenere i processi di analisi visiva e di identificazione di elementi percettivi (colore, forma, orientamento, dimensioni) utili per il riconoscimento visivo di oggetti/volti/forme astratte in contesti diversificati e di crescente difficoltà. In questa nuova fase del trattamento, con l'inizio del percorso scolastico, si assiste a un momento di emasse nel percorso riabilitativo correlato alle crescenti richieste e aspettative dell'ambiente scuola e della famiglia relative all'acquisizione della letto-scrittura; nel tempo si assiste anche alla perdita di riferimenti emozionali all'interno della famiglia. Tutto questo provoca in P. una situazione di disagio che emerge nelle sedute ri-abilitative attraverso comportamenti oppositivi, una certa chiusura relazionale e pianti non sempre consolabili. Di fronte a tale situazione, viene rimodulata la presa in carico introducendo progressivamente nuove figure terapeutiche per rispondere alle nuove esigenze di P. e della sua famiglia: - la neuropsicologa per sostenere e potenziare le abilità di letto-scrittura e logico-matematiche e per individuare strumenti compensativi e dispensativi atti a favorire il percorso scolastico del bambino; - l'istruttore di orientamento e mobilità per promuovere l'autonomia nei primi spostamenti in spazi conosciuti in relazione all'introduzione della carrozzina a spinta; - le psicoterapeute a sostegno del bambino e della coppia genitoriale per favorire l'integrazione fra aspetti di fragilità e bisogni emotivi del bambino e i vissuti dei genitori. Tale intervento di più figure professionali che accompagnano e sostengono lo sviluppo neuropsichico globale di P., nell'ambito di una presa in carico integrata e multidimensionale costruita 'su misura' del bambino nei diversi momenti evolutivi, con obiettivi condivisi con la famiglia e volta alla trasferibilità dell'intervento stesso nei diversi contesti di vita del bambino, si rivela una strategia utile agli operatori e alla famiglia per non perdere di vista le reali priorità di P. al fine di preservare e garantire la sua qualità di vita e quella della sua famiglia.

Gruppo GIPCI di Firenze

La storia di Martina

Giuseppina Giuliacci, Nerina Landi

Scopo del lavoro è illustrare l'importanza del lavoro neuroriabilitativo integrato e fortemente agganciato al contesto di vita come forte propulsore del cambiamento adattivo verso una maggiore partecipazione e inclusione.

Il lavoro presenta la storia di Martina, bambina con PCI atassica, con particolare riferimento a una fase del suo percorso neuroriabilitativo.

Viene presentato il profilo di funzionamento della bambina in un tempo T0 (35 mesi di età), attraverso l'analisi funzionale dei test, delle scale di sviluppo e dei sistemi di classificazione.

Sono descritti gli obiettivi del progetto riabilitativo per la promozione dello sviluppo, alcune proposte neuroriabilitative ambulatoriali condivise e integrate tra diverse figure professionali (logopedista, fisioterapista e neuropsicomotricista) ed è illustrato il lavoro di trasmissibilità dell'intervento ai contesti di vita della bambina con l'obiettivo del potenziamento dello sviluppo globale per un funzionamento adattivo sempre più maturo e organizzato.

È poi presentata la valutazione del neurosviluppo al tempo T1 (11 mesi dall'inizio del trattamento) con il confronto tra i profili di funzionamento tra T0 e T1 attraverso i test, le scale di sviluppo e i sistemi di classificazione.

Infine sono messi a confronto i qualificatori ICF di attività e partecipazione in T0 e in T1 come indicatori dell'evoluzione dei processi adattivi negli ambienti di vita e come presupposti di nuovi obiettivi riabilitativi.



FONDAZIONE
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile



WWW.FONDAZIONE-MARIANI.ORG

