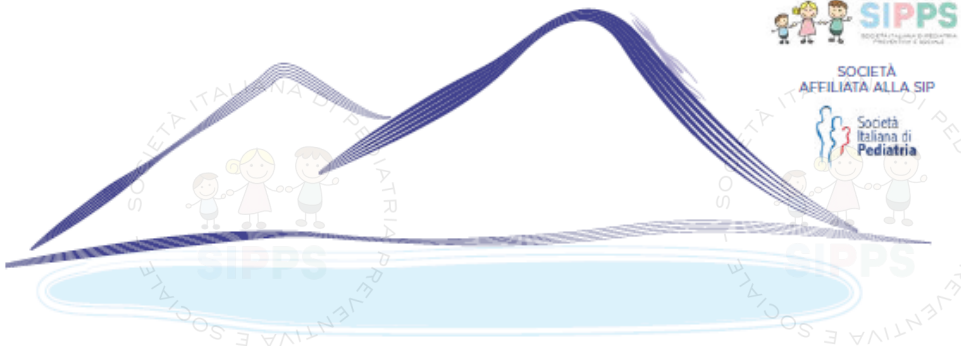


Napule è...

PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE



LUCI OMBRE ABBAGLI

Prevenzione

Allergologia

Gastroenterologia

Nutrizione

Dermatologia

29 Aprile - 01 Maggio 2023

Evento Residenziale
Hotel Royal Continental, Napoli

Presidente del congresso: **Giuseppe Di Mauro**

SABATO 29 APRILE 2023

PROGRAMMA DEL CORSO

Introduzione:

La Neuropsichiatria Infantile oggi e l'integrazione con le Cure Primarie Pediatriche

Marco Carotenuto

Una diversa prospettiva della Valutazione Neuroevolutiva:

Le traiettorie di sviluppo attraverso immagini e video.

La semeiotica di base della Dimensione Motoria e Psicorelazionale... cosa conoscere.

Casi Clinici e Percorsi Diagnostici semplificati.

Utilizzo delle schede del Neurosviluppo nell'ambulatorio del Pediatra di Famiglia...esercitazioni pratiche.

Carmelo Rachele

Un aiuto ai genitori: le schede di consigli sulle pietre miliari del neurosviluppo.

Leo Venturelli

Conduce: **Valentina Lanzara**

Carmelo Rachele

Responsabile Neurosviluppo Fimp Nazionale

NUOVO CAPITOLO

***NUOVE PROSPETTIVE
PER IL NEUROSVILUPPO***

FACILE DA ACQUISIRE



**SCREENING
M-CHAT**

**TAPPE DELLO
SVILUPPO**

FOTOGRAFIA

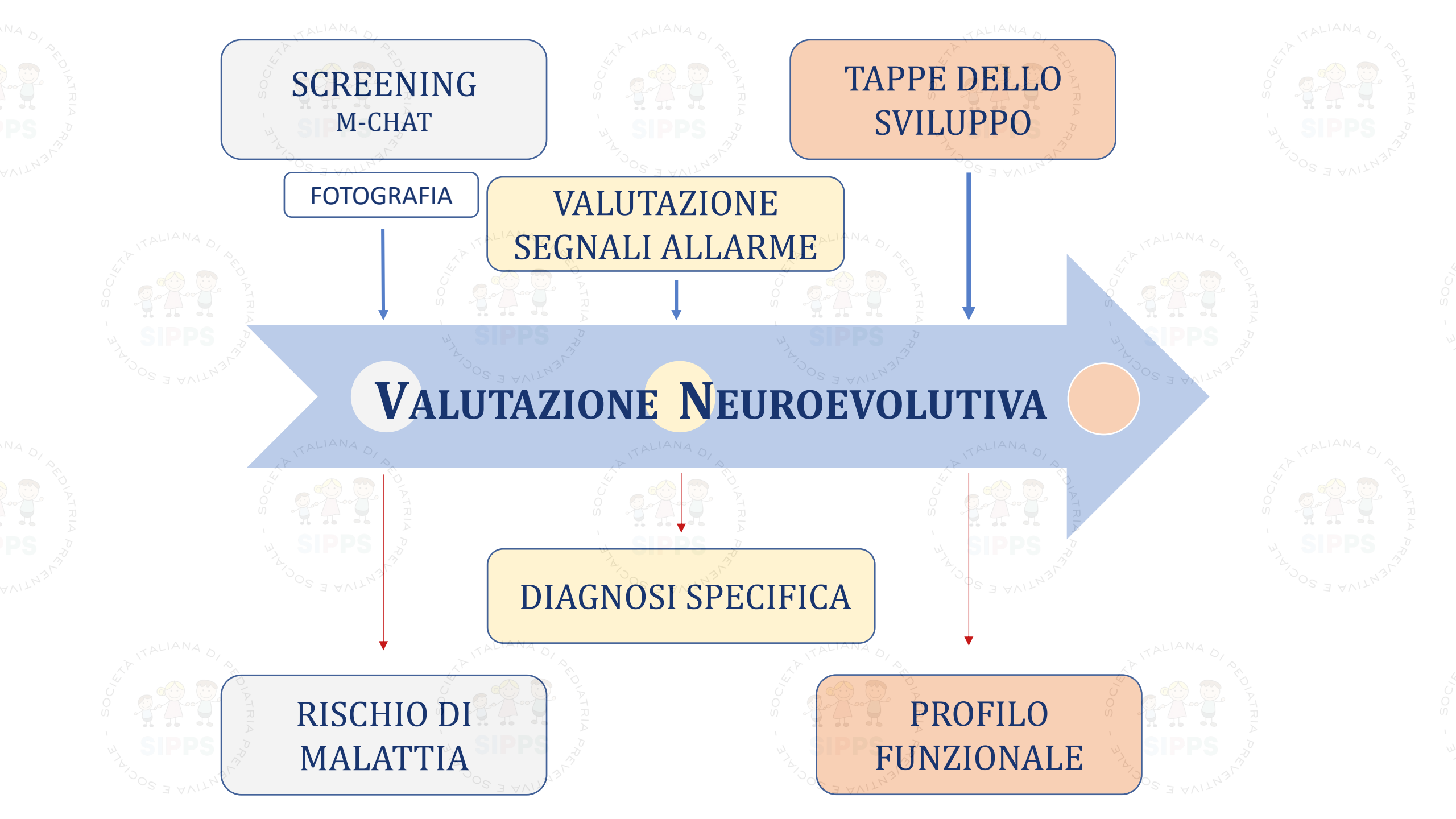
**VALUTAZIONE
SEGNALI ALLARME**

VALUTAZIONE NEUROEVOLUTIVA

DIAGNOSI SPECIFICA

**RISCHIO DI
MALATTIA**

**PROFILO
FUNZIONALE**



CONTENUTI DEL CORSO

- ❑ **Impatto epidemiologico dei Disturbi del Neurosviluppo**
- ❑ **Aspetti generali della Valutazione Neuroevolutiva**
- ❑ **Le Schede del Neurosviluppo dell'ISS**
 - ❑ **Casi clinici**
 - ❑ **Le competenze genitoriali**



