

INDICE

INTRODUZIONE.....	4
1. ATASSIE.....	5
1.1 Introduzione alle PCI.....	5
1.2 Le forme atassiche.....	6
1.3 Eziopatogenesi.....	8
1.4 Classificazione.....	10
1.5 Osservazione e analisi della sintomatologia atassica.....	13
1.5.1 Osservazione del mantenimento di posture e dei passaggi posturali.....	13
1.5.2 Osservazione in statica e in dinamica.....	16
1.5.3 Osservazione della coordinazione segmentaria e della funzionalità degli arti superiori.....	18
1.5.4 Osservazione della funzione visiva.....	21
1.5.5 Le principali manifestazioni atassiche in relazione all'età.....	23
1.5.6 Neuroimaging.....	25
1.6 Valutazione.....	26
2. ANATOMIA e NEUROFISIOLOGIA DELLA TRASMISSIONE SENSORIALE.....	27
2.1 Sistemi sensoriali, integrazione sensitivo motoria e sistemi motori.....	27
2.1.1 Sensibilità generale e vie sensitive ascendenti.....	27
2.1.2 Interconnessione dei processi di percezione e azione: neuroni specchio.....	29
2.1.3 I processi di integrazione sensoriale e trasformazione sensitivo motoria.....	30
2.1.3.1 Il midollo spinale.....	31
2.1.3.2 Il tronco encefalico.....	31
2.1.3.3 Le aree corticali motorie.....	32
2.1.3.4 Controllo corticale del movimento.....	33
2.1.3.5 Il sistema dei gangli della base.....	34
2.1.4 Organizzazione generale dei sistemi motori e vie motorie discendenti.....	35
2.2 Cervelletto.....	36
2.2.1 Morfologia e anatomia funzionale: le suddivisioni cerebellari.....	37
2.2.2 Vie afferenti, elaborazione del segnale e vie efferenti.....	39
2.2.2.1 Via delle fibre muscolari.....	41
2.2.2.2 Via delle fibre rampicanti.....	42
2.2.2.3 Gli interneuroni inibitori.....	42
2.2.3 Segnali di errore ed elaborazione dei “modelli interni”: plasticità sinaptica cerebellare e apprendimento motorio.....	43

2.3	Stabilità, aggiustamenti posturali e locomozione.....	44
2.3.1	Controllo posturale e dell'equilibrio.....	44
2.3.1.1	Il contributo cerebellare e la formazione dello schema d'azione.....	46
2.3.1.2	Il contributo del sistema propriocettivo.....	46
2.3.1.3	Il contributo del sistema vestibolare.....	47
2.3.1.4	Il contributo del sistema visivo.....	48
2.3.2	La funzione locomotoria.....	49
2.4	Plasticità sinaptica.....	49
2.4.1	I meccanismi di base della plasticità sinaptica.....	51
2.4.2	Long Term Potentiation (LTP).....	53
2.4.3	Long Term Depression (LTD).....	56
2.4.4	Modifiche postsinaptiche associate alla plasticità: riorganizzazione cerebrale.....	58
3.	TRATTAMENTO RIABILITATIVO.....	61
3.1	Fondamenti neuro scientifici e teorici per gli interventi.....	62
3.2	L'efficacia della terapia fisica nelle atassie pediatriche.....	62
3.3	Approcci terapeutici, concetto Bobath e altre metodiche.....	64
3.4	Suggerimenti pratici nel trattamento del disturbo atassico.....	66
3.4.1	L'importanza della stabilizzazione dei muscoli del core.....	67
3.4.2	Promozione della stabilità nelle varie posizioni.....	69
3.4.3	Promozione dei passaggi posturali.....	72
3.4.4	Promozione delle abilità motorie di base.....	73
3.4.5	Promozione di abilità funzionali e coordinate con l'utilizzo degli arti superiori.....	77
3.4.6	Sostegno della funzionalità visiva.....	80
4.	SCHEMA CORPOREO.....	82
4.1	Schema corporeo ed immagine corporea: la differenza tra i due concetti....	82
4.2	La costruzione dell'immagine corporea.....	83
4.3	L'importanza delle mappe corticali e i processi imitativi; le principali teorie.....	84
4.4	Cenni storici sullo sviluppo del concetto di schema corporeo.....	87
4.5	<i>Body ownership</i> e <i>Sense of agency</i> nella maturazione dell'autocoscienza...	92
4.6	Neuroanatomia dello schema corporeo.....	94
4.7	Lo sviluppo psicologico dello schema corporeo.....	95
4.8	Le fasi della formazione dello schema corporeo.....	96
4.9	I disturbi dello schema corporeo.....	98
4.9.1	Valutazione.....	100
4.9.2	Trattamento.....	102
4.9.2.1	Le aree di intervento: alcune proposte terapeutiche.....	103
5.	PROGETTO DI RICERCA.....	106
5.1	Obiettivo.....	106

5.2	Materiali e metodi.....	106
5.2.1	Pediatric Balance Scale (PBS).....	107
5.2.2	Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA).....	107
5.2.3	Dinamic Gait Index (DGI).....	108
5.2.4	Test di valutazione neuro e psicomotorio.....	108
5.2.5	Griglia osservativa: Schema Corporeo.....	109
5.2.5.1	Strutturazione della griglia.....	109
6.	RISULTATI.....	111
6.1	Primo caso analizzato.....	111
6.1.1	Anamnesi.....	111
6.1.2	Valutazioni effettuate al tempo T0	112
6.1.3	Progetto e programma riabilitativo.....	113
6.1.4	Aggiornamento neuro e psicomotorio al tempo T1.....	114
6.1.5	Risultati dei test somministrati al tempo T0 e T1.....	115
6.2	Secondo caso analizzato.....	119
6.2.1	Anamnesi.....	119
6.2.2	Valutazioni effettuate al tempo T0	120
6.2.3	Progetto e programma riabilitativo.....	122
6.2.4	Aggiornamento neuro e psicomotorio al tempo T1.....	123
6.2.5	Risultati dei test somministrati al tempo T0 e T1.....	124
6.3	Terzo caso analizzato.....	128
6.3.1	Anamnesi.....	128
6.3.2	Valutazioni effettuate al tempo T0.....	129
6.3.3	Progetto e programma riabilitativo.....	130
6.3.4	Aggiornamento neuro e psicomotorio al tempo T1	131
6.3.5	Risultati dei test somministrati al tempo T0 e T1.....	132
7.	ANALISI E DISCUSSIONE DEI DATI.....	136
7.1	Discussione caso clinico 1.....	136
7.2	Discussione caso clinico 2.....	138
7.3	Discussione caso clinico 3.....	141
7.4	Confronto tra i casi clinici.....	143
7.5	Limiti dello studio.....	144
8.	CONCLUSIONI.....	146
	BIBLIOGRAFIA e SITOGRAFIA.....	148
	ALLEGATI	
	Ringraziamenti	

INTRODUZIONE

Lo studio si propone di indagare le correlazioni esistenti tra lo sviluppo della sindrome atassica in età pediatrica e le alterazioni dello schema corporeo. Quest'ultimo si struttura attraverso le esperienze di movimento che, influenzate dal quadro patologico, modificano a loro volta la percezione corporea. Essa è legata alla rappresentazione e collocazione del corpo nello spazio, agli aspetti posturali e cinestetici, e si struttura nella mente del bambino per renderlo cosciente delle sue possibilità e dei suoi limiti. La coscienza della propria esistenza è alla base del processo di sviluppo e "la globalità dell'esperienza psicomotoria in età pediatrica esprime l'inseparabilità del movimento con il pensiero e la vita affettiva, per i quali l'unico luogo possibile è il proprio corpo".

Il progetto di ricerca, dopo alcuni richiami di anatomia e neurofisiologia della trasmissione sensoriale, è volto alla creazione di uno strumento di osservazione clinica per lo sviluppo dello schema corporeo, che può essere utilmente applicato nella pratica riabilitativa. Tale strumento è stato pensato proprio in riferimento ai bambini atassici, così da permettere un'analisi più precisa di quanto la sua alterazione e l'entità del quadro patologico si influenzino vicendevolmente; tuttavia la sua applicazione è estesa a tutti i tipi di pazienti. Lo strumento ideato, utilizzabile durante le valutazioni intervallate nel tempo, consente di registrare le modificazioni funzionali del quadro clinico, al fine di verificare l'appropriatezza dell'intervento e il conseguimento degli obiettivi prefissati. Questo nuovo modello di osservazione neuro e psicomotoria, integrato agli altri dati clinici e strumentali, permette di avere un visione più completa del paziente e un orientamento diagnostico e terapeutico più preciso.

La scelta di tale argomento nasce dall'interesse nei confronti della sindrome atassica, poco trattata nelle ultime ricerche, e soprattutto dal voler dimostrare l'estrema importanza dell'avvio precoce del trattamento riabilitativo nei casi sospetti, al fine di poter agire il più efficacemente possibile sulla modulazione dei meccanismi di plasticità neuronale, potenziata nel periodo post-natale, in particolare nei primi due anni di vita. Molto interessante è stato lo studio di come l'esperienza e l'esercizio terapeutico possano agire sul danno somatico a livello del substrato anatomico correlato alla disfunzione, avvalorando scientificamente l'azione vantaggiosa del trattamento su base biologica.

CAPITOLO 1

ATASSIE

1.1 Introduzione alle PCI

La paralisi cerebrale infantile (PCI) è la disabilità fisica più comune nell'infanzia e si riferisce a un gruppo di disordini permanenti ma non progressivi del movimento e della postura, causati da una lesione del cervello che, nella maggior parte dei casi, si verifica prima della nascita. Essi determinano una limitazione della funzionalità motoria e dell'attività, spesso in comorbidità con disturbi cognitivi, della sensibilità e dell'integrazione percettivo-motoria, visivi ed uditivi, del linguaggio e della comunicazione, emotivi-comportamentali ed epilessia. Tali manifestazioni patologiche, associate al disordine motorio, provocano una disorganizzazione dello schema corporeo, la cui fisiologica strutturazione è alla base dello sviluppo del bambino nelle diverse fasi evolutive della crescita. Il disturbo motorio si riferisce all'alterazione del tono muscolare, che risulta aumentato nel caso di ipertonìa, ridotto nel caso di ipotonia, variabile nel caso di distonia. Le compromissioni del movimento riguardano movimenti involontari atetosici, coreici, distonici, tremori e sincinesie. E' importante ricordare che nelle PCI la persistenza della lesione cerebrale non esclude la modificazione delle manifestazioni cliniche e delle alterazioni strutturali durante lo sviluppo: il cambiamento della sintomatologia della paralisi cerebrale rispecchia le trasformazioni strutturali cui vanno incontro il cervello e i sistemi muscolo scheletrici, attraverso lo sfruttamento della plasticità neuronale caratteristica dell'età evolutiva.

Le PCI si classificano, in base ai sistemi encefalici danneggiati, in spastiche, atetosiche e atassiche. Le forme spastiche costituiscono circa il 75%, sono dovute a lesioni del sistema piramidale e, in base alla distribuzione topografica del danno, si distinguono in monoplegie, emiplegie, diplegie e tetraplegie. Le forme discinetiche, che comprendono la coreo-atetosica e la distonica, rappresentano circa il 15% delle PCI, sono causate da un danno extrapiramidale, ai gangli della base e al talamo e si caratterizzano per la presenza di movimenti involontari, incontrollati e ricorrenti e per la predominanza di pattern di riflessi primitivi. Infine le forme atassiche, le più rare, derivano da lesioni cerebellari e includono disturbi della coordinazione e dell'equilibrio, con tremori, dismetria e adiadococinesia, ipotonia, disorganizzazione posturale e spazio-temporale.

1.2 Le forme atassiche

Le atassie pediatriche sono incluse nella classificazione SCPE delle PCI, nonostante manchino del loro elemento distintivo legato alla presenza degli schemi patologici. Sono malattie neurologiche piuttosto rare che possono essere provocate da diverse mutazioni genetiche. Pertanto vi è un'estrema variabilità fenotipica nella manifestazione della patologia, cui segue ampia variabilità nel trattamento terapeutico. La prevalenza delle atassie pediatriche in Europa viene stimata intorno a 26/100.000 nei bambini di età 0-19 anni e, considerando i dati ISTAT del 2013, è possibile contare almeno 2900 casi.

L'atassia si configura come un disturbo motorio caratterizzato dalla progressiva perdita della coordinazione motoria. Il termine ha origini greche e significa letteralmente "mancanza di ordine". Nella statica compromette il mantenimento di un'adeguata posizione del tronco rispetto agli arti e al capo e la conservazione dell'equilibrio. Nella dinamica determina l'alterazione delle sinergie volontarie, con conseguente modificazione della direzione e della misura del gesto, che risulta scarsamente finalizzato, e una disordinata integrazione spazio temporale dei normali schemi di movimento, con conseguente goffaggine motoria. Tali difficoltà non impediscono il raggiungimento di un buon livello di autonomia, seppur i tempi di apprendimento del bambino risultino più dilatati nel tempo: infatti, indipendentemente dal livello di compromissione degli arti inferiori, è possibile l'acquisizione di una deambulazione autonoma, anche se con molta variabilità nel comportamento motorio. L'atassia si esprime in diverse forme a seconda delle regioni corporee interessate. Il disturbo coinvolge primariamente il capo, il tronco e la stazione eretta, causando perdita di equilibrio, instabilità, alterazione della deambulazione e marcia a base allargata. A livello degli arti superiori può compromettere le abilità di stereognosia e discriminazione tattile, per la presenza di deficit sensoriali, e le abilità di manipolazione e destrezza: sebbene il repertorio degli schemi di base risulti solitamente nella norma, si evidenziano difficoltà nelle acquisizioni funzionali di tali schemi, che possono essere ritardati nel tempo e poco accurati nello spazio. Ciò comporta la possibile elaborazione di un piano d'azione da parte del bambino, ad esempio nel raggiungimento di un obiettivo, ma scarsa precisione nella sua esecuzione. Le manifestazioni che ne conseguono sono l'asinergia, intesa come incapacità dei gruppi muscolari di funzionare regolarmente secondo una precisa sequenza temporale di contrazioni efficienti; la scomposizione del movimento complesso in una sequenza di

movimenti autonomi irregolari; l'adiadococinesia, dovuta all'incapacità di eseguire sequenze motorie rapide in direzioni opposte; la dismetria, caratterizzata dalla perdita del controllo della giusta misura del movimento e difficoltà nel graduare il movimento degli arti superiori. Questa imprecisione può essere osservata quando il bambino supera o non supera un bersaglio manuale, a causa di un giudizio errato della distanza. Nel tentativo di correggere l'ampiezza di tale movimento si assiste, frequentemente, all'insorgere di tremore cinetico a livello del braccio attorno al bersaglio, noto come tremore d'azione. I movimenti degli arti superiori risultano, quindi, poco fluidi e deviano spesso da una traiettoria lineare nel raggiungimento del bersaglio. Tali errori caratterizzano in modo particolare i movimenti fini e le attività grafo-motorie. Una scrittura efficace richiede, infatti, capacità motorie fini, di singolarizzazione dei movimenti digitali, propriocettive e di percezione visiva, al fine di quantificare correttamente la forza nella presa dello strumento e realizzare un tratto fluido e lineare. Il disturbo atassico può manifestarsi anche nei movimenti oculari, con nistagmo, inseguimento difficoltoso e a scatti, flutter o oscillazioni oculari, dismetria oculare e saccadi dismetriche, movimenti compensatori del capo. Queste difficoltà determinano un peggioramento delle prestazioni motorie del bambino poiché compromettono l'efficacia della guida visiva, della quale usufruisce in modo preponderante, anche se l'uso eccessivo di questa compensazione non è ottimale per il ritardo del feedback visivo. L'atassia si manifesta poi nell'articolazione della parola, con conseguente disartria, alterata prosodia, parola lenta scandita, riduzione del linguaggio espressivo e scarsa coordinazione respiratoria. Vi è, infatti, una stretta correlazione tra le prestazioni linguistiche e l'ipotonìa dei muscoli fonatori e del torace. Per ovviare a queste problematiche, in base alla gravità del quadro clinico, è possibile combinare il trattamento neuro e psicomotorio con un training logopedico, volto anche alla risoluzione di eventuale disfagia. Il processo di alimentazione è fortemente influenzato anche dalla funzionalità del sistema propriocettivo, i cui segnali facilitano il bambino nell'esecuzione di movimenti funzionali e selettivi per masticare, bere e deglutire. Pertanto, nel corso del pasto, si suggerisce di fornire un'adeguata stimolazione sensoriale e di facilitare l'iniziativa motoria del bambino, al fine di promuoverne l'autoconsapevolezza e migliorarne la funzione orale. Tra le difficoltà che possono limitare le capacità di alimentazione e deglutizione vi sono anche il costante mantenimento della bocca aperta o semiaperta, per mancato contatto della rima labiale

superiore e inferiore nella chiusura del cavo orale; la scarsa regolazione e il ridotto coordinamento dei movimenti della mandibola e della lingua.

