

Lezione introduttiva di Neuropsichiatria Infantile

**Prof. Carmela Bravaccio, Prof Simone Pisano, Prof
gaetano Terrone**

Assenza di conflitti di interesse

Neuropsichiatria infantile

Aree di interesse

- Neurologia pediatrica
- Psichiatria dello sviluppo
 - Riabilitazione

Neurologia pediatrica

- Paralisi cerebrali infantili
- Malattie neuromuscolari
- Tumori cerebrali
- Epilessia
- Cefalea ed emicrania
- Sindromi genetiche
- Sindromi metaboliche

Psichiatria dello sviluppo

- Disturbi d'ansia
- Disturbi dell'umore
- Disturbi dello spettro psicotico
- Disturbi del comportamento alimentare
- Disturbi da comportamento dirompente
- Disturbi dello spettro ossessivo-compulsivo
- Disturbi post-traumatici

Disturbi Del Neurosviluppo

- Disabilità cognitiva
- Disturbo dello Spettro Autistico
- ADHD
- Disturbi del Linguaggio (comunicativi) e dell'Apprendimento
- Disturbi del Movimento
- Disturbi del Neurosviluppo non specificati

Riabilitazione

- Riabilitazione motoria (FKT)
- Riabilitazione psicomotoria (psicomotricità, ABA, Metodo Denver, Metodo Floor Time ecc.)
- Riabilitazione psichiatrica (vari tipi di psicoterapia, interventi psicoeducativi ecc.)
- Riabilitazione logopedica

Ruolo del neuropsichiatra infantile

Presenza in carico del paziente:

- Formulazione della diagnosi
- Formulazione del progetto terapeutico
- Monitoraggio dell'andamento del progetto proposto

Processo Diagnostico

- Anamnesi
- Esame neurologico (tono, trofismo, forza, ROT, andatura, segni patologici)
- Esame psichico (età dipendente: colloquio, osservazione di gioco, test standardizzati). Multi Informant!
- Esami strumentali (prelievo ematico, indagini genetiche, EEG, RM, TAC ecc.)

□ | ***Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali***, noto anche con la sigla **DSM** derivante dall'originario titolo dell'edizione statunitense *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, è uno dei sistemi nosografici per i disturbi mentali o psicopatologici più utilizzati da medici, psichiatri e psicologi di tutto il mondo, sia nella pratica clinica sia nell'ambito della ricerca

DSM-5

Nel corso degli anni il manuale, arrivato ora alla 5^a edizione, è stato redatto tenendo in considerazione l'attuale sviluppo e i risultati della ricerca [psicologica](#) e psichiatrica in numerosi campi, modificando e introducendo **nuove definizioni di disturbi mentali**: la sua ultima edizione classifica un numero di disturbi mentali pari a tre volte quello della prima edizione

Il manuale *DSM-5* è stato pubblicato nel maggio [2013](#) negli USA, in Italia nel 2014.

DSM V

Con il DSM V si è superata la precedente suddivisione in “Assi” delle diagnosi psichiatriche.

I Clinici debbono continuare a segnalare nella diagnosi fattori psicosociali e contestuali ritenuti rilevanti nel determinare lo stato funzionale del soggetto.

La valutazione del funzionamento globale del soggetto è stata eliminata in quanto riconosciuta non chiara e non affidabile. E' stata proposta l'introduzione della scala sviluppata dall'OMS per la misura globale della disabilità (WHODAS)

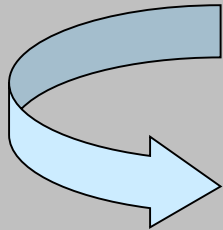
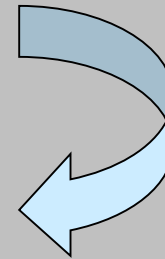
Progetto terapeutico e monitoraggio

- Indicazione di uno o più tipi di trattamento riabilitativo
- Indicazione di terapia farmacologica
- Indicazione di trattamento rivolto al nucleo familiare
- Monitoraggio con controlli periodici l'andamento del progetto e valutazione di necessità di riformulazione

Sviluppo: definizione

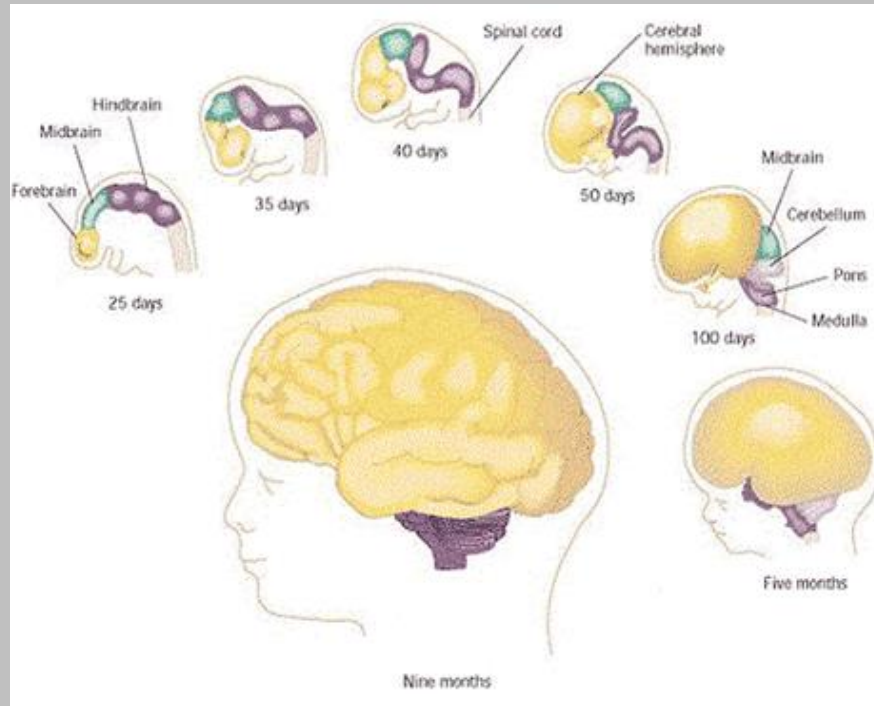
Insieme dei processi di maturazione e interazione con l'ambiente

passaggio progressivo dallo stato di dipendenza assoluta del periodo neonatale alla indipendenza ed all'autonomia



