

Riconoscimento precoce dei Disturbi del Neurosviluppo: il Ruolo del Pediatra di Famiglia

Focus su Distrofia Muscolare di Duchenne e Ipotonia

Mattia Doria

Pediatra di Famiglia, Segretario Nazionale alle Attività Scientifiche ed Etiche Federazione Italiana Medici Pediatri (Fimp)

Carmelo Rachele

Pediatra di Famiglia, Esperto Neurosviluppo Fimp Nazionale



fimp Federazione
Italiana Medici *Pediatr*i

Il Pediatra di Famiglia e i Disturbi del Neurosviluppo

I **Disturbi del Neurosviluppo** (DNS) rappresentano, nella loro multiforme modalità di manifestazione, uno dei problemi che si affacciano sempre più frequentemente nello studio del pediatra di famiglia. I DNS rappresentano, nel loro insieme, una vera **emergenza sanitaria e sociale** che necessita di interventi diagnostici e terapeutici precoci per evitare che da iniziali condizioni di deficit funzionali si passi, in assenza di interventi mirati, allo sviluppo di gravi disabilità con una sensibile riduzione di potenziali soggetti attivi e impegno di risorse e costi sociali elevati.

In quest'ambito le **malattie neuromuscolari** rappresentano da sempre un campo di particolare interesse per la pediatria generale. Il pediatra di famiglia, in particolare, è chiamato alla **valutazione neuromotoria** del bambino nell'ambito del **percorso di osservazione longitudinale** del più vasto campo del neurosviluppo che viene messo in atto all'interno delle attività cliniche previste dai **Bilanci di Salute**.

Secondo un'ottica moderna di approccio di tipo dimensionale, il riconoscimento precoce dei DNS e, quindi, anche delle malattie neuromuscolari, si realizza attraverso la **valutazione longitudinale delle competenze attese** e non acquisite e dal riscontro di segni e sintomi durante la valutazione delle 3 aree neuro-funzionali: motoria, psico-relazionale, e della regolazione.

Le malattie neuromuscolari costituiscono un ampio capitolo di patologie che presentano meccanismi patogenetici e quadro sintomatologico alquanto eterogenei.

La loro classificazione è in continua evoluzione in relazione alle continue scoperte della genetica molecolare che hanno rivoluzionato negli ultimi anni le conoscenze su eziologia e fisiopatologia di numerose forme degenerative ereditarie, consentendo in molti casi di isolare il gene, identificare la proteina da questo codificata e, quindi, ricercare una mutazione del primo e/o un deficit quantitativo o funzionale della seconda.

In rapporto alla sede della lesione è possibile differenziare (fig.1):

- a** l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), dovute ad interessamento dei motoneuroni spinali e corticali.

- b** Le Neuropatie Periferiche, causate da un coinvolgimento degli assoni e delle fibre nervose
- c** Le Sindromi Miasteniche, dovute a una lesione della giunzione neuromuscolare
- d** Le Miopatie, determinate da un danno diretto delle fibre muscolari.

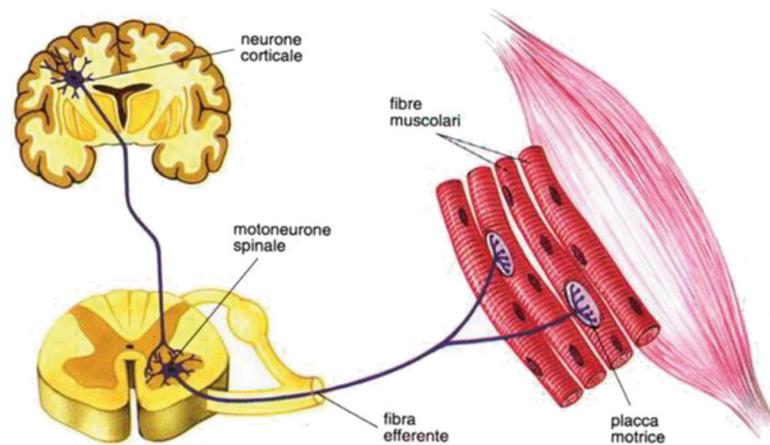


fig.1

MALATTIE DEL MOTONEURONE	NEUROPATIE	SINDROMI	MIOPATIE
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) Tipo 1-4 (Werdnig-Hoffman) (Kugelberg-Welander)	NEUROPATIE H.S.M.N. (Charcot- Marie-Tooth, Déjerine-Sotas, altre)	MIASTENIE Myasthenia gravis Sindromi Miasteniche Congenite	Distrofie muscolari Sindromi miotoniche Miopatie congenite Miopatie mitocondriali Miopatie infiammatorie Miopatie metaboliche Miopatie disendocrine
S.L.A.	H.M.N. H.N.A.		

fig.1

Tra le malattie neuromuscolari, la *Distrofia Muscolare di Duchenne* (DMD) ha recentemente acquisito un carattere di particolare attenzione poiché la sperimentazione di nuovi farmaci sembra oggi offrire delle strategie di cura già dalle fasi iniziali della malattia.

Tali nuove evidenze scientifiche e la disponibilità di nuove

strategie terapeutiche sollecitano il pediatra di famiglia a una forte assunzione di responsabilità nella formulazione del sospetto diagnostico e dell'orientamento della famiglia. La distrofia muscolare di Duchenne rappresenta la malattia genetica neuromuscolare più diffusa nell'età pediatrica, dovuta a mutazioni nel gene della distrofina, localizzato sul braccio corto del cromosoma X, che conduce ad assenza di distrofina nel muscolo. La DMD si presenta in 1 su 3600/6000 neonati maschi e può insorgere, in circa un terzo dei pazienti, come conseguenza di nuove mutazioni spontanee nel gene della distrofina.

La DMD si manifesta compiutamente intorno ai 3-5 anni, con sintomi correlati alla debolezza muscolare, lentamente evolutiva, che comporta, in assenza di trattamenti mirati e tempestivi, la perdita della deambulazione autonoma verso i 10-12 anni.

La maggior parte dei pazienti con distrofia muscolare presenta, con il progredire della malattia, gravi complicanze ortopediche, respiratorie e cardiache. La cardiomiopatia e l'insufficienza respiratoria rappresentano le più frequenti cause di morte dei pazienti in età adulta.

Inoltre, un terzo dei bambini affetti da DMD presenta una disabilità intellettiva e un ritardo del linguaggio.

Una diagnosi tempestiva rappresenta un elemento chiave per garantire un'assistenza integrata ed efficace per la presa in carico del bambino con distrofia muscolare. Una diagnosi precoce consente di intraprendere un percorso terapeutico e riabilitativo che ha un riconosciuto impatto sulla progressione della malattia, migliorando in modo sostanziale la qualità della vita non solo dei pazienti ma anche dei familiari coinvolti. È stato riportato, infatti, che un trattamento preventivo di tipo fisiatrico, associato a un trattamento a lungo termine con corticosteroidi per via sistemica, può modificare in modo significativo l'outcome della DMD rallentando il deterioramento del tono muscolare, prolungando la capacità di deambulare, diminuendo il rischio di scoliosi e stabilizzando le funzioni respiratorie e cardiache. Studi recenti suggeriscono, inoltre, che un inizio precoce della terapia con corticosteroidi (prima dei 4 anni), potrebbe aumentare i tempi di deambulazione autonoma.

Le strategie di riconoscimento precoce

Tenendo conto della recente letteratura scientifica e delle nuove linee guida internazionali elaborate dal US Centers for Disease Control and Prevention (CDC) in collaborazione con il network “TREAT-NMD” e le associazioni dei pazienti (Muscular Dystrophy Association” e “Parent Project Muscular Dystrophy), sono state analizzate le principali raccomandazioni utili al riconoscimento dei segni clinici precoci delle malattie neuromuscolari e le tempistiche del processo di osservazione longitudinale.

