

REVIEW**La Disfunzione Cerebrale Minima: basi biologiche della diagnosi e del trattamento****Minimal Brain Dysfunction: biological bases of diagnosis and treatment**

Giulia Civitenga, Specialista in neuropsichiatria infantile, Dottorando di ricerca in disturbi del comportamento e dei processi di apprendimento presso la Seconda Università degli studi di Napoli, Specialista ambulatoriale e medico prescrittore presso il DBS 84 Azienda sanitaria Locale NA5.

E-mail docgiuger@inwind.it

ABSTRACT: Scopo del presente articolo è valutare la possibilità di definire nosograficamente la disfunzione cerebrale minima. I dati e le informazioni della letteratura saranno interpretati in un'ottica abilitativa; si parla di abilitazione e non riabilitazione in quanto in età evolutiva il trattamento terapeutico mira a far emergere abilità non ancora acquisite e non a riabilitare funzioni perdute come per gli adulti.

L'intervento terapeutico può modificare la prognosi, ma di quali patologie? E quali sono le basi biologiche?

CAPSULA EBURNEA, 1,7:1-4, 2006.

KEYWORDS: **Disfunzione Cerebrale Minima, Disprassia, Goffaggine motoria, Prematurità.**

PAROLE CHIAVE: **Minimal Brain Dysfunction, Dyspraxia, Clumsy, Prematurity.**

Introduzione

Nella pratica clinica quotidiana sempre più afferiscono ai centri di riabilitazione soggetti di età compresa tra i 18 mesi ed i 9 anni, con prescrizioni di trattamento abilitativo, diagnosticati come pazienti affetti da disturbo della regolazione, disturbo dell'apprendimento NAS, disturbi del comportamento, ritardo del linguaggio, disprassia, disturbo della coordinazione motoria, impaccio motorio, deficit di coordinazione visuomotoria, deficit di integrazione percettiva, deficit di attenzione, instabilità psicomotoria, ADHD, immaturità affettiva, deficit della coordinazione motoria fine, deficit cognitivo-prestazionale, e altri disturbi [1,2]. Tali diagnosi risultano essere descrittive e/o funzionali; esse forniscono indicazioni fondamentali ai riabilitatori, ma non sempre inquadrano la sintomatologia in una categoria diagnostica definita.

Sul piano anamnestico di frequente esiste un comune denominatore: gravidanza a rischio (minacce di aborto, gestosi), prematurità, neonati piccoli per età gestazionale (SGA). Quanto detto è in accordo con gli studi di follow-up neurologico, effettuati sui pazienti dimessi dai reparti di TIN. Tali studi dimostrano infatti quanto i neonati di basso peso ed i prematuri presentino una serie di svantaggi biologici e relazionali tanto più numerosi e gravi quanto più bassi siano l'età gestazionale e il peso alla nascita (≤ 1500 VLBW e ≤ 1000 ELBW). I suddetti svantaggi si traducono in sequele neurocomportamentali e neuroevolutive [3].

Dal momento del concepimento, il patrimonio genetico biologico costituisce il pacemaker dell'incontro con il mondo esterno per cui l'embrione (dalla fecondazione al III mese di gravidanza/periodo formativo) e succes-

sivamente il feto (dal III mese di gravidanza al parto/ periodo di perfezionamento) hanno già una ben definita sensibilità al mondo-mamma di cui colgono in modo specifico i cambiamenti biochimici e fisiologici e tra questi, già in utero, quelli affettivo-emozionali attraverso circuiti ancora allo studio. Pertanto lo sviluppo non è esclusivamente ontogenetico ma epigenetico.

Lo sviluppo epigenetico definisce tutta l'organizzazione progressiva somatica e comportamentale dell'individuo come percorso che dipende sia dal programma genetico, sia dagli stimoli messi a sua disposizione dall'ambiente entro il quale si trova. Il concetto di epigenesi spiega la stretta connessione tra gli aspetti genetici innati e l'apporto dell'ambiente acquisito nell'influenzare le diverse fasi dello sviluppo umano [4].

Gomez nel 1967 scriveva disfunzioni cerebrale minima: Confusione neurologica massima, tale affermazione dimostrava la difficoltà nell'individuare un unico fenotipo clinico che corrispondesse alla DCM, inoltre sul piano morfologico non esistono lesioni patognomoniche della DCM [5].