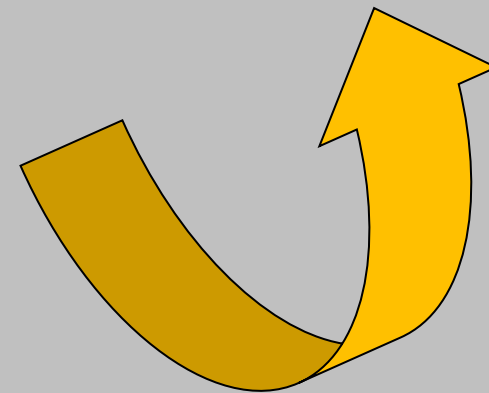
organizzazione della personalità adulta

Le basi biologiche dello sviluppo

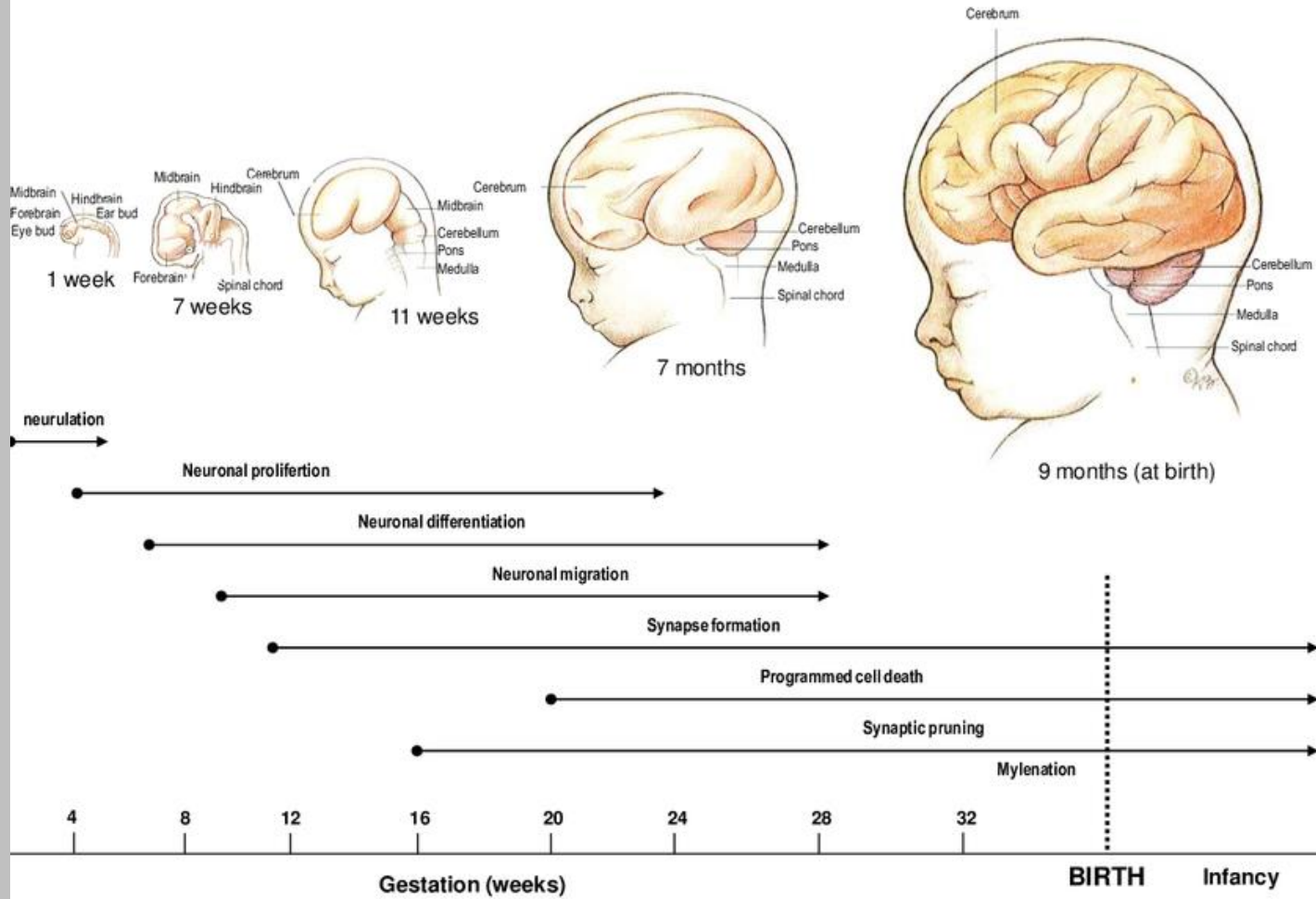


...nello specifico il sistema nervoso, fondamento di tutte le funzioni neuropsichiche

Lo sviluppo è strettamente collegato al fenomeno generale della maturazione biologica, che interessa tutto l'organismo...

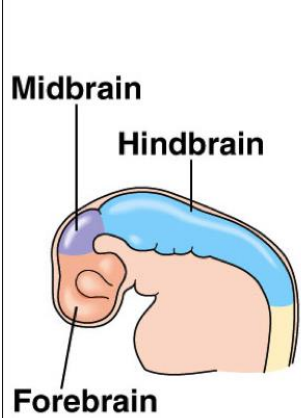
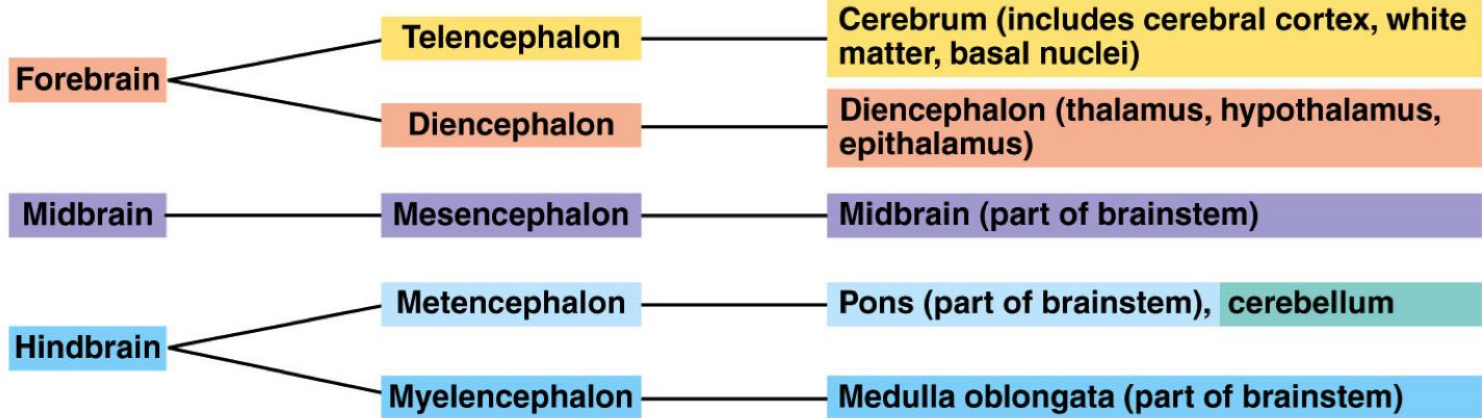