Il bambino atassico presenta tipicamente ipotonia, astenia e difficoltà di equilibrio. Ciò è dovuto alla ridotta scarica delle fibre fusimotorie e alla conseguente diminuzione dell'afflusso propriocettivo, che limitano la capacità muscolare nel mantenimento di un'attivazione tonica costante. L'indebolimento dell'attività della componente fasica del muscolo agonista determina anche ritardo nell'inizio del movimento, con conseguente lentezza esecutiva. Le difficoltà vestibolari e le problematiche legate alla compromissione dell'andatura evidenziano instabilità sui piani sagittale e frontale, con conseguenti oscillazioni del tronco, aumento della base di appoggio, riduzione della lunghezza del passo e alterazioni nella velocità dell'andatura, per scarsa integrazione sensoriale e mancata coordinazione dei processi di controllo a feedforward. Si registrano, quindi, problematiche sia nel rallentamento che nell'accelerazione della marcia, anche se talvolta la bassa velocità rende l'andatura ancora più difficoltosa, per l'instabilità posturale e per il deficit di equilibrio.

1.3 Eziopatogenesi

Il disturbo atassico si può manifestare come una condizione acquisita, ereditata o sporadica e può avere origine infettiva, traumatica, metabolica, malformativa, degenerativa. Il decorso clinico della malattia, in base alla sua evoluzione temporale, si distingue in acuto, intermittente-ricorrente, cronico non progressivo e cronico progressivo.

La forma acuta può essere causata dall'eccessiva ingestione di farmaci, quali immunosoppressori, antiepilettici, antineoplastici; da un deficit di tiamina, vitamina b12, vitamina E, zinco e folati in bambini affetti da disordini intestinali; dalla mononucleosi infettiva, dalla sifilide, dall'HIV, dalla malattia di Whipple, dalla sindrome di Kawasaki, dall'encefalopatia Hashimoto, da sindromi paraneoplastiche. Anche una cerebellite acuta infettiva o post infettiva può essere sintomo di atassia, per agenti patogeni come il virus parotite, l'EBV, o il virus della varicella. Un'altra forma atassica acuta è la "gluten-atassia", caratterizzata dalla presenza di anticorpi antigliadina; in questi pazienti il trigger del glutine causa anche nistagmo e neuropatia periferica. L'atassia inoltre, insieme

all'oftalmoplegia e all'areflessia, costituisce la triade sintomatica della sindrome di Miller Fisher, variante rara della sindrome di Guillain-Barrè (SGB) che interessa i nervi cranici. La forma intermittente-ricorrente si manifesta, solitamente, in presenza di emicrania basilare e determina deficit di equilibrio, visione alterata, disartria e occasionale perdita di coscienza. Può presentarsi anche in canalopatie e malattie metaboliche ereditarie. Un esempio di queste forma è la malattia di Hartnup, autosomica recessiva, legata a un anomalo trasporto renale e gastrointestinale di aminoacidi neutri che causa fotosensibilità cutanea. La forma cronica non progressiva include per lo più pazienti con encefalopatia ipossico-ischemica che, per un'asfissia perinatale con conseguente coinvolgimento cerebrale, mostrano ritardo cognitivo, crisi epilettiche, spasticità, deficit dei movimenti volontari e della coordinazione e anomalie neuro-comportamentali. La forma cronica non progressiva è anche associata alla sclerosi multipla, a malformazioni cerebellari e cerebrali. La forma più conosciuta delle sindromi malformative cerebellari, che possono coinvolgere il cervelletto in modo parziale o totale, è la sindrome di Joubert, un disordine autosomico recessivo dovuto a un'ipoplasia congenita ponto cerebellare. Il quadro clinico è legato alla presenza di grave ipotonia, che evolve poi in atassia, alterazioni respiratorie e movimenti oculari alterati. Possono esservi anche disturbi del linguaggio, deficit cognitivo, distrofia retinica o alterazioni renali. La diagnosi della sindrome di Joubert si basa sul tipico segno del "dente molare" osservabile nell'MRI dei pazienti affetti, correlato all'estensione dei peduncoli cerebellari superiori e al profondo solco interpeduncolare che, nell'insieme, ricordano la forma di un dente molare. Tra le sindromi malformative cerebrali si ricordano in particolare la malformazione Arnold Chiari, nella quale vi è la discesa delle tonsille cerebellari nel forame magno con rischio di idrocefalo, e la sindrome Dandy-Walker, caratterizzata dall'allargamento del IV ventricolo, dall'assenza del verme cerebellare e dalla formazione cistica vicino alla base del cranio. La sintomatologia si manifesta con esordio di ipotonia marcata, ritardo psicomotorio e deficit cognitivo. Il decorso atassico cronico progressivo comprende tipicamente i disordini ereditari e neurodegenerativi, quali le forme autosomiche dominanti delle atassie spino cerebellare (SCAs) e le forme autosomiche recessive delle atassie cerebellari (ARCAs). Esempi di SCA sono la sindrome di Machado-Joseph, che colpisce i muscoli volontari del corpo, e la sindrome dell'X-Fragile, causata dalla mutazione del gene FMR1. Le ARCAs sono invece disturbi legati alla degenerazione cerebellare e del

midollo spinale. Le forme di ARCA più conosciute sono l'atassia-teleangeectasia, determinata da difetti di riparazione del DNA, e l'atassia di Friedrich, che si manifesta per alterazioni mitocondriali. L'atassia-teleangeectasia, nota anche come sindrome di Louis-Bar, consiste nella progressiva atassia del tronco, teleangeectasia occhio cutanee, aprassia oculare e nistagmo, polineuropatie, ipotonia e ipotrofia muscolare in fase avanzata. Il funzionamento cognitivo risulta adeguato all'esordio, ma successivamente tende a peggiorare. L'atassia di Friedrich è la forma atassica ereditaria più frequente ed è legata alla mutazione del gene che codifica per la proteina frataxina. Il principale elemento anatomico-patologico di questa malattia è la degenerazione dei neuroni i cui assoni generano le colonne di Clarke del midollo spinale, mentre il cervelletto è in gran parte preservato. Le colonne di Clarke, situate tra C8 e L3 a livello del corno posteriore del midollo spinale, fanno parte del fascio spino cerebellare posteriore e, perciò, hanno un ruolo fondamentale nella propriocezione. L'atassia di Friedrich colpisce, quindi, i circuiti afferenti e sensoriali e comporta perdita del cammino entro i 20 anni, disartria, perdita dei riflessi, alterazioni della propriocezione, deformità scheletriche e cardiomiopatia, causa più frequente di morte. Questa forma atassica è infatti rapidamente ingravescente e letale, anche se esistono forme atipiche ad esordio tardivo e forme benigne. L'atassia cronica progressiva può, infine, manifestarsi nell'aprassia oculomotoria, un gruppo di disturbi recessivi associati all'atassia di Friedrich, nelle malattie metaboliche e nei tumori cerebrali, in particolare il medulloblastoma, che coinvolge il tronco cerebrale e il cervelletto. L'esordio clinico dei tumori cerebrali è spesso preceduto da episodi di emicrania e vomito, seguiti da sintomi neurologici come convulsioni, difficoltà visive e dolore, in corrispondenza delle zone frontale e occipitale. L'atassia associata al mioclono è un segno caratteristico di medulloblastoma.

1.4 Classificazione

Un importante criterio di suddivisione delle forme atassiche considera i diversi sistemi funzionali che regolano la coordinazione motoria, quali il cervello, il cervelletto, l'apparato vestibolare, il sistema visivo e della propriocezione. Sulla base della loro entità di coinvolgimento l'atassia si definisce rispettivamente corticale, cerebellare, vestibolare e sensitiva. La forma corticale è legata a possibili lesioni della corteccia frontale, temporale o parietale. In queste aree cerebrali sono integrate ed elaborate le informazioni

necessarie al raggiungimento dell'equilibrio corporeo e della coordinazione motoria, abilità che consentono una buona percezione dello spazio circostante e della propria presenza in esso. La forma cerebellare coinvolge primariamente il cervelletto che, connesso con i gangli della base e la corteccia cerebrale, integra tutti i segnali che riceve dalla periferia e definisce la precisione, la fluidità, la direzione e la misura dei movimenti. Le informazioni propriocettive provengono dai fasci spino-cerebellari, quelle visive dal collicolo superiore e quelle vestibolari dal lobo flocculo-nodulare. Nell'esecuzione del gesto il cervelletto confronta queste afferenze sensitive con le informazioni motorie efferenti, per cui la sua lesione provoca perdita del controllo esercitato sui movimenti, deambulazione con deviazioni laterali, base di appoggio allargata e arti superiori abdotti, nel tentativo di aumentare il baricentro e migliorare la stabilità. Si ricorda che una lesione cerebellare provoca sintomatologia prevalentemente omolaterale, a differenza di quanto accade per il resto dell'organizzazione neuroanatomica.

I segni clinici dei pazienti con atassia cerebellare sono correlati alla specifica localizzazione della lesione cerebellare: la disfunzione focale del verme si manifesta con squilibrio del tronco, nistagmo e movimento oscillatorio della testa, mentre la disfunzione degli emisferi laterali si manifesta in un'anomala inclinazione del tronco verso il lato affetto durante la deambulazione, con asimmetria degli arti ipsilaterali e un'andatura steppante. Secondo la fisiopatologia dei sintomi atassici si riconoscono, quindi, due raggruppamenti: uno in riferimento alle strutture mediane del cervelletto, di pertinenza archi-cerebellare e paleo-cerebellare a connessione vestibolare, e l'altro in riferimento alle strutture emisferiche laterali, di pertinenza neo-cerebellare a connessione telencefalica. Questi sintomi identificano rispettivamente la *sindrome vermiana da dysequilibrium* e la *sindrome emisferica atassica*, nella quale prevalgono i disturbi nella regolazione e nella coordinazione spazio temporale dei movimenti sequenziali degli arti. La prima è caratterizzata da precoce ipotonia, deficit cognitivo moderato, totale mancanza del senso di posizione del corpo nello spazio, disordini della postura e del cammino, frequenti cadute per l'impossibilità di attivare adeguate reazioni di difesa; tuttavia non vi sono manifestazioni di tremore, dismetria e asinergia. Invece, la sindrome emisferica atassica può manifestarsi con dismetria, ipo/ipermetria, asinergia, inefficaci reazioni di equilibrio, tremore intenzionale, nistagmo, disartria e disfonia e ipoposturalità: nel complesso il soggetto presenta disregolazione spazio temporale del movimento,

oscillazioni nel mantenimento della stazione eretta, precarietà del cammino, imprecisione nell'esecuzione del gesto e adiadococinesie. Malformazioni degli emisferi cerebellari sono quindi più frequentemente associate a deficit neuropsicologici selettivi che coinvolgono le funzioni esecutive, le abilità visuo-spaziali e linguistiche [A. Tavano, R. Grasso et al. 2007]. In ogni caso, il sintomo più comune di atassia cerebellare è l'instabilità dell'andatura. L'atassia vestibolare o labirintica è dovuta a un danneggiamento del sistema vestibolare che, attraverso l'utricolo, il sacculo e i tre canali semicircolari, fornisce informazioni relative alla posizione e ai movimenti del capo nello spazio. Sintomi specifici della forma vestibolare sono vertigine, nausea e vomito, nistagmo, deviazione della deambulazione verso il lato lesa, peggioramento della prestazione in assenza del supporto visivo e presenza della "marcia a stella", che identifica la tendenza a descrivere un cerchio dal lato della disfunzione durante la marcia sul posto. Infine, la forma atassica sensitiva è correlata a un danneggiamento del sistema sensitivo, responsabile della trasmissione delle informazioni afferenti. Questa forma di atassia riguarda in particolar modo le vie midollari lemniscali che, costituite dai fascicoli gracile e cuneato, attraversano i cordoni posteriori del midollo spinale e raggiungono le strutture talamiche; tali vie sono responsabili della sensibilità tattile discriminativa e della propriocettiva cosciente. Anche il sistema spino-talamico può essere danneggiato, causando una diminuzione delle afferenze relative alla sensibilità tattile non discriminativa e della termica e dolorifica. I sintomi derivanti dalla forma sensitiva si riscontrano in alterazioni della sensibilità esteroceettiva termica, dolorifica e tattile, in quella propriocettiva batiestetica (posizione), chinestetica (movimento) e pallestetica (vibrazione), in difficoltà relative alla discriminazione tattile, alle abilità di stereognosia, grafoestesia e topognosia. Altri sintomi associati alla forma sensitiva sono la pseudoatetosi, nelle porzioni distali degli arti superiori, e una peggiore andatura nella marcia in relazione a cambiamenti della luminosità. La peculiarità di questa forma atassica è che la sintomatologia si mostra più evidente in assenza di un supporto visivo, a differenza di quanto accade nella forma cerebellare, nella quale i segni clinici non si accentuano con la chiusura degli occhi.

1.5 Osservazione e analisi della sintomatologia atassica

La diagnosi del disturbo atassico si basa su un'attenta anamnesi e sull'esame obiettivo, al fine di riconoscere la tipica sintomatologia associata alle diverse manifestazioni patologiche e distinguere un'eventuale compromissione cerebellare dal coinvolgimento di altre aree del sistema nervoso. L'analisi semeiotica dei segni caratteristici si basa sull'osservazione della postura, della marcia, del gesto, del linguaggio, della funzione visiva e cognitiva. In tal modo è possibile correlare ogni segno al suo significato per comprendere le procedure messe in atto dal sistema nervoso centrale, espressione dell'architettura della funzione adattiva considerata. È importante in questo contesto riconoscere e differenziare un eventuale difetto, conseguenza di un errore che il sistema nervoso centrale del soggetto non può evitare di commettere, da un eventuale compenso, inteso come soluzione attuata per vicariare il deficit e ridurre lo sforzo nel movimento.

1.5.1 Osservazione del mantenimento di posture e dei passaggi posturali

Ogni individuo organizza funzionalmente la propria posizione seduta in modo da permettere il mantenimento del proprio centro di massa (CoM) all'interno della base di appoggio (BoS). In presenza di instabilità posturale possono essere usate strategie compensatorie come l'appoggio delle mani, l'inclinazione anteriore del capo e della parte superiore del tronco, con movimento anterolaterale delle scapole, l'intrarotazione e l'adduzione degli arti inferiori. Si ricorda, però, che l'eccessivo sfruttamento di queste tecniche di compensazione impedisce la maturazione delle capacità antigravitarie, necessarie per il raggiungimento di uno stabile equilibrio nelle varie posizioni. L'instabilità posturale è il problema principale che condiziona la posizione seduta, la più frequentemente usata dal bambino atassico mentre gioca o compie attività di vita quotidiana poiché, a causa del tono ridotto, ha più difficoltà nel mantenimento della stazione eretta. La posizione seduta è di solito mantenuta con retroversione del bacino e curva cifotica più o meno rilevante, completo appoggio dei piedi a terra, arti superiori mantenuti in estensione e supporto delle mani. L'appoggio completo dei piedi a terra offre un valido sostegno nel mantenimento della postura, in quanto fornisce una stabilità distale che migliora la reazione eretta della testa e del tronco, rafforza la stabilità del core e la capacità del bambino di eseguire movimenti distali selettivi. Tutte le attività che si effettuano in posizione seduta, senza il supporto dei piedi, richiedono maggiore stabilità

e rafforzamento dei muscoli del core. L'appoggio degli arti superiori con funzione di supporto e di equilibrio, a cui contribuisce anche il sistema visivo, è funzionale al mantenimento del CoM all'interno della BoS, ma non permette di utilizzare le mani per attività manipolatorie e fino motorie. Spesso il bambino atassico mantiene la posizione seduta con podice tra i talloni (*posizione W*) e femori intra ruotati, per ampliare la BoS e stabilizzare il tronco, così da impegnare gli arti superiori in attività prassiche e di motricità fine. In tal modo riesce a muovere più facilmente la parte superiore del tronco, seppur la rotazione rimane limitata: vi sono difficoltà nel superamento della linea mediana e il campo d'azione del bambino nei compiti manuali coinvolge principalmente lo spazio anteriore. Come ogni altra strategia compensatoria, l'uso eccessivo della *posizione W* risulta sfavorevole in quanto sforza le articolazioni coxo-femorali e del ginocchio e può causare dolore. Inoltre la rotazione interna delle ossa femorali aumenta il rischio di sublussazione/lussazione dell'anca e può contribuire al cammino in equino.