CLASSIFICAZIONE DSM-5 E PREVALENZA

**DISTURBI DELLO
SPETTRO AUTISTICO**

1%

**DISTURBI DELLA
COMUNICAZIONE**

3%

**DISABILITA'
INTELLETTIVA**

2%

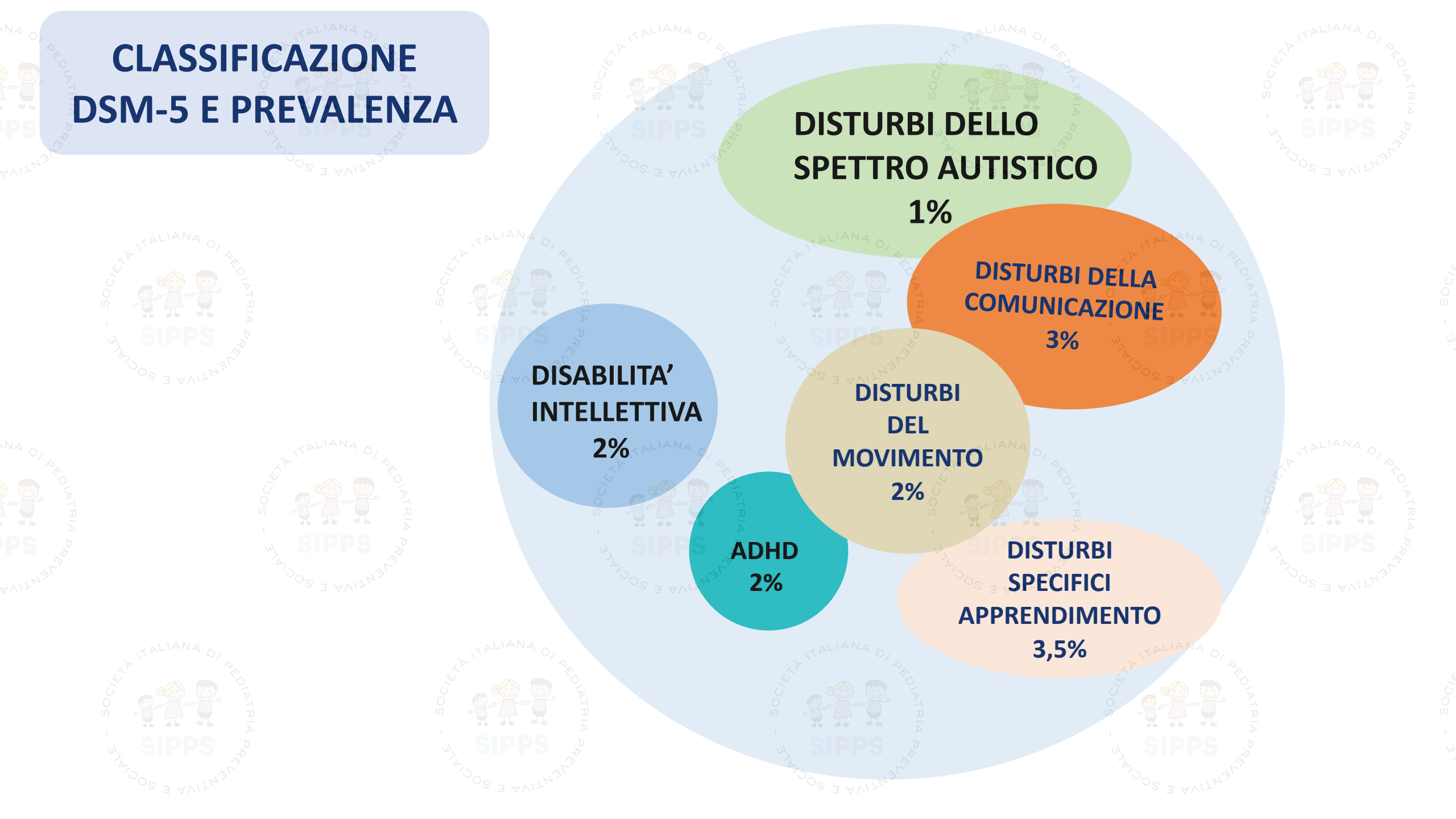
**DISTURBI
DEL
MOVIMENTO**

2%

**ADHD
2%**

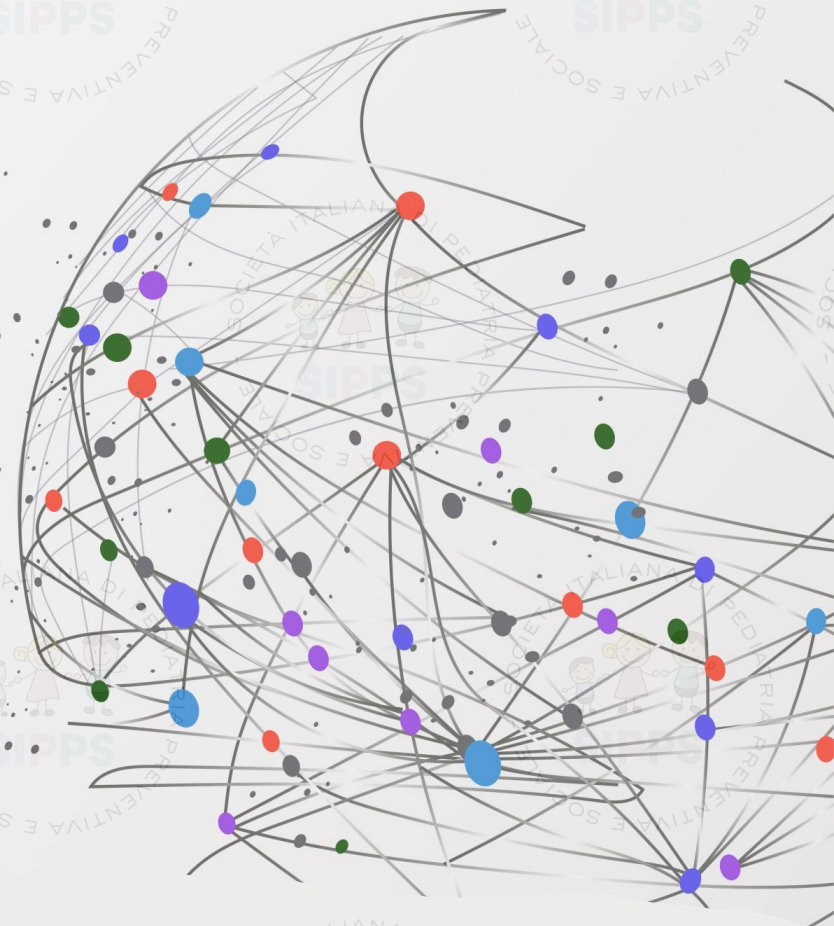
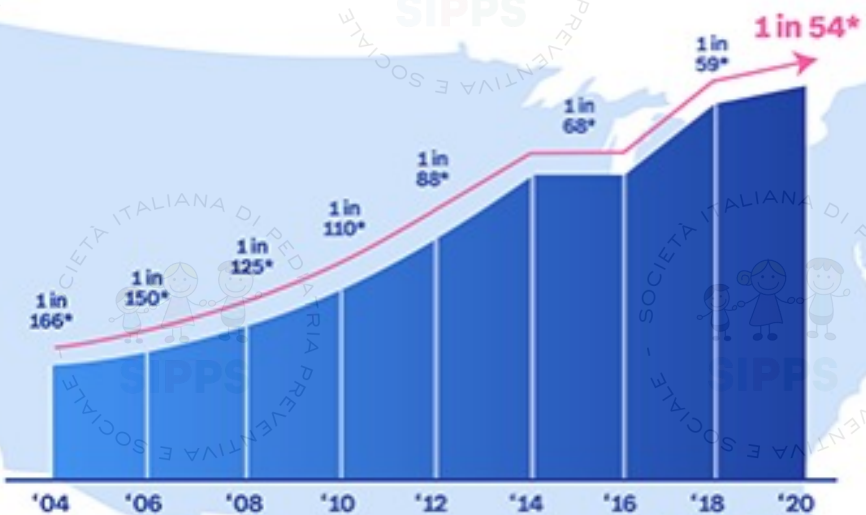
**DISTURBI
SPECIFICI
APPRENDIMENTO**

3,5%



Estimated Autism Prevalence 2020

1/54

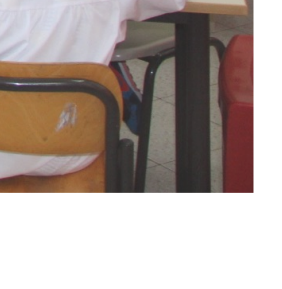


Emergenza Sanitaria



2022
1 su 100

1975
1 su 5000





SEMEIOTICA CLINICA PER IMMAGINI

CONSIDERAZIONI GENERALI

N



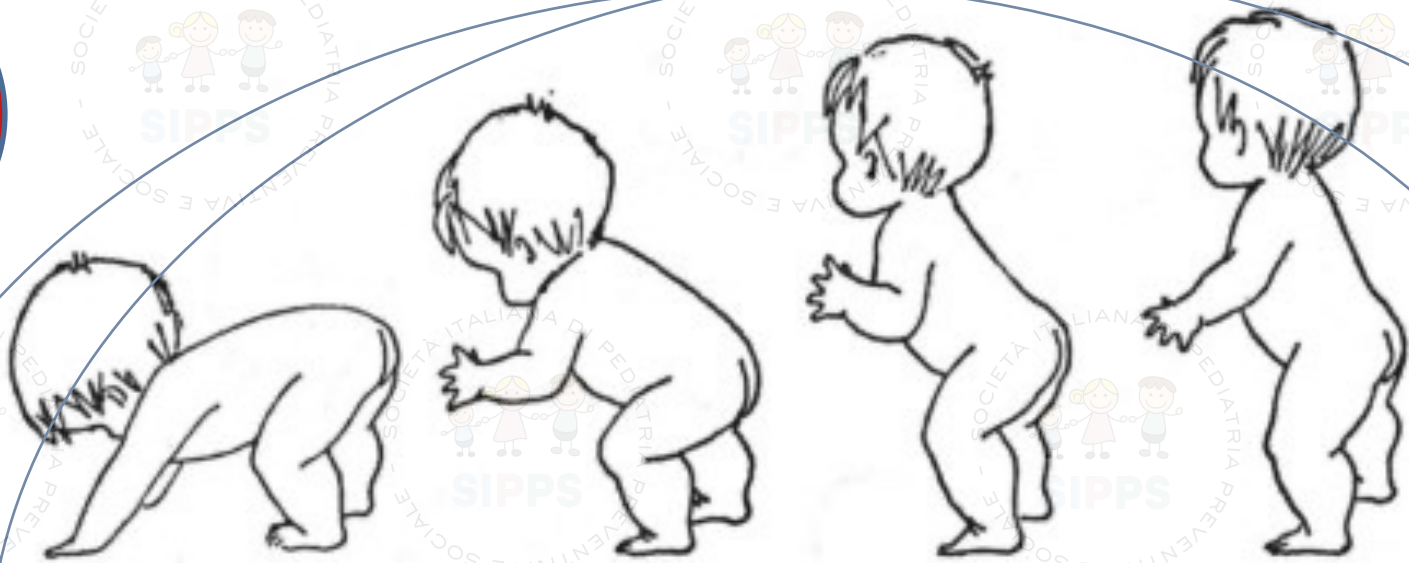
Esplorare

Conoscere

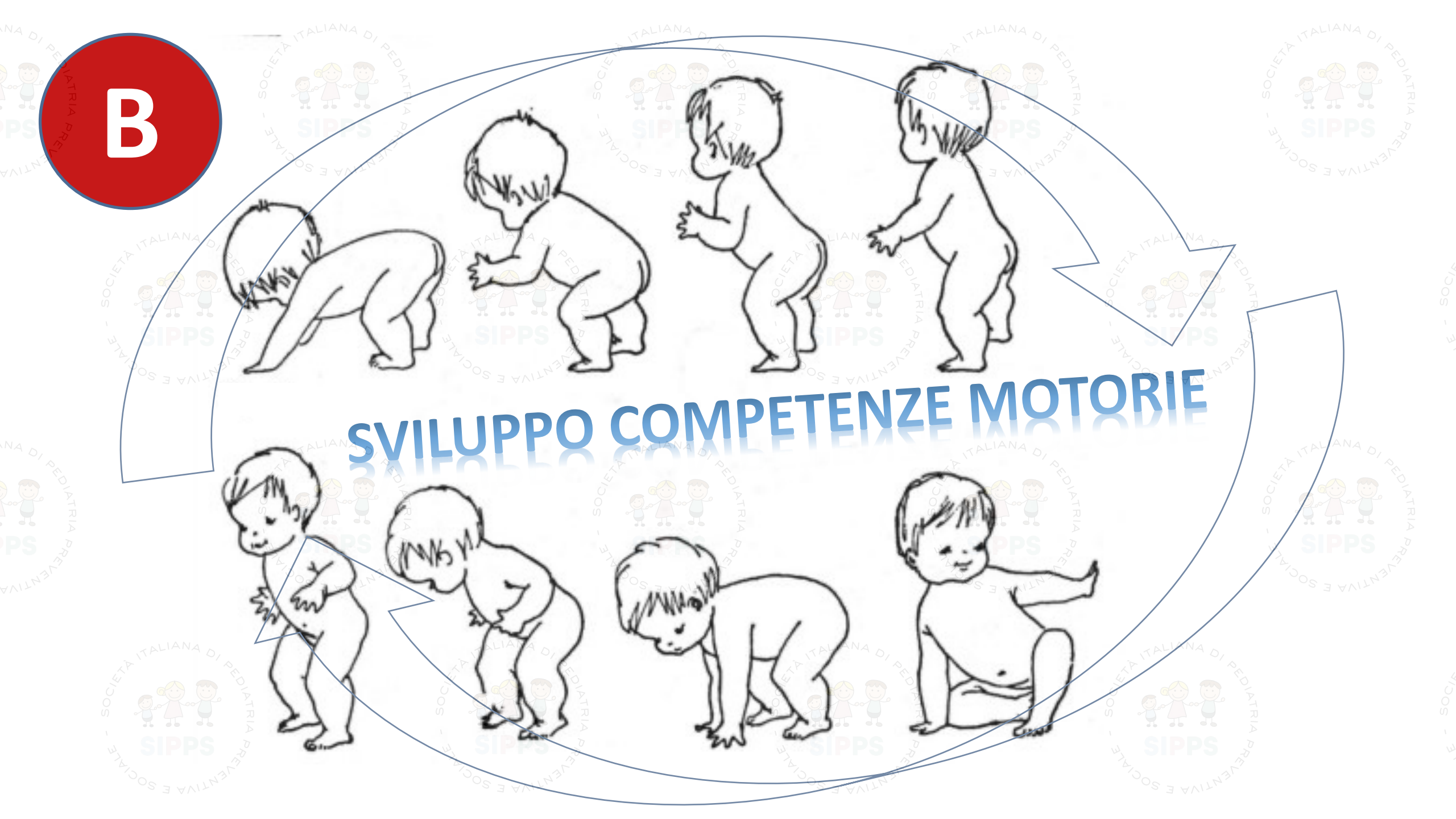
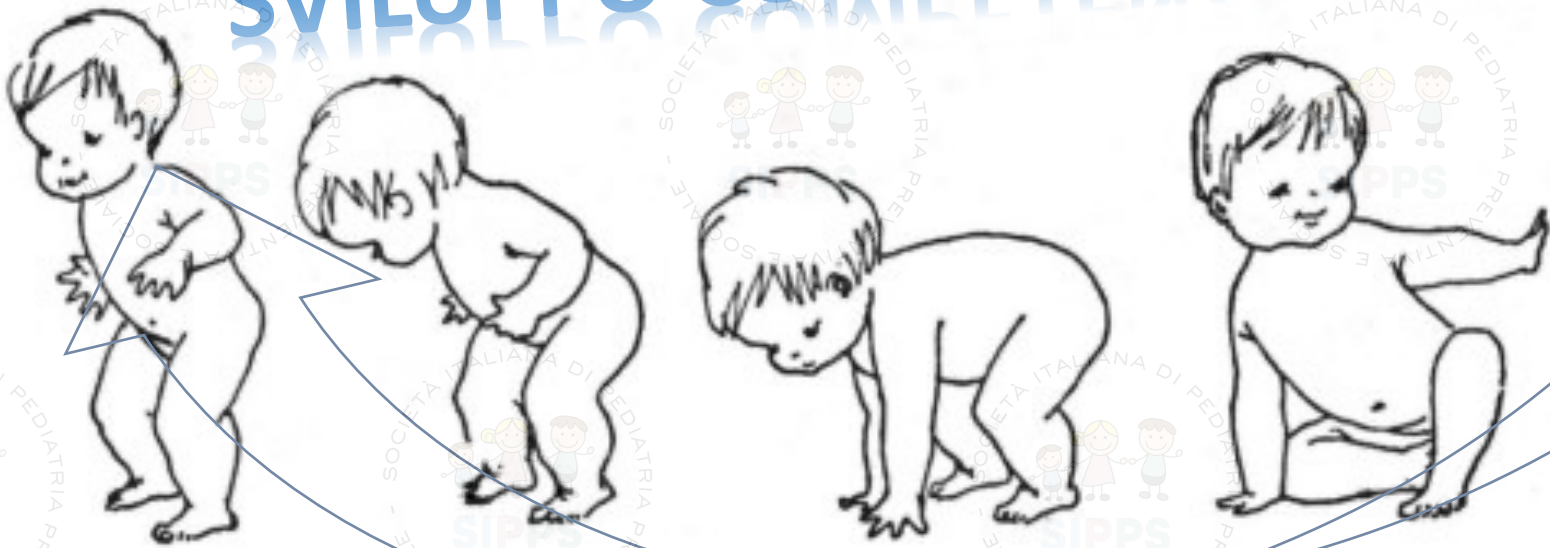
Apprendere