Sviluppo cerebrale

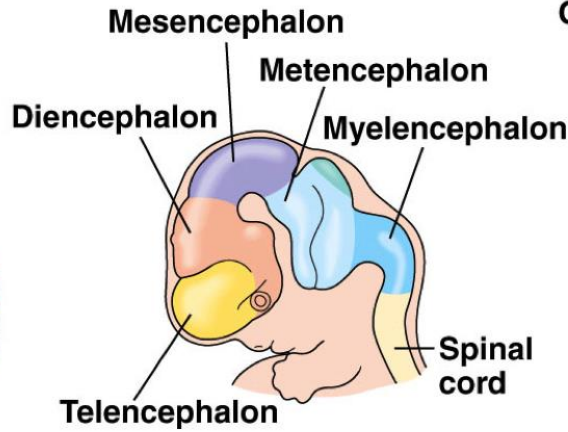


Embryonic brain regions

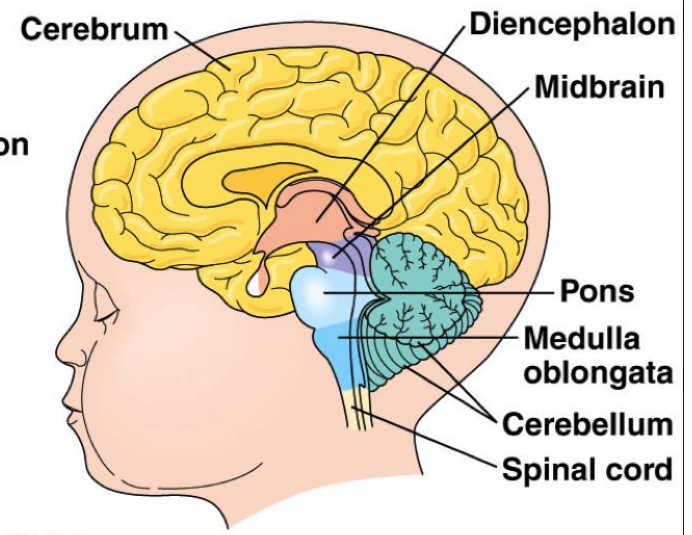
Brain structures in child and adult



Embryo at 1 month

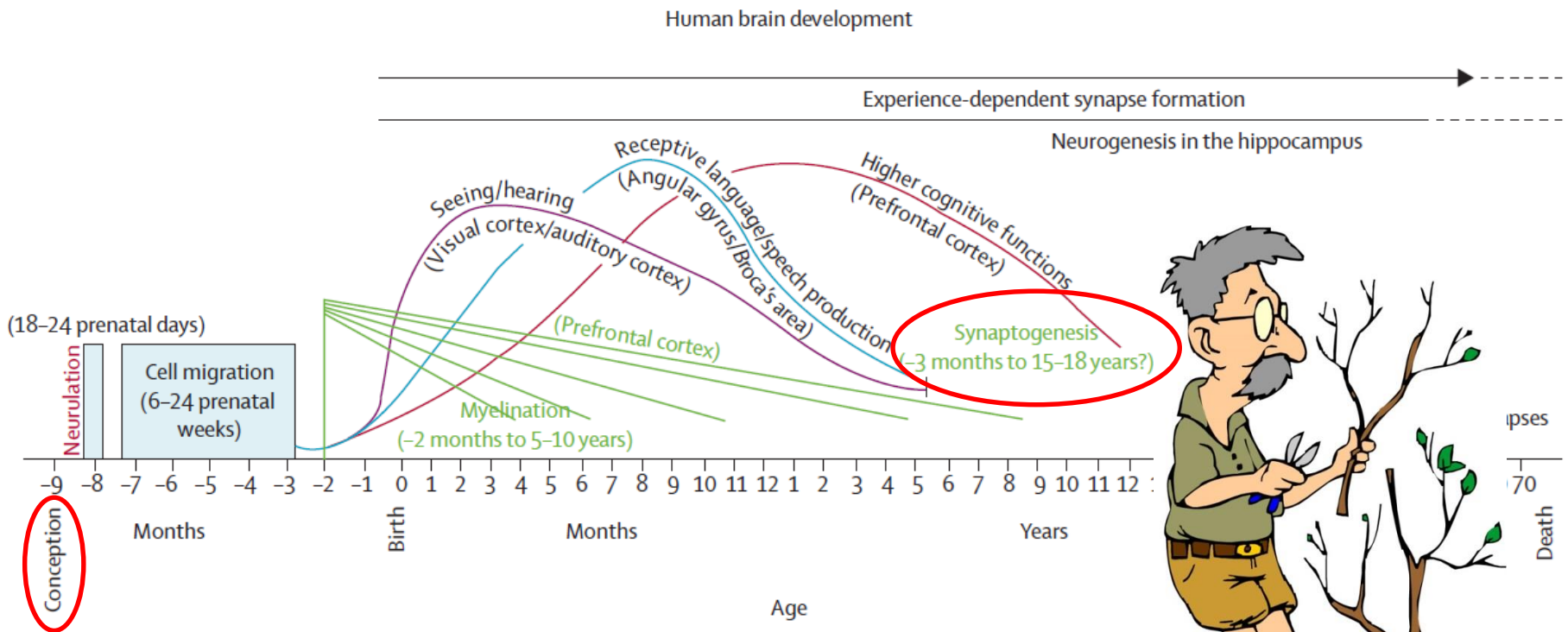


Embryo at 5 weeks



Child

Human brain development



Articolazione dello sviluppo

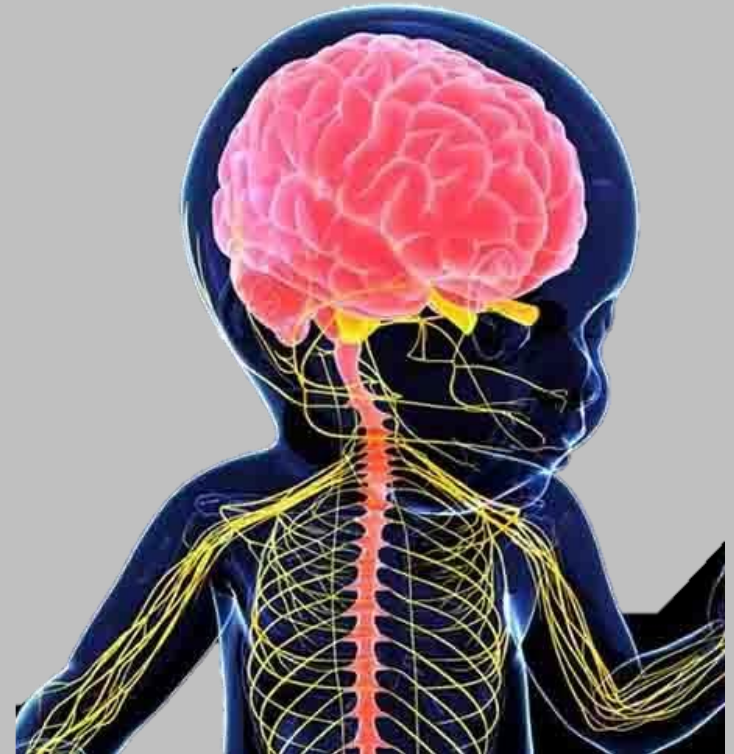
Sviluppo motorio

Sviluppo cognitivo

Sviluppo linguistico

Sviluppo sociale

Sviluppo affettivo



Lo sviluppo, pur costituendo un fenomeno sostanzialmente unitario, risente sul piano clinico dell'articolazione in aree o settori