Talvolta nei bambini più piccoli la posizione quadrupedica risulta essere la più favorevole, poiché traggono vantaggio dall'abbassamento del CoM e dall'aumento della BoS, grazie al supporto fornito anche dagli arti superiori. Tale posizione facilita, quindi, la sperimentazione di alcuni trasferimenti e passaggi posturali con un maggior reclutamento del tono muscolare e una migliore resistenza.

Nel bambino atassico il passaggio dalla posizione seduta a quella in ginocchio avviene attraverso l'utilizzo di strategie compensatorie e, solitamente, con uno scarso allineamento e raddrizzamento del tronco. La posizione in ginocchio richiede contemporaneamente l'estensione dell'anca e la flessione del ginocchio. Questa posizione è importante per migliorare la stabilità della cintura pelvica, attraverso il rafforzamento del grande gluteo e degli addominali; per fornire una base stabile e migliorare il controllo del tronco, mantenendo l'estensione dell'anca; per rafforzare il cingolo scapolare e sostenere le abilità degli arti superiori; per facilitare e predisporre il passaggio dalla posizione in ginocchio alla posizione eretta. Spesso il bambino, per compensare l'instabilità della cintura pelvica nella posizione in ginocchio, mantiene le anche in intra rotazione e in semi flessione, allarga la BoS, abbassa il CoM, appoggia il podice tra i talloni nella *posizione W*, talvolta in modo asimmetrico, e riduce l'oscillazione dell'asse corporeo. In tal modo riesce a mantenere l'equilibrio e a impiegare gli arti superiori in attività pratiche, anche se blocca la parte inferiore della colonna vertebrale in estensione.

Si ricorda che il passaggio dalla posizione seduta a terra alla stazione eretta (Sit to Standing, STS) varia in base all'età. In genere a due anni il bambino si sposta, inizialmente, dalla *posizione seduta a V* alla posizione in *side sitting*: adduce e intra ruota un arto inferiore, con flessione di anca e ginocchio corrispondenti, e abduce ed extra ruota l'arto controlaterale, sempre con flessione di anca e ginocchio corrispondenti. Da questa posizione, che aumenta la BoS e migliora la stabilità, sposta il peso in avanti e appoggia le mani a terra: attraversa, quindi, la *posizione intermedia ad elefante (passaggio per i quattro punti)*, avvicina le mani ai piedi e alza il podice. Infine, verticalizza il tronco e raggiunge la stazione eretta. Verso i tre anni si dovrebbe assistere alla maturazione della sequenza STS, per cui il bambino passa dalla posizione seduta a quella in ginocchio, sposta il peso in avanti poggiando le mani a terra ed effettua il *passaggio del cavalier serviente*, che prevede lo svincolo di uno dei due arti inferiori. Quindi verticalizza il tronco facendo forza sull'arto disimpegnato e sollevandosi da terra. Tale passaggio intermedio richiede un controllo selettivo delle anche poiché ognuna svolge un compito diverso: un arto inferiore assume la funzione di carico, con l'anca mantenuta in estensione e il ginocchio in flessione, mentre il controlaterale richiede una buona flessione di tutte le articolazioni, lo spostamento in avanti dell'arto e la stabilità dell'anca in stazione eretta, necessaria per sostenere il carico del corpo nella fase di raddrizzamento. Durante tutta la sequenza è importante che il tronco rimanga eretto. Nella maggior parte dei bambini atassici il processo di maturazione del passaggio STS risulta deficitario, per cui la stazione eretta viene raggiunta attraverso strategie compensatorie o tramite la *posizione ad elefante*, che sfrutta il supporto fornito dall'appoggio di mani e piedi. In alternativa, in caso di ipotonia muscolare, il bambino può effettuare il *passaggio del cavalier serviente*, seppur con l'appoggio delle mani sul ginocchio dell'arto svincolato, per aiutarsi a stabilizzarsi e ad alzarsi. Anche il passaggio dalla posizione seduta su una sedia alla stazione eretta può essere difficoltoso nei bambini atassici, poiché richiede il controllo delle forze destabilizzanti, causate dai movimenti delle varie parti del corpo sui piani orizzontale e sagittale. Un corretto trasferimento implica la dorsi-flessione delle caviglie e lo spostamento all'indietro dei piedi che, poggiando al suolo, permettono il trasferimento di carico; la flessione delle anche e il raddrizzamento del tronco, che si inclina in avanti al di sopra dei piedi, tramite la contrazione dei muscoli tibiali anteriori; l'attività coordinata dei muscoli estensori delle articolazioni della caviglia, del ginocchio e

dell'anca. La letteratura scientifica riporta come la capacità di eseguire il passaggio dalla posizione seduta alla stazione eretta influenzi fortemente il livello funzionale del bambino e sottolinea come, in presenza di un disturbo percettivo, sia più difficile eseguirlo. Il trasferimento STS è spesso compromesso nel bambino atassico per il tono ridotto a livello degli arti inferiori, con difficoltà nel trasferimento di carico in avanti durante l'inclinazione anteriore del bacino e l'estensione del tronco. La competenza in questo trasferimento favorisce l'ampliamento del repertorio motorio funzionale e consente al bambino di far fronte a molti problemi funzionali, come spostarsi da una sedia all'altra, raggiungere qualcosa a diverse altezze, vestirsi e svestirsi.

La posizione eretta risulta efficiente se vi è un buon contatto dei piedi a terra e stabilità a livello dei muscoli del core, favorevole al mantenimento dell'estensione delle articolazioni principali e alla manifestazione delle reazioni di equilibrio antigravitarie. Tuttavia, nel bambino atassico la debolezza muscolare non consente il corretto reclutamento dei muscoli antigravitari, determinando uno scarso controllo posturale e difficoltà nel mantenimento di una posizione eretta stabile. Alcune delle strategie compensatorie che si osservano se vi è scarso sviluppo dei muscoli del core sono la fissazione della spina toracolombare in iperlordosi e l'antiversione del bacino, con fissazione di anche e arti inferiori in flessione. Queste tecniche limitano il bacino nei suoi movimenti, influenzando l'efficienza del cammino. Il ritorno alla posizione seduta (Back to Sitting, BTS) richiede un maggior controllo percettivo, poiché il bambino non ha una guida visiva relativa al target finale (sedia) da raggiungere durante la fase di discesa e può temere di cadere. Inoltre, la corretta esecuzione del BTS necessita di una maggior attività muscolare, specialmente nei muscoli quadricipite e tricipite surale. Per mantenere la stabilità posturale il bambino tende a muoversi lentamente, con ridotta flessione delle ginocchia e minor inclinazione anteriore del tronco, adottando gli aggiustamenti posturali necessari per un controllo efficiente della fase di discesa.

1.5.2 Osservazione in statica e in dinamica

Durante l'esame clinico si valuta il bambino in statica e in dinamica, quindi nella posizione seduta ed eretta e durante la marcia.

In presenza di un disturbo atassico si osserva, nella statica, difficoltà nel controllo della stazione eretta e nel passaggio dall'equilibrio statico a quello dinamico, aumento della

base di appoggio e continui aggiustamenti posturali, effettuati come compensi per l'instabilità. Si effettua, quindi, il test di Romberg per attuare diagnosi differenziale tra le diverse forme atassiche, in particolare quella cerebellare e quella sensitiva. La prova consiste nel richiedere al bambino di mantenere la posizione eretta con le braccia distese in avanti e i talloni uniti per alcuni secondi ad occhi aperti e, successivamente, di ripetere la stessa azione senza il supporto visivo. Il segno si ritiene positivo per atassia sensitiva se, alla chiusura degli occhi, si assiste a un evidente peggioramento nel mantenimento della stazione eretta e nella marcia: in tal caso risulta necessaria la costante supplementazione visiva. Anche la forma vestibolare è caratterizzata da scarso controllo posturale in assenza del supporto visivo, ma è solitamente associata a vertigine, nausea, vomito e nistagmo. Diversamente, in caso di atassia cerebellare, i segni non si accentuano con la chiusura degli occhi e le oscillazioni del tronco si manifestano indipendentemente dalla presenza del supporto visivo.

Per quanto riguarda la deambulazione, in presenza di una compromissione motoria, il bambino effettua solitamente la rotazione del bacino sul piano trasversale, attraverso un movimento en-bloc di tutto il corpo, con scarso o mancato svincolo dei cingoli scapolare e pelvico. Tende a sollevare, nella fase di oscillazione, l'anca dell'arto oscillante sul piano frontale, per la mancata stabilità sulla gamba di appoggio controlaterale. Infine, sul piano sagittale, vi è talvolta eccessiva inclinazione anteriore del bacino. In dinamica si osservano, quindi, gli elementi caratteristici della deambulazione atassica, come la base di appoggio allargata, la lunghezza del passo ridotta e irregolare, la diversa traiettoria della marcia, la necessità del continuo controllo visivo, la posizione degli arti superiori mantenuti lontani dal corpo in posizione di guardia, il "lancio" degli arti inferiori. Il disturbo atassico si manifesta nella marcia per la mancanza degli aggiustamenti posturali necessari a rendere la deambulazione funzionale, difficoltà nei cambi di direzione e di velocità, continue oscillazioni del tronco, aspetto traballante per incoordinazione dei movimenti del tronco con quelli degli arti. Il bambino atassico tende spesso a camminare in modo frettoloso ed impreciso, per la compromissione dei rocker del complesso tibio-tarsica-piede, con conseguente alterazione delle fasi di attacco, che coinvolge il tallone, di appoggio, che coinvolge la pianta, e di spinta, che coinvolge l'avampiede: il mancato movimento tallone-punta non permette il contatto efficiente del calcagno con il terreno e la spinta dell'avampiede per sollevare il piede da terra. Esempi di compensi osservabili

nella postura e nella marcia sono la continua ricerca di appoggi da parte del soggetto, l'uso di facilitazioni visive, la scomposizione del movimento complesso in singoli passaggi, la lentezza o la velocizzazione del passo durante la deambulazione. Caratteristiche sono anche le cocontrazioni muscolari, che causano aumento della resistenza interna con rallentamento del movimento; l'abbassamento del baricentro, con possibile flessione delle ginocchia associato ad un aumento della fatica; il mantenimento delle articolazioni a fine corsa, poiché oltrepassano la normale escursione articolare che non risulta idonea al movimento compiuto, come nel caso dell'iperestensione.

L'esame clinico può procedere poi con la valutazione dell'equilibrio statico bipodalico e monopodalico, competenze che iniziano a maturarsi dai tre anni di vita, e dell'equilibrio dinamico, tramite l'osservazione della marcia a tandem. In essa il bambino deve percorrere una traiettoria rettilinea disegnata sul pavimento, antepoendo alternativamente i piedi in modo tale che il tallone del primo tocchi la punta del secondo. Anche in questo caso sono spesso attuate strategie compensatorie al disequilibrio, come allargamento della base di appoggio e mantenimento degli arti superiori in posizione di guardia.

1.5.3 Osservazione della coordinazione segmentaria e della funzionalità degli arti superiori

Si esamina il gesto nelle sue componenti esecutive, quali la fluidità, la precisione, la direzione e la durata, attraverso l'esecuzione di manovre di reaching con gli arti superiori e inferiori, per evidenziare l'eventuale presenza di dismetria o di rallentamento e arresto nel raggiungimento dell'obiettivo. A tal proposito si effettuano la prova indice-naso, nella quale si analizza l'utilizzo degli arti superiori, e la prova calcagno-ginocchio, per l'analisi degli arti inferiori. La prima consiste nel chiedere al bambino di toccarsi ripetutamente la punta del naso con l'indice, alternando l'utilizzo della mano destra con la mano sinistra e l'apertura degli occhi con la loro chiusura; la seconda consiste nel chiedere al bambino disteso in posizione supina di toccare ripetutamente con il tallone il ginocchio controlaterale, prima ad occhi aperti e successivamente ad occhi chiusi. La presenza di eventuali adiadococinesie si manifesta nella difficoltà o nell'incapacità del bambino di effettuare movimenti alternati con un ritmo rapido in direzioni opposte, come la pronazione e la supinazione della mano, o l'estensione e la flessione dell'avambraccio sul

braccio. L'atassia del gesto si esprime anche in una base di appoggio allargata a livello degli arti superiori, con il coinvolgimento dell'avambraccio, tremori intenzionali, asinergia, dissincronia e discronometria, consistente nel ritardo iniziale e nel prolungamento eccessivo di un movimento. Talvolta vi è anche difficoltà nella dissociazione e singolarizzazione del movimento delle dita, riscontrabile attraverso esercizi di tapping. Le tipiche strategie messe in atto dal soggetto nell'esecuzione del gesto per vicariare il deficit sono l'approssimazione all'asse corporeo del segmento distale in movimento o, al contrario, la distalizzazione del punto fisso per avvicinarlo a quello mobile; la cocontrazione muscolare; l'aggiunta di sistemi di fissazione, come la stabilizzazione dell'arto agente con quello controlaterale; l'aumento della forza impiegata, che si manifesta ad esempio nell'eccessiva pressione del tratto grafico; la velocità o la lentezza nell'esecuzione del gesto.

In molti bambini le difficoltà relative all'utilizzo funzionale degli arti superiori dipendono dalla compromissione di un adeguato controllo posturale, che implica la necessità di utilizzare uno o entrambi gli arti superiori per favorire il sostegno e la stabilizzazione della posizione assunta, limitando l'uso bilaterale delle mani e lo sviluppo delle capacità motorie fini. In tali situazioni si osservano i tipici schemi compensatori, come il mantenimento degli arti superiori vicino al corpo, l'avvicinamento del tronco al piano d'appoggio per trasferire il peso sulle braccia, la fissazione dei gomiti sul piano. In alcuni casi si osservano anche l'estensione della testa per il movimento dell'arto superiore o la flessione del polso per l'apertura della mano. Queste strategie compensatorie riducono la fatica del bambino nel controllo multiarticolare e promuovono la sola gestione funzionale di alcune articolazioni, riducendo la dismetria e consentendo una manipolazione più efficace. Si assiste frequentemente anche alla compromissione dell'uso complementare delle mani, che si manifesta con difficoltà nel loro posizionamento sulla linea mediana. Altri bambini, invece, sono in possesso di buoni schemi di presa bimanuale, ma non riescono a dissociare l'utilizzo delle mani quando è necessario. Possono esservi difficoltà anche nell'isolare i movimenti richiesti per un compito specifico, poiché molti bambini sono inclini a muovere il braccio e la mano in modo sinergico: ad esempio, nelle attività fino-motorie, non sono in grado di isolare i movimenti distali e di differenziare l'uso radiale della mano da quello ulnare. Nei disturbi atassici si evidenziano anche problematiche nella coordinazione dei movimenti multiarticolari, in particolare nella

stabilizzazione delle articolazioni prossimali durante l'esecuzione di movimenti distali fini, per cui i bambini adottano spesso compensazioni funzionali, come la fissazione dell'avambraccio e/o del polso per migliorare la precisione e il controllo del gesto grafico. Il ridotto tono muscolare determina anche difficoltà nell'elevazione degli arti superiori e nell'accesso agli spazi laterali o posteriori. In presenza di una maggiore compromissione di un arto rispetto all'altro, il raggiungimento del bersaglio è effettuato con quello più efficiente, mentre l'arto meno funzionale può essere mantenuto sul piano d'appoggio per bloccare un oggetto sul tavolo o per afferrarlo. Si osservano, poi, le abilità di motricità fini e i tipi di prensione, in particolare in riferimento alla precisione e alla forza, considerando matura la presa a pinza superiore con polso mantenuto esteso. Solitamente i bambini afferrano oggetti di grandi dimensioni con presa palmare e oggetti di piccole dimensioni con presa radiale o a tre punti, associata a una ridotta differenziazione tra le dita radiali e ulnari. Il pollice è frequentemente addotto o, in alcuni casi, in opposizione al dito medio e il polso può essere flesso. A volte i bambini tentano di afferrare l'oggetto tra la superficie laterale del pollice e l'indice, altri con la mano semiaperta e le dita estese, altri ancora bloccandolo con l'adduzione del pollice contro l'indice. Si analizza, quindi, l'esplorazione manuale dell'oggetto, che può essere caratterizzata dal semplice tocco del bersaglio o dal suo spostamento sul piano d'appoggio, dal limitato uso bilaterale delle mani, una delle quali è in funzione di assistenza, o dall'uso bimanuale simultaneo e coordinato. Le principali difficoltà registrate nelle attività manuali e bimanuali sono legate, per lo più, alla compromissione della coordinazione spazio temporale a livello fino-motorio e oculo-manuale. Spesso, infatti, nel disturbo atassico risultano deficitarie le abilità visuo-percettive, che sono fondamentali per l'acquisizione dei prerequisiti della scrittura e per gli apprendimenti scolastici: tra queste si ricordano le abilità visuo-spaziali, di analisi e percezione visiva e di integrazione, in particolare quella visuo-motoria-fine. Tali difficoltà implicano la compromissione della gestione dello spazio: l'utilizzo efficace di strumenti grafici richiede, infatti, un'organizzazione funzionale dello spazio a disposizione secondo un orientamento che risulti adeguato, come il rispetto dei limiti di una pagina di quaderno e il procedere dal margine sinistro al margine destro nell'esecuzione del gesto grafico. Inoltre, le difficoltà propriocettive non consentono al bambino di dosare correttamente la forza da impiegare per impugnare lo strumento e per svolgere il compito, motivo per cui poggia il polso sul piano con carico eccessivo del

peso e afferra lo strumento grafico con una presa di forza, che riduce l'ampiezza di movimento dell'articolazione stessa. Ciò rende il tratto irregolare e poco accurato, frequentemente interrotto e con molti picchi. Per agevolare l'uso funzionale dell'arto superiore il bambino tende anche a bloccare una o più articolazioni, attraverso ad esempio l'estensione del gomito, la pronazione dell'avambraccio e la flessione del polso con le dita estese. La valutazione degli arti superiori può essere completata con l'analisi dei disordini percettivi, in particolare la stereognosia, della funzione visiva, di eventuali retrazioni muscolari o limitazioni del range articolare.

