

Linee guida Nazionali di riabilitazione Sindrome di Cornelia De Lange

Paola Francesca Ajmone, Claudia
Rigamonti, Francesca Dall'Ara,
Antonella Costantino, Emanuele
Basile, Carla Leonardi, Anna
Cereda, Angelo Selicorni,
Associazione Italiana Cornelia de
Lange

Associazione
Nazionale
di Volontariato
Cornelia
de Lange



12° Congresso Nazionale

29 Aprile - 1° Maggio
2017, Pesaro

AA.VV.

TUTTO

IL TEMPO DONA ATTIMI FUGGENTI, ATTIMI PRECISI.
SÌ IL TEMPO DONA, NON TOGLIE MAI.

NASCE DA QUI



DRAGONFLY WINGS



26.27.28
Settembre 2014
PESARO

Quando ci siamo presi un impegno...



Creare delle raccomandazioni per la
valutazione, presa in carico e
intervento riabilitativo per bambini e
adolescenti affetti dalla Sindrome di
Cornelia De Lange

...nasce da una riflessione condivisa

- Negli ultimi anni le conoscenze sulla storia naturale dei bambini e ragazzi con CDLS si sono incrementate grazie ai passi avanti delle tecniche genetiche e alle maggiori esperienze cliniche e di ricerca.
- La migliore conoscenza del **fenotipo comportamentale** della sindrome e delle sue traiettorie di sviluppo permette di mettere in pratica strategie di assistenza e presa in carico sempre più efficaci e precoci.

Nonostante ciò, le famiglie e i pazienti si trovano spesso a confrontarsi con una realtà rara, complessa e poco conosciuta **e con la fatica di individuare punti di riferimento**



Se da un punto di vista genetico e pediatrico dalla diagnosi alla programmazione dei follow-up esiste una maggiore omogeneità nei tipi di intervento e nei tempi, dal punto di vista riabilitativo l'esperienza dei diversi Servizi sul territorio italiano si diversifica maggiormente.

Da qui l'idea di avere delle **“buone pratiche”** riabilitative facilmente fruibili che **permettessero un'omogeneità dei percorsi** di cura e che **garantissero un livello assistenziale adeguato** e su misura dei bambini e delle loro famiglie.

In un'ottica di **Family Centered Care**,
il documento vuole essere :



➔ **fruibile e condivisibile**

- non solo con i clinici che a vario titolo seguono il paziente,
- ma anche con le famiglie, considerate interlocutori primari e “collaboratori alle cure”



L'obiettivo finale è duplice



- da un lato, quello di poter offrire al paziente e alla sua famiglia **un intervento precoce e mirato e una presa in carico** che sia la **migliore possibile, sul territorio di residenza**
- dall'altro, quello di **formare e guidare i clinici** fornendo loro “uno strumento” facilmente condivisibile, fruibile e applicabile nella pratica clinica che permetta **di individuare** con maggior precisione **le finestre riabilitative** tipiche di questa condizione e intervenire in termini **preventivi** sull'emergere di possibili disturbi.



E' stato creato un team multidisciplinare di lavoro composto da genitori, medici, psicologi, terapeuti della riabilitazione...



...siamo partiti da...



da una revisione costante della letteratura internazionale

da una riflessione basata sulle esperienze cliniche



....siamo partiti da...



Dalle caratteristiche del fenotipo comportamentale della sindrome

Dalla differenziazione clinica tra **fenotipo mild** e **classical**

...che ci informano di quali siano i punti di forza e di debolezza per questi bambini,



Si è cercato di sistematizzare....



su quali siano gli aspetti dello sviluppo (adattivo, cognitivo, comunicativo, motorio, relazionale, comportamentale)

che necessitano di particolare attenzione sia in termini **valutativi** che **riabilitativi**

ragionando per fasce d'età



Il documento si struttura quindi.....



- sull'individuazione delle **priorità valutative**
- per **pianificare** piani di trattamento ad hoc in ottica di



- che tengano conto del fenotipo comportamentale della sindrome ma anche la variabilità individuale del singolo

utilizzo del documento.....