Le differenti aree dello sviluppo e le loro interrelazioni

Alcune aree sono più importanti di altre ai fini della valutazione diagnostica e prognostica



E' inoltre possibile in alcuni casi che lo sviluppo in un settore sia sbilanciato rispetto agli altri, che si verifichi cioè una *dissociazione*. Es:

ritardo motorio semplice,

ritardo semplice del linguaggio

Fattori che influiscono sullo sviluppo

Potenziale genetico

Peso alla nascita

Durata dell'allattamento al seno

Classe sociale

Intelligenza materna

Scolarità materna

Qualità dell'ambiente affettivo (HOME)

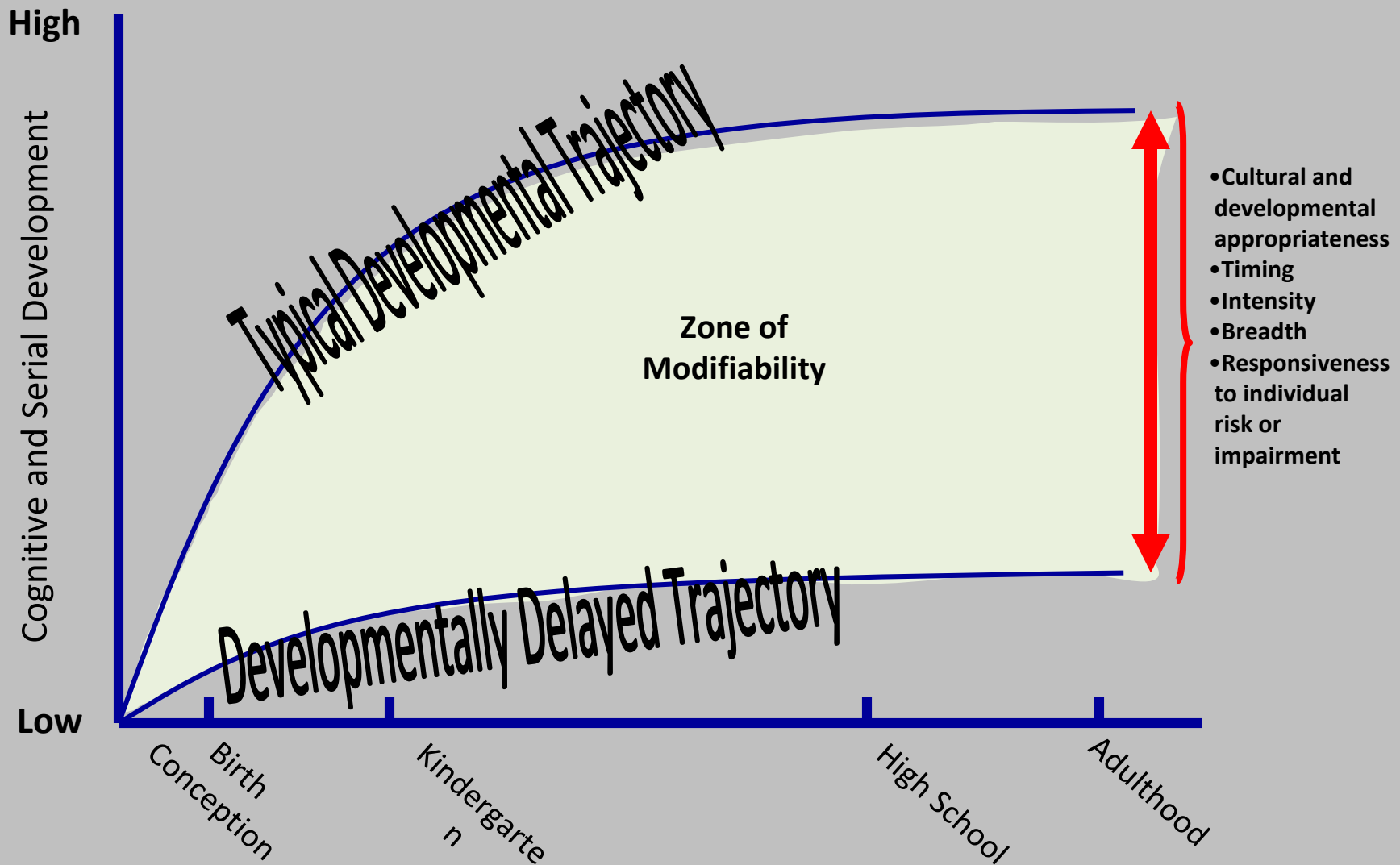
Fumo in gravidanza

Adeguata nutrizione

Handicap sensoriali



Possibilità di intervento nelle disabilità del (neuro)sviluppo



Alterazioni nello sviluppo della mente

Disturbi del neurosviluppo

- Disturbi dello spettro autistico
- Deficit di attenzione e iperattività
- Disturbi specifici dell'apprendimento
- Disturbi del linguaggio e della comunicazione
- Disabilità intellettiva
- Disturbi del movimento

Disturbi che insorgono nella prima infanzia e che permangono nel corso della vita

Essi si manifestano nelle prime fasi dello sviluppo e sono caratterizzati da deficit sviluppo che causano compromissione del funzionamento sociale, personale, scolastico o lavorativo, con un range vario di limitazioni.

DISABILITÀ INTELLETTIVA

Funzionamento intellettuale generale significativamente sotto la media, presente contemporaneamente a carenze nel comportamento adattivo, con comparsa in età evolutiva.