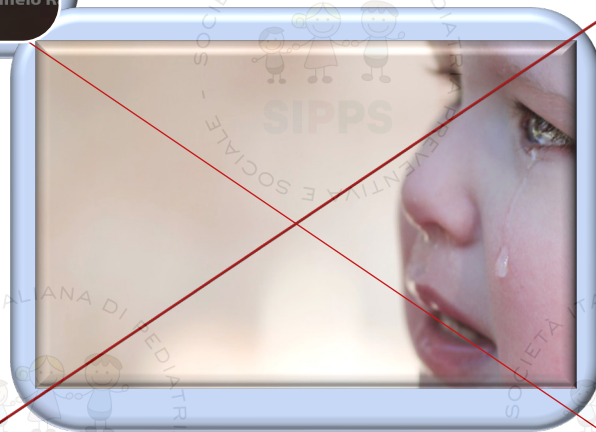
B



SVILUPPO COMPETENZE MOTORIE



Stati Comportamentali di Brazelton



1

SONNO QUIETO

2

SONNO ATTIVO

3

DORMIVEGLIA

4

VEGLIA TRANQUILLA

5

VEGLIA ATTIVA

6

PIANTO

5

4



Importanza Variabilita' nel tempo di alcuni segni clinici

Quando valutiamo una Competenza...

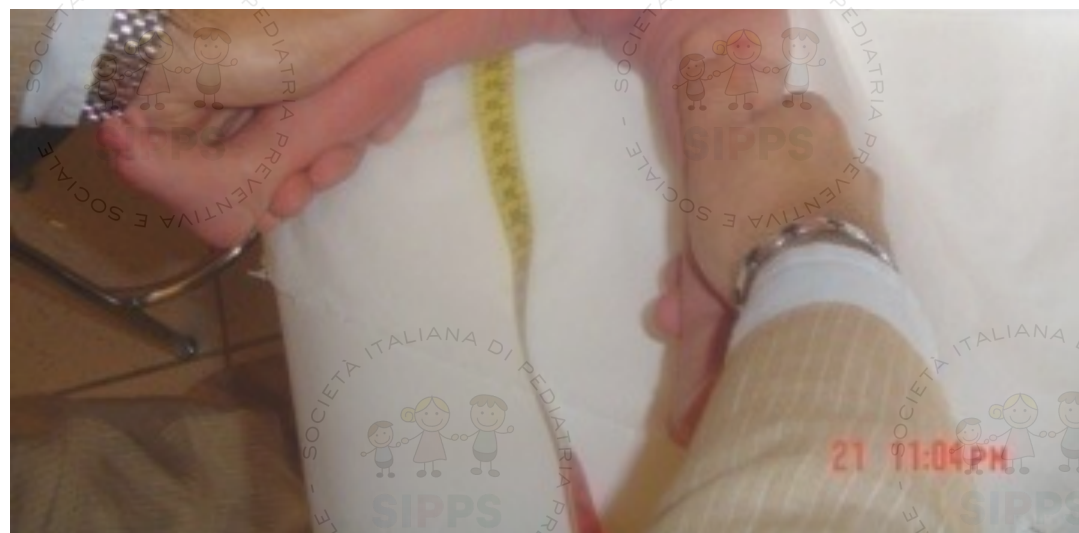
5



Manovre più efficaci

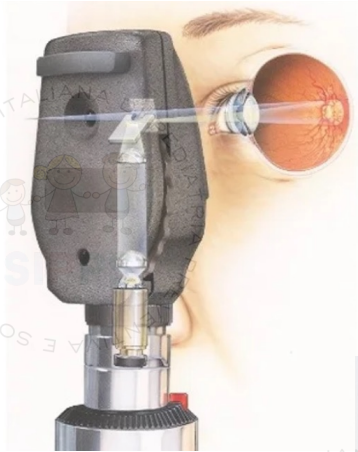


Come effettuare la



manovra

GLI STRUMENTI NELL'AMBULATORIO DEL PEDIATRA



SCHEDE DI SORVEGLIANZA EVOLUTIVA PRIMI 3 ANNI DI VITA

A cura del Gruppo di Lavoro sui Disturbi del Neurosviluppo

Questo documento presenta i contenuti da implementare nel corso di formazione a distanza (FAD) diretto a promuovere un appropriato utilizzo delle schede di **Schede di sorveglianza evolutiva nei primi 3 anni di vita** su del bambino prodotte dal Gruppo di Lavoro sui Disturbi del Neurosviluppo.

Il gruppo di Lavoro della Salute nell'ambito delle attività progettuali finalizzate all'attuazione al decreto del 30.12.2016 che disciplina le modalità di utilizzo del Fondo per la cura dei soggetti con disturbo dello spettro autistico. Le attività del gruppo di lavoro sono coordinate dall'ISS nell'ambito dell'Osservatorio Nazionale Autismo (OsNA).

EDUISS FORMAZIONE A DISTANZA DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'
OsNA
Ministero della Salute

IL PRIMO VOCABOLARIO DEL BAMBINO: GESTI, PAROLE E FRASI

Valori di riferimento fra 8 e 36 mesi delle Forme complete e delle Forme brevi del questionario MacArthur-Bates CDI

MARIA CRISTINA CASELLI, ARIANNA BELLO, PASQUALE SILVIA STEFANINI, PATRIZIO PASQUALETTI

Strumenti per il lavoro psico-sociale ed educativo

GUARDA CHE FACCIA!

6 GIUNTI


UWU! UWU!
Boo-Hoo!
AY! AY!
BUU!
HEHE!

Strumenti di Screening del Neurosviluppo



M-Chat

- 1. Se lei indica qualcosa che è nuovo dell'altro parte della stanza, il suo bambino lo guarda da quella parte?
- 2. Se un personaggio su un libro illustrato o su uno schermo si muove, il suo bambino lo guarda?
- 3. Il suo bambino lo guarda quando gli si parla?
- 4. Il suo bambino si muove o si muove quando gli si parla?
- 5. Il suo bambino lo guarda quando gli si parla?
- 6. Il suo bambino indica con un dito per chiedere qualcosa o per dire qualcosa?
- 7. Il suo bambino indica con un dito per fare qualcosa o per dire qualcosa?
- 8. Il suo bambino mostra interesse per gli altri bambini?
- 9. Il suo bambino fa molte delle cose parzialmente o totalmente in altro modo?
- 10. Il suo bambino reagisce quando lei lo chiama per nome?

1° MESE – SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS

DOMINIO	COMPORTAMENTI DA OSSERVARE	
 <p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">MOTORIO</p>	1	Muove le braccia e le gambe in maniera fluida e armonica coinvolgendo entrambi i lati del corpo
	2	Solleva lievemente il capo quando è a pancia in giù (prono)
<p>LINGUAGGIO</p> <p>SOCIO COMUNICATIVO</p> <p>GIOCO</p>	3	Sussulta in risposta a rumori improvvisi
	4	Guarda, segue il viso/gli occhi del genitore
	5	Risponde e partecipa agli approcci giocosi del genitore (modifica l'espressione mimica facciale e muove gli arti)
REGOLAZIONE	6	Di solito, quando piange si consola in contatto con il genitore



DOMINIO		COMPORTAMENTI DA OSSERVARE 3° MESE - SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS 3	
  MOTORIO	1	Tiene la testa ferma ed eretta nella manovra di trazione (posizione supina e manovra di trazione in avanti)	
	2	Porta entrambe gli arti sulla linea mediana	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIV GIOCO	3	Vocalizza ("aa, uu") e sorride	
	4	Ha un contatto di sguardo ed un inseguimento visivo sostenuto e comunicativo	
	5	Dimostra di ascoltare cambiando espressione ed orientandosi alla voce del genitore	
REGOLAZIONE	6	Di solito si consola facilmente (con voce, contenimento, suzione, autoconsolazione)	

DOMINIO		COMPORTAMENTI DA OSSERVARE 6° MESE - SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS 6	
  MOTORIO	1	Sta seduto con sostegno (all'altezza delle anche)	
	2	Protende le mani verso oggetti e persone, afferra un oggetto, in modo uguale con la destra e con la sinistra	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIV GIOCO	3	Comunica con suoni vocalico-consonantici (es. "ga, de")	
	4	Dimostra di riconoscere e preferire i genitori (es. protendendosi verso di loro, sorridendogli,)	
	5	Sposta l'attenzione /lo sguardo dall'oggetto a chi lo propone e/o al genitore	
REGOLAZIONE	6	Ha un sonno regolare durante il giorno e la notte (anche se ancora fa poppate notturne)	