Nel contesto assistenziale italiano, caratterizzato dalla presenza capillare del **Pediatra di Famiglia**, l'intervento più adeguato per un approccio che privilegi il riconoscimento precoce di tali malattie, è rappresentato dalla valorizzazione dei **Bilanci di Salute**.

L'implementazione del sistema di sorveglianza pediatrica (bilanci di salute) è considerata anche dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS) un **approccio strategico** per mettere a punto interventi sostenibili e applicabili per il riconoscimento precoce dei DNS. Tale tipologia di approccio viene oggi considerata prioritaria anche dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS). Nella pratica corrente il pediatra di famiglia si trova nella posizione privilegiata per poter valutare con periodica regolarità lo sviluppo neuro-evolutivo dei bambini e per condividere con le famiglie informazioni appropriate per il singolo bambino osservato e proporre attività utili alla promozione del suo sviluppo. Nel contempo, l'osservazione della risposta del bambino e della famiglia a quanto proposto diventa funzionale a una valutazione dello sviluppo del bambino stesso nel suo contesto familiare.

La valutazione clinica attraverso i bilanci di salute costituisce, pertanto, l'ambito più naturale e funzionale per l'implementazione di nuove strategie longitudinali **condivise**, **codificate** e **uniformi** di intervento osservazionale del neurosviluppo da estendere a tutta la popolazione target.

La Valutazione Neuroevolutiva ed il Riconoscimento Precoce della Distrofia Muscolare di Duchenne

Come già è stato evidenziato, le nuove acquisizioni e i nuovi indirizzi per il riconoscimento precoce dei DNS richiedono al pediatra di famiglia una rivisitazione della metodologia di approccio alla valutazione del neurosviluppo del bambino mettendo in primo piano la longitudinalità dell'osservazione clinica e la risposta del bambino e della famiglia alle strategie di promozione allo sviluppo proposte durante i bilanci di salute. Nell'ambito delle malattie neuromuscolari la necessità di eseguire un accurato esame neuromotorio nasce dalla consapevolezza che molti DNS possono esordire, sin dai primi mesi di vita, con un *ritardo delle abilità motorie*. Non si tratta, tuttavia, di dover acquisire competenze “specialistiche” oltre a quelle pediatriche ma di dare nuova struttura all'attività clinica di valutazione del neurosviluppo del bambino, in un'ottica di osservazione longitudinale, attraverso la condivisione e la codifica della rilevazione di alcuni items essenziali e imprescindibili.

A tal fine sono stati identificati 2 items per ogni bilancio di salute (con l'eccezione del 18° mese per il quale sono previsti 3 items). Il pediatra di famiglia è l'esperto della “normalità” del bambino: per tale motivo egli è in grado di riconoscere gli aspetti che ne caratterizzano il fisiologico sviluppo, pur all'interno delle soggettive variabilità inter-individuali.

Pertanto, sebbene il mancato raggiungimento di alcune tappe possano dare l'idea di un significato non sempre chiaramente patologico, meritano, comunque, grande attenzione clinica in quanto spie, in molti casi, di patologie che potrebbero esprimere una sintomatologia conclamata, anche tardivamente, nel corso dell'età evolutiva.

Mentre un esame neurologico è in grado di fornirci informazioni essenziali sulle competenze neuromotorie raggiunte e può rappresentare, al contempo, un indicatore generico sulla normalità dello sviluppo psicofisico del bambino, la **valutazione neuroevolutiva** ci può consentire, invece, di definire, in maniera più specifica, le caratteristiche della traiettoria di sviluppo neuropsicologico del bambino.

Per una valutazione efficace è opportuno valutare i tre assi di sviluppo (*motorio*, *psico-relazionale*, *regolazione*) nel contesto della relazione, soprattutto nei primi mesi di vita.

I pediatri di famiglia hanno un ruolo fondamentale come interlocutori primari dei bisogni del bambino. Attraverso i bilanci di salute eseguiti, a età filtro, nel corso dei primi anni di vita, il pediatra ha il compito e la responsabilità di conoscere il bambino e la sua famiglia sin dai primi giorni di vita e di instaurare quel **rapporto di fiducia** che rappresenterà il fulcro di ogni attività clinica e assistenziale. Per questo ruolo, oltre a poter identificare precocemente i segnali di allarme, il pediatra si trova nella condizione più favorevole per osservare le prime fasi della crescita del bambino e sostenere i comportamenti dei genitori utili a promuovere la qualità dello sviluppo psicomotorio; quest'ultimo dovrà essere inteso come un processo unitario ove aspetti motori, sensoriali, comportamentali, cognitivi e psico-relazionali sono inscindibilmente legati ed interdipendenti. Esplorazione, conoscenza, apprendimento, specie nel primo anno di vita, sono legati "all'utilizzo del repertorio motorio" il cui sviluppo avviene intorno al proprio asse corporeo in modo simmetrico e integrato.

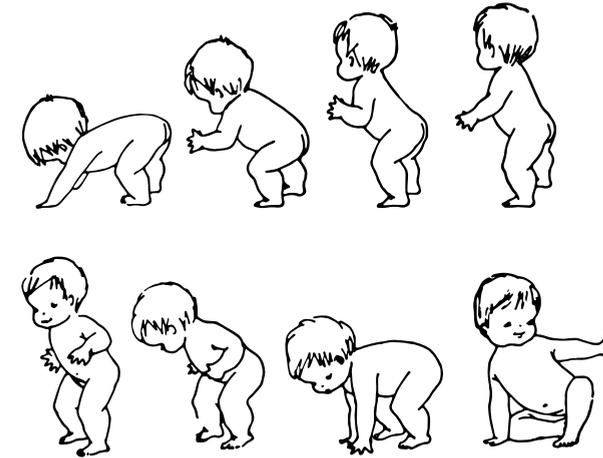
La simmetrica *raccolta* di input provenienti dai due emisferi e relativi alle prime esperienze (percettive/motorie) con l'ambiente circostante, garantisce un'elaborazione delle informazioni "coerente" e integrata, promuovendo un'armonico sviluppo dello schema corporeo del bambino.

Tale sviluppo, compresa l'estrema ricchezza e variabilità delle funzioni ad esso correlate, sono fortemente condizionati da fattori epigenetici: relazione con i genitori e proposte di stimoli psicomotori offerte in ambito familiare e socio-educativo, gioco ed esperienze da proporre al bambino e da modificare nel tempo per venire incontro alle sue abilità emergenti e consentire il massimo delle sue potenzialità di crescita in ambito neuropsicologico.

Lo sviluppo delle competenze motorie nel corso dei primi due anni di vita consiste, essenzialmente, nella capacità del bambino di vincere la forza di gravità, sollevandosi dalla posizione orizzontale a quella verticale, rimanendo stabilmente in piedi attraverso la ricerca di adeguate strategie motorie che gli consentiranno di deambulare autonomamente senza cadere per terra (fig.2).

Un'efficace programma di promozione dello sviluppo neuromotorio deve consentire, a ciascun bambino, uno *spazio adeguato per garantire la massima espressione di libertà dei movimenti*, rimuovendo, contestualmente, qualsiasi ostacolo possa interferire con tale bisogno.

fig.2



Sorveglianza 1° Mese

- *Tono muscolare valido? (tono assiale valido, solleva leggermente la testa in posizione prona)*
- *Motilità spontanea armonica? (ricca-fluida, non povera-stereotipata)*

Durante il primo mese di vita, *la fisiologica instabilità posturomotoria e la possibile comparsa di eventuali asimmetrie* richiedono interventi preventivi e di promozione dello sviluppo motorio capaci di correggere disallineamenti del tronco e del capo, anche attraverso la stabilizzazione e il contenimento dei distretti corporei. In queste prime settimane consigliate di adagiare il bambino in posizione prona, prevalentemente sul torace dei genitori, facendolo stimolare con la voce e con i contatti di sguardo: in tale condizione **il bambino sarà in grado di sollevare lievemente la testa**, mantenendo le braccia e le gambe in flessione (item 1, fig. 3).