1.5.4 Osservazione della funzione visiva

Il sistema visivo coordina e regola la funzionalità di tutti i sistemi sensoriali e percettivi. Ha una duplice interazione con l'ambiente esterno, percettiva-analitica e sintetica, poiché coglie e integra numerose informazioni sensoriali relative, ad esempio, alla forma, alla dimensione, al colore, e le trasforma in informazioni percettive dotate di significato. Il sistema visivo è infatti considerato il "sintetizzatore dell'esperienza" e permette l'adattamento sensorimotorio del soggetto. Secondo la letteratura, circa il 30% della corteccia cerebrale è implicata nell'elaborazione visiva e la maggior parte delle informazioni provenienti dal mondo esterno raggiungono la mente proprio attraverso le vie visive. Queste sono sviluppate già dalla nascita, ma la loro maturazione è frutto di un lungo processo che è fortemente influenzato dalla plasticità dipendente dall'esperienza, specialmente nel periodo critico della prima infanzia. Solitamente, il coinvolgimento del sistema visivo precede quello del sistema motorio nella concreta realizzazione dell'azione: Prechtl et al. (2001) hanno evidenziato come l'assenza del supporto visivo abbia un effetto sulla maturazione del repertorio motorio, anche nel periodo prenatale.

La scoperta dei neuroni a specchio ha confermato il ruolo di guida della funzione visiva nel corso dello sviluppo neuro e psicomotorio, attraverso l'imitazione di gesti, posture e movimenti. Il bambino acquisisce abilità relazionali, motorie, cognitive e affettive grazie alla continua interazione con il volto umano, gli oggetti e le situazioni del mondo circostante, a cui segue un lungo processo di internalizzazione funzionale all'organizzazione del suo mondo interiore e delle sue competenze. La funzione visiva costituisce, quindi, il supporto principale delle rappresentazioni mentali del bambino relative alla realtà che lo circonda. Ne consegue che una sua compromissione ha un forte

impatto sulla crescita, poiché coinvolge tutte le aree e le funzioni di sviluppo: ad esempio una riduzione del campo visivo implica il deterioramento delle capacità di orientamento e di mobilità e dello sviluppo dei processi di analisi e sintesi visiva, inficiando negativamente le abilità visuo-cognitive.

Nel corso dell'osservazione riabilitativa si pone attenzione al comportamento visivo spontaneo e a quello oculomotorio. Alcuni studi hanno evidenziato che ogni forma di paralisi cerebrale infantile è solitamente associata allo stesso profilo neuro-oftalmologico: secondo Pavone et al. (2017) il nistagmo e l'aprassia oculomotoria sono manifestazioni tipiche dei bambini atassici. La sintomatologia atassica è frequentemente caratterizzata anche da strabismo, nistagmo, movimenti erratici degli occhi, difetti del campo visivo e mancanza di orientamento visivo agli stimoli; fissazione instabile o ridotta nel tempo, per difficoltà nel mantenimento dello sguardo fisso su un oggetto; deficit di inseguimento e dei movimenti saccadici, intesi come movimenti oculari rapidi e simultanei che spostano il punto di fissazione al centro del campo visivo, in corrispondenza della fovea. Questi segnali si traducono in una scarsa processazione degli stimoli visivi e in una ridotta interazione con l'ambiente, caratterizzata da sguardo vago e assenza di risposta alle sollecitazioni esterne, difficoltà nel riconoscimento di volti e oggetti, scarsa sensibilità al contrasto, ridotta organizzazione del movimento nello spazio, difficoltà visuo-spaziali e nella percezione della profondità. Tali problematiche influenzano il processo di attaccamento, il ciclo sonno-veglia, l'apprendimento, le abilità grosso e fino-motorie, comunicative e cognitive. In queste condizioni è possibile che il bambino metta in atto adattamenti neurocomportamentali, come la tendenza a privilegiare il tatto nell'esplorazione dell'oggetto, ad agganciare visivamente il bersaglio con sguardo "a coté" (sopra, sotto, a lato dello stimolo), ad associare il movimento oculare a quello di tutto il capo o di altre parti del corpo nell'inseguimento del target. Si riscontrano inoltre ammiccamento delle palpebre, per difficoltà di fissazione e di compiere saccadi, e presenza di stereotipie oculo-digitali, movimenti ripetitivi come premere o sfregare i bulbi oculari. Tipica dei bambini con compromissione visiva è anche la disattenzione, che determina incostanza nei comportamenti e nelle performance osservate nel corso del trattamento. La valutazione della funzione visiva include anche l'analisi delle abilità di percezione, localizzazione, attenzione e confronto visivo, nella comparazione di due o più target visivi presenti simultaneamente; degli aspetti visuo percettivi, di esplorazione

visiva ambientale e di coordinazione oculo-manuale. Relativamente a queste competenze si osserva, ad esempio, se il bambino reagisce in modo anomalo alle variazioni di luminosità, se dirige il movimento dell'arto verso il bersaglio, se adotta posture inusuali del corpo o della testa, se sorride a un volto familiare, se ricerca supporti ambientali mentre si muove nello spazio. La mancata coordinazione fra i movimenti oculari e quelli motori si manifesta, nel raggiungimento di un target visivo, secondo due principali modalità: il bambino localizza e guarda fuggacemente l'oggetto, ma nell'afferrarlo volge lo sguardo in un'altra direzione, o, al contrario, ruota inizialmente la testa in una posizione estrema e opposta al bersaglio e, successivamente, gira lo sguardo verso il target visivo. Pertanto, nell'osservazione della coordinazione oculo-manuale e delle abilità prassiche, si pone attenzione all'orientamento verso l'oggetto e alle modalità di raggiungimento, all'adattamento e al preadattamento della mano alla forma e alle caratteristiche dell'oggetto, ad eventuali errori di distanza, al tipo di presa. Si precisa che, nell'analisi dei segni clinici associati al disturbo atassico, specialmente nella prima infanzia, è importante considerare l'elevata capacità plastica del sistema nervoso, che definisce come le disfunzioni del cervelletto possano essere spontaneamente compensate dal potenziale ruolo vicariante svolto dalle strutture connesse agli emisferi cerebellari in caso di lesioni, con conseguente graduale attenuazione dei sintomi legati alla lesione stessa.

Quanto finora illustrato ribadisce la difficoltà di effettuare una diagnosi precoce del disturbo atassico, sia per la possibile assenza di elementi anamnestici di rischio nelle fasi pre e perinatali, sia per la scarsa specificità dei sintomi nel primo anno di vita. Alla nascita, infatti, il sistema cerebellare è ancora funzionalmente incompleto e acquisisce il suo ruolo nel controllo motorio nel periodo successivo alla prima infanzia, guidando l'apprendimento di nuovi schemi motori, adattando e modulando quelli già appresi alle variazioni ambientali e ottimizzandoli in relazione alle circostanze.

1.5.5 Le principali manifestazioni atassiche in relazione all'età

I segni clinici delle atassie congenite non progressive possono manifestarsi in modo diverso, sia in relazione alla sede prevalente della lesione che allo stadio di sviluppo motorio acquisito. In presenza di un disturbo atassico il primo anno di vita del bambino si contraddistingue per la prevalenza di ipotonia con difficoltà all'evocazione dei riflessi osteotendinei; ritardo delle acquisizioni motorie e di organizzazione posturale; ipotonia

del distretto orale, con conseguente scialorrea e difficoltà di suzione; nistagmo associato a dismetria oculare e a movimenti oscillatori lenti e irregolari. Verso i 18/24 mesi la sintomatologia del disturbo appare in modo più evidente, in particolare l'atassia del tronco è rilevabile dalle frequenti oscillazioni che caratterizzano la posizione seduta, nei primi tentativi del bambino di mantenerla in autonomia, e dalle strategie compensatorie attuate per riacquistare l'equilibrio. Queste tecniche di compensazione sono ancor più visibili con la comparsa della stazione eretta e delle successive abilità locomotorie anche se, in presenza di un disturbo atassico, l'acquisizione della deambulazione autonoma si verifica di solito più tardivamente rispetto a quanto atteso, entro i tre/quattro anni di vita nelle forme più lievi o tra i sette e i dieci anni di vita in quelli più gravi.

L'atassia degli arti si riscontra nell'asinergia; nella dismetria, per gli errori commessi nell'ampiezza e nella direzione del movimento; nel tremore intenzionale, che risulta dal tentativo di correggere il movimento dismetrico eseguito, soprattutto nei movimenti fini. Queste difficoltà si manifestano maggiormente attorno ai 24/36 mesi, con la comparsa delle prime autonomie legate alla vita quotidiana, delle abilità grafo motorie e di manipolazione fine. Se, quindi, nei primi tre anni di vita si pone maggior attenzione allo sviluppo delle abilità manuali di base di reaching, prehension e release, con la crescita si osservano maggiormente le modalità di presa, in relazione alla forza e alla precisione, le abilità di manipolazione intrinseca e l'uso bilaterale e coordinato delle mani. Il bambino acquisisce gradualmente la capacità di controllare il raggiungimento dell'oggetto con precisione e di afferrarlo e rilasciarlo volontariamente, fino a poter differenziare e modulare l'utilizzo dei segmenti degli arti superiori e i movimenti intrinseci per la manipolazione, insieme ad attività bilaterali delle mani sempre più differenziate e coordinate. Dopo il secondo anno di vita si assiste a un miglioramento della qualità del gesto, eseguito con maggiore fluidità, velocità, adattabilità ed efficacia. In ogni caso, è sempre importante valutare sia le capacità prensili del bambino che l'uso spontaneo degli arti superiori, nel gioco e nelle attività di vita quotidiana. La possibilità di acquisire strategie di compenso per incrementare la funzionalità delle dita è strettamente correlata alle abilità cognitive: nelle attività grafo motorie ad esempio, in presenza di un buona capacità intellettuale, il bambino tende spesso a fissare i distretti prossimali dell'arto superiore, il gomito e il polso, al fine di ridurre gli errori causati dal tremore e dalla dismetria. Nel bambino atassico si possono sviluppare anche difficoltà nella

masticazione, nei movimenti della lingua e nell'articolazione delle prime parole, con esordio di disfagia e disartria che, nei casi più gravi, possono predire un disordine del linguaggio. Questi sono più facilmente riconoscibili dal terzo anno di vita: le parole sono pronunciate in modo scandito, rallentato e poco modulato, con tono di voce variabile per la scarsa regolazione delle sequenze articolatorie e fonatorie. In generale, secondo quanto emerge da alcuni studi, il ritardo nello sviluppo del linguaggio è frequentemente correlato alla presenza di disartria e di ritardo cognitivo, la cui entità è correlata anche a quella del disordine motorio: solitamente i bambini con grave atassia presentano un ritardo nel linguaggio e nella funzionalità intellettiva. Il ritardo cognitivo, se presente, è riferito specialmente alle strategie di pianificazione nella risoluzione dei compiti. Queste difficoltà comportano anche disordini negli apprendimenti scolastici.

1.5.6 Neuroimaging

All'osservazione della sintomatologia atassica si possono aggiungere studi di imaging cerebrale come la TAC o, ancor meglio, l'MRI, che indaga dimensioni, forma e/o segnali del tronco encefalico e/o del cervelletto e definisce eventuali anomalie strutturali, come l'ipoplasia cerebellare. Le tecniche di imaging consentono di distinguere tra forme acute, subacute, croniche o ereditarie e di monitorare la progressione della malattia. Tuttavia, non vi è sempre corrispondenza tra le caratteristiche delle lesioni neuroradiologiche e il quadro clinico del paziente; infatti sono riportati casi di ipoplasia cerebellare in assenza di manifestazioni cliniche e quadri atassici con un'MRI nella norma, poiché alcune modifiche neuropatologiche microscopiche possono essere al di sotto della risoluzione dell'MRI che quindi, anche se normale, non è sufficiente per escludere anomalie sottostanti. Le forme tumorali che interessano la fossa cranica posteriore sono sempre diagnosticabili all'MRI mentre, in molte forme non progressive ad esordio precoce o congenite, la comparsa dei segni clinici dipende dalla sede prevalente della lesione e dallo stadio di sviluppo motorio acquisito dal bambino, quindi dal livello di maturazione del cervelletto. Inoltre, attualmente manca ancora un approccio di riconoscimento dei pattern neuroradiologici nell'atassia infantile, che si è rivelato essere la forza del neuroimaging nelle indagini diagnostiche di molte patologie neurologiche dell'infanzia.

In conclusione, nell'osservazione e nell'analisi della sintomatologia atassica, risulta indispensabile affiancare un'attenta anamnesi a un follow-up regolare e ad esami

neurologici, al fine di compiere una diagnosi quanto più accurata e precisa del disturbo atassico; in aggiunta si possono eseguire screening metabolici, esami del sangue e delle urine per confermare o escludere la condizione sospetta, test genetici per indagare eventuali mutazioni del gene.

1.6 Valutazione

Nel corso dell'esame clinico devono essere considerati gli aspetti quantitativi, relativi al livello di sviluppo raggiunto dal bambino in relazione all'età, e qualitativi, riferiti alla qualità della motilità spontanea, delle strategie e delle sequenze esecutive. La valutazione prevede l'analisi delle caratteristiche adattive e interattive, della variabilità e modificabilità del suo comportamento motorio in relazione al contesto. Si considerano gli aspetti cognitivi, sensoriali e neuropsicologici e si osservano gli scopi e le strategie messe in atto nell'esplorazione motoria dell'ambiente e nell'esecuzione delle attività. Si esegue, poi, la valutazione dell'organizzazione posturo-cinetica, del cammino, delle attività manipolatorie e prassiche. Possono essere utilizzate scale semiquantitative, che analizzano nello specifico la coordinazione motoria, la stabilità e la precisione nell'esecuzione dei movimenti. Le più conosciute sono la ICARS (Int. Cooperative Ataxia Rating Scale), convalidata per l'uso in pazienti con lesioni cerebellari focali, lesione spinocerebellare ereditaria e atassia di Friedrich, e la scala SARA (Scale Assessment Rating Scale). Vi sono poi altre scale più generiche o specifiche per tipo. Per quanto riguarda il controllo posturale e l'equilibrio è utile valutare il bambino attraverso l'utilizzo di test che sono spesso somministrati ai pazienti adulti, come la Dinamic Gait Index (DGI) e la Berg Balance Scale che, nella versione adattata ai bambini di età compresa tra i cinque e i quindici anni, è conosciuta come Pediatric Balance Scale (PBS). Si procede, poi, con l'analisi del cammino i cui parametri, variabili ed eterogenei, sono relativi alle coordinate spazio temporali entro cui il soggetto si muove. Si pone particolare attenzione agli elementi propri della deambulazione, compresa la stabilità della postura, il mantenimento dell'equilibrio e il rispetto della traiettoria delineata; questi aspetti sono di solito compromessi nel paziente atassico che, nella sua goffaggine motoria, è esposto a un aumento del rischio di caduta. Relativamente alla valutazione dell'uso funzionale degli arti superiori possono essere somministrate le scale AHA (Assisting Hand Assessment), MACS (Manual Ability Classification System) e mini-MACS.