American Association on Mental Deficiency

Table 4 Domains of adaptive functioning

Domain	Key components or functions
Conceptual	Memory, language, reading, writing, math reasoning, acquisition of practical knowledge, problem solving, judgment in novel situations
Social	Awareness of others' thoughts, feelings, and experiences; empathy; interpersonal communication skills; ability for developing friendships; social judgment
Practical	Self-care; job responsibilities; money management; recreation, self-management of behavior, school and work task organization

DSM-5 criteri diagnostici

- Funzionamento intellettivo significativamente al di sotto della media: un QI di circa 70 o inferiore ottenuto con un test di QI somministrato individualmente
- Concomitanti deficit o compromissioni nel funzionamento adattivo attuale in almeno due delle seguenti aree: comunicazione, cura della propria persona, vita in famiglia, capacità sociali/interpersonali, uso delle risorse della comunità, autodeterminazione, capacità di funzionamento scolastico, lavoro, tempo libero, salute e sicurezza.
- Esordio entro i 18 anni di età.

Codificare sulla base del livello di gravità.

Cause o fattori di rischio

- Fattori genetici: anomalie già presenti nel patrimonio genetico del prodotto del concepimento, le quali incidono direttamente o indirettamente sui processi di formazione, differenziazione e sviluppo del SNC.
- Fattori acquisiti: noxae patogene che agiscono “dall'esterno” sul SNC:

Prenatali: infezioni materne (rosolia, citomegalovirus, toxoplasma), malattie croniche materne (diabete, cardiopatie, endocrinopatie)

Perinatali: fra la 27 settimana di gestazione e la prima settimana di vita. Spesso legate al travaglio o al post partum (sofferenza fetale, ittero, infezioni, anemie, disturbi metabolici)

Postnatali: dopo la prima settimana di vita. Infezioni, traumi, intossicazioni, disturbi metabolici.

Table 6 Some genetic conditions associated with intellectual disability

Aarskog syndrome
Adrenoleukodystrophy
Aicardi syndrome
Allan-Herndon syndrome
Angelman syndrome
Christianson syndrome
Coffin-Lowry syndrome
Creatine transporter deficiency
Down syndrome
Duchenne muscular dystrophy
Fragile X syndrome
Hunter syndrome
Incontinentia pigmenti
Lesch-Nyhan syndrome
Lowe syndrome
Menkes syndrome
Palisades-Merzbacher disease
Prader-Willi syndrome
Renpenning syndrome
Rett syndrome
Smith-Magenis syndrome
Turner syndrome
Williams syndrome

DISABILITÀ INTELLETTIVA

Lieve

- QI tra 70 e 55
- Soddisfacenti capacità sociali e comunicative
- Lieve compromissione aree sensomotorie
- Difficoltà di inserimento scolastico o prestazionali
- Diagnosi in età avanzata
- Difficoltà nelle funzioni più elevate di elaborazione mentale
- Pensiero aderente al concreto
- In età adulta acquisizione di capacità sociali ed occupazionali
- Possono aver bisogno di guida e di assistenza ma riescono a vivere con successo in comunità o da soli o in ambienti protetti.

DISABILITÀ INTELLETTIVA

Moderata

- QI 55/50-40/35
- Riescono ad acquisire capacità comunicative
- Riescono a occuparsi della propria persona con supervisione
- Difficilmente progrediscono oltre il livello della seconda elementare nelle materie scolastiche
- Possono imparare a spostarsi da soli in luoghi familiari
- In età adulta lavori non specializzati, sotto supervisione, in ambienti protetti o normali

DISABILITÀ INTELLETTIVA grave

- QI 40/35-25/20
- Linguaggio gravemente compromesso
- Beneficio limitato dall'insegnamento delle materie scolastiche
- Possono familiarizzare con alfabeto, semplici operazioni aritmetiche, riconoscere alcune parole
- In età adulta possono essere in grado di svolgere compiti semplici in ambienti altamente protetti
- Si può adattare a vita in comunità, comunità alloggio o con la propria famiglia

