

**9° CONGRESSO NAZIONALE SINDROME DI CORNELIA DE LANGE
RICCIONE 5-7 NOVEMBRE 2010**

I problemi comportamentali dei ragazzi con sindrome di Cornelia de Lange. I cambiamenti degli ultimi 10 anni in cosa sappiamo e cosa possiamo fare.

*Paola Francesca Ajmone, Laura Bernasconi, Francesca dall'Ara, Federico Monti, Claudia Rigamonti, Paola Vizziello, Antonella Costantino
UONPIA Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano*

Negli ultimi anni vi sono state molte ricerche sui fenotipi comportamentali di singole sindromi e sul confronto tra di essi. Il fenotipo è l'insieme dei caratteri che l'individuo manifesta, e dipende sia dal suo patrimonio genetico che da una serie di fattori esterni. Per fenotipo comportamentale si intende quindi un insieme caratteristico di anomalie motorie, cognitive e comportamentali che è frequentemente associato con un disordine biologico. I fenotipi comportamentali possono essere caratterizzati da una combinazione di cause genetiche e sociali, ed ambienti diversi possono modulare la loro espressione. Sapere qual è la storia naturale di altri bambini con la stessa diagnosi può essere di grande aiuto per i clinici e le famiglie. Questo è particolarmente vero nel caso di sindromi rare, perché permette più facilmente di fare i conti con i limiti e investire sulle potenzialità. Significa cioè che anche se si ipotizza che alla base del maggior rischio di comparsa di un certo comportamento vi possa essere il profilo genetico di quella specifica sindrome, non è in alcun modo un percorso obbligato, ed anzi saperlo potrebbe permettere di mettere in campo interventi precoci che controbilanciano il rischio. Dire che nella Sindrome di Cornelia de Lange il rischio di sviluppare un disturbo dello spettro autistico è molto superiore a quello della popolazione normale non significa che tutti i soggetti con Sindrome di Cornelia de Lange svilupperanno certamente il disturbo. Permette invece di decidere di includere stabilmente nel follow up dei bambini con CDLS il monitoraggio di eventuali sintomi autistici, e di intervenire al primo sospetto. Sapere cosa potrebbe succedere permette quindi di muoversi un po' meno alla cieca, di non aspettare che ci sia un disturbo conclamato per intervenire, valutando gli elementi di rischio nei momenti chiave dello sviluppo e anticipando bisogni e problemi anziché inseguirli. Permette di diminuire l'ansia e fa sentire meno soli.

Follow up dello sviluppo psicomotorio nella Sindrome di Cornelia de Lange

Nei primi anni di vita i bambini con Sindrome di Cornelia de Lange presentano tappe di sviluppo psicomotorio specifiche, sfasate rispetto a quelle dei bambini non affetti.

Per fare un esempio, nella maggior parte dei casi i bambini con CDLS sono in grado di stare seduti entro i 12 mesi, e vanno pertanto confrontati con questo parametro e non con quello dei 6 mesi che si usa per i bambini non affetti (Kline 1993).

Tappe di sviluppo CDLS

TAPPE	CDLS	NON AFFETTI
Primo sorriso	3 mesi	1 mese e 1/2
Rotolare	7 mesi	3 mesi
Posizione seduta	12 mesi	5 mesi e 1/2
Afferrare	18 mesi	5 mesi e 1/2
Gattonare	17 mesi	9 mesi e 1/2
Mangiare da soli	24 mesi	11 mesi e 1/2
Camminare	24 mesi	12 mesi e 1/2
Controllo sfinterico	3 anni	24 mesi
Vestirsi da solo	4 anni 1/2	3 anni e mezzo

Sebbene nei bambini con CDLS sia evidente un ritardo nelle tappe di sviluppo, non è mai stata segnalata una perdita delle competenze acquisite (Kline 2007) e questo è sicuramente molto importante ai fini della riabilitazione.

Dal punto di vista neurologico, nei primi anni di vita si osserva generalmente un ipotono generalizzato, evidente soprattutto per quanto riguarda la testa e il tronco, con un ritardo dei raddrizzamenti associato spesso ad un aumento del tono degli arti inferiori. Quando il cammino viene raggiunto, è generalmente a base allargata tendenzialmente “legata” e statica. E’ presente una motricità globale impacciata, a fronte però di una buona manualità fine (ove non compromessa dalle malformazioni).