CAPITOLO 2

ANATOMIA E NEUROFISIOLOGIA DELLA TRASMISSIONE SENSORIALE

2.1 SISTEMI SENSORIALI, INTEGRAZIONE SENSITIVO MOTORIA E SISTEMI MOTORI

2.1.1 Sensibilità generale e vie sensitive ascendenti

I sistemi della sensibilità permettono di raccogliere informazioni dal mondo esterno e di elaborarle per formare sensazioni e percezioni, al fine di rispondere con comportamenti appropriati ad ogni situazione e di adattarsi alle circostanze ambientali.

Lo stimolo percepito dai recettori degli organi di senso, passando attraverso nuclei nervosi interposti nelle vie sensitive ascendenti, raggiunge aree sensitive corticali per essere ulteriormente elaborato in programmi motori. I sistemi sensoriali sono quelli della visione, dell'udito, dell'olfatto, del gusto e del tatto; quest'ultimo, definito somestesico, comprende anche la proprioccezione, relativo alla posizione e al movimento delle varie parti del corpo, la termoccezione e la nocicezione. A questi sistemi si aggiunge anche quello vestibolare che veicola informazioni relative all'equilibrio.

Le fibre afferenti primarie formano sinapsi con una catena di neuroni posti in successione nel sistema nervoso centrale, lungo la quale sono interposti dei nuclei che, secondo un ordine gerarchico, terminano a livello delle aree sensitive corticali. I due principali sistemi sensitivi sono il sistema lemniscale e il sistema spino-talamico.

Il sistema lemniscale è responsabile della sensibilità tattile discriminativa e della propriocettiva cosciente muscolo-scheletrica che, attraverso impulsi provenienti dal sistema locomotore, fornisce la consapevolezza dello stato e della posizione degli arti nello spazio. Il soma del primo neurone sensitivo è situato nel ganglio spinale: il suo prolungamento periferico raggiunge i recettori della cute e del sistema locomotore, mentre il prolungamento centrale penetra nella porzione laterale della radice dorsale del midollo spinale, a livello delle corna posteriori. Qui il prolungamento forma un fascicolo ascendente noto come tratto spino-bulbare: questo è diretto ed omolaterale, è costituito dai fascicoli gracile, più mediale, e cuneato, più laterale, e termina a livello del bulbo dove è situato il neurone di secondo ordine. Da qui l'impulso viene trasportato fino al terzo neurone localizzato nel talamo, attraverso fibre nervose che, incrociatesi tra loro,

formano il fascicolo ascendente del lemnisco mediale; questi assoni di terzo ordine terminano nella corteccia parietale sensitiva. Procedendo in direzione ascendente, le fibre che man mano entrano nelle colonne dorsali tendono a spingere medialmente quelle precedenti, secondo un'organizzazione somatotopica in cui le parti più inferiori del corpo sono rappresentate nella parte mediale del fascicolo spino-bulbare, mentre quelle superiori nella parte laterale: le fibre sacrali, lombari, toraciche e cervicali sono rispettivamente disposte in senso medio-laterale nel cordone posteriore del midollo spinale. Il sistema spino-talamico, diviso in anteriore e laterale, è responsabile della sensibilità tattile non discriminativa, della termica e dolorifica. I neuroni del ganglio spinale inviano il loro prolungamento centrale ai neuroni della testa del corno posteriore dove, dividendosi a T, formano una fibra discendente e una fibra ascendente. I prolungamenti assonici di questi neuroni raggiungono il talamo costituendo la via crociata spino-talamica; qui lo stimolo viene percepito ma, se è richiesta una conoscenza più precisa riferita ad esempio alla discriminazione spaziale e temporale, è necessario anche il coinvolgimento della corteccia cerebrale. A questi due sistemi si aggiunge il sistema trigeminale, responsabile della sensibilità superficiale del viso, delle mucose del naso, della cavità orale e della cornea. I neuroni di primo ordine si trovano nel ganglio semilunare di Gasser, tra il ponte e il mesencefalo. Da qui i prolungamenti periferici originano i nervi oftalmico, mascellare e mandibolare, destinati alla faccia, mentre i prolungamenti centrali formano la radice sensitiva del nervo trigemino che penetra nel tronco encefalico, lungo il quale si estendono i nuclei mesencefalico, principale e spinale. In sintesi, la via somato-sensitiva si compone di tre ordini di neuroni e di vie che sono somatotopicamente organizzate e per lo più crociate. Le diverse modalità sensitive, inoltre, si mantengono separate attraverso i sistemi lemniscali e spino-talamico che, arrivati a destinazione, permettono l'integrazione di tutte le afferenze sensitive per la percezione immediata, l'identificazione, la localizzazione spaziale degli stimoli e la percezione del dolore. In primo luogo il talamo invia gli impulsi all'area somato-sensitiva primaria, rappresentata dalle aree 3-1-2 di Brodmann e collocata nella circonvoluzione post-centrale del lobo parietale, dove è presente la ricostruzione di tutto il corpo umano che forma l'omuncolo sensitivo. I sistemi sensoriali sono infatti organizzati topograficamente in modo che i rapporti fra i recettori nelle zone periferiche sono ripetuti anche a livello centrale, secondo una precisa mappa: se si attiva una specifica zona della

mappa, il segnale è interpretato come proveniente dallo specifico punto corrispondente sulla superficie sensoriale. La rappresentazione dell'omuncolo è sproporzionata, essendo più estese le aree più sensibili, e rovesciata, poiché la testa corrisponde alla parte inferiore dell'omuncolo e i piedi a quella superiore.

2.1.2 Interconnessione dei processi di percezione e azione: neuroni specchio

La percezione è un processo conscio di selezione degli stimoli determinanti a cui viene attribuito un significato: tale riconoscimento è reso possibile dal confronto con le esperienze passate. La percezione costituisce, quindi, l'interpretazione delle informazioni sensoriali necessarie per il controllo motorio, poiché da esse origina l'organizzazione interna dell'azione: si ipotizza ci siano come delle percezioni anticipatrici legate a specifici gesti, che permettono al cervello di simulare le azioni e predirne gli effetti, per scegliere quella più funzionale ed appropriata al contesto. Secondo un recente studio, esiste un meccanismo che, coordinando le attività delle aree motorie e sensoriali, è in grado di predire la modalità con cui l'azione sarà compiuta. La ricerca dimostra l'esistenza di una comunicazione continua tra percezione e azione e sottolinea l'importanza del "timing sensori-motorio" per una coordinazione efficace dei due sistemi. Gli studiosi riportano che "vi è un'alta precisione temporale nel coordinamento fra le cortecce visive e quelle motorie, che si instaura ben prima dell'inizio dell'azione e quindi è predittiva" [AA.VV. IRCCS Fondazione Stella Maris, Current Biology, 2021].

Da tempo ormai gli studi sottolineano la presenza di neuroni corticali visuo-motori definiti "neuroni specchio": essi sono parte di un circuito neuronale specializzato e si attivano tanto durante l'esecuzione di una specifica azione quanto durante l'osservazione dello stesso gesto compiuto da un altro individuo, da cui il nome che li definisce. Tali neuroni supportano i meccanismi di simulazione mentale e di imitazione diretta (cfr. Cap.4, 4.3), che consentono l'interconnessione dei processi di percezione e azione.

Il sistema nervoso centrale, secondo le più recenti scoperte delle neuroscienze, è considerato un canale di comunicazione, la cui efficacia dipende dai circuiti sinaptici attivati; la stabilizzazione delle sinapsi attribuisce al movimento un ruolo fondamentale nell'organizzazione funzionale dell'architettura nervosa. Il controllo esercitato sull'esecuzione dei movimenti può avvenire secondo il meccanismo a feedback, o retroazione negativa, e a feedforward, o anticipazione. Il sistema a feedback agisce

piuttosto lentamente nel monitoraggio di movimenti sequenziali, poiché esplica la sua azione solo dopo aver ricevuto le informazioni di ritorno relative al movimento appena eseguito. Questi segnali sono integrati e confrontati con il programma motorio desiderato e, in caso di non corrispondenza, viene generato un nuovo comando motorio. Il processo a feedforward è di fondamentale importanza, in quanto utilizza più efficacemente le informazioni sensoriali in anticipo, potendole sfruttare per modificare i parametri controllati prima dell'esecuzione del movimento programmato, esercitando il suo controllo molto più rapidamente del meccanismo a feedback. I due sistemi agiscono contemporaneamente per monitorare al meglio ogni movimento, sebbene sia necessario ridurre l'attività del meccanismo di feedback, al fine di compiere un movimento sempre più preciso, accurato e veloce: ciò è reso possibile dall'esercizio e dalla pratica continua.

2.1.3 I processi di integrazione sensoriale e trasformazione sensitivo motoria

L'integrazione delle molteplici informazioni sensoriali, con la successiva strutturazione ed interpretazione percettiva, pianifica le risposte motorie e consente le acquisizioni mentali. Ciò avviene in strutture disposte gerarchicamente su tre livelli e in parallelo: il midollo spinale, il tronco encefalico e la corteccia cerebrale. A queste si aggiungono altre due formazioni altrettanto importanti per il controllo delle funzioni motorie: i nuclei della base e il cervelletto, coinvolte in particolare nella pianificazione, nell'esecuzione del movimento e nella capacità di acquisire nuovi schemi motori.

Il primo livello d'integrazione sensoriale coinvolge il midollo spinale: le informazioni propriocettive veicolate dai recettori generano una gran quantità di riflessi che evolvono attraverso l'esperienza e si manifestano secondo un preciso schema neuro-motorio. Il secondo livello d'integrazione sensoriale comprende i movimenti ritmici automatici, che iniziano e terminano secondo la volontà del soggetto anche se la sequenza motoria, in quanto automatizzata, non ne richiede il continuo monitoraggio. Questi movimenti sono regolati dal cervelletto che svolge un ruolo importante sull'organizzazione della stabilità: realizza l'engramma motorio per la regolazione posturale in previsione del movimento da eseguire e ne permette il mantenimento. Inoltre, il verme cerebellare partecipa alla conservazione dell'equilibrio corporeo dopo il raggiungimento della verticalità. Il terzo ed ultimo livello di integrazione sensoriale include i movimenti complessi volontari,

controllati dalle aree corticali; questi si automatizzano e si perfezionano con la pratica, richiedendo una sempre minor partecipazione cosciente da parte del soggetto.

A questi processi di integrazione sensoriale segue la trasformazione delle corrispondenti rappresentazioni in segnali motori. Tale compito è svolto dal talamo, materia grigia sottocorticale situata nel diencefalo. La struttura talamica costituisce la stazione sensitiva interposta tra la corteccia cerebrale e le strutture sottostanti: riceve afferenze dalla periferia, dal cervelletto e dai nuclei della base e proietta alla corteccia cerebrale. Nel processo di preparazione al movimento è necessario anche il coordinamento tra le informazioni esteroceettive veicolate dai recettori sensoriali, le informazioni propriocettive relative alla posizione del corpo e degli arti e lo stato motivazionale del soggetto: questa attività è controllata dalle aree 5 e 7 della corteccia parietale posteriore, che comunica con il cervelletto. La via cerebello talamo corticale proietta sia sulla corteccia parietale che sulla corteccia motoria frontale, permettendo il continuo confronto tra lo schema posturale iniziale e quello realmente compiuto, con possibilità di correzione. La corteccia parietale è, quindi, di fondamentale importanza per veicolare le informazioni spaziali necessarie all'esecuzione dei movimenti orientati nello spazio verso uno stimolo.

2.1.3.1 Il midollo spinale

Il midollo spinale è il più basso livello di integrazione sensoriale e si occupa di mediare le attività automatiche e i riflessi, che costituiscono i movimenti più semplici con il minor grado di controllo volontario. I motoneuroni che controllano direttamente le fibre del muscolo scheletrico sono gli α -motoneuroni, il cui soma è situato nelle corna midollari anteriori o nei nuclei motori somatici dei nervi cranici. L' α -motoneurone innerva più fibre muscolari e forma l'unità motoria, la cui attività è controllata da afferenze periferiche e da strutture superiori, come la corteccia cerebrale motoria, attraverso la via corticospinale, e i nuclei del tronco encefalico, attraverso le vie discendenti del sistema ventro-mediale.

2.1.3.2 Il tronco encefalico

Nel tronco encefalico sono presenti i nuclei propri del tronco encefalico e la formazione reticolare, che si trova nella zona centrale. I nuclei propri sono coinvolti nelle grandi vie di trasporto degli impulsi motori e si collocano nelle zone del ponte e del mesencefalo: i nuclei del ponte sono disposti anteriormente e comunicano con il cervelletto, tramite la

via ponto-cerebellare, mentre i nuclei mesencefalici sono la sostanza nera e il nucleo rosso che, localizzati anteriormente, contribuiscono al controllo delle attività motorie volontarie, e la lamina quadrigemina, situata posteriormente. La formazione reticolare svolge tra le sue funzioni anche quella di coordinare i movimenti della testa e del corpo, attraverso la stimolazione e l'inibizione di movimenti volontari e movimenti riflessi.

2.1.3.3 Le aree corticali motorie

I livelli più elevati dell'organizzazione gerarchica deputata al controllo del movimento sono rappresentati da numerose aree cerebrali, distinte in area motoria primaria e aree motorie non primarie, quali area motoria supplementare e corteccia premotoria. L'area motoria primaria corrisponde all'area 4 di Brodmann, è situata nel lobo frontale nella circonvoluzione frontale ascendente, davanti la scissura di Rolando, e presenta una precisa organizzazione somatotopica rappresentata dall'omuncolo motorio. Dall'area motrice primaria originano fibre che, attraverso il fascio corticospinale, raggiungono i nuclei dei nervi cranici e i motoneuroni del midollo spinale; questi esercitano un controllo immediato sull'esecuzione di attività motorie volontarie. La corteccia motoria si attiva prima dell'inizio del movimento determinandone l'origine; riceve segnali relativi alle conseguenze prodotte dal movimento stesso; permette l'apprendimento di nuove capacità motorie e coordina l'attività dei centri sottocorticali responsabili della loro esecuzione. Essa è quindi implicata nella realizzazione di gesti volontari ma non nella loro pianificazione, per la quale intervengono le aree corticali premotorie.

Le aree motorie non primarie sono localizzate nel lobo frontale anteriormente alla corteccia motoria primaria, nell'area 6 di Brodmann, e sono organizzate in due regione funzionalmente distinte: l'area supplementare motoria (SMA), sulla faccia mediale degli emisferi, e la corteccia premotoria, sulla faccia laterale. Queste aree ricevono segnali afferenti dal talamo, dalle aree visive e dalla corteccia parietale posteriore, e proiettano le fibre efferenti all'area motoria primaria e ai centri motori inferiori troncali e midollari. Le aree motorie minori sono responsabili degli aspetti più complessi del controllo motorio: le aree motorie supplementari sono implicate nella programmazione di sequenze motorie e nella coordinazione di movimenti di postura, mentre le aree premotorie controllano la motilità assiale e prossimale nelle fasi di orientamento del tronco e degli arti, contribuiscono alla valutazione delle conseguenze motorie e regolano la

coordinazione visuomotoria. Queste zone cerebrali svolgono, quindi, un ruolo importante nell'integrazione delle informazioni sensoriali e nella pianificazione del movimento, per la quale è fondamentale l'interazione tra le informazioni sensitive e i sistemi motori. Particolarmente rilevante è il ruolo della corteccia parietale posteriore, che integra input sensitivi provenienti dalla corteccia sensitiva primaria, dalle aree corticali visive e auditive e invia le sue fibre all'area premotoria. Queste zone della corteccia parietale sono definite associative, poiché sono sede di una vasta convergenza multimodale. L'integrazione dei molteplici segnali afferenti consente la formazione di costrutti mentali complessi, come la strutturazione dello schema corporeo che si verifica nell'area somatognosica; essa organizza tutte le sensazioni sensoriali e motorie relative al corpo, definendone la rappresentazione mentale. Inoltre, influenza l'attività piramidale e informa costantemente il cervelletto circa la posizione del corpo nello spazio; grazie a questo collegamento diretto, il cervelletto può modificare le abitudini o le condizioni posturali. Le aree associative del lobo parietale sono necessarie per la rappresentazione dell'immagine del corpo e dello spazio extrapersonale; per dirigere l'attenzione verso oggetti di interesse ed eventi importanti; per l'iniziativa motoria di occhi e mani; per le trasformazioni sensorimotorie e i processi di adattamento.