DISABILITÀ INTELLETTIVA

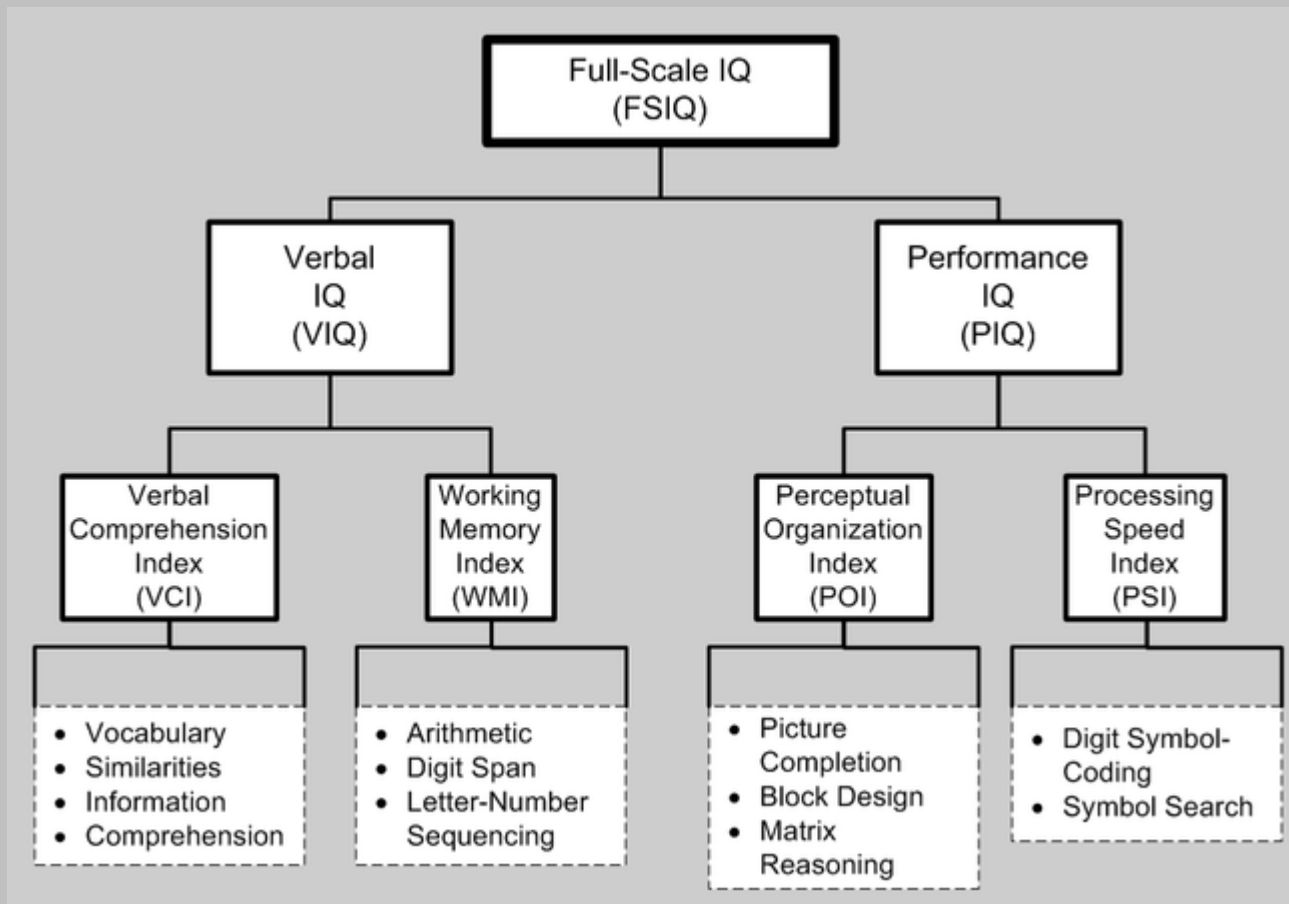
Gravissimo

- QI inferiore 25/20
- Marcata compromissione funzionale
- Mancato controllo sfinterico
- Inadeguatezza di comportamenti alimentare
- Capacità motorie rudimentali
- Assistenza continua
- Spesso coesistente con altri quadri patologici (PCI, epilessia ecc.)

Test di Sviluppo, Intellettivi ed adattivi

- Brunet-Lezine: SPM 0-3 anni con estensione a 5 anni
- Scale Griffiths: livello intellettivo 0-8 anni
- Scale Wechsler: WPPSI 4-6 anni, WISC 6-16 anni, WAIS 16+
- VABS: livello adattivo
- PEP-3: profilo funzionale
- Matrici Progressive: livello cognitivo non verbale 6+ anni

Struttura intelligenza



Sindrome di Down

- Trisomia cromosoma 21
- 1 caso su 650 nascite
- Disabilità cognitiva in genere di grado moderato
- Tratti disfmorifici: brachicefalo, epicanto, collo tozzo, lassità cute nuca, arti tozzi, viso piatto e slargato, rima palpebrale ridotta ed obliqua (frequenti blefariti)
- Malformazioni renali e cardiache, tumori
- Scoliosi

Disturbo spettro autistico

- Disturbo della socio-comunicazione
- Modalità di comportamenti, attività ed interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati

Prevalenza 4/10.000 (anni 60')

10/10.000 (2005)

36.5/10.000 (2016)

M/F 4:1(3:1)

Criteria diagnostici DSM V

Box 1 | ASD as defined in DSM-5^a

The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5) criteria for autism spectrum disorder (ASD) comprise five symptom clusters (A–E).

A. Social communication and social interaction

- Must have evidence across multiple contexts of all of the following three subdomains currently or by history:
 - Social reciprocity
 - Non-verbal communication
 - Developing, maintaining and understanding relationships

B. Restricted, repetitive behaviours and interests

- Must have evidence of two of four of the following subdomains currently or by history:
 - Stereotyped, repetitive behaviours
 - Insistence on sameness
 - Highly restricted, fixed interests
 - Hypersensitivity or hyposensitivity or interest in sensory inputs

C. Symptoms must be present in early development but may not fully manifest until later or may be masked later in life by learned strategies

D. Symptoms must cause clinically significant impairment in current functioning

E. Not better explained by intellectual disability or global developmental delay

Note: previously established DSM-IV diagnoses of any pervasive developmental disorder, including Asperger's disorder, should be assumed to be equivalent to DSM-5 ASD. ASD may co-occur with many other disorders, including attention-deficit/hyperactivity disorder, intellectual disability, language delay and genetic syndromes.

^a Adapted from REF.¹²⁵.

Precoce compromissione dell'interazione sociale

- < 1 anno □ alterato contatto occhi-occhi
- anomalia posture
- anomalia espressioni facciali
- > 1 anno □ tende ad isolarsi (aleness)
- non risponde al nome
- non guarda l'altro
- si aggira fra gli altri come disinteressato
- non condivide esperienze ed emozioni
- non imita
- non esegue gesti reciproci

Compromissione della comunicazione

- Inadeguata comunicazione non verbale (non pointing, pianto frequente, uso strumentale dell'altro, mimica facciale e gestualità non congrua con il contenuto espresso)
- Linguaggio atipico, peculiare, apragmatico, ripetitivo, non comunicativo

Attività ed interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati

- Stereotipie motorie e vocali, finalizzate e non
- Perseverazione e interessi assorbenti
- ritualizzazione della routine
- bisogno di immutabilità (sameness)
- Gioco ripetitivo

Sintomi o disturbi associati

- Disabilità cognitiva ed altri disturbi del neurosviluppo >75%
- Epilessia 30-40% (esordio prevalentemente in adolescenza)
- Altri quadri psicopatologici: iperattività, irritabilità/aggressività (auto ed etero), sintomi psicotici, disturbi dell'umore/ansia, disturbi dell'eliminazione e dell'alimentazione, disturbi del sonno.

Gravità del disturbo

Il DSM-5 prevede la possibilità di specificare la gravità del disturbo:

Severità	Sintomi	Compromissioni
Lieve	Sono presenti pochi sintomi oltre a quelli necessari per la diagnosi.	Le compromissioni sul funzionamento dell'individuo sono minori.
Moderato	Condizione che si situa a metà tra i criteri per la severità lieve e grave.	
Grave	Sono presenti diversi sintomi oltre a quelli necessari per la diagnosi o sono particolarmente gravi.	La compromissione sul funzionamento dell'individuo è marcata.

In remissione parziale: se sono stati soddisfatti tutti i criteri diagnostici e vi è ancora compromissione sul funzionamento dell'individuo.

ADHD e disturbi del comortamento associati

**DISTURBO DA DEFICIT
DI ATTENZIONE
IPERATTIVITÀ**

livello di inattenzione e/o
Iperattività-impulsività, inappropriato
rispetto al livello di sviluppo e
presente prima dell'età di sette anni

**dal 3
al 5%**

**DISTURBO
OPPOSITIVO
PROVOCATORIO**

comportamento sistematicamente
provocatorio, negativista ed ostile
(collera, litigiosità, provocazione, ecc.)