Per rendere il documento più facilmente fruibile e di immediata lettura si è deciso di sistematizzare il ragionamento clinico **in tabelle** che tengono in considerazione la distinzione tra:

- **I diversi domini di funzionamento del paziente organizzati in macroaree**
- **Le diverse fasce di età**
- **Fenotipo Classical e Fenotipo Mild**

Le macroaree.....

- **contesto familiare:** risorse
- **ambiente:** barriere architettoniche, tessuto sociale extrafamigliare, scuola, attività extrascolastiche
- **regolazione:** alimentazione, sonno
- **motorio:** tappe di sviluppo
- **comunicazione:** intenzionalità,
espressione, comprensione



Le macroaree.....

- **comportamento**: chiusura, ritiro, ansia sociale, frustrazione comunicativa, iperattività
- **adattamento al contesto**: Autonomie personali, Autonomie domestiche, Autonomie relazionali, Autonomie sociali.
- **livello intellettuale e neuropsicologico**: Profilo di sviluppo, Livello intellettuale, Attenzione, Memoria, Integrazione visuo-percettiva, Flessibilità strategie cognitive....

Ogni macroarea viene poi approfondita con tabelle più dettagliate rispetto al funzionamento specifico di ciascun dominio (microaree)

Le diverse età.....



0-5 mesi, 6-11 mesi, 12-23 mesi, 24-35 mesi, 36 mesi -5 anni, 6-10 anni, 11-13 anni, 14-18 anni

La suddivisione in fasce di età risponde ad una necessità riabilitativa (**finestre riabilitative conosciute**) e non è necessariamente sovrapponibile con il timing di follow up pediatrico.

Il documento contiene quindi raccomandazioni a due livelli diversi



- uno più semplificato e riassuntivo che fotografa le diverse fasce di età e le due forme (MILD e CLASSICAL) rispetto a macro domini di funzionamento
- e un altro in cui i macro domini vengono approfonditi in modo più dettagliato e più vicino ai bisogni degli operatori che lo dovranno utilizzare per decidere quali aspetti specifici sono da valutare secondo le priorità

- Le tabelle contengono indicazioni a partire dalle prime epoche di vita fino alla maggiore età e permettono una lettura veloce di quelle che sono le aree importanti da valutare nelle diverse fasce, secondo un'ottica di prevenzione.
- Questo implica che, se la diagnosi e la presa in carico non avvengono alla nascita ma in epoca più tardiva, sarà necessario considerare e approfondire in che modo sono state affrontate tutte le aree indicate come prioritarie dai primi mesi di vita al momento della conoscenza del bambino.
- in generale, in tutte le aree e fasce di età, va sempre valutato se permane un problema evidenziato nella fascia di età precedente.



Per rendere le tabelle di più immediata lettura, è stata utilizzata una grafica che si basa sull'uso di simboli e colori secondo questa legenda:

++++ valutazione indispensabile, intervento prioritario

+++ valutazione necessaria, intervento da decidere in base alle priorità delle altre aree

++ valutazione opportuna, intervento non prioritario o di mantenimento

+ monitoraggio



Priorità per macroaree forma Classical

<u>Classical</u>	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Ambiente	Livello di sviluppo/ intellettivo/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++				+	
6-11 mesi	++++	++++	++++	+++			++	
12-23 mesi	+	+++	++++	++++	++		++	+
24-35 mesi	+	+	+++	++++	++++	++	++	+
3-5 anni	+++		+++	++++	++++	+++	+++	++
6-10 anni	+		++	+++	++	++++	++++	++
11-13 anni	++		+	++	++++	++++	+++	+++
14-18 anni	++			++	++	+++	+++	++

Priorità per macroaree forma Mild

<u>Mild</u>	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Ambiente	Livello di sviluppo/ intellettivo/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++	+			+	
6-11 mesi	++++	++++	++++	++++	++		+	+
12-23 mesi	+	++	+++	++++	+++		+++	++
24-35 mesi	++	+	++	++++	++++	+++	++	++
3-5 anni	+++		+	++++	+++	++++	+++	+++
6-10 anni	++			++	++	+++	++++	++++
11-13 anni	+++			+	+++	+++	+++	++++
14-18 anni	+++			+	++++	+++	++	++

priorità valutative/riabilitative nelle diverse età.....