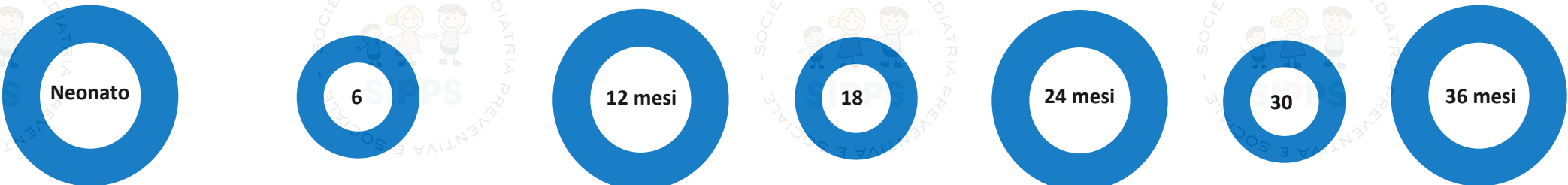
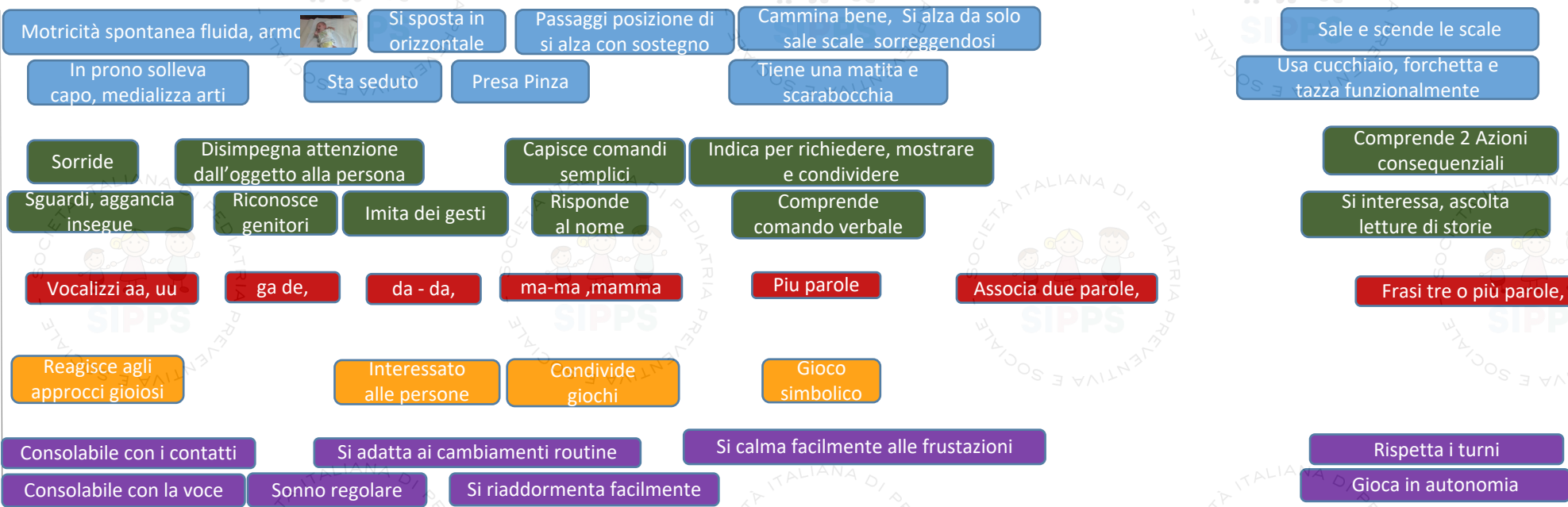
DOMINIO		COMPORTAMENTI DA OSSERVARE 9° MESE - SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS 9	
  MOTORIO	1	Sta seduto e si sposta in autonomia	
	2	Afferra piccoli oggetti (pezzettini di cibo) usando la pinza (pollice e indice) e aiutandosi con le altre dita	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIV GIOCO	3	Utilizza lallazioni e ripete suoni proposti dai Genitori (es. "da-da")	
	4	Imita dei gesti mentre gioca (es. batte le mani fa smorfie, gioco del cucù)	
	5	E' interessato alle persone (incluse le loro espressioni facciali, movimenti, gesti e parole)	
REGOLAZIONE	6	Di solito, si adatta a cambiamenti delle abitudini/routine quotidiane	

DOMINIO		COMPORTAMENTI DA OSSERVARE 12° MESE - SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS 12	
 MOTORIO	1	Fa passaggi di posizione* e si alza in piedi sorreggendosi agli oggetti (si porta eretto con appoggio)	
	2	Utilizza gesti per comunicare spontaneamente: scuote la testa per dire no, fa gesto "non c'è più", "ciao-ciao"	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIV GIOCO	3	Comprende verbi/parole che fanno riferimento a un'azione (es. vieni, prendi, fermati) e ordini semplici	
	4	Cerca spontaneamente di condividere Giochi ed interesse nei confronti degli altri	
	5	Reagisce se chiamato per nome quando è impegnato in un'altra attività (es. si gira e guarda negli occhi con vivacità espressiva, comunica verbalmente, interrompe quanto stava facendo)	
REGOLAZIONE	6	Si riaddormenta facilmente da solo o con la presenza/contatto del genitore	

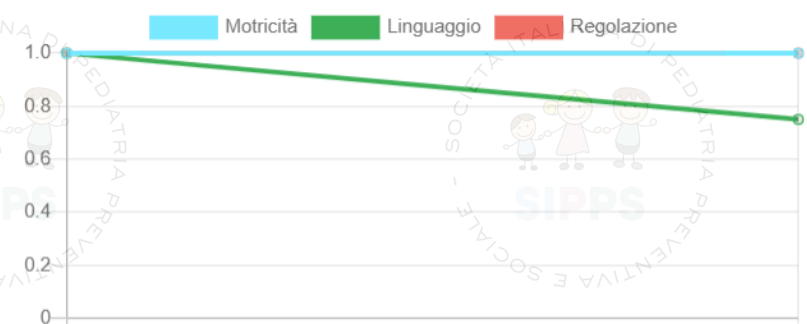
DOMINIO		COMPORTAMENTI DA OSSERVARE 18-24° MESE - SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS 18	
  MOTORIO	1	Cammina da solo/a, calcia la palla o altro oggetto	
	2	Si alza da terra senza alcun sostegno	
	3	Tiene una matita o un bastoncino (in qualunque modo) e scarabocchia sulla carta o per terra/ sul pavimento	
	4	Usa il dito indice per indicare (es. richiedere o mostrare)	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIV GIOCO	5	Capisce ed esegue un ordine semplice (es. "porta le scarpe") anche se non accompagnato da gesto	
	6	Imita il comportamento degli altri (ricambiando i saluti, mandando baci, imitando gesti ad es. nelle canzoncine, lavando le mani, sistemando i vestiti per imitare adulti)	
	7	Gioca a "far finta di" da mangiare a qualcuno o alla bambola, guidando le macchinine	
REGOLAZIONE	6	Quando gli viene negato qualcosa e/o presenta delle reazioni di frustrazioni, di solito lo si riesce a calmare in poco tempo	

DOMINIO		COMPORTAMENTI DA OSSERVARE 36° MESE - SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS 36	
 MOTORIO	1	Sale e scende le scale (con o senza appoggio)	
	2	Usa cucchiaio, forchetta e tazza funzionalmente	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIV GIOCO	3	Formula frasi composte da almeno 3 parole con un linguaggio comprensibile e contestuale	
	4	Si interessa, ascolta e presta attenzione alla lettura di storie	
	5	capisce consegne verbali che prevedono 2 azioni (es. "vai in cucina e portami il piatto", "vai nella tua stanza e portami la tua palla)	
REGOLAZIONE	6	Di solito riesce a terminare il gioco in autonomia e rispetta i turni quando gioca con i coetanei e/o con l'adulto	

SORVEGLIANZA NEUROEVOLUTIVA



PROFILO FUNZIONALE



OssNA
Osservatorio Nazionale Autismo

Home Attività Istituzionali

CARMELO RACHELE
Username: carmelorachele

Impostazioni Account Esci (Logout)

Muove le braccia e le gambe in maniera fluida e armonica coinvolgendo entrambi i lati del corpo









SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE





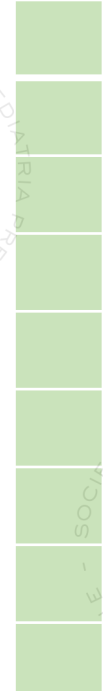








Video 01.00- 04



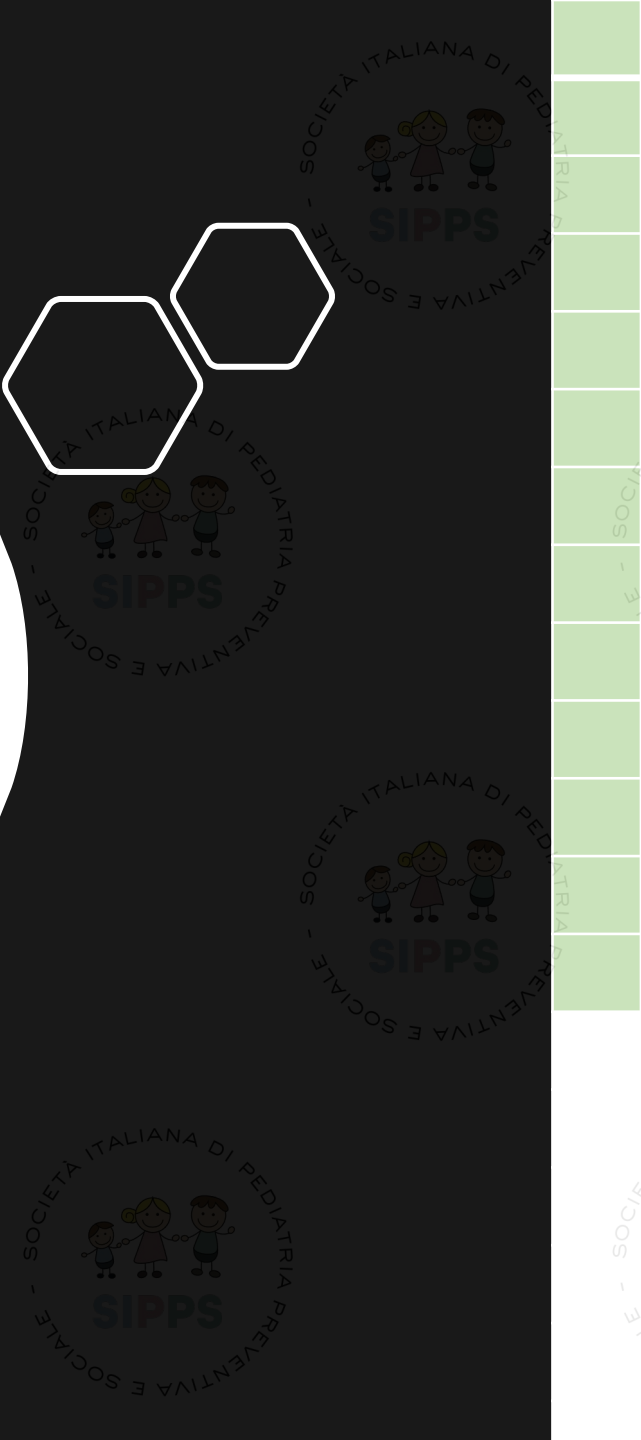






DIMENSIONE PSICORELAZIONALE







SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE - SIPPS

COMPRENSIONE NOMI



COMPRENSIONE VERBI:

PRENDI

VIENI

DAMMI

FERMATI







NA DI PEDIATRIA PREVENTIVA
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

NA DI PEDIATRIA PREVENTIVA
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

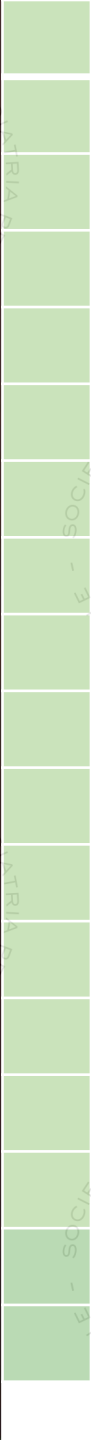
SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS

SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA PREVENTIVA E SOCIALE
SIPPS





DIMENSIONE REGOLAZIONE

CONSOLABILITA'
QUALITA' DEL SONNO
FRUSTRAZIONE
IMPULSIVITA'

CASO CLINICO

ESERCITAZIONE E INTERAZIONE CON LA SALA

CONSULENZA TELEFONICA PRIVATA

Bambina di 15 mesi che presentava, dal racconto materno:

- Difficoltà a sollevarsi da terra e ritardo del Linguaggio
- Visita NPI con diagnosi di Ritardo Psicomotorio

VALUTAZIONE NEUROEVOLUTIVA

- ✓ *Incapacità a sollevarsi da terra e mantenere la postura eretta, ipotonia*
- ✓ *Linguaggio non verbale e gestuale adeguato, lallazione, nessuna parola*
- ✓ *Comprensione adeguata*
- ✓ *Ha giocato in maniera tranquilla per tutta la durata della visita*
- ✓ *Indicava l'oggetto*
- ✓ *Alla risposta al nome si girava quando non distratta da qualche gioco*

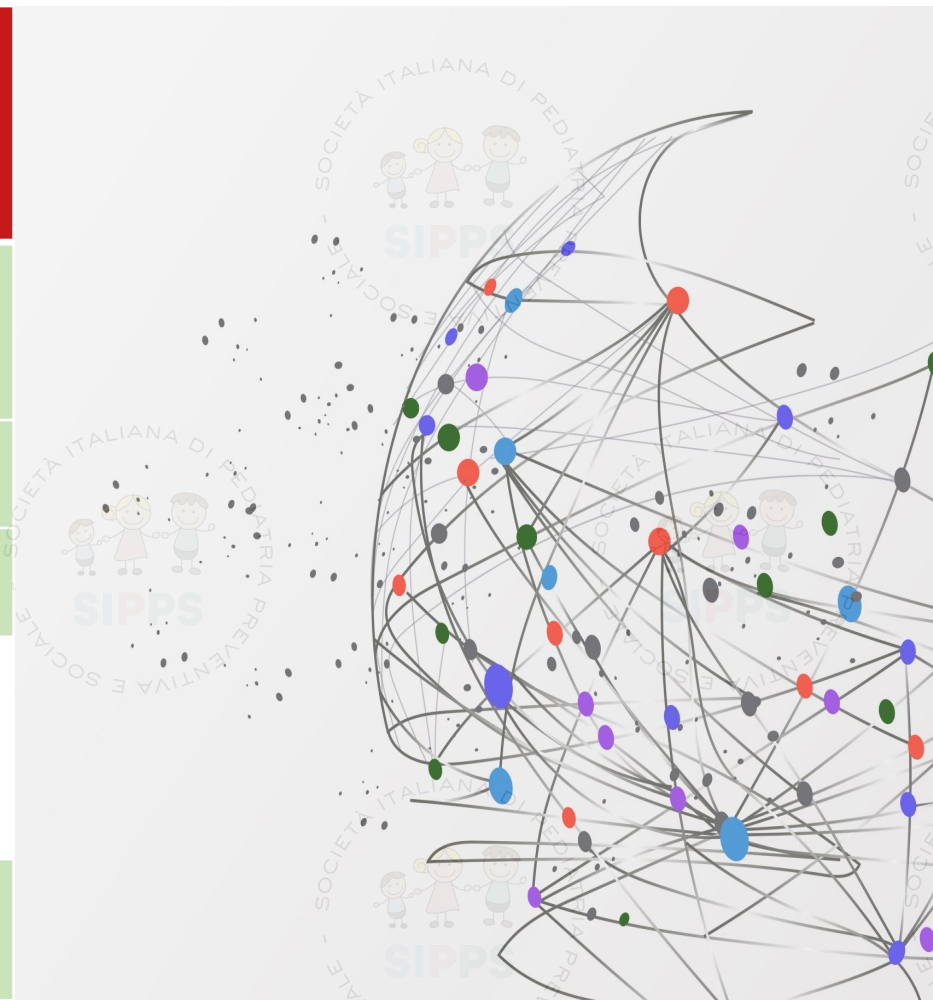
DOMINIO 14 MESI

COMPORAMENTI DA OSSERVARE

Peso(30°) L(25°) CC(10°)

12° MESE – SCHEDA DEL NEUROSVILUPPO ISS

MOTORIO	1	Fa passaggi di posizione e si alza in piedi sorreggendosi agli oggetti (si porta eretto con appoggio)	
	2	Utilizza gesti per comunicare spontaneamente: scuote la testa per dire no, fa gesto "non c'è più", "ciao-ciao"	
LINGUAGGIO SOCIO COMUNICATIVO GIOCO	3	Comprende verbi/parole che esprimono un'azione (es. vieni, prendi, fermati) esegue ordini semplici	
	4	Cerca spontaneamente di condividere divertimento ed interesse nei confronti degli altri	
	5	Reagisce se chiamato per nome quando è impegnato in un'altra attività (es. si gira e guarda negli occhi con vivacità espressiva, comunica verbalmente, interrompe quanto stava facendo)	
REGOLAZIONE	6	Si riaddormenta facilmente da solo o con la presenza/contatto del genitore	



**Disturbo
Generalizzato
dello Sviluppo**



**Patologia
Neuromuscolare**

**Patologia
Neurologica
Metabolica**





**Ritardo di
Maturazione**

**Debolezza
Muscolare**

**Disturbo
generalizzato
dello sviluppo**

Ipotonia

**Patologia
Neurologica**

**Patologia
Neuromuscolare**

**Patologia
Metabolica/
Rara**



**Ritardo di
Maturazione**

**Debolezza
Muscolare**

Ipotonia

**Disturbo
generalizzato
dello sviluppo**

**Patologia
Neurologica**

**Patologia
Neuromuscolare**

**Patologia
Metabolica
Rara**

**Comportamenti
ristretti e
ripetitivi**

Familiarita'

**Circonferenza
Cranica**

**Asimmetrie
Posturali**

**Disturbi del
Prevocabolario**

**Disturbi
Motori**

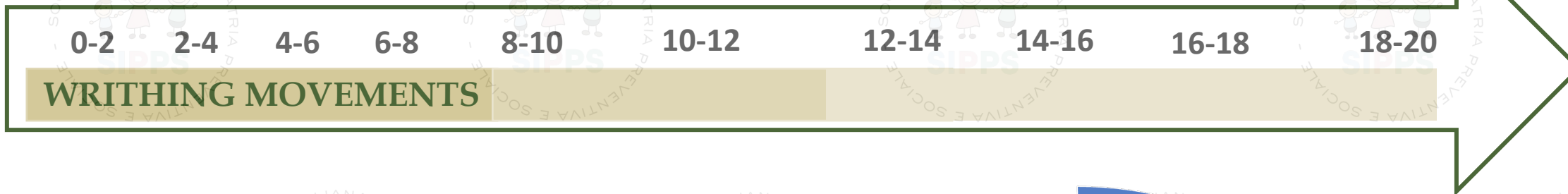
**Disturbi del
Contatto di
sguardo**

**Disturbi della
Coordinazione**

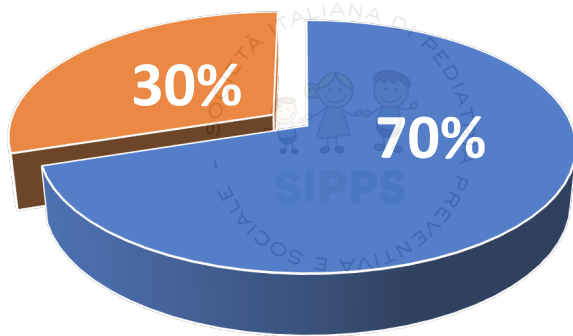
**Disturbi
Interazione
Sociale**

STUDIO RETROSPETTIVO SUI GS_m

SETTIMANE DI VITA



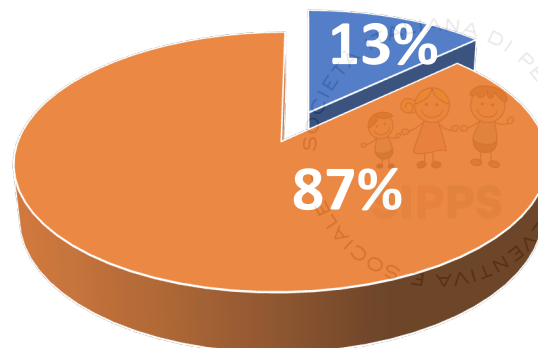
ASD



■ Repertorio Povero

■ Normale

TD



■ Repertorio Povero

■ Normale

Dati clinici e della ricerca

Frequente riscontro

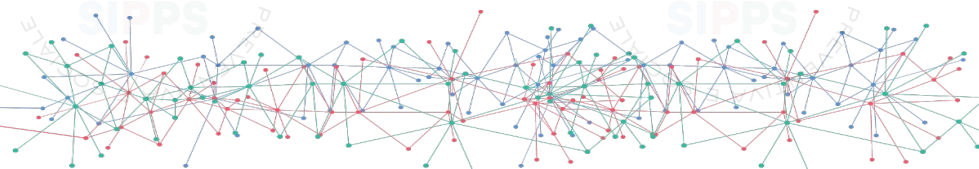
Atipico tono muscolare
delle estremità superiori
(Carmel et al., 2010)



Ritardo dell'allineamento del
capo con il tronco durante la
manovra di trazione (*Autismo*
??) (Flanagan et al., 2012)