**dal 2
al 16%**

**DISTURBO DELLA
CONDOTTA**

tendenza stabile alla violazione delle
regole e dei diritti altrui (aggressione a
persone o animali, distruzione di
proprietà, furti, gravi violazioni di
regole, fughe)

**dal 2
al 9%**

ADHD sintomi fondamentali



Disattenzione

- Incapacità a prestare attenzione in maniera stabile
- Errori frequenti di distrazione
- Sbadato nelle attività quotidiane
- Non riesce a portare a termine le consegne
- Elevata esauribilità attentiva

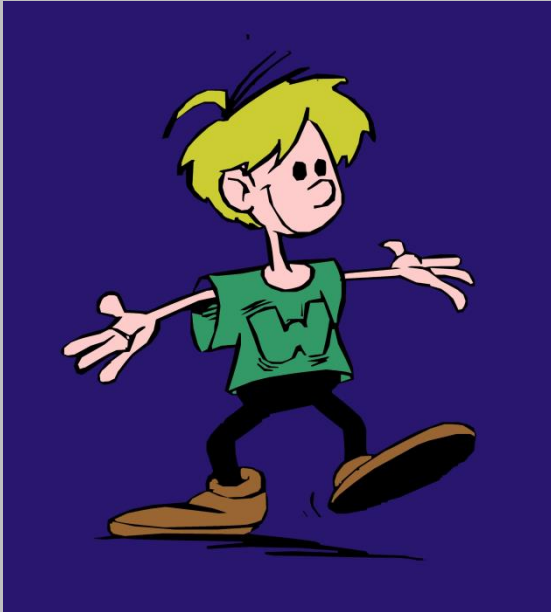
ADHD sintomi fondamentali



Impulsività

- Incapacità di riflettere, mediare, dilazionare le risposte comportamentali, in rapporto alle esigenze del contesto.
- Il b. non pensa prima di agire
- Incapace di attendere il proprio turno
- Si intromette nelle conversazioni e nei giochi degli altri

ADHD sintomi fondamentali



Iperattività

- Livelli di attività motoria particolarmente alti, finalizzata e non
- Incapace di stare fermo
- Si agita di continuo
- Ha difficoltà a dedicarsi in modo continuativo a giochi tranquilli
- irrequietezza

ADHD

Tutti i bambini possono presentare, in determinate situazioni, uno o più comportamenti descritti

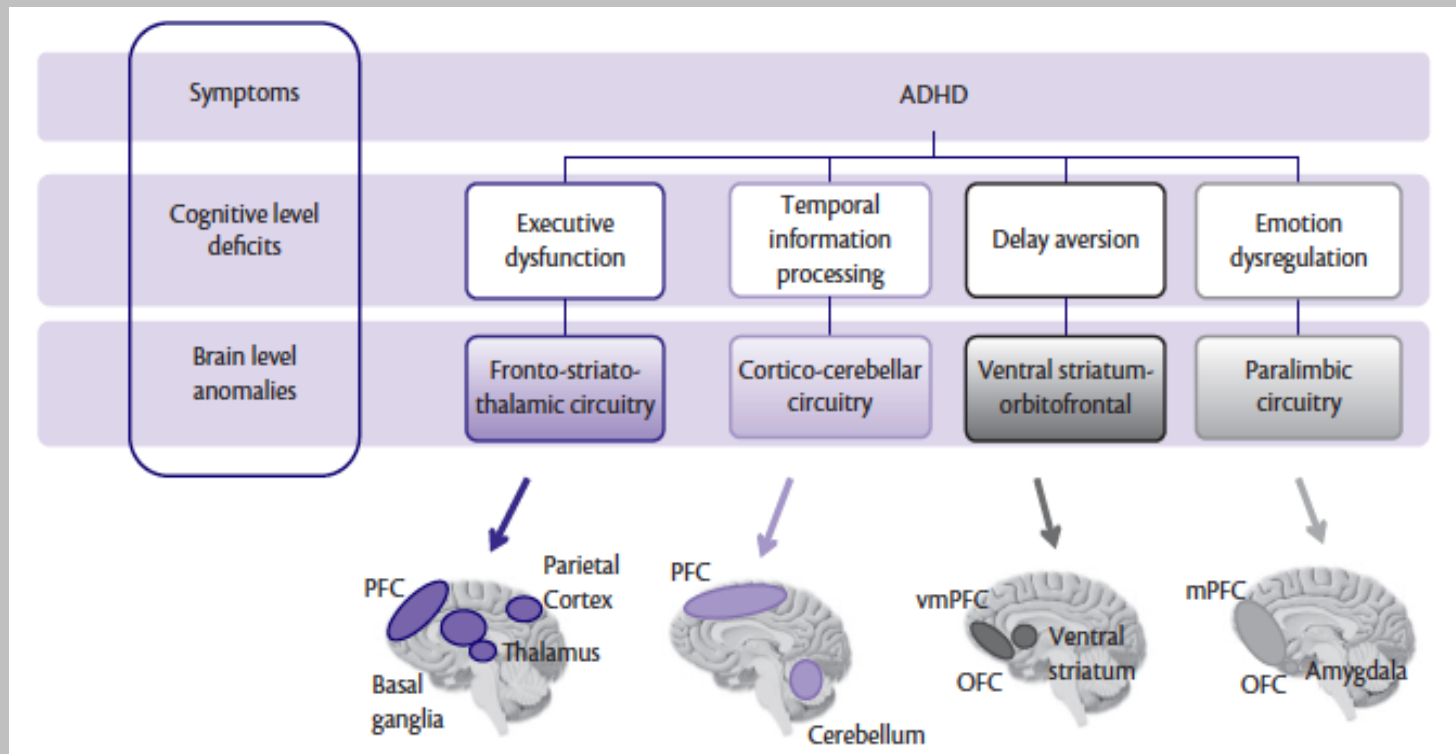
Se però tali comportamenti sono

- persistenti in tutti i contesti (casa, scuola, gruppi di gioco etc.)
- in gran parte delle situazioni
- caratteristica costante dei bambini

