

## PREFAZIONE ALLA SECONDA EDIZIONE

La necessità di rivedere ed aggiornare questo testo dedicato ai disordini dello sviluppo motorio nasce dalla rapidità con la quale, negli anni recenti, le Neuroscienze hanno arricchito il patrimonio di conoscenze in questo ambito.

Ciò ha contribuito ad una miglior comprensione dei processi che sottendono lo sviluppo delle funzioni adattive, al chiarimento di molti meccanismi patogenetici di disordini dello sviluppo, alla definizione di strumenti diagnostici più precisi ed utili per la valutazione di outcome ed infine alla diffusione, fra i clinici, dell'esigenza di basare l'intervento riabilitativo sull'evidenza scientifica.

Il contributo di conoscenze più significativo degli ultimi anni proviene dalle nuove tecnologie di neuroimaging e di neurofisiologia. Le tecniche avanzate di Risonanza Magnetica, come la tecnica di Diffusione per lo studio della sostanza bianca, permette di evidenziare le caratteristiche delle lesioni cerebrali nelle fasi precoci e le modalità di riorganizzazione neuronale postlesionale, favorendo una miglior comprensione della plasticità del sistema nervoso. Forse il contributo della Risonanza funzionale si configura anche per il futuro come il più promettente, ai fini del chiarimento delle modalità di sviluppo delle funzioni in età evolutiva, e come strumento di verifica e di validazione dei cambiamenti successivi ad interventi terapeutici. Ed è proprio con l'apporto di tecniche di neurofisiologia e di neuroimaging che il gruppo di neurofisiologi della scuola di Rizzolatti ha individuato il sistema e il ruolo dei neuroni specchio, aprendo nuovi orizzonti di conoscenza relativi allo

sviluppo delle funzioni comunicative, imitative, prassiche e linguistiche.

L'aggiornamento del testo si riferisce quindi principalmente a queste nuove conoscenze. Viene introdotta una sintesi del ruolo e delle funzioni dei neuroni specchio, dei recenti studi sulla plasticità neuronale e sulla riorganizzazione postlesionale. Al 3° Capitolo relativo alla diagnosi clinica viene aggiunta una parte estesa sulle tecniche avanzate e possibilità diagnostiche della Risonanza Magnetica, messa a punto dalla dr.ssa Erbetta e dai suoi collaboratori. Il 5° Capitolo sulla Riabilitazione dei disordini dello sviluppo motorio viene arricchito dalla trattazione della Terapia centrata sulla Famiglia e da un capitolo sui Disturbi della funzione comunicativa e della Comunicazione Aumentativa a cura del dr. Sabbadini.

Nella parte speciale gli aggiornamenti si riferiscono ai nuovi indirizzi sulla definizione e classificazione delle Paralisi Cerebrali Infantili, agli studi sulla patogenesi della Leucomalacia Periventricolare, ai recenti indirizzi terapeutici nel bambino emiplegico e agli ultimi dati sull'utilizzo della terapia farmacologica per la cura della spasticità e delle distonie.

Mi auguro che la nuova edizione, così come la precedente, rappresenti uno strumento utile di conoscenza e di aggiornamento per gli studenti dei corsi di laurea per Terapisti della Riabilitazione e per gli specializzandi in Neuropsichiatria Infantile.

ERMELLINA FEDRIZZI

## PREFAZIONE ALLA PRIMA EDIZIONE

Nel corso della mia esperienza di insegnamento nelle scuole di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile e nei corsi di laurea per Terapisti della Neuropsicomotricità dell'età evolutiva, ho potuto verificare l'assenza di testi in lingua italiana che trattassero in modo completo ed esaustivo l'ambito dei disordini dello sviluppo motorio. È quindi emersa la necessità di colmare questa lacuna, fornendo agli studenti un testo che illustri le conoscenze attuali sullo sviluppo motorio normale e sui principali disordini dello sviluppo motorio.