Come si evince dall'osservazione delle tabelle, le priorità diagnostiche e riabilitative partono, dalle prime epoche di vita con **un intervento massiccio** sul **contesto familiare**, fortemente bisognoso di **sostegno: emotivo** per l'accettazione della diagnosi e **organizzativo** per la gestione degli aspetti dello sviluppo del bambino e degli interventi riabilitativi. Il lavoro con la famiglia che comincia nelle prime epoche di vita come priorità maggiore prosegue per tutta la durata della presa in carico del bambino, essendo i genitori interlocutori primari e “collaboratori alle cure”



priorità valutative/riabilitative nelle diverse età.....



A partire dal 2 anno fino al 5 anno di vita sia per le forme Mild che per le Classical il ragionamento clinico ci guida a definire prioritaria la valutazione e l'intervento costante e intensivo sugli **aspetti comunicativi** sia in comprensione che in espressione, essendo questo un prerequisito indispensabile per la prevenzione dei comportamenti problema e per l'adattamento l'integrazione al contesto di vita.



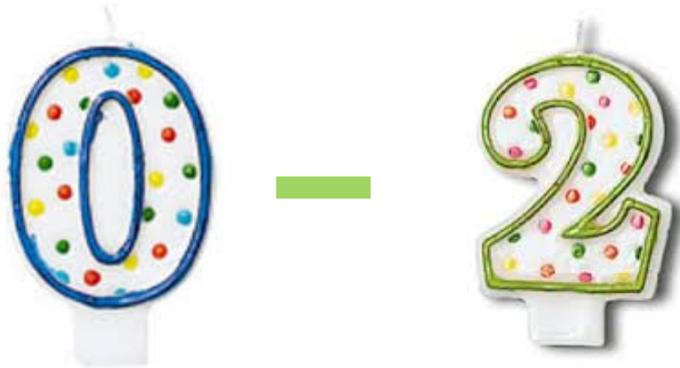
priorità valutative/riabilitative nelle diverse età.....



L'area del comportamento e delle autonomie personali e sociali rappresentano un importante ambito di valutazione e intervento al crescere dell'età cronologica e a seconda del livello di funzionamento raggiunto da ciascun bambino.



Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita



Interventi focalizzati sulla famiglia e sul contesto di vita

Il lavoro con la famiglia che comincia nelle prime epoche di vita come priorità maggiore prosegue per tutta la durata della presa in carico del bambino, essendo i genitori interlocutori primari e “collaboratori alle cure” in un'ottica family centred.

Interventi focalizzati sulla regolazione e aspetti motori

Gli ambiti di sviluppo che più precocemente vengono affrontati sono poi quelli relativi alla regolazione e agli aspetti motori, essendo i primi 2 anni di vita del bambino **la finestra riabilitativa migliore** per intervenire e sostenere lo sviluppo di queste aree.

(Fisioterapia- interventi sul feeding e prassie oromotorie)

Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita



Interventi focalizzati sulla comunicazione e la prevenzione dei disturbi comportamentali

- Intervento sulla comunicazione sia in entrata che in uscita
- Intervento sugli aspetti relazionali e comportamentali (attenzione, iperattività, chiusura)
- Interventi farmacologici se necessari

(psicomotricità relazionale-logopedia-Intervento di CAA)

Attenzioni e priorità diverse nelle diverse fasi di crescita

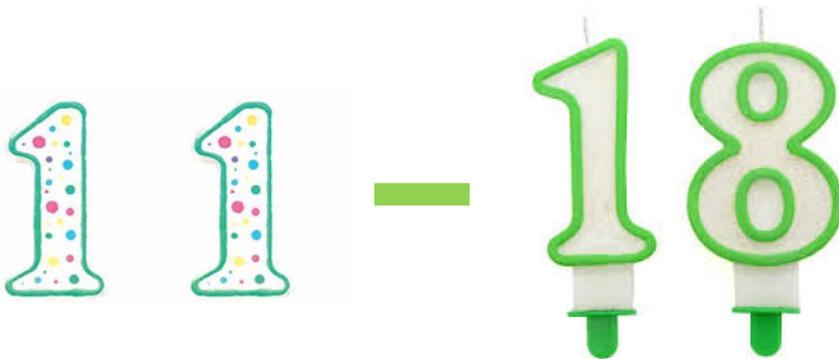


- **Interventi focalizzati sugli interventi comportamentali, relazioni con i pari e autonomie, sugli apprendimenti**