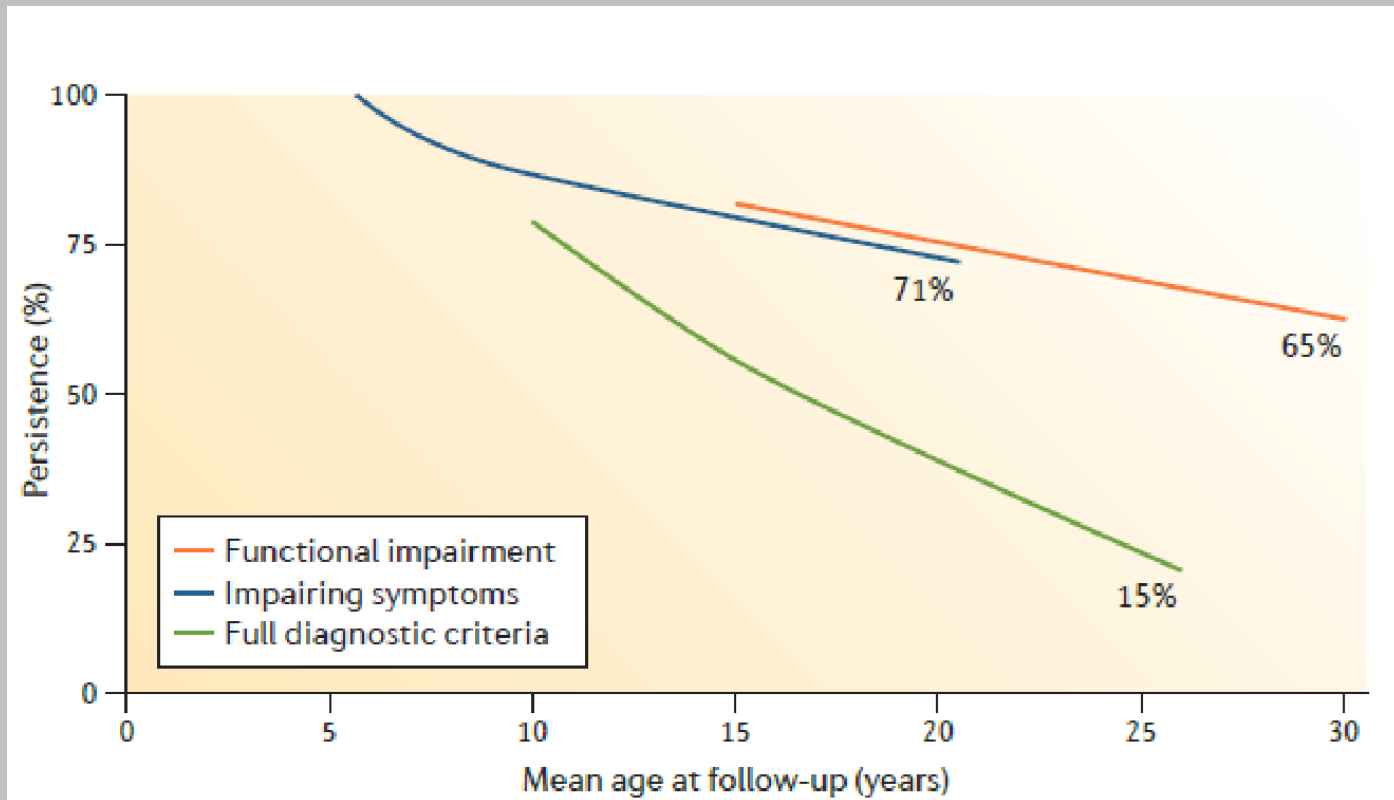
ADHD

- Minore resa scolastica
- Maggiori difficoltà nelle abilità cognitive
- Difficoltoso rapporto con gli altri
- Sviluppo di sentimenti di demoralizzazione e di ansia
- Conseguenze negative nel breve e lungo termine
- **Maggior rischio di sviluppare e maggior gravità nel caso si sviluppi una patologia psichiatrica maggiore**

Modelli neuropsicologici dell'ADHD



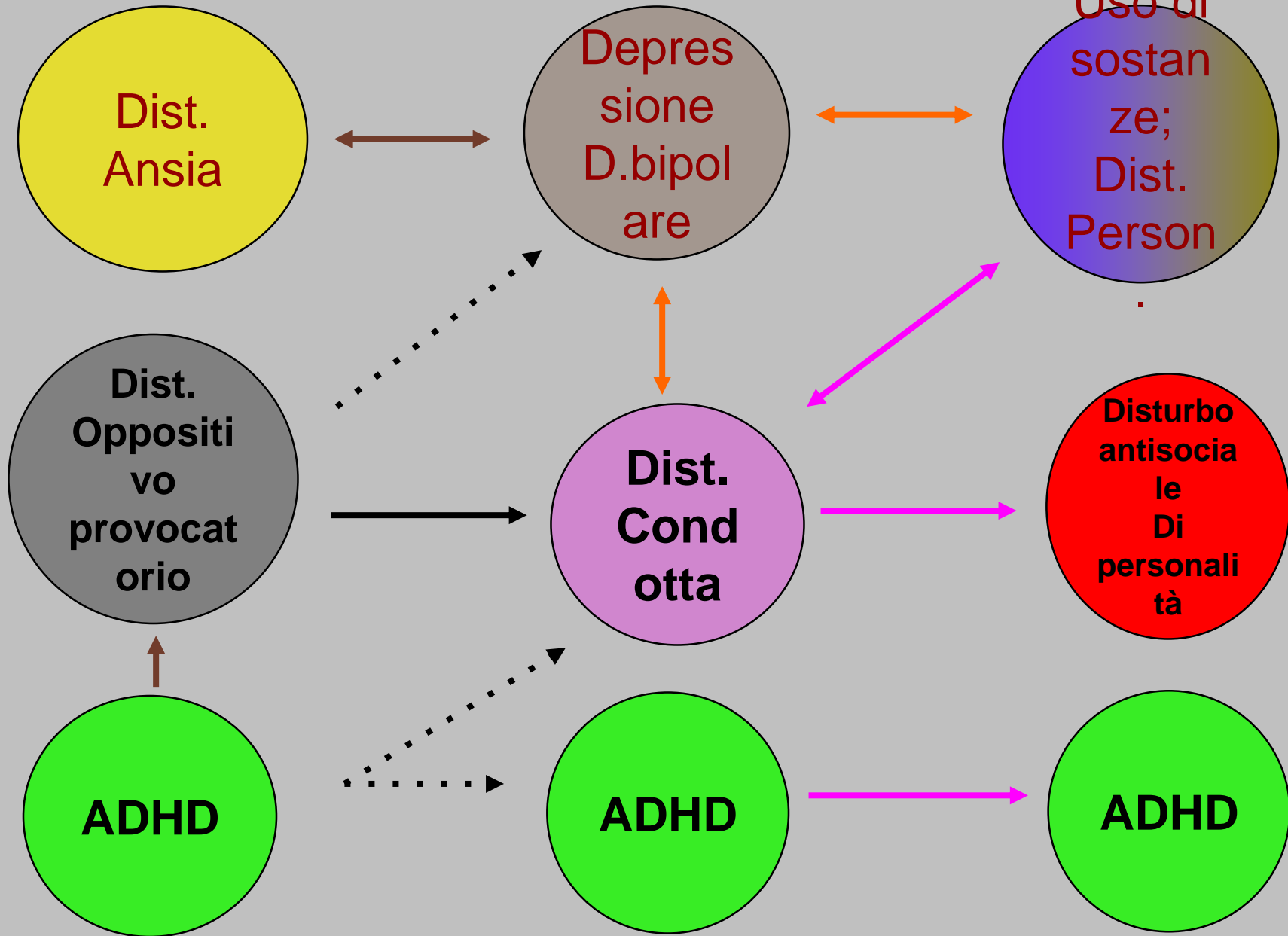
Traiettorie ADHD



Infanzia

Adolescenza

Età adulta



Grazie per l'Attenzione