2.1.3.4 Controllo corticale del movimento

La corteccia cerebrale è coinvolta nel controllo cognitivo del movimento e nell'apprendimento di nuove capacità motorie. Nelle aree frontali e parietali vi sono mappe topografiche della periferia motoria che rappresentano le relazioni tra la corteccia cerebrale e i motoneuroni spinali; esse sono modificabili da fattori come la pratica e l'apprendimento. La loro organizzazione somatotopica è alla base delle relazioni tra i centri corticali e la periferia motoria, poiché il movimento di ogni singola parte del corpo si realizza attraverso l'attivazione dei neuroni situati nelle corrispondenti zone di rappresentazione nell'area motoria primaria. Diverse aree corticali del sistema parietofrontale partecipano alla costruzione e all'esecuzione di una sequenza motoria, al controllo e alla valutazione finale dei movimenti effettuati. L'attività di reaching per il raggiungimento di un oggetto coinvolge diverse aree corticali del sistema parietofrontale, che specificano la posizione del target e della mano nello spazio, la direzione del movimento, la forza necessaria per muovere l'arto e il tipo di presa. Nella struttura

cerebrale avviene l'elaborazione dei "modelli interni" del movimento, che si basa sulla precedente osservazione della sequenza motoria; nell'area premotoria ventrale e nelle aree del lobulo parietale inferiore, infatti, vi sono popolazioni di neuroni specchio che consentono l'interconnessione dei processi di percezione e azione. La pianificazione e l'esecuzione motoria richiedono, quindi, una valutazione cognitiva dei possibili contesti di svolgimento dell'azione, cui segue la creazione di tanti modelli interni quante sono le possibili manifestazioni dell'atto motorio. Pertanto, la percezione di un certo stimolo in un dato contesto determina l'attivazione dello schema motorio corrispondente, relativo all'azione verso lo stimolo stesso. La formazione di tale schema costituisce la simulazione motoria del gesto e ne guida la successiva esecuzione.

2.1.3.5 Il sistema dei gangli della base

I gangli della base sono nuclei telencefalici sottocorticali circondati da sostanza bianca e sono coinvolti in funzioni cognitive, mnemoniche, motivazionali e nel controllo del movimento. Nello specifico, i compiti funzionali che li caratterizzano sono relativi all'apprendimento e alla pianificazione motoria; alla preparazione al movimento; all'inibizione dei movimenti involontari e all'esecuzione automatica degli schemi appresi; alla determinazione dei parametri funzionali al movimento, quali la velocità e la direzione; alla facilitazione dei movimenti sequenziali e all'adattamento del movimento alle circostanze ambientali; all'orientamento e alla percezione visuospatiale; alla facilitazione dei movimenti finalizzati. Sono implicati anche nei processi motivazionali e nei meccanismi di ricompensa, nella memoria di lavoro e nella memoria procedurale, nella gestione dell'attesa. I gangli della base si distinguono in nuclei di ingresso, nuclei intrinseci e nuclei di uscita. Essi costituiscono nell'insieme un sistema articolato che, tramite l'utilizzo e l'interazione di neurotrasmettitori eccitatori e inibitori, elabora le informazioni originando un segnale che modula la proiezione eccitatoria del talamo sulla corteccia, attraverso segnali inibitori. I nuclei di ingresso sono il putamen e il caudato, che nel complesso formano il corpo striato, e il nucleo subtalamico; i nuclei di uscita sono composti dal globo pallido interno e dalla parte reticolata della sostanza nera mesencefalica. I gangli della base esercitano anche un controllo sulle vie reticolo-spinali attraverso il nucleo peduncolo-pontino, indipendentemente dalla via talamocorticale. Questo nucleo è importante per la regolazione di aspetti specifici della locomozione e

della regolazione del tono muscolare, tanto che si ipotizza che le atassie siano causate dall'alterazione dei rapporti tra il tegmento del ponte e i gangli della base. Questi interagiscono anche con il cervelletto a livello della corteccia prefrontale durante lo svolgimento delle sue funzioni; il cervelletto, a sua volta, riceve impulsi dai gangli della base per mezzo di strutture pontine. Di conseguenza, si ipotizza che le due strutture comunichino a livello corticale e sottocorticale nella preparazione e nello svolgimento di funzioni complesse, come nelle modificazioni adattative del comportamento in risposta a stimoli esterni, nell'apprendimento motorio e nei processi decisionali.

2.1.4 Organizzazione generale dei sistemi motori e vie motorie discendenti

Le strutture che costituiscono il sistema motorio si dispongono secondo un'organizzazione gerarchica e un'organizzazione in parallelo, ugualmente ai sistemi sensoriali, determinando una sovrapposizione di funzioni ai vari livelli organizzativi che attribuisce la proprietà della ridondanza: questa è essenziale per il recupero funzionale dopo lesioni del sistema nervoso centrale, permette il processo di apprendimento attraverso l'esercizio ripetuto e consente di integrare più informazioni sensoriali nelle trasformazioni sensori-motorie.

Il sistema motorio è costituito da vie piramidali e vie extrapiramidali. Le prime sono proiezioni di assoni che dalla corteccia cerebrale innervano direttamente i neuroni del midollo spinale e del tronco cerebrale, formando rispettivamente i tratti cortico-spinale e cortico-bulbare: costituiscono l'attività cerebrale volontaria, responsabile dell'avvio di movimenti semplici e complessi. Le vie extrapiramidali sono, invece, formate da catene di neuroni che hanno origine da strutture encefaliche non corticali e sono intercalati su diversi livelli del sistema nervoso centrale. Controllano l'azione motoria in modo indiretto, regolano il tono muscolare e coordinano le attività automatiche e ripetitive come la deambulazione, modulando impulsi corticali della via piramidale. Costituiscono fasci molto importanti per l'integrazione motoria, il cui controllo è ampiamente affidato al talamo e all'ipotalamo. Le vie extrapiramidali sono il tratto rubrospinale, che origina dal nucleo rosso del mesencefalo, il tratto tettospinale, che origina dai collicoli superiori mesencefalici, i tratti reticolospinali che originano dalla formazione reticolare del ponte e del bulbo, e i tratti vestibolospinali, che originano dal nucleo vestibolare. Le vie motorie discendenti, quindi, originano principalmente dalla corteccia cerebrale e dal tronco

encefalico. Le vie discendenti dal tronco encefalico terminano nei nuclei dei nervi cranici o nel midollo spinale e sono deputate ai processi di trasformazione sensitivo-motoria, che generano attività riflessa, e al controllo del mantenimento della postura. Quelle che raggiungono le strutture midollari si suddividono in mediali e laterali. Il gruppo mediale è preponderante, innerva la muscolatura assiale e prossimale ed è deputato al controllo globale della postura e dei movimenti coordinati assiali: queste vie decorrono nel cordone anteriore del midollo spinale e prendono il nome di sistema ventro-mediale. Il gruppo laterale, invece, termina nella parte dorsolaterale della sostanza grigia midollare ed è formato da motoneuroni che, con componenti controlaterali, innervano la muscolatura degli arti; l'azione della via distale è più selettiva e permette l'esecuzione di sinergie motorie più circoscritte, con un controllo più preciso del movimento. Nel complesso si può affermare che il tronco encefalico controlla e coordina la muscolatura assiale e prossimale per la regolazione della postura e di altre sinergie motorie, seppur in modo globale e grossolano; le capacità motorie sono quindi perfezionate dalla via corticospinale, responsabile dei movimenti più fini. Questa è un esempio di come un insieme di vie discendenti possano operare in parallelo, poiché controlla non solo i fasci che originano dal tronco encefalico ma anche alcuni motoneuroni del midollo spinale. Le due vie corticodiscendenti che agiscono in parallelo sono la via diretta, detta piramidale, e la via indiretta, che termina sui nuclei del tronco encefalico. Queste vie sono circuiti minori che modulano l'attività della corteccia motoria; essa agisce sulla muscolatura scheletrica attraverso il fascio piramidale, che costituisce la principale via di trasporto degli impulsi motori volontari e controlla in modo diretto i movimenti più fini della muscolatura distale, come la manipolazione di oggetti.

2.2 Cervelletto

Il cervelletto è una struttura encefalica situata nella fossa cranica posteriore dietro il tronco encefalico, con il quale comunica per mezzo di tre paia di peduncoli. Seppur piccolo, costituisce un'importante porzione del sistema nervoso centrale: presenta strette interconnessioni con la corteccia motoria ed è collegato con la periferia, monitorando continuamente sia le aree corticali motorie che le attività del sistema locomotore. E' un circuito collaterale rispetto agli altri segnali nervosi ai quali fornisce un'importante contributo migliorativo, continuamente aggiornato e ricalibrato grazie ai segnali di errore.

Nonostante operi a livello inconscio, il cervelletto è indispensabile per il controllo dei movimenti e per la formazione dei programmi motori; si ritiene infatti che contenga i “modelli interni” della dinamica di quasi tutti i processi nervosi, grazie ai quali fornisce segnali che anticipano le conseguenze dei comandi nervosi, evitando errori. Il contributo cerebellare nel processo di apprendimento motorio si attua grazie ad alcuni dei suoi neuroni che modificano la propria attività in base alle correzioni apportate durante l’apprendimento di nuovi compiti motori, cosicché quando il movimento è stato appreso non è più modificato (cfr. Cap 2, 2.2.3). Il cervelletto è responsabile del mantenimento del tono e della forza muscolare, dell’invio di segnali anticipatori, dell’organizzazione di movimenti complessi e della memorizzazione di movimenti appresi; è implicato nel controllo della progressione del movimento, nell’adattamento delle contrazioni muscolari e nella regolazione dell’attività dei muscoli agonisti e antagonisti. I principali sintomi delle lesioni cerebellari sono la mancata coordinazione degli atti motori e la perdita della loro precisione esecutiva, nonostante resti inalterata la capacità di eseguire un movimento isolato, di cui il cervelletto non è direttamente responsabile. Altri sintomi motori sono l’adiadococinesia, l’asinergia, l’astenia, l’atassia, la dismetria, l’ipotonia, il nistagmo, la disartria e il tremore intenzionale, contraddistinto da un’oscillazione involontaria che accompagna il movimento e scompare quando l’arto è fermo.

2.2.1 Morfologia e anatomia funzionale: le suddivisioni cerebellari

Il cervelletto è ricoperto superficialmente dalla corteccia cerebellare e contiene tre coppie di nuclei: il fastigio, l’interposito, diviso in globoso ed emboliforme, e il dentato. La corteccia cerebellare, nonostante abbia un’estensione inferiore di quella cerebrale, contiene un maggior numero di neuroni ed è suddivisa in tre strati che, disposti rispettivamente dal più superficiale al più profondo, sono lo strato molecolare, quello delle cellule di Purkinje e quello granulare. Lo strato molecolare è formato dalle cellule di Purkinje e di Golgi, i cui dendriti costituiscono la sostanza bianca cerebellare organizzata nell’arbor vitae, e dalle fibre parallele e rampicanti; lo strato delle cellule di Purkinje, disposte su un’unica fila, ne contiene i corpi, parte del loro albero dendritico e di quello delle cellule di Golgi; lo strato dei granuli contiene i corpi cellulari delle cellule dei granuli, i cui assoni formano le fibre parallele dello strato molecolare e le ramificazioni terminali delle fibre afferenti muscolari e delle rampicanti, dirette verso lo

strato molecolare. Il cervelletto si suddivide anatomicamente nei tre lobi anteriore, posteriore e flocculo-nodulare e, dal punto di vista funzionale, in tre regioni: il vestibolo-cerebello, lo spino-cerebello e il cerebro-cerebello.

La prima regione è l'area di corteccia cerebellare corrispondente al lobo flocculo-nodulare e alle zone vicine del verme ed è connessa con i nuclei del fastigio. Riceve afferenze vestibolari, visive e propriocettive, controlla la stabilizzazione oculare e la postura e assicura il giusto equilibrio tra l'attività dei muscoli agonisti e antagonisti del tronco e dei cingoli, durante le variazioni rapide della posizione del corpo. È strettamente associata alle funzioni dell'apparato vestibolare ed è responsabile, nello specifico, dei vari movimenti oculari, come quelli saccadici. Danni del vestibolo-cerebello possono manifestarsi in nistagmo spontaneo e difficoltà nel mantenimento dell'equilibrio corporeo, in conseguenza del quale il paziente tende ad aumentare la base di appoggio e, in stazione eretta, ha una tendenza a cadere per i movimenti irregolari degli arti. Questi risultano, invece, normali se il paziente è in presenza di un appoggio, indice del fatto che il deficit non riguarda i movimenti degli arti di per sé, ma l'utilizzo dei segnali vestibolari per il controllo dell'equilibrio. Lo spino-cerebello, anche definito paleocerebello, è formato dal verme e dalle regioni intermedie poste ai suoi lati e proietta ai nuclei interpositi globoso ed emboliforme. Il verme, localizzato nella linea mediana del cervelletto, è responsabile del controllo della muscolatura assiale e prossimale; gli assoni delle cellule di Purkinje proiettano ai nuclei del fastigio. Lo spino-cerebello presenta ricche connessioni con il midollo spinale e riceve afferenze tattili e propriocettive dalle vie spino-cerebellari, segnali vestibolari, visivi, uditivi e nocicettivi. Coordina i movimenti, specie quelli dei segmenti distali degli arti; ne controlla la giusta esecuzione confrontando le informazioni che riceve dalla corteccia motoria, relative al programma motorio, con i parametri del movimento in atto. A seguito di tale comparazione la zona intermedia invia impulsi che giungono alla corteccia motoria e trasporta segnali per eventuali correzioni del movimento. Lesioni dello spino-cerebello determinano astenia, per ipotonia muscolare e una diminuita forza di contrazione durante il movimento; dismetria, per la mancata precisione nell'ampiezza, direzione e temporizzazione del gesto; atassia, per la mancata coordinazione dei movimenti multiarticolari, che determina un'andatura instabile barcollante; tremore intenzionale, per le oscillazioni che derivano dal tentativo del soggetto di correggere gli errori dismetrici.

Il cerebro-cerebello corrisponde anatomicamente alle parti più laterali degli emisferi che proiettano ai nuclei dentati e coadiuvano la corteccia cerebrale e i nuclei della base nell'idealizzazione di programmi motori. Riceve afferenze da aree sensoriali, motorie, paralimbiche e cognitive della corteccia cerebrale, e proietta le efferenze alle stesse aree della corteccia motoria, premotoria e somatosensoriale, tramite l'interposizione del talamo. E' coinvolto nella programmazione motoria, nella sequenzialità e nella temporizzazione dei movimenti complessi e volontari della testa, del tronco e degli arti. Alterazioni di questa zona cerebellare si evidenziano in modo particolare durante l'atto prensorio, che prevede un'azione combinata di raggiungimento e afferramento dell'oggetto. Il cerebro-cerebello svolge un ruolo importante anche nella pianificazione del movimento, collaborando con i centri decisionali superiori delle aree cerebrali cui è connesso; si ritiene, infatti, che i neuroni del nucleo dentato si attivino con molto anticipo rispetto all'inizio del movimento stesso, permettendo un'organizzazione della sequenza con parametri temporali efficaci. Per il controllo delle funzioni cognitive, secondo quanto riportato da esperimenti di imaging funzionale, sono coinvolti il lobo posteriore e alcune porzioni della parte più laterale degli emisferi cerebellari, i quali si attivano durante compiti mentali di predizione di errore, di focalizzazione dell'attenzione e calcoli mentali; una loro lesione comporta deficit di elaborazione visuo-spaziale, decisionale e linguistico. Infine, le porzioni vermiane di alcuni lobuli sono connesse con aree cerebrali paralimbiche; alterazioni di queste regioni cerebellari provocano difficoltà nel passaggio ai movimenti successivi previsti dalla sequenza motoria, specie in quelli rapidi alternati, e difficoltà nella capacità di previsione anticipata degli specifici parametri del movimento, come l'ampiezza e la direzione. Eventuali danni possono manifestarsi anche nell'incoordinazione dei movimenti complessi, con irregolarità della temporizzazione per l'avvio e l'arresto dell'azione motoria, mancando la capacità di procedere secondo una sequenza ordinata di movimenti.