Se solleviamo il bambino in posizione prona, attraverso la manovra di sospensione ventrale saremo in grado di osservare una reazione di raddrizzamento che consentirà al neonato di allineare il capo, il tronco e gli arti inferiori; la medesima reazione di allineamento potrà essere evidenziata con la manovra di sospensione dorsale a dimostrazione, in tal caso, della normalità del tono assiale (item 1, fig. 4).

Durante la routine giornaliera promuovete, anche, una postura che possa favorire la motricità spontanea del bambino; i general movements hanno un indiscusso valore semeiologico per il riconoscimento precoce dei disturbi neuromotori.

In condizioni normali si osserva una **motricità spontanea armonica** (item 2) caratterizzata da movimenti ricchi, fluidi e variabili che tracciano traiettorie ad ampio raggio, sia in direzione orizzontale che verticali; questi ultimi, in particolare, essendo movimenti antigravitazionali che richiedono una determinata forza muscolare, possono essere poveri, oltre che meno fluidi, nel bambino con disturbo del neurosviluppo (possibile malattia neuromuscolare). nel bambino con disturbo del neurosviluppo (possibile malattia neuromuscolare). È opportuno promuovere durante la routine giornaliera le posture che possano favorire la motricità spontanea del bambino. Per l'abilitazione e la promozione di competenze correlate alla motricità spontanea del bambino è opportuno privilegiare la postura in supino, con un piano di appoggio stabile e sufficientemente ampio per non limitare i movimenti attivi dei vari distretti corporei.

Elementi di promozione dello sviluppo motorio

Cosa suggerire ai genitori?

- Nello stato di veglia, favorite, in più momenti della giornata, la posizione prona per consentire al bambino di sollevare e sostenere il capo.
- Per favorire la motricità spontanea, fate adagiare il bambino in spazi adeguati, sconsigliando l'utilizzo di cuscini, biancheria e indumenti che "costringono" il bambino in posture rigide che limitano la sua motricità spontanea.

Come favorire la progressione dello sviluppo neuromotorio verso i 3 mesi

In posizione supina:

- favorite la posizione simmetrica dall'asse corporeo
- stimolate l'aggancio e l'inseguimento visivo con oggetti colorati e luminosi
- stimolate la medializzazione degli arti fornendo un oggetto sulla linea mediana



fig.3



fig.4

Sorveglianza 3° Mese

- Solleva e sostiene il capo in posizione prona
- Alla trazione in avanti allinea capo e tronco

Verso la fine del primo trimestre, il bambino, grazie ad una maggiore capacità di controllo posturomotorio sull'asse mediano, è in grado, in *posizione prona*, di sollevare il capo sostenendosi attraverso gli arti superiori e i gomiti. Posto a pancia in giù, **solleva e sostiene la testa** (item 3, fig. 5) formando un angolo di circa 45° con il piano di appoggio; le braccia e le gambe appaiono, di norma, parzialmente flesse.

In *posizione supina*, alla manovra di **trazione in avanti**, il **bambino allinea il capo con il tronco** (item 4, fig. 6); è in grado di mantenere la testa sulla linea mediana; è capace di ruotare il capo da un lato all'altro in risposta a stimoli uditivi e visivi, si porta le mani alla bocca, flette ed estende gli arti senza alcuna difficoltà.

Per la motricità fine, il bambino solleva entrambe le mani quando gli viene offerto un oggetto che cerca di afferrare.

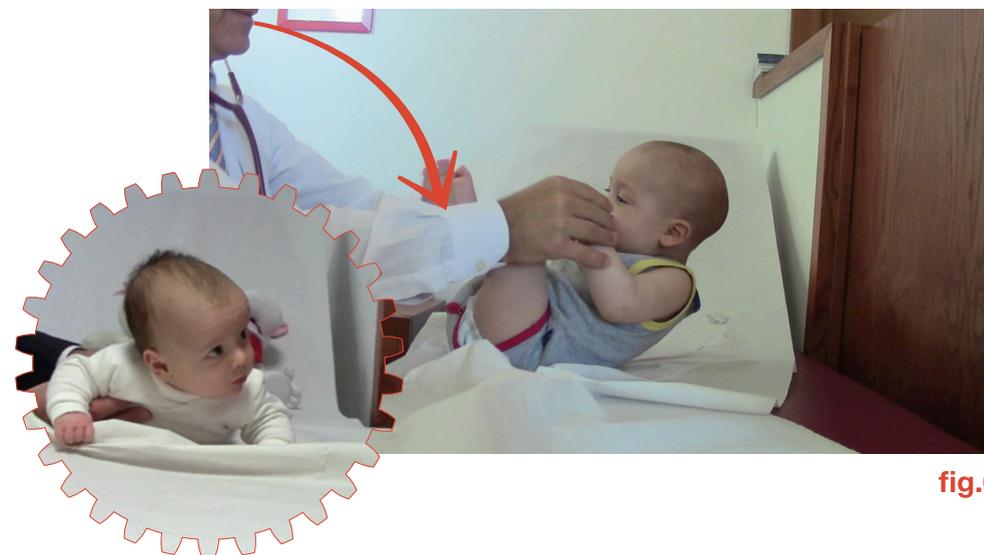


fig.5

fig.6



Elementi di promozione dello sviluppo motorio

Cosa suggerire ai genitori?

- Durante i momenti di gioco, preparate sul pavimento della cameretta del bambino un'area provvista di alcuni (non troppi) giocattoli colorati, luminosi e che emettono scampanelli: mettete un giocattolo davanti al viso del bambino posto in *posizione prona*, avvicinatelo al suo viso facendolo inseguire verso l'alto con lo sguardo per consentire un efficace aggancio visivo e ottenere un adeguato sostegno della testa.
- Quando il bambino è posto a *pancia in su*, stimolatelo cercando di fargli afferrare degli oggetti sulla linea mediana; favorite l'aggancio e l'inseguimento visivo bilateralmente.

Indicazioni anticipatorie delle tappe motorie a 6 mesi

- In *posizione prona*, mostrate al bambino un giocattolo davanti al suo campo visivo per favorire il sollevamento del tronco e l'afferramento dell'oggetto.
- In *posizione supina*, presentate al bambino un oggetto luminoso sulla linea mediana e stimolatelo a inseguirlo, bilateralmente, per consentire al bambino di girare la testa e il tronco.

Sorveglianza 6° Mese

- *Si mette sul fianco e/o rotola*
- *Afferra e porta alla bocca sia con la destra che con la sinistra*

Nel corso del sesto mese, il bambino inizierà a sperimentare strategie motorie che gli consentiranno, nei mesi successivi, di raggiungere importanti traguardi in relazione all'autonomia del movimento nello spazio circostante.

Le nuove competenze motorie e le posture prevalenti nei vari momenti di gioco consentiranno al bambino di utilizzare le mani per una più frequente ed efficace manipolazione, arricchendo, contestualmente, gli apprendimenti sensoriali e cognitivi.

In *posizione prona* è capace di sorreggersi sui gomiti; estende la testa, il torace e cerca di afferrare un oggetto; **si mette sul fianco e/o rotola** (item 5) da prono a supino.