Rutter nell'1982 [6] proponeva due teorie miranti a spiegare il concetto di DCM: "Continuum notion" che potremmo rendere in italiano come teoria della continuità in cui la DMC è la variante minore di un danno cerebrale secondario ad un insulto (anossico-ischemico, ipossico, infettivo, traumatico, esposizione ad agenti teratogeni etc); e "Sindrome notion" (teoria sindromica) nella quale la DCM costituisce un disturbo geneticamente determinato più che la risposta a qualsiasi forma di insulto. La teoria sindromica allo stato non dispone di sufficienti dati che ne supportino l'ipotesi. La Continuum notion ci offre informazioni circa l'etiologia della DCM. La variabilità della sintomatologia

Tabella I: Alcune delle etichette applicate ai disturbi dell'apprendimento e comportamento (Walzer e Richmond 1973)

Danno cerebrale minimo	Sindrome ipercinetica
Disfunzione cerebrale minima	Disabilità specifica della lettura
Sindrome del bambino goffo	Cecità congenita della parola
Disabilità visuo-motoria	Handicap percettivo motori
Problemi di apprendimento di produzione o acquisizione	Dislessia

rimane il punto cruciale, potrebbe essere spiegata da differenze nel grado di compromissione cerebrale (disturbo biochimico, ritardi maturativi), tuttavia è evidente che per la determinazione del fenotipo clinico entrano in gioco variabili quali l'epoca dell'insulto, la regione cerebrale interessata, l'intelligenza di base, l'ambiente e altro.

La tabella I illustra le possibili variabilità fenotipiche della DCM [7-8]. E' noto che la prematurità grave è fattore di rischio per disabilità di grado diverso. La letteratura è concorde nel suddividere le anomalie dello sviluppo in *major* e *minor*. Tali anomalie hanno, come già accennato, una comune etiologia (patologie del SNC; esposizione precoce ad un ambiente fisico, psichico e sociale non ottimale per promuovere lo sviluppo del SNC; interruzione della relazione tra madre-famiglia bambino) [9].

Le sequele neurologiche maggiori sono rappresentate da PCI, ritardo mentale, CVI, idrocefalo secondario, manifestazioni comiziali.

Vengono considerate disfunzioni minori le sequele neurocomportamentali e neuroevolutive.

- Deficit neuroevolutivi: ritardo cognitivo, difficoltà di apprendimento, disordini del linguaggio, anomalie neuromotorie (deficit di equilibrio e coordinazione statica e dinamica), deficit percettivi.

Deficit neurocomportamentali: disturbi a carico di temperamento, maturità emozionale, competenze sociali, attenzione selettiva [3].

Valutando i suddetti deficit comprendiamo che tre sono le aree di interesse delle suddette sequele:

1. motoria (clumsy child)
2. apprendimento (learning disabilities) comportamentale (behavioural disturbances)

Nel presente articolo tratteremo esclusivamente dei disturbi dell'area motoria.

I disturbi dell'area motoria

I Clumsy child sono bambini che presentano difficoltà nella sfera motoria, con coordinazione deficitaria. E' opportuno che il clinico ponga Diagnosi Differenziale con le P.C.I. very mild, problema emotivo, problema funzionale. Tale disturbo attualmente nel DSM-IV Tr viene classificato come disturbo evolutivo della coordinazione motoria (tab II) e nel ICD 10 come Disturbo evolutivo specifico della funzione motoria (tab.III), si tratta di un disturbo di apprendimento non verbale.

Dal punto di vista epidemiologico tale disturbo ha una prevalenza del 6% con un rapporto M/F di 4:1. Eziopatogeneticamente vengono ipotizzate alterazioni dei processi di informazioni del sistema neuronale a livello sinaptico, dovute a fattori sia genetici che epigenetici: condizioni di immaturità delle interconnessioni neurali, alterazioni minime encefaliche verificatesi nel corso della gravidanza o durante il parto, gene patologico del cromosoma X.

Tabella II: Disturbo evolutivo della coordinazione motoria (DSM-IV tr)

Le prestazioni nelle attività quotidiane che richiedono coordinazione motoria sono sostanzialmente inferiori rispetto a quanto previsto in base all'età cronologica del soggetto ed alla valutazione psicomotricità della sua intelligenza. Ciò può manifestarsi con un notevole ritardo delle tappe motorie fondamentali (es camminare, gattonare, star seduti, col far cadere gli oggetti, con goffaggine, con scadenti prestazioni sportive o con calligrafia deficitaria)

L'anomalia descritta al punto A interferisce in modo significativo con l'apprendimento scolastico e con le attività della vita quotidiana.

L'anomalia non è dovuta ad una condizione medica generale (PC, emiplegia, distrofia muscolare) e non soddisfa i criteri per un disturbo generalizzato dello sviluppo

Se è presente ritardo mentale, le difficoltà motorie vanno al di là di quelle di solito associate ad esso.