Dati clinici e della ricerca

Asimmetrie Posturali



3 mesi: posizione supina

Original article

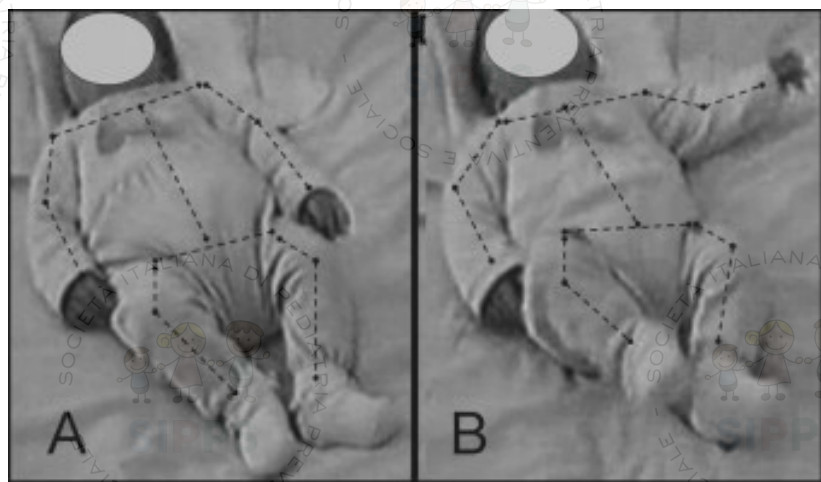
An exploration of symmetry in early autism spectrum disorders: Analysis of lying

Gianluca Esposito^{a,*}, Paola Venuti^a, Sandra Maestro^b, Filippo Muratori^b

^a Department of Cognitive Science, University of Trento, Italy

^b Division of Child Neuropsychiatry, IRCCS Stella Maris and University of Pisa, Pisa, Italy

Received 14 November 2007; received in revised form 9 April 2008; accepted 19 April 2008



12 mesi

Original article

Analysis of unsupported gait in toddlers with autism

Gianluca Esposito^{a,b,*}, Paola Venuti^a, Fabio Apicella^c, Filippo Muratori^c

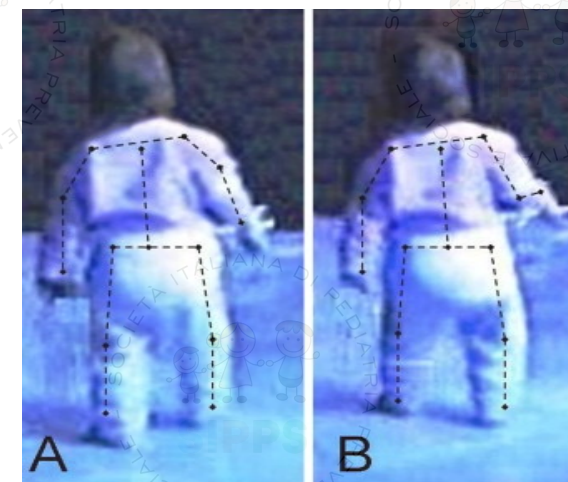
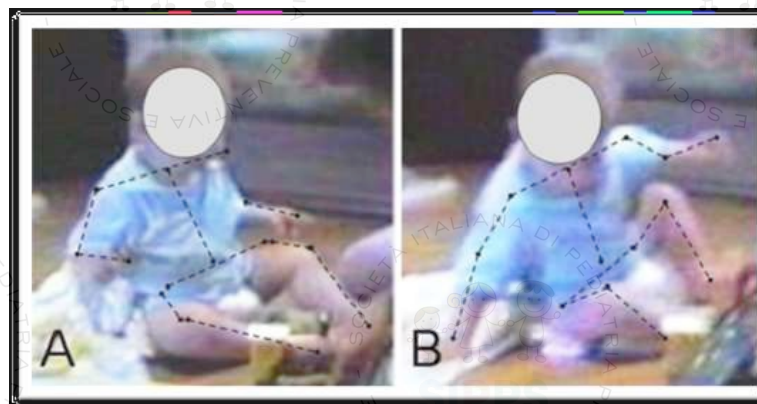
^a Department of Cognitive Science and Education, University of Trento, Italy

^b Kuroda Research Unit, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan

^c Division of Child Neuropsychiatry, IRCCS Stella Maris and University of Pisa, Italy

Received 14 April 2010; received in revised form 18 June 2010; accepted 21 July 2010

9 mesi: posizione seduta



Dati clinici e della ricerca

Comportamenti ripetitivi

 **frontiers**
in Psychology

ORIGINAL RESEARCH
published: 11 July 2017
doi: 10.3389/fpsyg.2017.01168



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

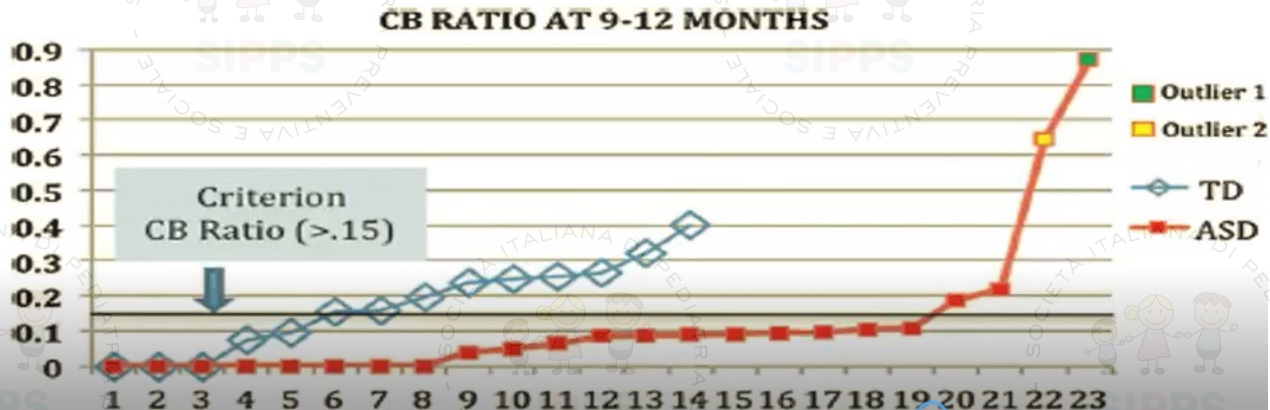
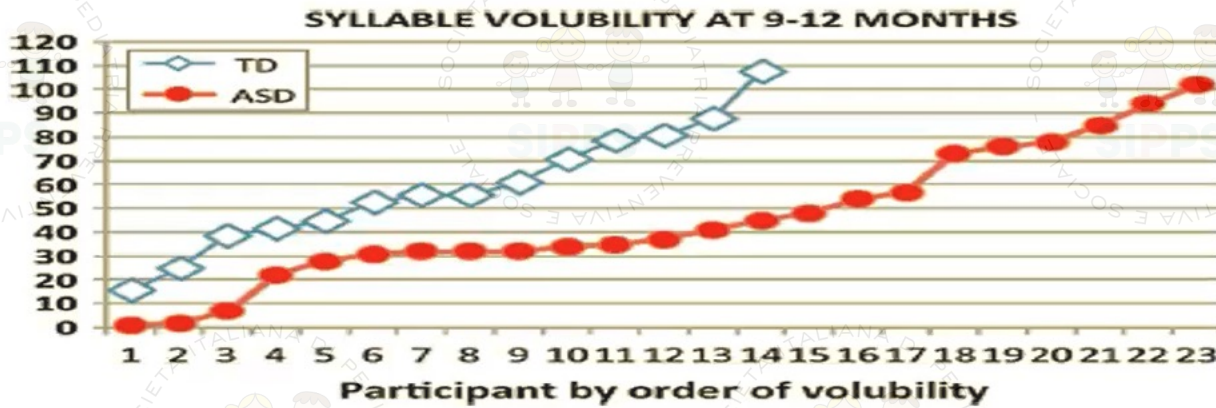
**Giulia Purpura^{1†}, Valeria Costanzo^{1†}, Natasha Chericoni¹, Maria Puopolo²,
Maria Luisa Scattoni³, Filippo Muratori^{1,4} and Fabio Apicella^{1*}**

¹ Department of Developmental Neuroscience, IRCCS Stella Maris Foundation, Pisa, Italy, ² Department of Cell Biology and Neurosciences, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy, ³ Research Coordination and Support Service, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italy, ⁴ Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa, Pisa, Italy

IL RICONOSCIMENTO PRECOCE Lallazione e vocalizzazioni

✓ **La frequenza delle vocalizzazioni** (parent-report) è un indice predittivo delle abilità linguistiche nel secondo anno (Weismer, 2010)

✓ **L'emergenza del babbling canonico** dopo i 10 mesi predice un ritardo del

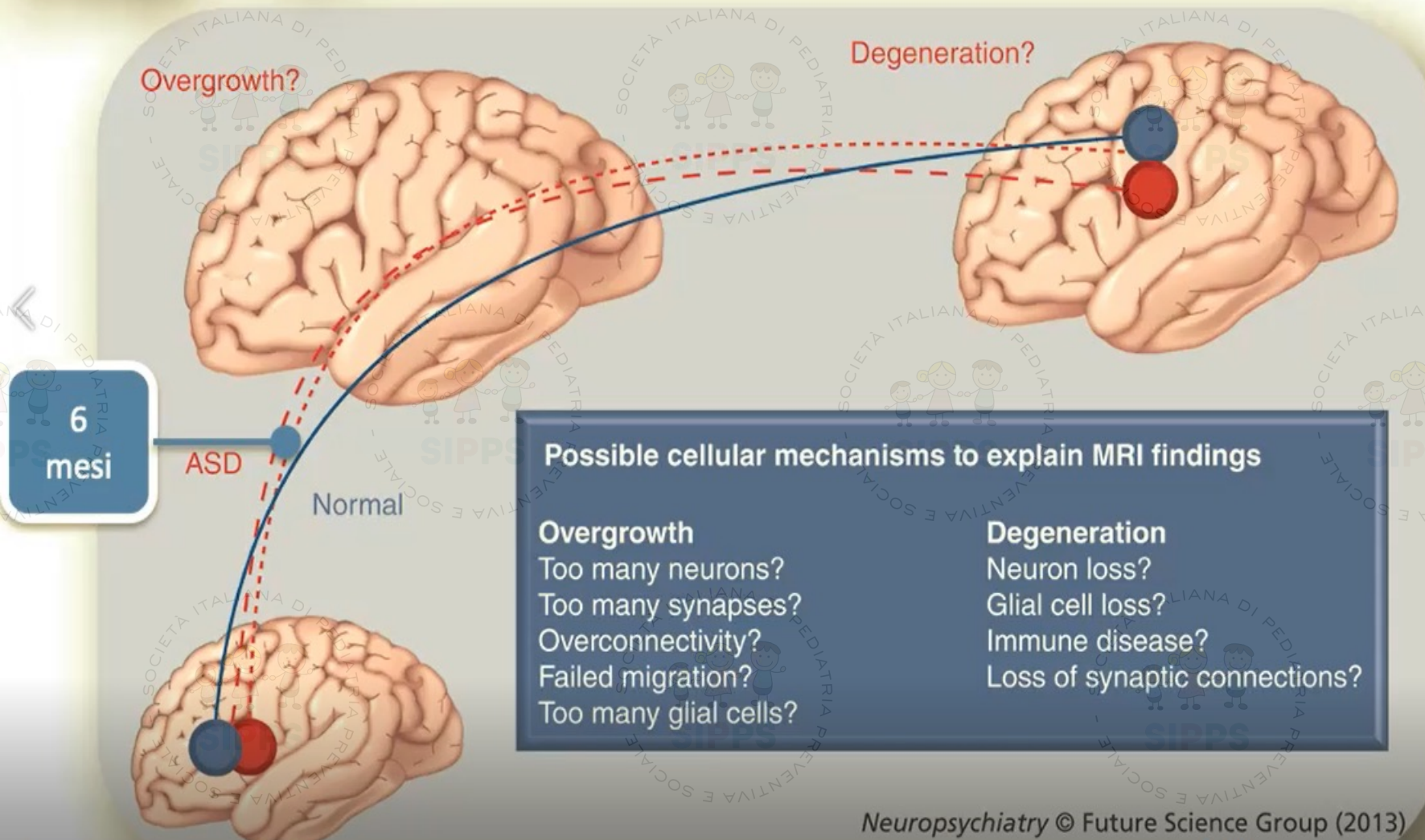


Sviluppo precoce del cervello e del comportamento: indizi sui prodromi



Dati clinici e della ricerca *Piano Anatomico*

Uno dei risultati più solidi riguarda lo sviluppo precoce del cervello, che cresce di più e più velocemente (**overgrowth**) e mostra un lieve ma costante e significativo aumento nel volume complessivo.