In *posizione supina* è in grado di mantenere la testa in posizione

mediana e riesce a girare il capo bilateralmente in risposta a stimoli visivi e uditivi; **afferra e si porta le mani alla bocca sia con la destra che con la sinistra** (item 6), solleva i piedi per giocare, si mette sul fianco e/o rotola; è capace di mantenere il tronco eretto quando viene tenuto all'altezza delle anche. Porta entrambe le mani sulla linea mediana, trasferisce un oggetto da una mano all'altra.

Elementi di promozione dello sviluppo motorio

Cosa suggerire ai genitori?

- Nella *posizione a pancia in giù*, sollevate delicatamente le spalle ed aspettate fino a quando non estende il tronco e la testa: utilizzate oggetti luminosi e con effetti sonori per stimolare il sollevamento del capo che, abitualmente, rimane in tale posizione per almeno 30 secondi; mentre giace in posizione prona, tentate di far afferrare un giocattolo posto davanti al suo torace; tali stimoli appaiono particolarmente utili per costruire le basi della stabilità posturo-motoria e andrebbero ripetuti più volte nel corso della giornata.
- In *posizione supina* incoraggiate il bambino, con i medesimi stimoli, a mettersi sul fianco e girarsi a pancia in giù.

Indicazioni anticipatorie delle tappe motorie a 9 mesi

- In *posizione prona* stimolate il bambino con un giocattolo posto al di fuori della sua portata per favorire lo strisciamento e lo spostamento autonomo; con lo stesso oggetto stimolatelo davanti e sopra il suo viso per favorire il passaggio dalla posizione prona a quella seduta.
- In braccio al genitore o in *posizione seduta*, date al bambino un oggetto che sia in grado di afferrare facilmente e manipolare per promuovere le competenze relative alla motricità fine.

Sorveglianza 9° Mese

- *Si sposta autonomamente quando messo a terra*
- *Sta seduto da solo e passa un oggetto tra le mani*

La grande stabilità posturomotoria raggiunta all'età di nove mesi, consente al bambino di acquisire competenze motorie in grado di garantirgli **un autonomo spostamento quando messo a terra** (item 7) nei luoghi di gioco.

In posizione prona, si solleva su mani e ginocchia dondolandosi avanti e indietro; è in grado di strisciare in avanti; gattona; passa dalla posizione prona o quadrupedica alla posizione seduta.

È in grado di stare seduto e di passare un oggetto tra le mani (item 8).

Usa la presa a pinza inferiore, fruga con il dito indice, manipola gli oggetti con mani e dita; batte le mani.

L'acquisizione delle nuove strategie motorie e delle competenze acquisite, consentono al bambino di sperimentare i primi spostamenti nello spazio a lui dedicato che deve essere il più ampio possibile e contenere giochi ed oggetti di casa capace di promuovere efficacemente nuove esperienze sensoriali, creatività e processi di apprendimento.

Elementi di promozione dello sviluppo notorio

Cosa suggerire ai genitori?

- Poggiate oggetti e giocattoli appena fuori dal raggio di azione del bambino e incoraggiatelo, dalla *posizione prona*, a spingersi in avanti anche sostenendo il peso del suo corpo.
- Quando il bambino è in grado di mantenere una postura con appoggio mani-ginocchia (carponi), mettete la vostra mano sotto il suo addome e delicatamente favorite un movimento ondulatorio in direzione avanti/indietro; fate una breve pausa e attendete che il bambino ripeta, autonomamente, le medesime oscillazioni del suo corpo; ripetete più volte quest'attività nei vari momenti di gioco con il vostro bambino. Immediatamente dopo aver acquisito questo tipo di movimento, il bambino sarà pronto a gattonare e a portarsi in *posizione seduta*, ruotando il bacino e le natiche verso la superficie del pavimento.
- Per la *motricità fine*, proponete al bambino di afferrare e manipolare con le dita giocattoli, oggetti di gomma e strumenti che possono emettere dei suoni. Offrite al bambino piccoli oggetti o blocchetti di 1-3 cm di lato, meglio se commestibili; cercate di favorire la presa con il pollice e le altre dita (*presa a pinza*); se il bambino non riesce e preferisce rastrellare, afferrando gli oggetti con il pollice e il palmo della mano, riprova-teci dopo qualche settimana.
- Promuovete le capacità motorie fini utilizzando giochi di costruzione con dei cubetti di 2-3 cm di lato; fate sperimentare quest'attività con cubi di diverso peso e

dimensione; il bambino, abitualmente, appare molto attratto e divertito nel sovrapporre oggetti tra di loro; lasciategli fare questo gioco in più occasioni durante la giornata utilizzando 3 o 4 cubetti per la *costruzione della torre*.

Indicazioni anticipatorie delle tappe motorie a 12 mesi

- Create un'area di gioco che stimoli il bambino a sollevarsi da terra attraverso sostegni, arredi e mobili di casa, purché siano stabili e sicuri; sostenetelo ai primi tentativi e incoraggiatelo dopo le prime cadute.
- Stimolate il bambino a muovere i primi passi, spostandosi lateralmente lungo il divano, attratto da giocattoli posti lontano dalla sua portata.
- Promuovete le abilità relative alla motricità fine, fornite al bambino dei cubetti e mostrate come si costruisce una torre.

Sorveglianza 12° Mese

- *Raggiunge autonomamente la stazione eretta appoggiandosi a un sostegno (sedia, tavolino, etc.)*
- *Afferra con le prime due dita di entrambe le mani (presa a pinza sia con la destra che con la sinistra)*

Raggiungere la stazione eretta e deambulare autonomamente, rappresentano, sul piano motorio, una conquista di valore assoluto che consente al bambino di rafforzare la propria autostima e di migliorare ulteriormente le competenze cognitive e psicorelazionali.

In questa fase, il bambino ha necessità di sperimentare la condizione di transitoria instabilità posturo-motoria e di equilibrio legata all'acquisizione della stazione eretta; arrampicarsi, sollevarsi da terra e spostarsi lateralmente, sorreggendosi sul divano e tra i mobili di casa, rappresentano esercizi motori che il bambino utilizza nella routine giornaliera e che bisogna promuovere attivamente prima che raggiunga l'abilità della deambulazione autonoma e si lanci, senza sostegni, a provare i primi passi; queste nuove acquisizioni motorie, consentono al bambino di svincolare più facilmente le mani e favorire lo sviluppo di attività manuali capaci di affinare le competenze della motricità fine.

Il bambino, a 12 mesi, è in grado **di raggiungere**

autonomamente la stazione eretta appoggiandosi ad un sostegno (item 9); è capace di sedersi, di camminare lateralmente reggendosi a un sostegno, di stare in piedi e fare i primi passi senza alcun appoggio.

Per le competenze relative alla motricità fine, il bambino a un anno di età è in grado di costruire, per imitazione, una torre con due cubetti; è capace di rimuovere gli anelli da un picchetto, di utilizzare entrambe le mani per far funzionare un giocattolo e di **afferrare con le prime due dita di entrambe le mani** (item 10).

Elementi di promozione dello sviluppo motorio:

Cosa suggerire ai genitori?