La clinica del Disturbo della coordinazione motoria è quella di una sindrome comportamentale comprendente un'ampia gamma di disturbi e di disfunzioni motorie. Le varie manifestazioni cliniche che possono essere tra loro variamente associate e modificarsi nel corso dello sviluppo, sono costituite da :

Goffaggine: caratterizzata da movimenti impac-
ciati, alterati nelle sequenze temporali, mal-
destri e poco o affatto efficaci.

Posture inadeguate, dipendenti da scarsa consa-
pevolezza del proprio corpo, le quali interfe-
riscono sia sul mantenimento di un buon
equilibrio sia sulla coordinazione del movi-
mento;

Confusione della lateralità con difficoltà ad o-
rientarsi nello spazio e di trovare il proprio
posto in una situazione nuova;

Problemi di consapevolezza del tempo con diffi-
coltà nel rispettare gli orari e nel ricordare i
compiti nella giornata

Ipersensibilità al contatto fisico e problemi a por-
tare vestiti in modo confortevole

Problemi nell'eseguire attività fisiche come cor-
rere, prendere ed usare attrezzi, tenere la
penna e scrivere

Ridotto sviluppo delle capacità di organizzazione,
con conseguenti evidenti difficoltà nell'ese-
guire attività che richiedono sequenze precise

Facile stancabilità

Scarsissima consapevolezza dei pericoli

Comportamenti fobici, compulsivi ed immaturi

A seconda delle caratteristiche della fenomenologia
semiologica vengono distinte da alcuni autori 1) la
"sindrome del bambino goffo o goffaggine" e 2) la
Disprassia evolutiva che hanno sul piano pratico e
descrittivo una certa autonomia clinica e che sono rap-
presentativi di un continuum patologico.

Goffaggine: essa consiste in una difficoltà di esecuzio-
ne di atti motori molto semplici (come flettere un dito o
ruotare il polso) che vengono effettuati con notevole
lentezza ed imprecisione. I movimenti sono immaturi,
disorganizzati, frammentari, lenti, irregolari sia per
quanto riguarda la motricità grossolana che quella fine.
Nella goffaggine è alterata la motilità primaria non in
termini di forza e tono muscolare, ma in termini di
velocità e di destrezza. Le abilità motorie sono impre-
cise piuttosto che grossolanamente compromesse e

l'esame neurologico non mostra significative anomalie.
Disprassia: essa consiste in una difficoltà o una inca-
pacità ad effettuare le appropriate sequenze evolutive
dei movimenti volontari, nonostante siano integre le
funzioni volitive, la forza muscolare, la coordinazione e
la disposizione a collaborare.

L'aspetto caratterizzante della disprassia è la non cor-
retta esecuzione di una sequenza motoria che risulta
alterata nei requisiti spaziali e temporali e spesso asso-
ciata a movimenti non richiesti (paraprassie) con la
conseguenza che l'attività motoria anche se eseguita
con rapidità ed in modo apparentemente abile, può
essere del tutto inefficace e scorretta. La disprassia può
essere associata spesso a problemi a problemi di lin-
guaggio, di percezione e di elaborazione del pensiero. Il
linguaggio può essere semplificato nella struttura sin-
tattico-grammaticale ed alterato negli aspetti articula-
tori, la percezione inadeguata nell'integrare le infor-
mazioni periferiche e nel correlarle all'azione, il pen-
siero scarsamente organizzato nei vari contenuti [10].

Discussione

Sul piano neurobiologico la DCM è la conseguenza di
una diffusa disregolazione cerebrale condizionata da un
ritardo di maturazione di alcune connessioni tra diffe-
renti regioni del SNC.

Studi di prevalenza mostrano che le disabilità maggiori
sono più elevate tra i bambini di EG molto bassa e con
peso adeguato, mentre le disabilità minori si presentano
nei soggetti con EG più avanzata e con rallentata cre-
scita intrauterina. Pertanto se il grado di prematurità è
fattore determinante la prevalenza delle disabilità mag-
giori, il ritardo di crescita intrauterino sembra influen-
zare la comparsa delle anomalie minori nella sviluppo
psicomotorio. Se per le PCI il quadro è definito intorno
ai 18 mesi, le anomalie minori si incrementano nel
tempo ed una più precisa definizione richiede un follow
up a lungo termine almeno fino all'età scolare. L'età
più predittiva per definire e identificare le anomalie
minori sembra essere il secondo anno.