Nel 20% dei casi vengono segnalate crisi convulsive, che generalmente sono ben controllate farmacologicamente.

Il ritardo mentale è una caratteristica frequente. La letteratura ci dice che il Quoziente Intellettivo è generalmente compreso tra 30 (Ritardo Mentale profondo) e 85 (livello cognitivo nei limiti di norma) con un quoziente medio di 53. Il RM medio e profondo sembrano essere più tipici della forma classica, mentre il RM lieve e l’assenza di ritardo sono più tipici della forma mild. La valutazione delle effettive potenzialità cognitive non è però impresa semplice e richiede particolare attenzione, come vedremo in dettaglio più oltre, poiché molti dei test che vengono utilizzati per valutare il QI sono test che richiedono buone competenze motorie e verbali. Nonostante il ritardo, sono presenti importanti aree di forza: questi bambini sembrano essere facilitati nel funzionamento se vengono proposti stimoli visivi e percettivi, ed hanno una buona memoria visuo-spaziale; entrambe queste caratteristiche rimangono anche in soggetti con deficit visivi e scarsa attenzione. Si tratta di punti di forza molto importanti ai fini della riabilitazione.

Il linguaggio e la comunicazione sono un’area critica: solo il 3-4% dei bambini acquisisce il linguaggio, il 40% dei soggetti parla in ritardo, il 25% ha comunque una produzione linguistica limitata a poche parole mentre il 30% dei soggetti non parla. La comprensione è migliore delle capacità espressive, ed i ragazzi conoscono un buon numero di parole anche se spesso non sono in grado di usarle e faticano a comprendere frasi complesse, come vedremo più oltre.

Conoscere la storia naturale della sindrome è utile perché ci permette di conoscere i limiti e le potenzialità, a sapere cosa aspettarci dal futuro. A volte può essere anche una trappola che non ci fa vedere il bambino ma solo la malattia. Ecco perché nella presa in carico neuropsichiatrica, gli interventi non si basano solo sulla diagnosi di causa, ma sulla **diagnosi di funzione**, cioè sulla valutazione di come il bambino funziona effettivamente adesso nei diversi contesti. L’accento non è su quanto il bambino **non sa fare** o perché, ma su **cosa sa fare**, come lo fa, in quali condizioni si attiva per farlo, quando funziona meglio e che margini di modificabilità ci sono in quel certo momento e in quella certa situazione.

In quest’ottica è particolarmente importante conoscere **l’ambiente di vita** del bambino e della sua famiglia: come e quanto la sua condizione impatti sulla qualità di vita di tutto il nucleo familiare (“il peso”), com’è l’ambiente di vita e quali le opportunità o le barriere sia a casa che a scuola, quali siano i punti di forza e di debolezza delle strutture assistenziali disponibili (una buona rete). Bisogna quindi individuare i punti di forza e di debolezza per creare un intervento riabilitativo e di supporto individualizzato per quel bambino e per la sua famiglia. E’ sempre necessario considerare quali siano le **priorità dell’intervento** a partire dalle caratteristiche individuali di ogni bambino, priorità che cambiano e si evolvono man mano che il bambino cresce e che devono essere sempre definite e discusse insieme alla famiglia. Infatti i problemi sono tanti, e affrontarli tutti insieme, anziché essere un vantaggio, potrebbe diventare controproducente. Molto meglio è

decidere insieme, volta per volta, quale è la cosa più importante in questo momento (o le cose più importanti) e cercare di intervenire su quelle.

L'obiettivo finale è il miglior uso possibile da parte del bambino delle sue risorse ai fini della realizzazione di se stesso come persona.

L'intervento riabilitativo è quindi un concetto ampio, che coinvolge il bambino e la sua famiglia a 360° e non si limita esclusivamente alla "terapia dentro alla stanza" ma deve essere inserito ed integrato nel contesto sociale e ambientale di vita di quel bambino aiutando la famiglia a riconoscere e sostenere le migliori modalità di "funzionamento" presenti ed emergenti.