- **Intervento sul comportamento (rituali, chiusure, impulsività, difficoltà attentive, auto ed eteroaggressività, ansia sociale, frustrazione comunicativa...)**

- **Intervento sulle autonomie personali e sociali**
- **Intervento farmacologico se necessario.**

(Psicomotricità, intervento educativo sul contesto di vita, terapia comportamentale)



Interventi focalizzati sulle autonomie e la transizione il passaggio all'età adulta

Prevenzione dei disturbi comportamentali, ansia sociale

- **Sostenere le autonomie personali e sociali**
- **Sostenere l'affettività**

(inserimenti in CDD, SFA, interventi educativi domiciliari sulle autonomie, residenzialità, esperienze di vita autonoma in contesti protetti)

Stesse priorità ma tempistiche diverse nelle due forme.....



Classical	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Ambiente	Livello di sviluppo/ intellettivo/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++				+	
6-11 mesi	++++	++++	++++	+++			++	
12-23 mesi	+	+++	++++	++++	++		++	+
24-35 mesi	+	+	+++	++++	++++	++	++	+
3-5 anni	+++		+++	++++	++++	+++	+++	++
6-10 anni	+		++	+++	++	++++	++++	++
11-13 anni	++		+	++	++++	++++	+++	+++
14-18 anni	++			++	++	+++	+++	++

Mild	Contesto familiare	Regolazione	Motorio	Comunicazione	Comportamento	Adattamento	Ambiente	Livello di sviluppo/ intellettivo/ neuropsicologico
0-5 mesi	+++	++++	+++	+			+	
6-11 mesi	++++	++++	++++	++++	++		+	+
12-23 mesi	+	++	+++	++++	+++		+++	++
24-35 mesi	++	+	++	++++	++++	+++	++	++
3-5 anni	+++		+	++++	+++	++++	+++	+++
6-10 anni	++			++	++	+++	++++	++++
11-13 anni	+++			+	+++	+++	+++	++++
14-18 anni	+++			+	++++	+++	++	++

- Nelle forme Classical è più prolungato il lavoro sull'area della regolazione e motoria

- Nelle forme Mild, la minor necessità di lavoro prolungato sull'area motoria, favorisce un investimento maggiore e più precoce sull'area comunicativa e comportamentale, che comunque rimangono una priorità per entrambe le forme fin dai primi anni di vita

-Nelle forme Mild, inoltre, vi è un più precoce intervento sulle autonomie (adattamento al contesto) e sulle strategie cognitive/neuropsicologiche, mentre nelle forme Classical l'intervento sulle autonomie parte in età più avanzata(una volta acquisite le basi motorie, relazionali e comunicative per il loro sviluppo) ma prosegue e deve essere sostenuta più a lungo.

Qualche esempio di microarea.....



Motorio	Valutazione lunghezze muscolari ed eventuali asimmetrie	Tono muscolare (ipertono, ipotono)	Raddrizzamenti passaggi posturali	Prassie oromotorie	Impaccio psicomotorio	Prassie fini e coordinazione occhio-mano	Ausili e strumenti di postura
Classical							
0-5 mesi	+++	++++	+++	++++			+++
6-11 mesi	++++	++++	++++	++++		++	++++
12-23 mesi	++++	++++	++++	++++	+	+++	++++
24-35 mesi	+++	+++	++++	+++	+++	+++	+++
3-5 anni	++	++	+++	+	++++	++++	++
6-10 anni		+	++		+++	++++	+
11-13 anni					++	+++	
14-18 anni					+	++	
Mild							
0-5 mesi	+++	++++	+++	++++		+	+++
6-11 mesi	++++	++++	++++	++++		++	++++
12-23 mesi	++++	+++	+++	+++	+	+++	+++
24-35 mesi	+++	++	++	+	+++	+++	++
3-5 anni	+	+	+		+++	++++	+
6-10 anni					++	+++	
11-13 anni					+	++	
14-18 anni					+	+	