2.2.2 Vie afferenti, elaborazione del segnale e vie efferenti

Le vie afferenti che raggiungono il cervelletto sono molteplici. Le afferenze somatiche, trasportate dai fasci spino-cerebellari e originate dai recettori tendinei, muscolari, articolari e cutanei, informano il cervelletto sulla contrazione muscolare in corso, sulla tensione tendinea, sulla posizione e sulla velocità del movimento delle parti del corpo. La

corteccia cerebrale invia le sue efferenze tramite la via cortico-ponto-cerebellare e la via olivo-cerebellare, che origina anche dai nuclei della base, dalla formazione reticolare e dal midollo spinale. La via vestibolo-cerebellare proietta segnali dall'apparato vestibolare e le vie reticolo-cerebellari proiettano impulsi dal tronco encefalico. I segnali afferenti che raggiungono il cervelletto provengono, quindi, da strutture precerebellari. Trasportano informazioni sensoriali dalla periferia o da centri sensoriali sottocorticali e corticali; motorie da centri motori superiori; cognitive ed affettive. Nello specifico, le fibre in ingresso derivano da due vie differenti: la via delle fibre muscoidi, proveniente da strutture precerebellari, e la via delle fibre rampicanti, proveniente dal nucleo olivare inferiore, contenuto nel bulbo. Entrambe, una volta penetrate nel cervelletto, si biforcano per innervare sia i nuclei che la corteccia cerebellare; questa a sua volta, tramite gli assoni delle cellule di Purkinje, proietta ai nuclei cerebellari, che sono l'unica via di uscita del cervelletto. Tutti i segnali che attraversano il cervelletto percorrono, quindi, due vie contemporaneamente: una con sinapsi dirette con i nuclei cerebellari, influenzando direttamente sui segnali in uscita; l'altra giunge alla corteccia cerebellare e, tramite gli assoni delle cellule di Purkinje, agisce sui nuclei cerebellari. Tutte le sinapsi della via diretta (ingresso → nuclei cerebellari → uscita) sono eccitatorie, mentre le cellule di Purkinje della via indiretta, essendo GABAergiche, esercitano un effetto inibitorio sui nuclei cerebellari: quindi i segnali in ingresso nel cervelletto producono un immediato ma debole effetto eccitatorio, tramite la via diretta, e un intenso ma leggermente ritardato effetto inibitorio, proprio della via indiretta. In generale, l'effetto principale dei segnali afferenti al cervelletto tramite le fibre muscoidi e rampicanti è di eccitare le cellule di Purkinje che, a loro volta, inibiscono i neuroni dei nuclei cerebellari.

L'unità funzionale del cervelletto è costituita da una striscia sagittale di corteccia cerebellare, che riceve le fibre rampicanti da un gruppo di neuroni del nucleo olivare inferiore e proietta a un gruppo di neuroni di un nucleo cerebellare. Questo controlla un determinato centro motorio tramite segnali eccitatori e invia fibre inibitorie ai neuroni del nucleo olivare inferiore della stessa microzona. Le afferenze delle fibre muscoidi giungono tramite le fibre parallele che, perpendicolari alle strisce sagittali di corteccia cerebellare, uniscono funzionalmente le diverse microzone.

L'organizzazione delle vie efferenti del cervelletto è articolata in tre vie. La prima origina dal verme e dà luogo al tratto reticolo-spinale e vestibolo-spinale, rispettivamente

coinvolti nella regolazione della postura, dei movimenti degli occhi e della testa, e nel controllo dell'equilibrio corporeo. La seconda ha origine dalla zona intermedia dell'emisfero cerebellare e, attraverso il nucleo interposito, proietta alla corteccia motoria, deputata al controllo del sistema appendicolare, che coordina l'esecuzione di movimenti rapidi e di attività di fine destrezza, e controlla la temporizzazione di un atto motorio. Per l'esecuzione di un movimento, il cervelletto genera segnali eccitatori per la contemporanea attivazione dei muscoli agonisti e inattivazione dei muscoli antagonisti; al termine del movimento i muscoli agonisti sono disattivati attraverso un potenziamento dell'azione inibitoria delle cellule di Purkinje sulle cellule dei nuclei profondi. Il cervelletto contribuisce, così, all'attivazione rapida della contrazione dei muscoli agonisti quando il movimento ha inizio, disattivandola quando si conclude. Ciò avviene secondo un preciso schema temporale, per cui in caso di lesioni cerebellari la regolare evoluzione del movimento viene compromessa, determinando un ritardo nell'avvio e/o nell'arresto dell'azione motoria. L'ultima via efferente, che origina dalla zona laterale dell'emisfero cerebellare, proietta alle aree premotoria e motoria supplementare della corteccia cerebrale e contribuisce alla programmazione e alla coordinazione dei movimenti.

Si evidenzia che le vie spino-cerebellari, che originano dal nucleo interposito, e le vie cerebro-cerebellari, che hanno origine dal nucleo dentato, subiscono un doppio incrociamiento: uno in corrispondenza delle vie afferenti alla corteccia e l'altro in corrispondenza delle vie motorie discendenti corticospinali. Di conseguenza una lesione del cervelletto provoca una sintomatologia prevalentemente omolaterale.

2.2.2.1 Via delle fibre muscoidi

Le fibre muscoidi rappresentano la maggior parte delle fibre che arrivano al cervelletto. Esse trasmettono segnali in ingresso ai granuli attraverso il glutammato, generando potenziali che forniscono la maggioranza delle sinapsi eccitatorie alle cellule di Purkinje. Ogni fibra muscoide innerva moltissimi granuli con un effetto molto piccolo, per cui è necessaria l'attivazione simultanea e la scarica ripetitiva ad alta frequenza di ognuna di esse per attivare tante fibre parallele sulle cellule di Purkinje. La depolarizzazione causata dalla sommazione spaziale e temporale dei potenziali postsinaptici eccitatori determina un aumento della frequenza di scarica della cellula di Purkinje, tramite l'attivazione sinaptica del glutammato. Questo apre i recettori AMPA e, se l'attivazione delle fibre

parallele è sufficientemente intensa, la maggiore quantità di glutammato da esse liberato agisce anche sui recettori metabotropici mGluR1, determinando un'ulteriore depolarizzazione, associata a un aumento degli ioni calcio all'interno del dendrite su cui si trovano le sinapsi attivate. Entrambi i segnali sono indispensabili per il funzionamento del cervelletto e l'elevata divergenza della via delle fibre muscoidi-fibre parallele-cellule di Purkinje è alla base della modificabilità del segnale veicolato dalla sinapsi.

2.2.2.2 Via delle fibre rampicanti

Ogni fibra rampicante forma una sinapsi eccitatoria diretta con una sola cellula di Purkinje. Ne consegue che, in contrasto con la grande divergenza del sistema delle fibre muscoidi, le fibre rampicanti hanno un rapporto 1:1 con le cellule di Purkinje, mostrando una piccolissima divergenza che determina un'elevata specificità delle connessioni. Infatti, la fibra proveniente dal nucleo olivare inferiore forma sulla cellula di Purkinje un'elevata sinapsi eccitatoria, che genera un potenziale postsinaptico eccitatorio EPSP sempre sopra soglia. I dendriti delle cellule di Purkinje sono inoltre ricchi di canali per il calcio voltaggio-dipendenti, per cui l'enorme depolarizzazione dell'EPSP, superando la soglia per l'apertura dei canali per il calcio, provoca un breve aumento di questo ione all'interno dei dendriti. L'importanza fisiologica della via delle fibre rampicanti è dimostrata dalla comparsa di gravi sintomi cerebellari, nel caso in cui esse vengano lese.

2.2.2.3 Gli interneuroni inibitori

Nell'elaborazione dei segnali all'interno del cervelletto intervengono anche gli interneuroni inibitori, responsabili del controllo della distribuzione temporale e spaziale dei segnali; essi sono le cellule di Golgi, le cellule stellate e le cellule a canestro.

Le cellule di Golgi, nello strato granulare, ricevono sinapsi dalle fibre muscoidi e dalle fibre parallele. Esse inibiscono i granuli riducendo la durata del segnale, successivamente inviato alla corteccia cerebellare, e distribuendo l'inibizione anche ai granuli vicini. Le cellule stellate e le cellule a canestro, localizzate nello strato molecolare, sono eccitate dalle fibre parallele e inibiscono le cellule di Purkinje tramite un circuito di inibizione a feedforward: nello specifico, le fibre parallele eccitano contemporaneamente le cellule di Purkinje e le cellule stellate e a canestro che, poco dopo, producono un potenziale postsinaptico inibitorio (IPSP) nelle cellule di Purkinje. Questo limita l'espansione del

segnale, riducendo la durata della scarica delle cellule di Purkinje dei fasci adiacenti a quello considerato: quindi l'attività di un gruppo di granuli provoca l'eccitazione di una fila di cellule di Purkinje e l'inibizione delle due file di cellule di Purkinje contigue.

2.2.3 Segnali di errore ed elaborazione dei “modelli interni”: plasticità sinaptica cerebellare e apprendimento motorio

Secondo la teoria dei “modelli interni”, ogni microzona del cervelletto costituisce la sede del modello interno di un particolare movimento o di un processo nervoso di controllo o comando del movimento stesso. In questo modo, vengono elaborati segnali anticipatori a feedforward che sono stati appresi dall'esperienza di molti errori motori ripetuti e che guidano l'attuazione del gesto. La costruzione del modello interno è, quindi, alla base della dinamica del movimento: non basterebbero i soli riflessi, inevitabilmente riferiti al momento appena passato, per stabilizzare un'eventuale posizione articolare, poiché il sistema nervoso centrale reagirebbe sempre troppo tardivamente rispetto a tali informazioni sensoriali di feedback. Queste rappresentazioni interne sono interiorizzate con l'esperienza e rendono il cervelletto un sistema di controllo adattivo, in grado di aggiornare continuamente il modello interno ogni volta che lo specifico movimento corrispondente viene ripetuto. La formazione e la modulazione dei modelli interni di ogni microzona del cervelletto si verificano in seguito ai segnali di errori veicolati dalle fibre rampicanti. Se l'esecuzione di un movimento non avviene in modo adeguato, il sistema nervoso è in grado di rilevare l'errore e di inviarlo al cervelletto, per indurre un cambiamento nell'elaborazione del segnale; questa modificabilità è necessaria per il continuo aggiornamento delle rappresentazioni interne. Il segnale di errore agisce nello specifico nella sinapsi tra le fibre parallele e le cellule di Purkinje, poiché rappresenta il punto di massima divergenza del circuito cerebellare. L'efficacia di tale sinapsi la rende particolarmente modulabile, permettendo al segnale da essa veicolato di influenzare il movimento controllato: ogni segnale, che attraverso le tantissime fibre parallele raggiunge la cellula di Purkinje, ha normalmente una scarsa influenza sui segnali in uscita dai nuclei cerebellari, ma se il segnale di errore modifica alcune delle molte sinapsi rendendole più o meno potenti, lo specifico segnale di queste sinapsi influisce sulle informazioni in uscita dal cervelletto: tale modifica è nota come potenziamento o depressione sinaptica.

Da quanto detto, si evince che l'apprendimento cerebellare dipende dall'efficacia delle sinapsi tra le fibre parallele e le cellule di Purkinje: la capacità di modulazione delle fibre parallele si modifica gradualmente durante tutto il periodo in cui il movimento viene eseguito in modo sbagliato, cioè finché è presente l'intenso potenziale del segnale di errore veicolato dalle fibre rampicanti. Infatti, una minore scarica delle cellule di Purkinje, essendo queste inibitorie, determina una maggiore scarica dei neuroni del nucleo cerebellare a cui esse proiettano e, di conseguenza, apporta un maggiore contributo cerebellare al movimento. Questa diminuzione di scarica è determinata dalla depressione a lungo termine della sinapsi tra la fibra parallela e la cellula di Purkinje e permane anche quando l'errore scompare in seguito all'apprendimento del movimento che, divenuto semiautomatico, determina la scomparsa degli impulsi rampicanti a favore dei circuiti delle fibre muscolari. Le fibre rampicanti consentono, quindi, il processo di apprendimento motorio, poiché coordinano e sincronizzano l'esecuzione iniziale del movimento; a seguito dell'esercizio ripetuto e dell'assimilazione dell'atto motorio, il circuito rampicante si disattiva e le funzioni di controllo sono svolte dalle fibre muscolari. Questa transizione permette l'automatizzazione dell'attività motoria, rendendola sempre più indipendente dal controllo volontario cosciente della corteccia cerebrale che, di conseguenza, viene coinvolta maggiormente nello svolgimento di funzioni superiori. In conclusione, il cervelletto svolge un ruolo fondamentale nella coordinazione dei vari gruppi muscolari coinvolti in un movimento, associata all'informazione precoce delle correzioni relative alle eventuali perturbazioni del movimento stesso; contemporaneamente, anticipa i segnali correttivi per i muscoli adiacenti, predicendo le conseguenze dei comandi motori.

2.3 Stabilità, aggiustamenti posturali e locomozione

2.3.1 Controllo posturale e dell'equilibrio

Il naturale mantenimento della posizione eretta dipende dal tono posturale, una particolare attivazione della muscolatura che, in contrazione tonica, si oppone alla forza di gravità, sia in posizione statica che in posizione dinamica. La contrazione tonica della muscolatura è strettamente legata a quella fasica, che determina la mobilitazione temporanea degli arti. Un efficace sistema posturale deve, quindi, garantire il mantenimento di una posizione eretta stabile, generare risposte che anticipano i

movimenti volontari finalizzati e adattarsi alle condizioni ambientali. La naturale capacità di mantenere una stabilità posturale senza compiere alcuno sforzo può essere compromessa, soprattutto nei bambini, dalla mancata forza dei muscoli del “core”, dai quali dipende l’efficienza statica e dinamica del corpo. Questi, oltre a stabilizzare il corpo, sono importanti per il passaggio e il trasferimento delle forze dagli arti inferiori agli arti superiori e viceversa. Se la stabilità del core è compromessa, il processo di apprendimento del bambino non avviene in modo automatico, poiché tutto ciò che dovrebbe realizzarsi in maniera inconscia e naturale, come l’assunzione di una posizione di base, richiederà necessariamente sforzo, impegno e attenzione costante. La compromissione della stabilità posturale può essere dovuta a una scarsità di stimolazioni motorie e di esercizi volti a rinforzare la muscolatura, alla mancata integrazione dei riflessi primitivi, a un disturbo di processazione vestibolare e propriocettivo, per mancata organizzazione e integrazione degli stimoli afferenti. Infatti, le funzioni relative al tono muscolare e alle reazioni posturali e di equilibrio, per il regolare mantenimento della stazione eretta, sono regolate dal sistema vestibolare, che collabora con il cervelletto attraverso continui scambi di informazioni, consentendo di avere consapevolezza della posizione della testa e del corpo nello spazio. Disfunzioni vestibolari e propriocettive determinano, quindi, un basso tono muscolare, con facile stancabilità; scarso equilibrio; difficoltà nella conservazione di un adeguato controllo posturale, con deficit dei movimenti posturali di fondo. Ne consegue mancata coordinazione, goffaggine e instabilità.

I due meccanismi coinvolti nel controllo posturale sono il sistema a feedback, che genera risposte posturali compensatorie, in risposta a perturbazioni inattese, e il sistema a feedforward, responsabile di aggiustamenti posturali anticipatori nell’esecuzione dei movimenti volontari, che sono appresi con l’esperienza e possono essere automatizzati.