Una "buona" presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa prevede a nostro parere una modalità di valutazione e presa in carico multidisciplinare, integrata e partecipata che condivida sin da subito il piano di lavoro con la famiglia (**famiglia co-partner nella cura**) e un follow up longitudinale degli obiettivi raggiunti che coinvolga in maniera attiva il contesto di vita del bambino (famiglia, luoghi di cura e assistenza, scuola, luoghi di gioco).

Lo sviluppo del bambino va monitorato nel tempo, in modo da rimodulare continuamente gli interventi che vengono messi in atto, ridefinendo le priorità. Nelle prime fasi di vita, è importante che il follow up venga effettuato a intervalli ravvicinati, mentre successivamente gli intervalli possono essere anche più diluiti nel tempo, o tornare ravvicinati in periodi critici per lo sviluppo come preadolescenza e adolescenza.

Tappe di follow up:

- 0-2 anni : ogni 3 mesi
- 2-4 anni : ogni 6 mesi
- 4-6 anni : ogni anno
- 6-12 anni : ogni anno
- 12-18 anni: ogni 6 mesi

Alla base di un progetto riabilitativo efficace vi è l'attenzione continua a calibrare gli interventi sia diretti (sul bambino) che indiretti (nel contesto di vita con un passaggio delle competenze) **al fine promuovere nel bambino e nella sua famiglia la migliore qualità di vita possibile.**

I problemi di comportamento nei ragazzi con CDLS: cosa sappiamo e cosa possiamo fare

Il comportamento dei bambini con CDLS è caratterizzato da aggressività rivolta verso se stessi e più raramente verso gli altri, da comportamenti compulsivi (comportamenti molto ripetitivi e che non sembrano essere legati al contesto) e comportamenti autistici (chiusura e scarsa relazione, scarso contatto di sguardo e rifiuto del contatto fisico). Nonostante le informazioni sempre più precise ed approfondite che ci arrivano dalla letteratura, nella nostra attività clinica ci troviamo spesso di fronte da un lato alla difficoltà di comprendere fino in fondo la natura di questi comportamenti, dall'altro alla necessità di valutarne e "misurarne" il peso in relazione al singolo bambino e alla famiglia.

Studi recenti evidenziano che il comportamento aggressivo nella CDLS, se da un lato è più frequente che in altre sindromi genetiche, dall'altro è fortemente legato alle condizioni di salute del bambino (in particolare alla presenza o al peggioramento del reflusso gastroesofageo) e alle sue capacità comunicative, in particolare alla frustrazione legata alle difficoltà ad esprimere pensieri ed emozioni. Un contesto di vita attento e sensibile al riconoscimento del disagio fisico e/o comunicativo sembra quindi essere un importante fattore protettivo rispetto all'emergere di comportamenti aggressivi, modulandone l'espressione, la gravità e l'impatto sull'ambiente. Per esempio, prestare attenzione in quali momenti della giornata si manifesta irritabilità e aggressività è

un modo per poter interpretare se esse sono legate a noia, dolore fisico, frustrazione o altro ed intervenire di conseguenza.

Il comportamento autistico è un altro aspetto del fenotipo comportamentale che solitamente preoccupa molto i genitori, i clinici e la scuola ed è quindi un punto rilevante sul quale focalizzare l'attenzione. Negli ultimi anni ci si è interrogati su quanto si possa considerare un tratto caratteristico della sindrome o non sia piuttosto aggravato dalle difficoltà comunicative e cognitive di questi bambini che si esprimono attraverso la chiusura autistica e i comportamenti ripetitivi. Gli approfondimenti necessari a chiarire questo quesito sono tutt'ora oggetto di studi.

Alla luce della presenza di queste diverse aree problematiche, che spesso si manifestano contemporaneamente e delle quali non sempre è possibile stabilire la causa precisa, è ancora più importante poter conoscere il bambino attraverso un protocollo di valutazione che consideri sia le caratteristiche della sindrome che i bisogni specifici di quel bambino, della sua famiglia e del contesto di vita.