Nel corso degli ultimi anni infatti il contributo della ricerca nell'ambito delle neuroscienze ha apportato una notevole quantità di nuove conoscenze sullo sviluppo del comportamento motorio e sulle modalità di controllo e apprendimento motorio, conoscenze le cui implicazioni devono essere confrontate con i dati clinici e trasferite nella prassi diagnostica e terapeutica.

In più come in altri ambiti della medicina, è andata emergendo la necessità di mettere a punto metodologie obiettive di valutazione diagnostica delle funzioni, che permettano di definire in termini più precisi le caratteristiche del disordine e l'outcome di interventi terapeutici. Molti strumenti di valutazione del comportamento motorio in età evolutiva sono stati elaborati e diffusi negli ultimi anni e devono diventare strumenti indispensabili per il clinico che si occupi di bambini con patologia dello sviluppo motorio.

Infine gli approcci terapeutici ai disordini dello sviluppo motorio, sia espressione di disfunzioni minori che maggiori come le Paralisi Cerebrali Infantili sono cambiati radicalmente in seguito alle recenti conoscenze sulle modalità di apprendimento e controllo del comportamento motorio nel bambino.

In conclusione sia per il medico, neonatologo, pediatra, neuropsichiatra infantile, che segue bambini con problemi neurologici, che per il terapeuta dell'età evolutiva che definisce e applica un programma terapeutico, è indispensabile una conoscenza aggiornata delle recenti acquisizioni sullo sviluppo motorio e delle funzioni ad esso collegate, delle attuali modalità di valutazione diagnostica dei disordini funzionali e degli strumenti specifici per

una valutazione obiettiva e infine dei più recenti orientamenti nella riabilitazione delle Paralisi Cerebrali Infantili, sia quelli basati sugli approcci secondo il Motor Learning, che i contributi della terapia farmacologica. Nel testo vengono illustrati nella parte generale i concetti basilari sullo sviluppo motorio normale, sull'evoluzione delle funzioni motorie nei primi anni di vita, sulla fisiopatogenesi dei disordini del comportamento motorio, sulla diagnosi clinica delle disfunzioni e di eventuali lesioni cerebrali, sulle modalità di valutazione diagnostica delle funzioni motorie e delle funzioni adattive ad esse collegate, e infine gli aspetti generali dell'approccio riabilitativo. Alla stesura della parte relativa agli strumenti di valutazione diagnostica hanno contribuito il prof. Crenna con un capitolo sugli strumenti di valutazione del cammino, in particolare sulla "gait analysis", la prof.ssa Fazzi con un capitolo sulla metodologia di valutazione delle funzioni visive con la proposta di un protocollo, la dr.ssa Riva con l'esposizione degli strumenti di valutazione delle funzioni neuropsicologiche, e il dr. Motta con un capitolo sulla diagnosi dei disordini del comportamento motorio di origine ortopedica.

Nella parte speciale vengono trattati le più comuni patologie dello sviluppo motorio del bambino, da quelle minori, come il ritardo motorio, le disfunzioni neurologiche minori, le disprassie dello sviluppo (o disordini della coordinazione motoria), il cammino sulle punte e alcuni disordini di origine ortopedica, a quelle maggiori rappresentate dai diversi quadri clinici di Paralisi Cerebrale Infantile. A questo argomento che costituisce il Capitolo più importante dei disordini dello sviluppo motorio in età evolutiva e che tuttora, malgrado le migliori conoscenze della eziopatogenesi e la migliorata assistenza in epoca pre e perinatale, ha una incidenza elevata e anzi in lieve aumento, vengono dedicati diversi capitoli in relazione ai vari quadri clinici e ai più recenti orientamenti terapeutici. A conclusione della parte speciale un capitolo sui più recenti orientamenti della chirurgia ortopedica, a cura del dr. Motta.

E. FEDRIZZI

# PRESENTAZIONE

È con vivo piacere che presento questo nuovo testo sulla riabilitazione in età evolutiva in cui la collega e amica E. Fedrizzi ha raccolto e sistematizzato la lunga e preziosa esperienza della sua vita professionale di neuropsichiatra infantile particolarmente attenta alla neurologia dello sviluppo e alla riabilitazione.