- Durante il 12° mese, il bambino ha bisogno di sperimentare alcune strategie motorie che gli consentiranno di *sollevarsi da terra* per mettersi in piedi, deambulare lateralmente e fare i primi passi.
- Per promuovere queste attività è utile arredare il suo spazio con poltroncine, tavolini e mobili che si adattino alla sua grandezza; fate in modo di poggiare i giocattoli sul ripiano oppure in un cassetto semiaperto, purchè stabile; per raggiungere l'oggetto, il bambino, da seduto, poggiando il piede sul pavimento per far forza sull'arto inferiore, si solleva da terra e raggiunge la posizione eretta.
- Quando il bambino è in grado, con appoggio, di sorreggersi in piedi, potete favorire la *deambulazione laterale* mettendo dei giocattoli distanti dal suo raggio d'azione per stimolare dei passetti verso il lato destro e sinistro.
- Quando il bambino è capace di mantenere la posizione eretta senza alcun sostegno, incoraggiate a muovere i *primi passetti in autonomia* tendendo le braccia a qualche metro di distanza dalla sua posizione.
- Sul tavolino da gioco, presentate al bambino dei cubetti per alcuni minuti *costruite una torre* di 3-4 cubetti; buttatela giù e ricostruitela chiedendo al bambino di costruirne una identica uguale alla vostra.

Indicazioni anticipatorie delle tappe motorie a 18 mesi

- Incoraggiate il bambino a deambulare autonomamente e arrampicarsi, in sicurezza, su qualche gradino.
- Fornite al bambino, nei momenti di gioco, strumenti per favorire la coordinazione oculomanuale e perfezionare

le competenze sulla motricità fine; consentitegli di familiarizzare con i pastelli e la matita per scarabocchiare; fategli conoscere il gioco degli incastri iniziando con le forme tonde e poi quadrate e triangolari.

Sorveglianza 18° Mese

- *Cammina bene*
- *Sale le scale gattonando o a piedi appoggiandosi a un sostegno*
- *Si alza agevolmente da terra*



fig.7

Con la deambulazione autonoma, il bambino è in grado di esplorare e manipolare tutto ciò che lo circonda, elaborando esperienze creative e stimolanti capaci di aumentare la consapevolezza del proprio sé corporeo e psicologico. Il bambino **cammina bene** (item 11); è in grado di **salire e scendere le scale gattonando o a piedi appoggiandosi a un sostegno** (item 12, fig 7); è capace, anche, di scendere le scale con lo stesso piede reggendosi alla ringhiera; passa dalla postura mani-ginocchia a quella mani-piedi che gli consente di **sollevarsi agevolmente da terra e mettersi in posizione eretta** (item 13, Fig. 8).

È capace di camminare all'indietro; si regge su un solo piede, se tenuto per le mani. Per le competenze relative alla motricità fine, il bambino sembra in grado di costruire, per imitazione, una torre di 6-8 cubetti, inserisce dei pioli piccoli e rotondi nei rispettivi buchi e scarabocchia spontaneamente.



fig.8

Elementi di promozione dello sviluppo motorio

Cosa suggerire ai genitori?

- Per favorire le competenze motorie e la manipolazione fine, mostrate al bambino una tavola con una serie di pioli inseriti nei loro buchi; chiedete al bambino di estrarli o aiutatelo a farlo qualora mostri evidenti difficoltà.
- Date al bambino dei pastelli, una matita e un foglio di carta e mostrate come scarabocchiare; lo sviluppo di tali competenze si riferisce all'acquisizione delle capacità visuo-motorie che possono essere promosse, successivamente, facendo sperimentare al bambino l'impiego delle forbici e della scrittura.
- Particolarmente gradito appare il gioco degli incastri che consente al bambino di accrescere le competenze della motricità fine e della coordinazione visuo-motoria.
- Il consiglio è di iniziare sempre con incastri di grande semplicità. L'ideale, per incominciare, sono quelli che presentano un solo elemento.
- Nel caso degli incastri piani che raffigurano disegni geometrici, è consigliabile utilizzare un criterio di gradualità, iniziando con il cerchio e proseguendo la serie passando prima al quadrato e poi al triangolo.

Indicazioni anticipatorie delle tappe motorie a 36 mesi

- A partire dai due anni, promuovete nel bambino attività di gioco che, gradualmente, possono favorire una coordinazione sempre più complessa attraverso strategie motorie che prevedono movimenti di salita, discesa e saltelli.
- Osservate se inizia a correre in maniera coordinata, simmetrica e senza impaccio (provate a fare un video da mostrare al vostro Pediatra).

Sorveglianza 36° Mese

- Sale e scende le scale poggiando entrambi i piedi sullo stesso gradino
- Disegna, ritaglia e/o incolla e/o infila

A tre anni il bambino utilizza sempre più spesso gli spostamenti in stazione eretta: impara a **correre**, a **frenare**, a **cambiare direzione**, non flette più le ginocchia per raccogliere un

oggetto ed è capace di camminare in linea retta senza perdere l'equilibrio.

A tre anni, nei movimenti del bambino si comincia ad apprezzare una capacità di «coordinazione complessa» che richiede un buon equilibrio dinamico e una certa forza muscolare (salita e discesa delle scale, salti, nuoto).

Il bambino è in grado di **salire autonomamente le scale senza sostegno** (item 14, fig. 9), alternando i piedi come un adulto, poggia un solo piede per ogni gradino; è capace di scendere le scale, poggiando ancora entrambi piedi sullo stesso gradino, con o senza sostegno monomanuale.



fig.9

A questa età, il bambino è attratto dagli spostamenti con il triciclo che gli consentirà l'acquisizione della pedalata, caratterizzata da atti motori in sequenza con arti inferiori coordinati a spingere in basso e in avanti.

A questa età il bambino è anche in grado di saltare a piedi uniti da un piano sopraelevato di circa 30 cm, non è però ancora pronto a saltare con un solo piede, sebbene riesca a mantenere l'equilibrio monopodalico per qualche secondo.

Per la motricità fine, il bambino a tre anni è in grado di **disegnare, ritagliare, incollare e infilare** (item 15, Fig 10)

Elementi di promozione dello sviluppo motorio

Cosa suggerire ai genitori?

- Promuovere attività ludiche che consentano di diversificare le esperienze sensomotorie e i momenti sociali nei vari contesti di vita e di gioco del bambino.
- Consentire al bambino di sperimentare movimenti e spostamenti con il triciclo, tappa importante e prerequisito fondamentale capace di trasmettere tutti gli schemi e gli atti motori che gli serviranno per l'utilizzo successivo della bicicletta:



fig.10

- acquisizione di una sufficiente stabilità posturo-motoria ed equilibrio dinamico
- controllo del manubrio per il cambio della direzione con necessità di una integrazione oculo-motoria per il controllo simultaneo degli arti inferiori e della vista
- modulazione e regolazione tonica della pedalata nei cambi di velocità
- misurazione delle distanze e degli spazi attraverso il controllo e l'integrazione visuo-spaziale.

Indicazioni anticipatorie delle tappe motorie a 48 mesi

Favorite attività ludiche e di gioco che promuovano, in particolare:

- la coordinazione attraverso l'educazione al nuoto e l'uso della bicicletta a rotelle
- corsa all'aperto per migliorare la coordinazione, la simmetria e la fluidità dei movimenti
- strategie motorie che prevedano, tra l'attività fisica, saltelli su due e sul singolo piede
- video corsa

Sorveglianza 48° Mese

- *Cammina e corre bene*
- *Assenza di pseudoipertrofia muscolare (tricipiti surali)*

Dopo il terzo anno il bambino perfeziona la qualità motoria delle coordinazioni; è in grado di modificare la velocità, l'energia muscolare e l'ampiezza, a seconda dei contesti ambientali in cui si trova.

A 4 anni, i progressi sull'asse di sviluppo motorio e le competenze acquisite dal bambino, consentono di:

- correre in maniera coordinata, simmetrica e con movimenti fluidi (item 16)
- salire le scale da solo alternando i piedi, sia camminando che correndo
- utilizzare la bicicletta munita delle rotelline laterali per stabilizzarne l'equilibrio
- fare un piccolo saltello monopodalico
- iniziare a fare un salto alternato, divaricando e chiudendo le gambe.