I test generalmente in uso si adattano poco alle esigenze di questi bambini; nel nostro lavoro, quindi, è necessario avere flessibilità, inventiva (test modificati sulla base delle caratteristiche del bambino), pratica clinica e privilegiare l'utilizzo dell'osservazione clinica e di strumenti di valutazione che coinvolgano direttamente i genitori e gli operatori (scuola, riabilitazione, famiglia allargata..), recuperando così importanti informazioni relative alla quotidianità del bambino.

Per questo motivo la scelta degli strumenti con cui effettuare la valutazione del bambino è fondamentale: una scelta impropria può infatti sottostimare le reali capacità, e portare alla messa in campo di un piano di intervento inferiore al potenziale effettivo.

La valutazione deve essere quindi un lavoro di squadra che coinvolge gli operatori, il paziente e la sua famiglia e deve sempre essere caratterizzata dall'approfondimento: 1) di come il bambino vive nella sua quotidianità, 2) del suo livello di sviluppo e cognitivo, 3) del funzionamento di specifiche aree di sviluppo (in particolar modo comunicazione e comportamento); l'obiettivo finale è stabilire i punti di forza del bambino, dai quali la famiglia, la scuola e gli operatori possono partire per fare in modo che egli usi le sue risorse nel migliore dei modi possibili.

Di particolare importanza è poi un approccio partecipato tra i clinici e i familiari (e quando possibile anche con i ragazzi) all'interno del quale poter definire insieme alla famiglia le priorità e gli obiettivi significativi nel tempo.

Bibliografia:

Ajmone P., Costantino M.A., Dall'Ara F., Monti F., Rigamonti C., Selicorni A., Vizziello P. (2010): "*Receptive Language and Intellectual Disability in CDLS. Importance of instruments of evaluation in a cohort of 10 patients*", relazione presentata alla 13th Society for the Study of Behavioural Phenotypes International Research Symposium, Pavia, October 2010

Arron K., Cliver C., Hall S., Moss J., Petty J., Sloneem J., (2005): "*The association between environmental events and self-injurious behaviour in Cornelia de Lange syndrome*", *Journal of Intellectual Disability Research*; volume 49, part 4: 269-277

Arron K., Hall S., Oliver C., Sloneem J., (2009): "*Self-injurious behaviour in Cornelia de Lange syndrome: Prevalence and phenomenology*", *Journal of Intellectual Disability Research*; volume 53, part 7: 575-589

Barr M., Belevich J., Jackson L., Kline A. D., Stanley C., (1993) "*Developmental data on individuals with the Brachmann De Lange Syndrome*", *American Journal of Medical Genetics*, vol.47: 1053-1058

Costantino M.A., et al (2011): "*Costruire libri e storie con la CAA*". Ed. Erickson

Goodban M. (1993): “*Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange Syndrome*”, American Journal of Medical Genetics, vol.47: 1059-1063

Hall S., Hyman P., Oliver C., (2002): “*Self-injurious behaviour, self-restraint, and compulsive behaviours in Cornelia de Lange syndrome*”, American Journal of Mental Retardation, vol. 107(2):146-154

Kline A.D., Grados M., Sponseller P. et al. (2007): “*Natural history of aging in Cornelia de Lange Syndrome*”, American Journal of Medical Genetics, Part C (Seminars in Medical Genetics), vol.145 C: 248–260

Kline A. D. et al (2007): “*Cornelia de Lange Syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance*”, American Journal of Medical Genetics, vol.5;143A(12):1287-1296

Kaur G., O’Farrell L., Oliver C., Moss J., Richards C., (2007): “*Social anxiety in Cornelia de Lange Syndrome*”, Journal of Autism and Developmental Disorder, vol.39(8): 1155-1162

Sarimski K. (1997): “*Communication, social-emotional development and parenting stress in Cornelia De Lange Syndrome*”. Journal of Intellectual Disability Research, vol. 41, part 1: 70-75

Sarimski K., (2002): “*Analysis of intentional communication in severely handicapped children with Cornelia de Lange Syndrome*”, Journal of Communication Disorders, vol. 35(6): 483-500.

Sarimski K., (2007): “*Infant attentional behaviours as prognostic indicators in Cornelia-de-Lange Syndrome*”, Journal of Intellectual Disability Research, vol. 51, part 9: 697–701



FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA
OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

Sistema Sanitario



Regione
Lombardia