**Comportamenti
ristretti e
ripetitivi**

Familiarita'

**Circonferenza
Cranica**

**Asimmetrie
Posturali**

**Disturbi del
Prevocabolario**

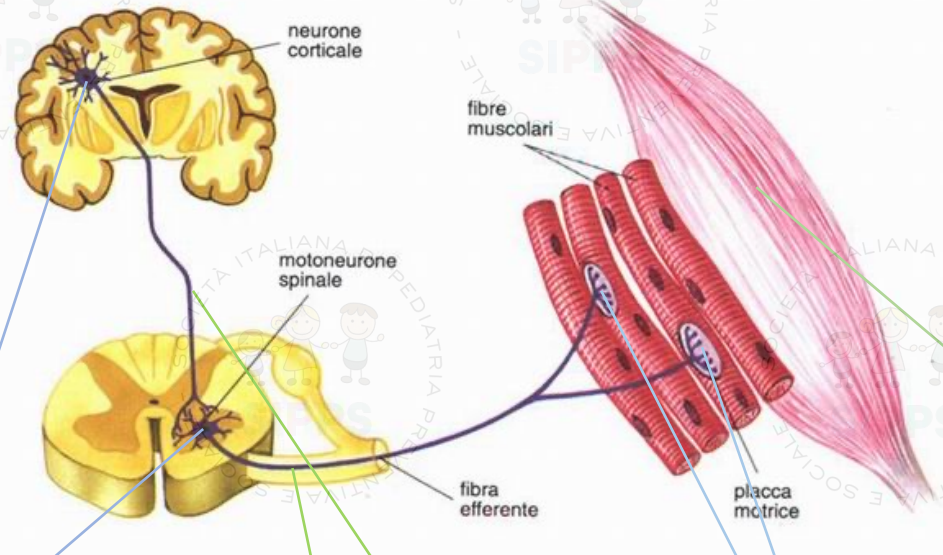
**Disturbi
Motori**

**Disturbi del
Contatto di
sguardo**

**Disturbi della
Coordinazione**

**Disturbi
Interazione
Sociale**

PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI Classificazione



MALATTIE DEL MOTONEURONE

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

Tipo 1-4
(Werdnig-Hoffman)
(Kugelberg-Welander)

S.L.A.

NEUROPATIE PERIFERICHE

NEUROPATIE H.S.M.N. (Charcot- Marie-Tooth, Déjerine-Sotas, altre)

**H.M.N.
H.N.A.**

SINDROMI MIASTENICHE

MIASTENIE

Myasthenia gravis

**Sindromi
Miasteniche
Congenite**

MIOPATIE

**Distrofie muscolari
Sindromi miotoniche
Miopatie congenite
Miopatie mitocondriali
Miopatie infiammatorie
Miopatie metaboliche
Miopatie disendocrine**

Anamnesi Prenatale

**Movimenti Fetali
ridotti**



Polidramnios

Lesione periferica

Ipotonia

+

**Debolezza
Muscolare**

**Patologia
Periferica**

Ipotonia

senza
Debolezza
Muscolare

Neurologica
Metabolica
Genetica

Percorso Diagnostico nell'ambulatorio del Pediatra di Famiglia

*** Familiarità
Malattie
Neuromuscolari**

*** Ritardo Motorio in due
sorveglianze successive
durante il 1° anno dello
schema motorio**

*** Iper
Transaminasemia
inspiegabile**

*** Un segno clinico nelle
sorveglianze del 2°-3°-4° anno**

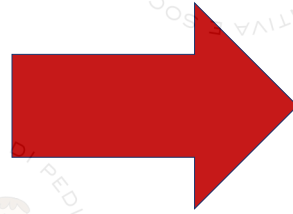
*** Deambulazione sulle Punte**

*** Segno di Gowers**

**Test Creatina Chinasi
Sierica**

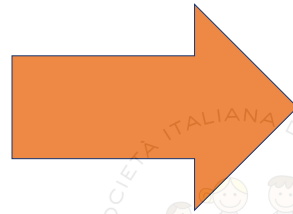
Valori di CK adattato dalla National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders

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



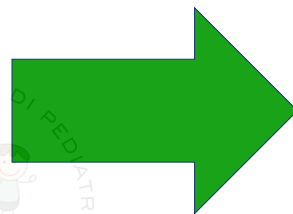
**Invio Centro
Specialistico**

**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*

IPOTONIA

**DEBOLEZZA
MUSCOLARE**

**RETRAZIONI
MUSCOLO
TENDINEI**

**ATROFIA
MUSCOLARE**

**DEFICIT
COGNITIVI E
LINGUAGGIO**

**DISTURBI
DEGLUTIZIONE**

**DISTURBI
SUZIONE**

**DISTURBI
CARDIACI**

**DISTURBI
RESPIRATORI**

✓ CK: normale

✓ Esami di base Malattie
Metaboliche: Normali

Ipotonia

senza
Debolezza
Muscolare

Neurologica
Metabolica
Genetica

NEL SESSO FEMMINILE E' LA PIU' FREQUENTE DOPO LA SINDROME DOWN **1°STADIO(0-24 MESI):**

- *Ipotonia e ritardo acquisizioni competenze motorie*
- *meno coinvolti ambiente circostante rispetto al bambino con sviluppo tipico*

2° STADIO: REGRESSIONE RAPIDA

- *Perdita competenze motorie, linguistiche e cognitive*
- *Stereotipie*
- *Disturbi del sonno e comportamenti autolesivi*

3° STADIO : PSEUDOSTABILIZZAZIONE

- *Aprassie, Distonie, ipertonia, disturbi del movimento*
- *Miglioramento delle competenze relazionali*

4° STADIO: DETERIORAMENTO MOTORIO

- *Perdita capacita deambulazione autonoma*

STEREOTIPIE

- Sfregamento delle mani
- Mani in bocca
- Dorsiflessione capo



SINDROME DI RETT

MICROCEFALIA

PERDITA ABILITA' MOTORIE
PERDITE ABILITA' LINGUISTICHE
PERDITA ABILITA' COGNITIVE
PERDITA CONTATTI AMBIENTALI

STEREOTIPIE MANI

DISTURBI MOVIMENTO

DISTURBI SENSORIALI

QUADRO ATASSICO

CRISI EPILETTICHE

DETERIORAMENTO MOTORIO

MIGLIORAMENTO RELAZIONI

BAMBINI TROPPO BUONI

IPOTONIA

PIANTO MONOTONO

DISTURBI DEL SONNO

DISTURBI ALIMENTAZIONE

**RIDOTTO INTERESSE
AMBIENTE**

AUTISMO

**DEFICIT INTERAZIONI
SOCIALI**

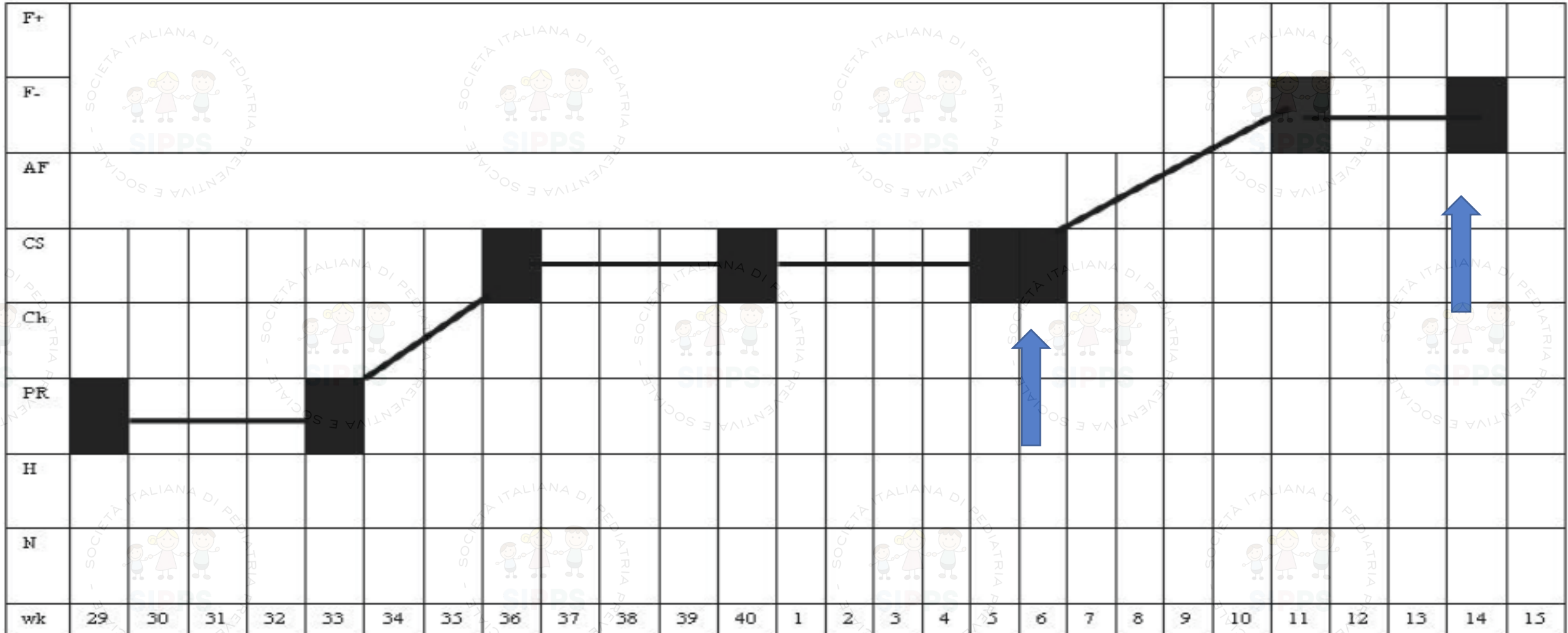
DEFICIT COMUNICAZIONE

**COMPORTAMENTI
STEREOTIPATI**





Figura 5: Esempio di una Traiettoria individuale di sviluppo dei GMs



Outcome	Esiti neuroevolutivi (%)	
	24-26 sett. EG	27-31 sett. EG
Disabilità neuroevolutiva - severa - moderata - lieve - nessuna	11.9 15.8 38.5 33.7	6.7 12.0 35.7 45.5
Paralisi cerebrale	12.4	5.9
Disabilità visiva - moderata/severa	1.8	1.0
QI - punteggio 66-78 - punteggio <66	15.2 9.7	11.1 5.4
Disturbi comportamentali (score >90° centile)	12.0	10.6
Disturbi della coordinazione (score < 5° centile)	18.8	8.5
Supporto scolastico (di qualsiasi tipo)	27.3	13.9
Intervento riabilitativo (almeno 1 tipo)	51.9	33.3