A questa età è particolarmente utile **escludere la presenza di Pseudoipertrofia dei tricipiti surali** (item 17)

Elementi di promozione dello sviluppo motorio:

Cosa suggerire ai genitori?

- Nell'ambito delle attività motorie e sportive da proporre al bambino, un ruolo particolare spetta all'educazione al nuoto.
- Giocando con il proprio corpo in acqua, si modificano alcuni aspetti percettivi-sensoriali, si riduce relativamente il peso corporeo, si sperimentano nuovi schemi posturali, di movimento, di propulsione e di stimolazioni propriocettive.
- È opportuno che anche la scuola dell'infanzia valorizzi l'importanza del movimento e lo consideri uno strumento educativo e di formazione che possa favorire la crescita ed il benessere psicofisico.
- Il contesto scolastico, attraverso l'educazione motoria può migliorare non solo le competenze in tale ambito, ma può determinare positive influenze sugli aspetti psicorelazionali, sociali, cognitivi e sui processi di apprendimento.

Riconoscimento precoce della Distrofia Muscolare di Duchenne

Sebbene le evidenze scientifiche confermino che l'insorgenza dei principali sintomi della distrofia muscolare di Duchenne si verifichi durante l'infanzia, abitualmente durante il terzo anno, alcuni segni precoci di deficit nelle competenze motorie possono talora essere riscontrati **già nei primi mesi di vita**. Tuttavia, la variabilità dei tempi di acquisizione delle abilità neuromotorie rende non sempre facile l'identificazione precoce. Per migliorare l'accuratezza diagnostica e il tempestivo riconoscimento degli indicatori di rischio, come supporto integrativo alle linee guida già esistenti per il pediatra di famiglia, sono state messe in evidenza alcune delle principali competenze motorie che vengono generalmente acquisite in età precoce e la cui assenza può essere espressione di un ritardo motorio.

I bambini con patologie neuromuscolari presentano, generalmente, deficit nelle abilità grosso-motorie, ma possono coesistere difficoltà nelle competenze fino-motorie e cognitive.

Di seguito (Tabella 1), viene riportato uno schema semplificato che evidenzia le principali tappe dello sviluppo motorio del bambino nella fascia 0-4 anni e alcune manovre semeiologiche per identificare la presenza di eventuali segni o sintomi correlati ai più comuni ritardi o disturbi delle competenze motorie, in relazione all'età del bambino.

Accanto ai difetti nello sviluppo motorio sopra elencati è stato dimostrato che nei bambini con una età < 18 mesi, che non presentano una storia familiare di malattie neuromuscolari, possono essere presenti dei segni di debolezza muscolare, ipotonia, dolore muscolare ed evidenze di mancata crescita e/o di scarso aumento di peso.

Lo sviluppo neuromotorio e le acquisizioni delle relative competenze attese nei vari momenti di crescita del bambino, dovranno essere rilevate attraverso una più estesa valutazione neuroevolutiva che comprenda, oltre all'area motoria, anche gli assi di sviluppo psicorelazionale e della regolazione.

È opportuno sottolineare che, in base alle linee guida al momento disponibili, il riscontro all'esame clinico di segni e sintomi riconducibili alla presenza di debolezza muscolare (ipostenia), ridotta capacità di contrazione muscolare ed ipotonia, dovrebbe indurre nel pediatra di famiglia il sospetto diagnostico di malattia neuromuscolare e di distrofia muscolare. Il pediatra dovrà orientare la famiglia verso gli specialisti neuropsichiatri infantili del territorio.

Età' Mesì	Area Neuromotoria	Presente	Non presente	Non valutabile
1	Tono muscolare valido? (tono assiale valido, solleva leggermente la testa in posizione prona)			
	Motilità spontanea armonica? (ricca-fluida, non povera-stereotipata)			
3	Solleva e sostiene il capo in posizione prona			
	Alla trazione in avanti allinea capo e tronco			
6	Si mette sul fianco e/o rotola			
	Afferra e porta alla bocca sia con la destra che con la sinistra			
9	Si sposta autonomamente quando messo a terra			
	Sta seduto da solo e passa un oggetto tra le mani			
12	Raggiunge autonomamente la stazione eretta			
	Appoggiandosi ad un sostegno (sedia, tavolino...)			
	Afferra con le prime due dita di entrambe le mani (presa a pinza sia con la destra che con la sinistra)			
18	Cammina bene			
	Sale le scale gattonando o a piedi appoggiandosi ad un sostegno			
	Si alza agevolmente da terra			
36	Sale e scende le scale alternando i piedi			
	Disegna, ritaglia e/o incolla e/o infila			
48	Cammina e corre bene			
	Assenza di pseudoipertrofia muscolare (tricipiti surali)			

Tabella 1

I sintomi più comuni

Disturbi Tono e Forza Muscolare

- Ipotonia
- Incapacità di saltare
- Difficoltà nel salire le scale
- Incapacità di stare al passo con gli altri
- Segno di Gowers

Disturbi Deambulazione

- Andatura anormale
- Goffagine e cadute frequenti
- Camminata in punta di piedi
- Difficoltà nel correre

Complicanze Osteomuscolari

- Piedi piatti
- Dolori muscolari
- Crampi
- Pseudoipertrofia dei polpacci

Percorso Diagnostico nell'ambulatorio del Pediatra di Famiglia

Familiarità Malattie Muscolari

Ritardo Motorio in due sorveglianze successive durante il 1° anno

Un segno positivo nelle sorveglianze del 2°-3°-4° anno

**Segno di Gowers
Deambulazione sulle Punte**

Ipertransaminasemia inspiegabile

Test Creatina Chinasi Sierica

L'approfondimento diagnostico di primo livello

Il dosaggio della creatina chinasi (CK) nel siero del bambino è indicata in presenza di:

- ritardi del normale sviluppo motorio (come sopra elencati) associati o meno ad altri disturbi del neurosviluppo
- inspiegabile aumento delle transaminasi per condizioni non riferibili a patologie del fegato
- una storia familiare di malattia muscolare

La CK viene considerata uno dei marcatori biochimici di riferimento nell'algoritmo diagnostico delle distrofie muscolari ed i valori di CK, enzima rilasciato a causa del danno muscolare, sono elevati dalla nascita nei pazienti con DMD.

A seconda del valore del CK si impone o meno l'invio ai centri specialistici come indicato nella seguente tabella (Tabella 2):

Tabella 2

Valori di CK adattato dalla National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders

CK elevato
(3 x normale, $\geq 750^*$ U/L)



Invio Centro Specialistico

Lieve alterazione del CK
(1-2 x normale, $<500^*$ U/L)



Indicato il followup con ripetizione del CK dopo 2-3 settimane

CK normale
(Fino a 250^* U/L)



Non esclude altre malattie neuromuscolari

** I valori assoluti possono differire da laboratorio a laboratorio*

Per la diagnosi definitiva di DMD è necessaria la valutazione diagnostica finale tramite l'analisi genetica realizzata dai presidi di rete malattie rare distribuiti sul territorio nazionale.

Ipotonia: un segnale per il riconoscimento precoce dei disturbi del neurosviluppo e delle malattie neuromuscolari/neurometaboliche

La necessità di acquisire specifiche competenze per consentire al pediatra di famiglia di eseguire un accurato esame neuromotorio, nasce dalla consapevolezza che molti disturbi del neurosviluppo e delle malattie neuromuscolari possano esordire, sin dai primi mesi di vita, con un quadro di ipotonia.