Esperienza che nasce da lontano, dalla sua formazione alla luce del pensiero e della scuola della Colli Grisoni, che vede nel gioco e nella centralità degli aspetti motivazionali il cuore ed il presupposto del progetto riabilitativo nel bambino con paralisi cerebrale infantile.

Questa lunga esperienza, portata avanti per tanti anni come primario della divisione di Neurologia dello Sviluppo dell'Istituto Neurologico Besta di Milano, viene raccolta e proposta in questo libro atteso, che viene a colmare un vuoto fra i testi utili per formare uno specialista in Neurologia e Psichiatria dello sviluppo.

Nella parte generale del testo, oltre agli argomenti relativi allo sviluppo normale delle funzioni adattive e agli strumenti di valutazione, è presentata la storia dei metodi riabilitativi, che hanno segnato le varie tappe dell'approccio riabilitativo alla Paralisi Cerebrale Infantile e che arriva a quello che è il tema caro all'autrice, da sempre sostenuto e privilegiato: il ruolo degli aspetti cognitivi e motivazionali per l'impostazione di un trattamento rispettoso delle scelte del bambino e adeguato alle teorie più evolute sul funzionamento del sistema nervoso centrale. La motivazione al movimento, il coinvolgimento attraverso il gioco guidato con il terapeuta od il gruppo di coetanei appaiono la scelta vincente

per una riabilitazione che deve confrontarsi con numerose sfide, prima fra tutte quella di dimostrare la sua efficacia scegliendo obiettivi possibili attraverso strade verificabili.

A questo tema l'autrice ha dedicato molti sforzi confluiti nell'esperienza del GIPCI, gruppo italiano per le paralisi cerebrali infantili, che raccoglie numerosi operatori della riabilitazione infantile e che si confronta periodicamente per unificare i metodi valutativi e confrontarsi con quelli riabilitativi al fine di trovare un linguaggio comune.

Nella parte speciale vengono trattate le più comuni patologie dello sviluppo motorio del bambino, da quelle minori, come il ritardo motorio, le disfunzioni neurologiche minori, le disprassie dello sviluppo (o disordini della coordinazione motoria), il cammino sulle punte e alcuni disordini di origine ortopedica, a quelle maggiori rappresentate dai diversi quadri clinici di Paralisi Cerebrale Infantile.

A questo argomento, che costituisce il Capitolo più importante dei disordini dello sviluppo motorio in età evolutiva, e che tuttora, malgrado le migliori conoscenze della eziopatogenesi e la migliorata assistenza in epoca pre e perinatale, ha una incidenza elevata e anzi in lieve aumento, vengono dedicati diversi capitoli in relazione ai vari quadri clinici e ai più recenti orientamenti terapeutici.

Il testo riporta contributi ed esperienze di alcuni collaboratori, che completano ed arricchiscono l'opera, importante, utile, nata da una ricca esperienza e da un appassionato lavoro clinico ed alla quale auguro il successo che merita.