Regolazione	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Classical								
Sonno:								
Addormentamento	+++	++++	+++	++	+	+	+	+
Ritmo sonno veglia	++++	+++	++	+	+	+	+	+
Qualità del sonno	+++	++++	+++	++	++	++	++	++
Alimentazione:								
Postura e precauzioni per la messa in sicurezza durante il pasto	++++	++++	++++	++	+			
Presenza di reazioni frequenti (tosse, gorgoglio, cianosi, vomito, rigurgito) in associazione al pasto	++++	++++	++	+				
Dominanza di Patterns Motori Primari (Sucking, Biting, Rooting, Gag)	++++	++++	++					
Sviluppo delle funzioni deglutitoria e masticatoria (gestione dei liquidi-aumento delle consistenze)	++++	++++	++++	+++	+			
Svezzamento Periodo di transizione		++++	+++	+				
Rifiuto del cibo	++++	++++	+++	+++	+++	++	++	++
Rifiuto delle diverse consistenze dei cibi			+++	+++	+++			
Alimentazione selettiva		+	++	++++	+++			
Autonomie: Uso degli utensili (biberon, cucchiaino, forchetta, bicchiere)			+++	+++	++	+	+	
Durata del pasto (>20<45')	+	+	+	+	+			
Controllo sfinterico								
Richiesta attenzione pulizia						+	+	+
Controllo urina						+++	++	+
Controllo feci						+++	++	+
Diurno						+	+	+
Notturmo						+	+	+
Regolazione emotiva:								
Controllo impulsi				++	++++	+++	++	++++
Autocontenimento			+	+++	++++	+++	+++	++++
Capacità di separazione dalle figure di riferimento	+		++	+++	++++	+++		

Regolazione	0-5 mesi	6-11 mesi	12-23 mesi	24-35 mesi	3-5 anni	6-10 anni	11-13 anni	14-18 anni
Mild								
Sonno:								
Addormentamento	++++	++++	+++	++				
Ritmo sonno veglia	++++	+++	++	+	+	+	+	+
Qualità del sonno	+++	++++	+++	++	+	+	+	+
Alimentazione:								
Postura e precauzioni per la messa in sicurezza durante il pasto	++++	++++	+++	+				
Presenza di reazioni frequenti (tosse, gorgoglio, cianosi, vomito, rigurgito) in associazione al pasto	+++	+++	++	++	+			
Dominanza di Patterns Motori Primari (Sucking, Biting, Rooting, Gag)	++++	+++						
Sviluppo delle funzioni deglutitoria e masticatoria (gestione dei liquidi-aumento delle consistenze)	++++	+++	++	+	+			
Svezzamento Periodo di transizione		++++	++	+				
Rifiuto del cibo	++++	++++	+++	++	+	+	+	+
Rifiuto delle diverse consistenze dei cibi		++	++++	+++	++			
Alimentazione selettiva		++	+++	++	+			
Autonomie: Uso degli utensili (biberon, cucchiaino, forchetta, bicchiere)		+++	++++	+++	++	+		
Durata del pasto (>20<45')	+	+	+	+	+			
Controllo sfinterico								
Richiesta attenzione pulizia						+	+	+
Controllo urina						++++	+++	++
Controllo feci						++++	+++	++
Diurno						++++	+++	++
Notturmo						+++	++++	++
Regolazione emotiva:								
Controllo impulsi			++	+++	++++	+++	+++	+++
Autocontenimento	+	+	++	++++	+++	++	++	++
Capacità di separazione dalle figure di riferimento	++	+++	++++	++++	+++			

I nostri



Publicazioni scientifiche che portino l'esperienza italiana ad interfacciarsi con la realtà internazionale



Un libretto informativo da distribuire alle UONPIA territoriali e pediatri di base...





GRAZIE