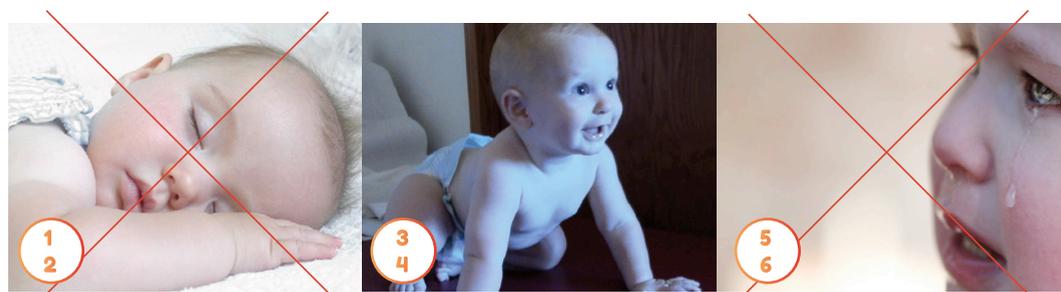
Si è, altresì, coscienti che molti sintomi dell'area motoria sono spesso transitori, di breve durata e frequentemente difficili da cogliere.

Le caratteristiche di questi segnali, sebbene possano dare l'idea di un significato non chiaramente patologico, meritano, comunque, grande attenzione clinica in quanto spie, in molti casi, di patologie che possono esprimere una sintomatologia conclamata, anche tardivamente, nel corso dell'età evolutiva. Per tale motivo, è necessario che il pediatra di famiglia sia in grado di eseguire un corretto esame neuromotorio e sappia cogliere, nel corso dell'intero arco dell'età evolutiva, tutti gli elementi utili per favorire un'efficace percorso diagnostico.

Riconoscimento tempestivo dell'Ipotonia attraverso un accurato Esame Neurologico

Per effettuare un'efficace valutazione neuromotoria è opportuno che il bambino sia vigile, abbia gli occhi aperti e la motricità spontanea chiaramente riconoscibile (stato comportamentale 4); è impensabile eseguire un accurato esame neurologico quando il bambino sonnecchia o piange; in tale condizione di coscienza otterremmo delle risposte sicuramente inattendibili (fig. 11).

fig. 11



Nella sua completa espressione, la semeiotica neurologica prevede l'osservazione della motricità spontanea, della postura, del tono muscolare e dei riflessi osteotendinei (fig. 12). L'attenta valutazione del tono muscolare consente di riconoscere un'ipotonia, anche nelle forme cliniche di lieve entità. Di seguito verranno descritte alcune manovre di semeiotica neurologica che con relativa facilità, saranno in grado di identificare, precocemente, delle condizioni ipotoniche.

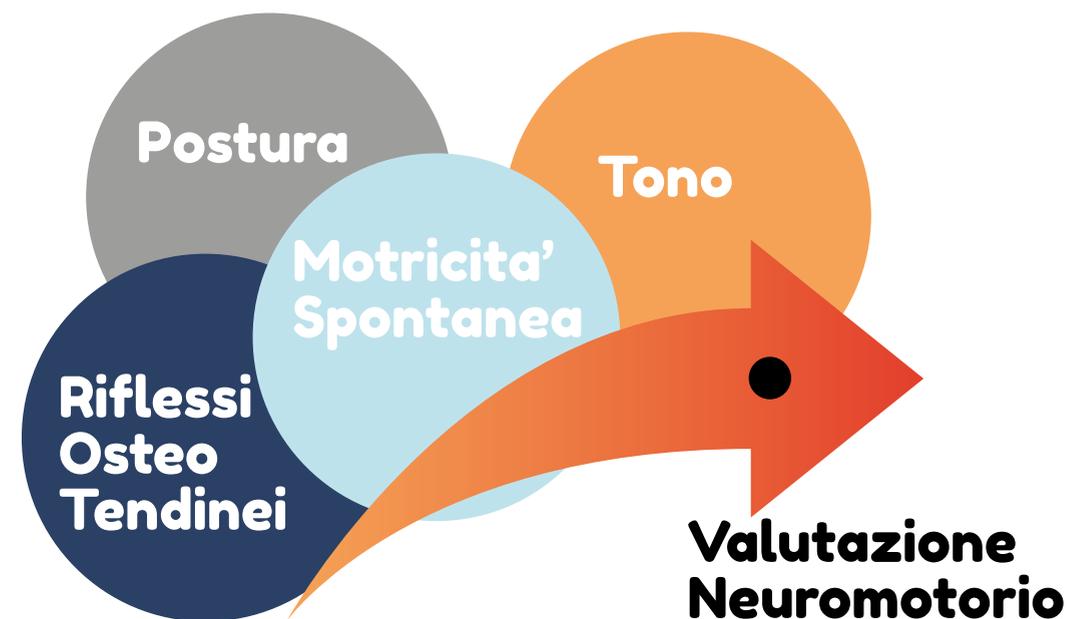


fig. 12

Postura

In condizioni normali, la postura fisiologica in supino evidenzia la presenza di uno schema flessorio con arti superiori e inferiori semiflessi; in prono il bacino appare lievemente sollevato rispetto ai cingoli superiori; nella ipotonia gli arti superiori e inferiori appaiono in estensione e vi è una evidente perdita dello schema flessorio, come nella terza immagine a destra (fig. 13).



fig.13 **Valutazione del Tono Muscolare Attivo del Collo**
 Nella manovra della trazione in avanti, si solleva il bambino dalla posizione supina sostenendolo per le braccia. In condizioni normali si osserva un evidente allineamento del capo e del tronco; l'ipotonia dei flessori anteriori del collo comporta, invece, una chiara retroinclinazione del capo durante tale manovra, come, ben visibile, nelle due immagini in basso (fig. 14).

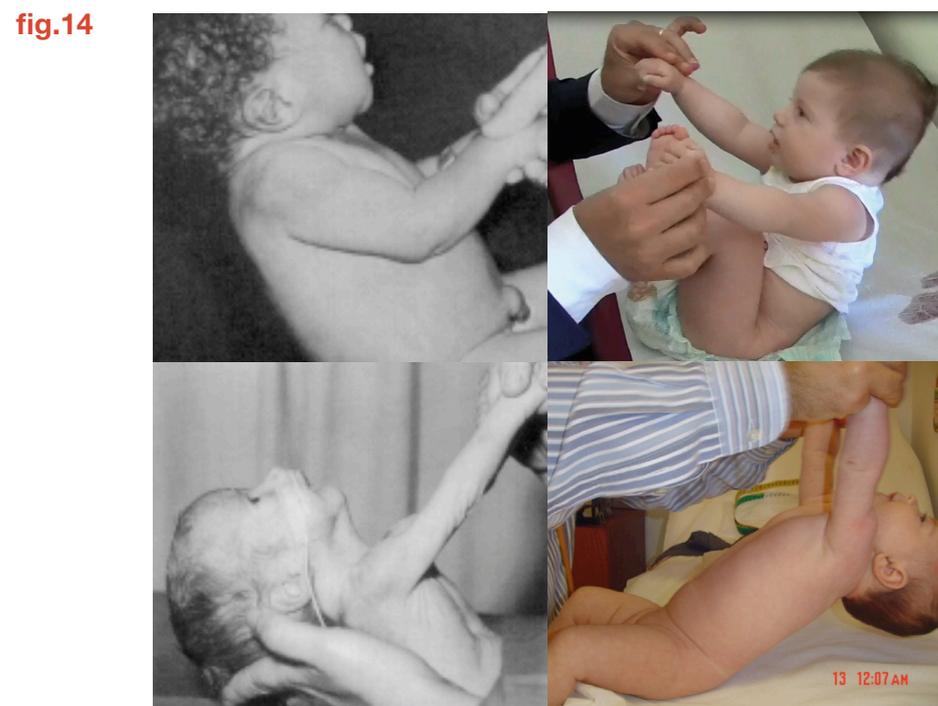


fig.14

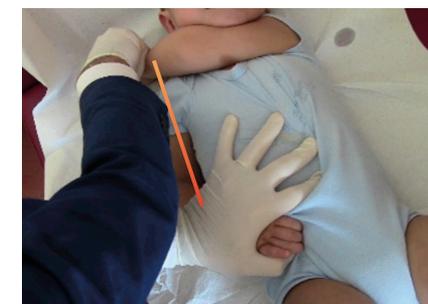
Valutazione del Tono Muscolare Passivo dei Cingoli Superiori