Prof. GIOVANNI LANZI

# Indice generale

<b>1. LO SVILUPPO MOTORIO NORMALE</b> .....	3
1.1 Cenni sull'ontogenesi del sistema nervoso.....	3
1.2 Struttura ed organizzazione del sistema motorio.....	9
1.3 Struttura e organizzazione dei sistemi sensoriali.....	20
1.4 Lo sviluppo delle competenze motorie globali.....	29
1.5 Evoluzione della prensione e manipolazione.....	41
1.6 Evoluzione delle funzioni visive.....	44
1.7 Il sistema dei neuroni specchio.....	47
1.8 Plasticità del sistema nervoso.....	50
1.9 Sviluppo motorio e sviluppo cognitivo.....	54
1.10 Sviluppo motorio ed interazione ambientale.....	56
1.11 Sviluppo motorio, controllo e apprendimento motorio.....	61
<b>2. FISIOPATOGENESI DEI DISORDINI DELLO SVILUPPO MOTORIO</b> .....	73
2.1 Livelli del disordine del comportamento motorio.....	73
2.2 I segni di lesione del sistema nervoso.....	75
<b>3. DIAGNOSI DEI DISORDINI DELLO SVILUPPO MOTORIO</b> .....	83
3.1 La raccolta dei dati anamnestici.....	83
3.2 L'osservazione del comportamento motorio spontaneo e interattivo.....	85
3.3 L'esame clinico.....	87
3.4 La videoregistrazione.....	90
3.5 Gli esami strumentali.....	91
3.6 La diagnosi differenziale.....	94
3.7 Il colloquio con la famiglia.....	96
<b>Risonanza magnetica nucleare (RMN): tecniche avanzate e potenzialità diagnostiche</b> .....	99
(A. Erbetta, D. Aquino, F. Ghielmetti)	
<b>4. LA VALUTAZIONE DIAGNOSTICA DELLE FUNZIONI ADATTIVE</b> .....	115
4.1 La valutazione del comportamento motorio.....	116
4.2 La valutazione delle competenze motorie globali: organizzazione posturale e schemi di spostamento prelocomotorio.....	116
4.3 Valutazione delle funzioni manipolatorie e prassiche.....	121
4.4 La valutazione del cammino.....	127
4.5 La valutazione dell'autonomia e della disabilità.....	130
4.6 Il profilo delle funzioni adattive e la prognosi di sviluppo.....	133
4.7 La classificazione internazionale del funzionamento, delle disabilità e della salute (ICF).....	134
<b>La valutazione strumentale del cammino nel bambino (P. Crenna)</b> .....	137
<b>Deficit visivo di origine centrale nella paralisi cerebrale infantile: cenni nosografici e valutazione della funzionalità visiva (E. Fazzi)</b> .....	146
<b>La valutazione neuropsicologica</b> .....	154
(D. Riva, F. Nichelli, S. Bulgheroni)	
<b>5. LA RIABILITAZIONE DEI DISORDINI DELLO SVILUPPO MOTORIO</b> .....	161
5.1 L'evoluzione degli approcci e delle metodologie di intervento riabilitativo.....	162
5.2 Gli approcci attuali nella riabilitazione dei disordini dello sviluppo motorio.....	167
5.3 Gli approcci terapeutici secondo il "motor learning".....	172
5.4 Il gioco come contesto specifico per l'apprendimento motorio.....	178
5.5 Il mental training e l'apprendimento per imitazione.....	179
5.6 L'elaborazione del programma terapeutico: la metodologia operativa e il ruolo del terapeuta.....	180
5.7 Le linee-guida per le attività di riabilitazione.....	181
5.8 L'elaborazione del progetto riabilitativo individuale.....	184

- 5.9 La terapia centrata sulla famiglia  
(Family Centered Therapy).....185

**La riabilitazione dei disturbi della  
funzione comunicativa in età evolutiva:  
modelli di intervento e strategie  
di attuazione**.....189  
(*M. Sabbadini, P. Bombardi*)

### PARTE SPECIALE: I QUADRI CLINICI

#### PARTE I I DISORDINI MINORI DELLO SVILUPPO MOTORIO

- 6. I DISORDINI MINORI**.....205
- 6.1. Il ritardo motorio e psicomotorio.....205
- 6.2 Le disfunzioni neurologiche minori .....209
- 6.3 La disprassia dello sviluppo o  
disturbo dello sviluppo della  
coordinazione motoria .....214
- 6.4 L'aprassia oculare congenita.....219
- 6.5 Il cammino sulle punte  
(idiopathic toe-walking).....220
- 6.6 Alcuni aspetti ortopedici dello  
sviluppo del bambino (*F. Motta*) .....224