Tabella 2: Esiti neuroevolutivi a 5.5 anni di età per fasce di età gestazionale, tra i soggetti sopravvissuti dello studio EPIPAGE-2 (modificato da: Pierrat V. et al. BMJ 2021 [4])

Per gli esiti sul Neurosviluppo la letteratura distingue:

DISABILITA' MAGGIORI

- ✓ Paralisi Cerebrale moderata/grave
- ✓ Disabilità Intellettiva
- ✓ Visus < 1/10 bilateralmente
- ✓ Deficit uditivi permanenti che impediscono di comunicare anche con protesi/impianto cocleare

DISTURBI MINORI

- ✓ Impaccio e goffaggine motoria, disturbi movimento e della coordinazione
- ✓ Disturbi dell'Apprendimento
- ✓ Disturbi del Comportamento (ADHD)
- ✓ Disturbi della Regolazione (Sonno, Alimentazione)

INDICATORI DI RISCHIO

SCARSO ACCRESCIMENTO STATUROPONDERALE POST NATALE

RIDOTTE DIMENSIONI DELLA CC A 3 MESI ETÀ CORRETTA

DISPLASIA BRONCOPOLMONARE (BPD)

IPERTENSIONE ARTERIOSA MATERNA



Funzione Visiva

Strumenti in ambulatorio











Box 11: Bambini a rischi di Ipoacusia (Joint Committee on Infant Hearing 2019)

Dalla nascita a 28 giorni

- Neonati che vengono ammessi alla NICU per più di 5 giorni
- Neonati con segni di sindromi associate ad ipoacusia.
- Neonati con storia familiare di ipoacusia neurosensoriale
- Neonati con anomalie cranio-facciali
- Neonati esposti in gravidanza ad infezione del gruppo TORCH
- Neonati con iperbilirubinemia che necessitano di exanguinotrasfusione
- Neonati con asfissia o encefalopatia ipossico ischemica
- Neonati sottoposti a circolazione extracorporea (ECMO)
- Neonati con sindromi (più di 400) con alterazioni della soglia uditiva

Da 29 giorni a 2 anni

- Storie familiari di ritardi di linguaggio
- Familiarità per gravi ipoacusie permanenti in adolescenti
- Stigmate o altri segni riferiti a sindromi note per comprendere ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva
- Infezioni postnatali legate a ipoacusia, compreso meningite batterica
- Infezioni in utero come citomegalovirus, herpes, rosolia, sifilide, toxoplasmosi.
- Indicatori neonatali (iperbilirubinemia, ipertensione polmonare persistente)
- Sindromi associate a ipoacusie progressive (Sdr di Usher, neurofibromatosi)
- Disordini neurodegenerativi (sdr Hunter, atassia di Friederich, sdr di Charcot Marietooth)
- Traumi cranici
- Otiti medie persistenti

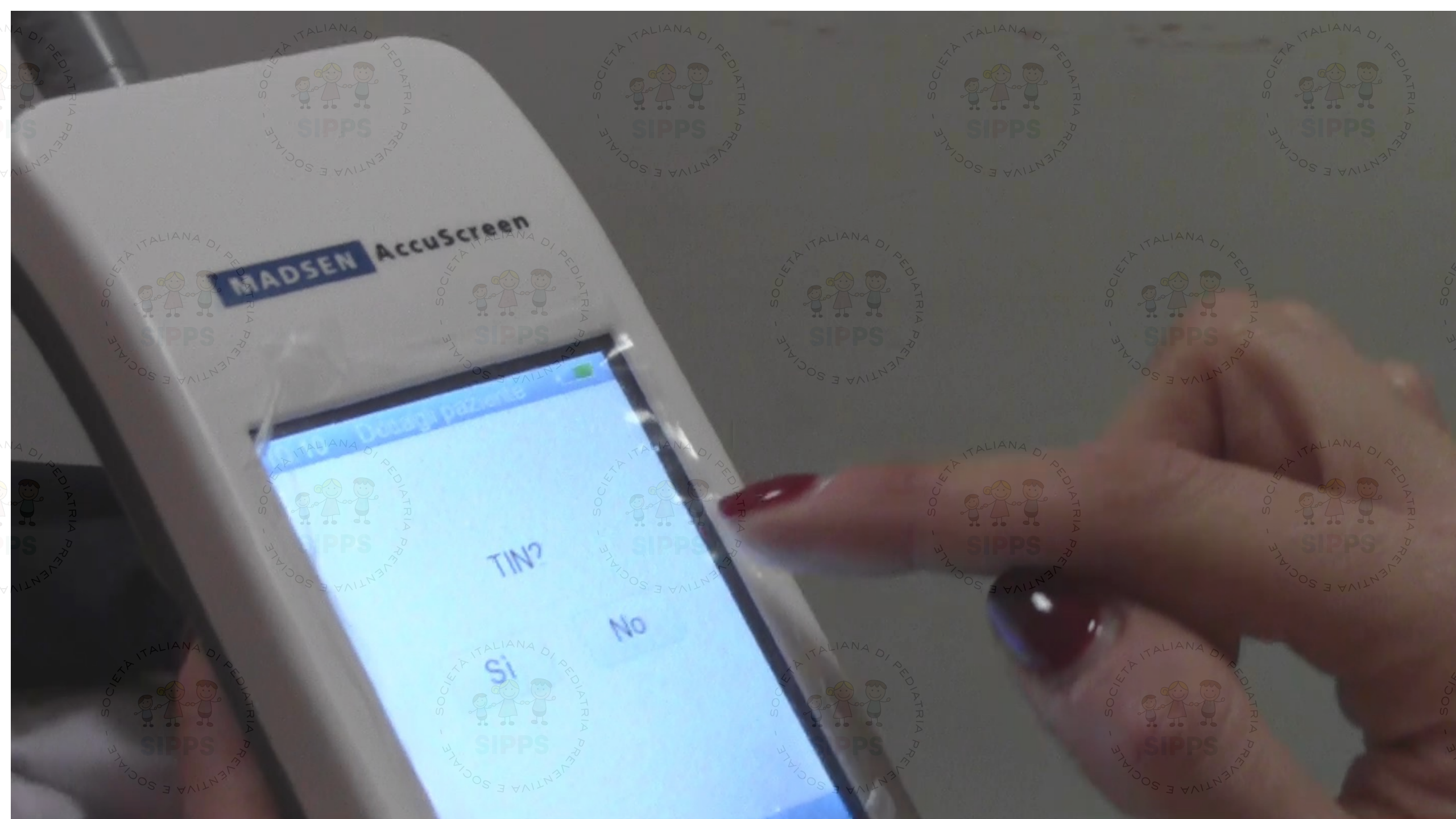
MADSEN AccuScreen

Design paziente

TIN?

No

Sì



Box 12: Timing Riassuntivo Ottimale Diagnostico-Terapeutico nel riscontro di ipoacusia

Screening Audiologico Neonatale	Alla nascita
Valutazione Audiologica e Diagnosi di Ipoacusia	Entro 3 mesi di età corretta
Prima protesizzazione e inizio logopedia	Entro 6 mesi di età corretta
Protesizzazione Ottimale	Entro gli 8-12 mesi di età corretta
Impianto Cocleare (quando c'è indicazione)	12-18 mesi (valutazione del beneficio protesico dopo un periodo di 6-12 mesi di protesizzazione e riabilitazione acustica)

Audiometria in Ambulatorio



Aiutare il mio bambino ad imparare attraverso il gioco: 0-3 mesi.

TOCCARE, MUOVERSI, ANNUSARE, ASSAGGIARE, ASCOLTARE, GUARDARE
 Il tuo bambino impara molto velocemente. Ha bisogno del tuo aiuto e della tua guida

Proposte di gioco

Interagire con i volti

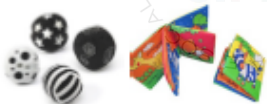


Come aiutano il mio bambino?

Aiuta il mio bambino ad imparare attraverso le interazioni con l'altro

- Non c'è bisogno di giochi costosi. Il tuo volto è il miglior gioco che il tuo bambino possa avere!
- Il tuo bambino ama guardare, esplorare e toccare il tuo volto.
- Il tuo bambino ama ascoltare la tua voce e questo lo aiuta a sviluppare il linguaggio.
- Fai delle pause mentre parli al tuo bambino e aspetta che lui risponda e fate a turno. Questo è l'inizio di una conversazione!

Oggetti interessanti da guardare



Aiuta il mio bambino attraverso il guardare

- Ai bambini piccoli piace guardare oggetti interessanti ad alto contrasto
 - Aiuta l'attenzione visiva e l'apprendimento
 - Le figure dovrebbero essere a circa 30 cm di distanza dal volto del bambino
- Nota:** non mettere le figure troppo vicino al volto del bambino e utilizzale solo per qualche minuto per volta, quando il tuo bambino sta guardando ed è interessato.

Tappetino gioco



Aiuta il mio bambino ad imparare attraverso l'esplorazione

- Promuove il raggiungimento e l'afferramento degli oggetti e l'attenzione visiva.
- Facilita il bambino a portare le mani sulla linea mediana
- Stimola il bambino a portare le gambe in alto per calciare i giocattoli.
- Modifica la posizione dei giocattoli per promuovere l'esplorazione e l'interesse visivo.

Sonagli e dentaruoli



Giraffa



Aiuta il mio bambino ad imparare usando le mani

- Promuove il raggiungimento e l'afferramento degli oggetti
- Quando il bambino ha in mano un oggetto dirige l'attenzione verso le proprie mani
- Stimola l'utilizzo delle mani per portare un oggetto alla bocca.
- Giochi che producono un suono leggero come i sonagli aiutano il tuo bambino ad iniziare a comprendere il concetto di causa-effetto

Posizione a pancia in giù da sveglio



Aiuta il mio bambino a prepararsi a strisciare

- Stare a pancia in giù con il tuo aiuto serve per favorire una sempre maggiore confidenza con questa postura.
- E' un modo per dare l'opportunità al bambino di sviluppare il controllo del capo e la forza nelle braccia.

Nota: Prova questo gioco frequentemente e per un periodo breve di tempo durante il giorno rispettando i tempi del tuo bambino.

Lo Sapevate? I bambini imparano nel contesto di una relazione quindi parlare, giocare e coccolare il bambino svilupperà le competenze cognitive, del linguaggio e motorie del tuo bambino

Le schede di Promozione dello sviluppo Psicomotorio