Conclusioni

In conclusione è opportuno considerare alcuni elementi
di neurofisiopatologia maturazionale concernenti i
fenomeni riparativi precoci del SNC:

I fenomeni di compenso e recupero funzionale

Tabella III: Disturbo evolutivo specifico della funzione motoria (ICD-10)

Il punteggio ad un test standardizzato di coordinazione fine e grossolana è almeno di due deviazioni standard
al di sotto del livello atteso in base all'età cronologica del bambino.

Il disturbo descritto nel criterio A interferisce significativamente con il profitto scolastico e con le attività della
vita quotidiana

No vi è condizione neurologica sottostante

Criterio di esclusione frequentemente utilizzato un Q.I. inferiore a 70, valutato con un test standardizzato
somministrato individualmente

hanno strette analogie con i fenomeni che sottendono lo sviluppo

Tali fenomeni di compenso sono assai maggiori e determinanti nelle epoche precoci dello sviluppo, pertanto la possibilità di recupero funzionale è tanto maggiore quanto è più precoce l'età in cui avviene la lesione.

Sia la organizzazione che la riorganizzazione neuronale, soprattutto corticale, è fortemente stimolata e condizionata dall'attivarsi della funzione e dai connessi inputs esterni ed interni; e pertanto il programma riabilitativo non ha solo uno scopo sostitutivo della specifica funzione perduta ma anche la stimolazione dei sistemi sofferenti, con riferimento sia alle aree direttamente lesionate, sia a quelle ad esse funzionalmente correlate (11)

I suddetti elementi risultano determinanti nel supportare la validità di una diagnosi ed un intervento abilitativo precoce.

Il termine DCM non può essere utilizzato come categoria diagnostica. Esso risulta limitato rispetto alla variabilità fenomenologia che tale disfunzione sottende, tuttavia indica la necessità di approfondimenti sul piano neurologico, neuropsicologico e comportamentale, che consentono di giungere ad una diagnosi specifica.

E' evidente l'importanza della diagnosi precoce con strumenti adeguati anche per le anomalie minori, è fondamentale attuare con fini preventivi, interventi di care abilitativi e riabilitativi precoci per facilitare un equilibrio di crescita nel bambino. La precocità dell'intervento che trova la sua ragione negli elementi di neurofisiopatologia maturazionale concernenti i fenomeni riparativi precoci del SNC aumenta la probabilità di un adeguato sviluppo neuropsicomotorio.

Sigle:

ADHD = Attention Deficit Hyperactivity Disorder

CVI = Cerebral visual impairment

DCM= Disfunzione cerebrale minima

DSM= Diagnostic and statistical manual of mental disorders

EG= età gestazionale

ELBW= Extremely Low Birth Weight

ICD= International Classification of Disease

Nas= non altrimenti specificato

PCI = Paralisi cerebrali infantili

SGA = Small for gestational age

TIN= terapia intensive neonatale

VLBW= Very Low birth Weight

Bibliografia:

1. Toddlers and Families, Diagnostic classification:0-3, Zero-to-three/National Center for clinical Infant Programs,1994.

2. APA, Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4th ed. Washington, DC,1994.

3. Maria Federica Rovereti, Fabrizio Ferrari: Fattori di rischio pre, perie neonatali e la "care" del neonato pretermine ricoverato in terapia intensiva neonatale, Riabilitazione Oggi 1998;8:7-14

4. Graziella Fava Vizziello: Psicopatologia della Sviluppo, cap.3, Ed il Mulino, 2003

5. M. Rutter, Syndromes attributed to "minimal brain dysfunction" in childhood Am J Psychiatry 1982; 139:21-33

6. M Rutter, Psychological sequelae of brain damage in children, Am J Psychiatry 1981; 138:1533-1544.

7. Bert C. L. Touwen, L'esame del bambino con disfunzione neurological minore, cap.1, casa editrice ambrosiana Milano,1997.

8. Hadders-Algra M, Touwen BC, Olinga AA, Huisjes HJ. Minor neurological dysfunction and behavioural development. A report from the Groningen Perinatal Project. Early Hum. 1985 Sep; 11 (3-4):221-9

9. O. Piccolini, C.Vwgni, L. Pardon, S. Gangi, G De Bon; P. Gallia, Prematurità e nuove disabilità: caratteristiche e possibilità di intervento, Riabilitazione Oggi1998;8: 36-46

10. P.Vertucci, G Scuccimarra, I disturbi specifici di apprendimento, cap.2, Edizioni Centro studi Antoniano 2001.

11. Maurizio De Negri, Neuropsichiatria dell'età evolutiva, cap. 6, Piccin 2004.