#### PARTE II LE PARALISI CEREBRALI INFANTILI

- 7. ASPETTI GENERALI**.....231
- 7.1 Definizione.....231
- 7.2 Classificazione .....232
- 7.3 Epidemiologia .....237
- 7.4 Eziopatogenesi .....240
- 8. L'EMIPLEGIA CONGENITA**.....249
- 8.1 Prevalenza e distribuzione .....249
- 8.2 Eziopatogenesi .....250
- 8.3 Correlazioni fra lesioni cerebrali  
e aspetti clinici della emiplegia  
congenita .....253
- 8.4 Aspetti clinici dell'emiplegia  
congenita .....255
- 8.5 I disturbi funzionali e la disabilità .....256
- 8.6 Disturbi della funzionalità della  
mano: patogenesi, valutazione ed  
evoluzione .....257
- 8.7 Disturbi della funzionalità dell'arto  
inferiore e del cammino .....260
- 8.8 L'epilessia nel bambino con  
emiplegia congenita .....261

- 8.9 I disturbi cognitivi, neuropsicologici  
e dell'apprendimento scolastico .....263
- 8.10 I problemi emotivi del bambino  
con emiplegia congenita .....265
- 8.11 Il progetto riabilitativo per il  
bambino con emiplegia congenita .....267
- 8.12 La terapia costrittiva  
(Constraint Induced Movement  
Therapy).....269

- 9. LE FORME SPASTICHE BILATERALI  
DI PARALISI CEREBRALE**.....273
- Definizione, forme cliniche e prevalenza .....273
- La diplegia spastica .....274
- 9.1 Eziopatogenesi .....274
- 9.2 Aspetti clinici della diplegia spastica .....276
- 9.3 I disturbi funzionali e la disabilità .....279
- 9.4 I disturbi cognitivi, visuoperceptivi  
e le difficoltà di apprendimento  
scolastico .....284
- 9.5 I problemi emotivi del bambino  
con diplegia spastica .....286
- 9.6 Il progetto riabilitativo nel bambino  
con diplegia spastica .....286
- La tetraplegia spastica .....289
- 9.7 Definizione ed eziopatogenesi .....289
- 9.8 Aspetti clinici della tetraplegia  
spastica .....293
- 9.9 I disturbi funzionali e la disabilità .....294
- 9.10 Lo sviluppo cognitivo e della  
comunicazione nel bambino con  
grave tetraplegia .....295
- 9.11 Il progetto riabilitativo per il bambino  
con tetraplegia spastica .....298

- 10. LE FORME DISCINETICHE**.....305
- 10.1 Definizione e classificazione .....305
- 10.2 Eziopatogenesi .....306
- 10.3 Gli aspetti clinici e la disabilità .....306
- 10.4 Il progetto riabilitativo per il  
bambino con forme discinetiche  
di PC .....310
- 10.5 La terapia farmacologica  
nelle forme discinetiche .....312

- 11. LE FORME ATASSICHE DI  
PARALISI CEREBRALE O ATASSIE  
CONGENITE NON PROGRESSIVE**.....315
- 11.1 Definizione e classificazione .....315
- 11.2 Eziopatogenesi .....315
- 11.3 Gli aspetti clinici e la disabilità .....317
- 11.4 Evoluzione delle disabilità e prognosi .....320
- 11.5 Il progetto riabilitativo per il  
bambino con atassia congenita  
non progressiva .....320

## INDICE GENERALE

XIII

**12. NUOVI ORIENTAMENTI DELLA  
CHIRURGIA ORTOPEDICA NELLE  
PARALISI CEREBRALI INFANTILI**

<i>(F. Motta)</i> .....	323
12.1 Il trattamento della spasticità in età prechirurgica .....	324
12.2 La chirurgia nei bambini con cammino autonomo.....	324
12.3 La chirurgia nei bambini con cammino assistito.....	326
12.4 La chirurgia nei bambini con tetraplegia, che utilizzano la carrozzina per gli spostamenti .....	327

<b>Allegato 1</b> .....	329
<b>Allegato 2</b> .....	343
<b>Allegato 3</b> .....	353
<b>Allegato 4</b> .....	357
<b>Indice analitico</b> .....	363