La manovra della sciarpa può essere eseguita con il bambino posto in posizione supina, avendo cura di afferrare la sua

mano e spingere l'arto superiore verso la spalla controlaterale; in condizione normale, nel primo trimestre, la posizione del gomito, nel momento della massima resistenza alla manovra, si può localizzare tra l'ascellare anteriore e la mediosternale; nell'ipotonia, durante tale manovra, a causa della ridotta resistenza, la posizione del gomito può essere condotta oltre la mediosternale (fig.15.)



fig.15 normale



patologico

Valutazione del Tono Muscolare Passivo degli Arti Inferiori

La valutazione dell'angolo degli adduttori si effettua con il bambino posto in posizione supina, divaricando gli arti inferiori tenuti in iperestensione; in condizioni normali, durante il primo anno di vita, l'angolo degli adduttori varia, fisiologicamente, da un valore compreso tra i 70° (nel primo trimestre) e i 170° (nell'ultimo trimestre); nella l'ipotonia, durante la valutazione dell'angolo degli adduttori, è possibile osservare un valore superiore agli 80°, sin dal primo mese di vita; lo stesso angolo può essere tanto maggiore quanto più grave è l'ipotonia (fig. 16).



fig.16 normale



patologico

Nella valutazione della dorsiflessione del piede, possiamo considerare normali angoli i cui valori sono compresi tra 30° e 90°, con una media che abitualmente si attesta intorno ai 60°-70°; nella ipotonia è frequente osservare valori inferiori ai 30° (fig. 17).

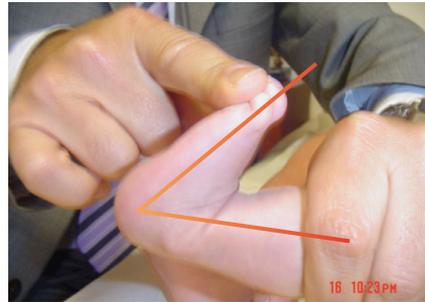


fig. 17 normale



patologico

Valutazione del Tono Muscolare Attivo del Tronco

Nella sospensione ventrale e dorsale del bambino, si osserva, una reazione di raddrizzamento che consente di allineare, sin dal primo mese di vita, sebbene per qualche secondo, capo-tronco e arti; nella ipotonia, invece, si osserva un incurvamento del tronco e una caduta verso il basso del capo e degli arti (fig 18).



fig.18 normale



normale



fig.18

patologico



patologico

Qualche cenno sui Meccanismi Patogenetici

La presenza di una condizione ipotonica richiede un'osservazione attenta da parte del neonatologo e del pediatra di famiglia, sia in relazione alla presenza di segni e sintomi associati, ma soprattutto in rapporto agli aspetti evolutivi della stessa, indipendentemente se essa appare sfumata o maggiormente rilevante sul piano clinico. Queste considerazioni valgono ancor di più se si tiene conto che i meccanismi patogenetici che stanno alla base della ipotonia possono essere espressione di condizioni transitorie correlate a un ritardo di maturazione, ma talvolta risultano essere dovute a patologie neurologiche, neuromuscolari o anche di tipo metabolico (fig. 19).

Tra i sintomi associati che più facilmente devono indurci a un approfondimento diagnostico vanno segnalati in particolare: i disturbi della suzione, della deglutizione e della respirazione, i disturbi cardiaci, i disturbi del linguaggio e della sfera cognitiva, l'atrofia e la debolezza muscolare, le retrazioni muscolo-tendinee.

Infine, in rapporto ai meccanismi patogenetici, la coesistenza di una condizione ipotonica con la debolezza muscolare deve indurci più facilmente a pensare che si tratti, verosimilmente, di una patologia periferica e non centrale, orientando il pediatra di famiglia ad avviare, correttamente, un percorso tempestivo nei centri di secondo livello (fig. 20).



fig.19

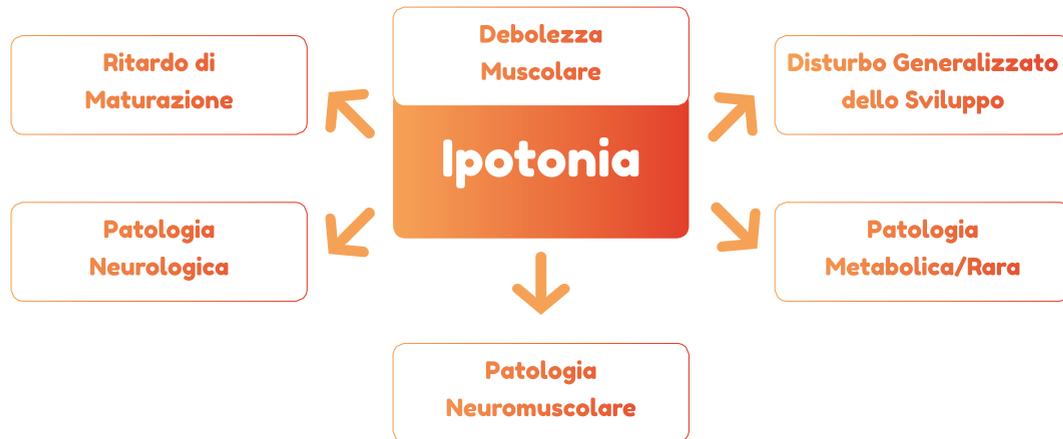


fig.20



Bibliografia

Head lag in infants at risk for autism: a preliminary study.2012

Flanagan JE, Landa R., Bhat A., Bauman M.

Development of fine motor skills is associated with expressive language outcomes in infants at high and low risk for autism spectrum disorder. 2018

Boin Choi,,kathryn A. Leech, Helen-Tager-Flusberg and Charles A. Nelson

Bilateral Patterns of Repetitive Movements in 6- to 12-Month-Old Infants with Autism Spectrum Disorders.2017

Giulia Purpura, Valeria Costanzo, Natasha Chericoni, Maria Puopolo, Maria Luisa Scattoni, Filippo Muratori and Fabio Apicella

Dubowitz V. Screening for Duchenne muscular dystrophy. Arch

Dis Child 1976;51:249-51.

Clinical Research Network. Motor and cognitive assessment of infants and young boys with Duchenne muscular dystrophy:results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical

Research Network. Neuromuscul Disord 2013;23:529-39.

Raccomandazioni per il riconoscimento precoce delle malattie neuromuscolari (Focus sulla Distrofia Muscolare Duchenne)

Mattia Doria, Giuseppina Annicchiarico, Carmelo Rachele, Carlo Minetti, Adele D'Amico, Marika Pane, Filippo Buccella, Marco Rasconi



www.miologia.org/pages/centri-clinici-associati



Puoi approfondire questi argomenti attraverso la FAD progettata dalla FIMP che trovi all'indirizzo:

www.peterpanfimp.it



www.bilanciperlavita.it



**Video Campagna Bilanci per la Vita:
la Distrofia di Duchenne**

Con il supporto non condizionante di