L’elaborazione centrale delle informazioni provenienti dai sistemi propriocettivo, vestibolare e visivo consente la ricostruzione di coordinate spaziali e di un modello interno di posizione del corpo, tali da indurre una risposta muscolare riflessa che garantisce il controllo posturale. È importante che le informazioni veicolate dai diversi sistemi sensoriali siano concordi e non contraddittorie, affinché il soggetto possa percepire la stabilità del proprio corpo e non si disorienti nello spazio. Inoltre, la molteplicità dei segnali che sono alla base del controllo posturale assicura il mantenimento dell’equilibrio anche a seguito di deficit funzionali di un solo sistema

sensoriale poiché, nonostante la specificità di ciascuno di essi, è possibile raggiungere con il tempo nuovi equilibri funzionali attraverso rimodellamenti plastici, che ampliano l'efficacia funzionale dei sistemi rimasti integri.

2.3.1.1 Il contributo cerebellare e la formazione dello schema d'azione

Come anticipato, il cervelletto costituisce il secondo livello di integrazione sensoriale, consentendo il mantenimento della stabilità posturale e dell'equilibrio attraverso la regolazione tonica posturale, che si attua sulla base della rappresentazione mentale della posizione da assumere. Tra le afferenze che raggiungono il cervelletto vi sono anche le informazioni provenienti dai riflessi posturali, generati dalle articolazioni mobili di tutto il corpo, che garantiscono il recupero della stabilità e dell'equilibrio a seguito di una perturbazione o di una variazione di posizione. Il controllo posturale segue necessariamente la presa di coscienza dello schema corporeo che, maturato con la stimolazione sensoriale e il graduale arricchimento delle informazioni propriocettive, si rivela funzionale all'acquisizione di automatismi posturali efficaci. La modifica di un automatismo che coinvolge il corpo nella sua globalità richiede la presa di coscienza delle singole parti del corpo, affinché il soggetto riesca a dissociare il movimento a livello dei vari segmenti corporei e a modulare gli elementi isolati dell'automatismo stesso, senza alterarne lo svolgimento complessivo. "Possedere una percezione dinamica del corpo è una condizione necessaria per la realizzazione di una sequenza di movimenti dissociati tra loro. Tutto ciò permette al soggetto di realizzare degli apprendimenti motori basandosi sulla rappresentazione mentale anticipatrice dell'immagine del movimento da effettuare, definita schema d'azione, in riferimento all'aspetto dinamico dello schema corporeo". Questo schema d'azione si forma a partire dall'integrazione delle informazioni sensoriali afferenti, secondo un ordine temporale strutturato, e guida l'azione nella sua esecuzione.

2.3.1.2 Il contributo del sistema propriocettivo

Il feedback propriocettivo veicolato dal sistema locomotore trasmette informazioni relative alla funzione motoria e al grado di allungamento e di tensione muscolare; ogni tipo di contrazione o di spostamento genera un segnale nervoso di feedback, che raggiunge la corteccia cerebrale consentendo il continuo confronto tra l'ideazione e il raggiungimento dell'obiettivo.

Il riflesso propriocettivo di origine muscolare è il riflesso miotatico o da stiramento che, originato dai fusi neuromuscolari, determina la contrazione di un muscolo a seguito della sua distensione. I recettori propriocettivi possono essere a sacco o a borsa di nuclei e a catena di nuclei, responsabili rispettivamente del riflesso miotatico fasico e del riflesso miotatico tonico. Quest'ultimo si verifica in seguito a una stimolazione prolungata e permette di mantenere il tono posturale e di regolare la postura e i meccanismi antigravitari, grazie alla lenta conduzione dei recettori a catena. Il riflesso miotatico fasico, invece, si manifesta in modo più veloce grazie alla rapida conduzione dei recettori a borsa. In sintesi, il riflesso miotatico consente di reagire velocemente alle perturbazioni del movimento e della postura con un meccanismo di regolazione a feedback, attivando il muscolo in modo proporzionale rispetto allo stiramento subito; inoltre, aumenta la percezione cinestetica dell'assetto muscolare e concorre al mantenimento del tono poiché, in generale, i recettori a borsa e a catena sono a lento adattamento, per cui la persistenza dello stimolo determina una continua attività di scarica.

2.3.1.3 Il contributo del sistema vestibolare

La sensibilità vestibolare consente di avere la consapevolezza propriocettiva della posizione e del movimento della testa nello spazio, permettendo di mantenere l'equilibrio. La via vestibolare origina dai neuroni sensitivi localizzati nel meato acustico interno a livello del ganglio vestibolare di scarpa: il loro prolungamento periferico raggiunge l'organo dell'equilibrio (vestibolo-cerebello), mentre il prolungamento centrale raggiunge nuclei vestibolari situati nel bulbo. Questi hanno una funzione efferente e sono a loro volta connessi con il midollo spinale per il controllo posturale, con il cervelletto per i riflessi oculo-vestibolari, con alcuni nuclei tronco encefalici e con la formazione reticolare per il controllo dello stato di coscienza e dei sintomi vegetativi. Vi sono, poi, le vie sopra vestibolari che trasportano impulsi coscienti responsabili della percezione del movimento e dell'orientamento spaziale. I riflessi del labirinto vestibolare originano dalla stimolazione delle macule otolitiche nell'utricolo e nel sacco, sensibili alle accelerazioni lineari, e dalla stimolazione delle creste ampollari dei tre canali semicircolari, che si attivano in seguito alle accelerazioni angolari. In particolare nelle risposte posturali si ricordano i riflessi vestibolo-oculari per la stabilizzazione degli occhi, i riflessi vestibolo-cervicali per il raddrizzamento del capo e i riflessi vestibolo-spinali

per la stabilizzazione del tronco, a seguito dei movimenti della testa nello spazio. I riflessi vestibolari si combinano con i riflessi cervicali per assicurare il controllo posturale nel movimento ed entrambi sono mediati da circuiti per lo più a feedback che, sotto il controllo del cervelletto, generano risposte muscolari coordinate a livello del collo e degli arti, per contrastare il disallineamento della zona cervicale sul tronco ed evitare possibili cadute. Questi si attivano isolatamente o contemporaneamente in base al movimento attuato e alla posizione reciproca fra la testa, il collo e il tronco.

2.3.1.4 Il contributo del sistema visivo

Nel controllo posturale è di fondamentale importanza il contributo fornito delle informazioni visive, responsabili anche della percezione della verticalità e dell'orizzontalità, consapevolezza che consente di ricostruire un sistema di coordinate spaziali che guida l'orientamento del soggetto, fondamentale per la coordinazione motoria e la postura. I riflessi coinvolti nella stabilizzazione oculare agiscono in modo complementare e sono il riflesso vestibolo-oculare e il riflesso ottico-cinetico.

Il primo permette di stabilizzare l'immagine sulla retina e di mantenere lo sguardo su un oggetto durante gli spostamenti del capo. E' un riflesso coniugato e bifasico, poiché costituito da una fase lenta compensatoria, che origina movimenti oculari in direzione opposta allo spostamento del capo, e da una fase rapida anti compensatoria di ritorno verso il centro dell'orbita, che permette il re-setting dell'immagine sulla fovea. Durante gli ampi spostamenti del capo la stabilità dello sguardo è assicurata da brevi fasi compensatorie interrotte da fasi rapide anti-compensatorie; l'alternanza di queste fasi definisce il nistagmo vestibolare. Il riflesso vestibolo-oculare è più efficace negli spostamenti rapidi della testa e agisce con un meccanismo a feedforward.

Il riflesso ottico-cinetico è un'oscillazione ritmica e coniugata degli occhi che si manifesta quando il capo è mantenuto fisso e lo stimolo visivo si muove nello spazio, provocando lo scorrimento delle immagini del campo visivo proiettate sulla retina. Da ciò origina un movimento lento di risposta oculare, nella stessa direzione dello stimolo visivo, seguito da un rapido movimento di ritorno al centro dell'orbita; l'alternanza delle fasi lente e delle fasi rapide determina il nistagmo ottico-cinetico. Questo tipo di riflesso registra i movimenti di oggetti con velocità costanti per lo più lente e agisce con un meccanismo a feedback, attraverso il quale permette al sistema nervoso centrale di correggere eventuali

errori commessi dal sistema vestibolare. Si parla, infatti, di calibrazione visuo-vestibolare per sottolineare l'influenza del sistema opto-cinetico sulle risposte vestibolari, resa possibile dalla plasticità sinaptica. Questo adattamento si verifica grazie alla trasmissione del segnale di errore da parte delle fibre rampicanti e avviene sotto il controllo del flocculo cerebellare. Il cervelletto, quindi, integra tutti i segnali trasmessi dalle cellule gangliari della retina con le informazioni vestibolari e propriocettive e garantisce la stabilità posturale.

2.3.2 La funzione locomotoria

La locomozione è controllata da circuiti spinali definiti “centri generatori del cammino” (CPG), il cui funzionamento dipende strettamente dalle afferenze sensoriali e dai comandi discendenti soprassegmentali. I CPG sono gruppi di interneuroni localizzati nella zona intermedia della sostanza grigia spinale; oltre a generare il ritmo locomotorio, sono responsabili dell'adattamento dello schema ritmico del passo, grazie all'interpretazione dei segnali afferenti che forniscono e aggiornano continuamente “l'immagine” sensoriale dello stato degli arti e della loro interazione con l'ambiente esterno. Anche se i circuiti spinali sono alla base della generazione dello schema motorio del passo, il controllo dei centri superiori è indispensabile per l'avvio e il successivo adattamento della locomozione alle diverse esigenze comportamentali. Questo controllo è esercitato dall'attività integrata di neuroni situati nel tronco encefalico, nel cervelletto, nello striato e nella corteccia cerebrale. I centri locomotori del tronco encefalico si occupano del controllo automatico della deambulazione, attraverso la modulazione dell'attività del midollo spinale, mentre le aree motorie della corteccia cerebrale, lo striato e il cervelletto contribuiscono all'avvio e alle modificazioni volontarie del cammino. Il cervelletto, invece, in particolare lo spinocerebello, regola la stabilità posturale, coordina i movimenti locomotori e modula il tono antigravitario in relazione alle varie fasi del ciclo del passo. Il controllo cerebellare permette sia l'immediata correzione della traiettoria del passo che la programmazione di aggiustamenti anticipatori dello schema locomotorio.

2.4 Plasticità sinaptica

La plasticità è una caratteristica di notevole importanza nel sistema nervoso centrale, poiché è alla base della sua capacità di apprendere nuove abilità, di ricordare e

memorizzare informazioni, di riorganizzare le reti neuronali a seguito di stimolazioni e di adattarsi ai cambiamenti ambientali, permettendo anche il recupero funzionale a seguito di lesioni cerebrali o midollari. Queste capacità sono associate alla possibilità delle sinapsi chimiche di modificare il proprio segnale in uscita in relazione alle esperienze passate, apportando variazioni alle risposte comportamentali dell'individuo. Tali cambiamenti si manifestano attraverso mutazioni nella forza sinaptica o modifiche morfologiche nei circuiti neuronali, in relazione al numero e alla disposizione spaziale delle sinapsi. I fenomeni di plasticità sono stati studiati in modo particolare nell'ippocampo e nel cervelletto, nelle sinapsi tra le fibre parallele e le cellule di Purkinje. I circuiti sinaptici si possono formare, sviluppare, maturare e successivamente modificare plasticamente grazie ai fenomeni di sinapto-genesi e potatura o rimozione sinaptica (pruning). Tali processi sono più facilmente elicetabili nel cervello in via di sviluppo poiché, quando viene raggiunta la completa maturazione del sistema nervoso, assumono il ruolo principale di riorganizzare i circuiti in base alle modalità di utilizzo e alle richieste funzionali dell'organismo, determinando una grande variabilità tra i diversi individui. Ne consegue che la plasticità è potenziata durante lo sviluppo post-natale, grazie alla fisiologica sovra-produzione sinaptica caratteristica di questo periodo, responsabile della formazione di un eccesso di sinapsi che vengono poi rimosse o stabilizzate nel corso della crescita. Nello specifico, si considerano i primi due anni di vita come momento di massima espressione di plasticità cerebrale.

I mediatori chimici coinvolti nei processi di plasticità sono il glutammato, nelle sinapsi eccitatorie, e il GABA, nelle sinapsi inibitorie: essi sono responsabili dell'aumento o della diminuzione dell'efficacia sinaptica, fenomeni definiti rispettivamente potenziamento a lungo termine (LTP) e depressione a lungo termine (LTD). Entrambi raggiungono una certa saturazione: le sinapsi possono essere potenziate o indebolite fino a un certo livello, che costituisce il punto di partenza per l'induzione del processo inverso. Stimolazioni ripetute nel tempo hanno un'influenza sempre minore nell'evocare ulteriori LTP o LTD. I processi di potenziamento e depressione a lungo termine sono, quindi, opposti e complementari e possono susseguirsi all'infinito, definendo una proprietà essenziale per la plasticità mnemonica di ogni individuo.

La capacità di indurre LTP e LTD, in risposta ad attività modellate, consente alle sinapsi eccitatorie e inibitorie nel cervello di modificare la loro efficacia e di mantenere traccia

di queste modifiche. La comprensione di come queste forme di plasticità possano essere indotte è aumentata enormemente negli ultimi decenni. Anche se gran parte dell'attenzione si è concentrata sulle singole forme di plasticità, studiate in modo isolato, i due processi devono essere considerati come proprietà integrate di un circuito coordinato. Si ritiene, infatti, che tanto nell'LTP quanto nell'LTD ci siano meccanismi di co-regolazione dei cambiamenti dipendenti dall'esperienza e dall'apprendimento. [Maffei, Department of Neurobiology and Behavior, SUNY Stony Brook, 2018].

Occorre infine specificare che le forme di plasticità sinaptica possono essere a breve o a lungo termine, sulla base della durata dei cambiamenti attività dipendenti indotti nella sinapsi. Le sinapsi del sistema nervoso centrale sono particolarmente complesse poiché prevedono entrambe le forme di plasticità, che si esprimono diversamente in base alla zona considerata. I processi di plasticità a lungo termine sono, quindi, una caratteristica peculiare delle sinapsi centrali e le differenziano da quelle periferiche. Un esempio di plasticità a breve termine si osserva a livello della giunzione neuromuscolare, nella quale lo stimolo produce una variazione temporanea che è propria delle sinapsi che esprimono il loro funzionamento secondo uno schema riproducibile sempre allo stesso modo.

2.4.1 I meccanismi di base della plasticità sinaptica

Alla nascita il cervello è un organo ancora immaturo e il suo sviluppo si completa durante l'infanzia e l'adolescenza con il processo di mielinizzazione. In modo particolare, nelle fasi iniziali di questo processo si assiste a un precoce scoppio post-natale sinapto-genico, seguito dalla potatura attività dipendente delle sinapsi in eccesso in base alle esperienze vissute durante l'infanzia: le connessioni sinaptiche sono riorganizzate attraverso i processi di pruning o gemmazione di nuove sinapsi. Un esempio di questi meccanismi riguarda le aree visive della corteccia occipitale, nelle quali nel primo periodo post-natale si verifica un'esplosione sinaptica che aumenta fino ai due anni di vita, portando a un numero di sinapsi che è circa il doppio di quelle che caratterizzano il cervello maturo, per poi diminuire all'inizio dell'adolescenza fino a raggiungere i livelli dell'adulto. Questa ristrutturazione delle reti neuronali dipende dai fenomeni di competizione tra le sinapsi che innervano uno stesso territorio: se due sinapsi neoformate sono entrambe attive ma una delle due lo è con entità maggiore, essa si rafforza funzionalmente o anatomicamente e causa la rimozione della sinapsi meno attiva. I processi di gemmazione sinaptica

generano, quindi, nuovi neuroni che possono integrarsi nelle reti sinaptiche già esistenti e contribuire al recupero funzionale di eventuali zone lese.

Nel fenomeno di competizione sinaptica la condizione che determina il rinforzo di una sinapsi rispetto all'altra è l'associazione o la correlazione contigua spazio temporale tra l'attività delle cellule neuronali: questa considerazione portò alla formulazione della legge di Hebb. Secondo tale principio, in risposta a uno stimolo esterno, si attiva uno specifico gruppo di cellule neuronali che formano la rappresentazione interna dello stimolo stesso: se l'attività cellulare perdura, i legami tra le cellule si mantengono e si consolidano, portando a una stabilizzazione interna dello stimolo ambientale. Questo rafforzamento si verifica solo quando più cellule presinaptiche si attivano insieme in modo coordinato, inducendo la genesi di un potenziale d'azione che intensifica le sinapsi attivate a discapito di quelle vicine. La stimolazione ambientale, oltre a sostenere le abilità di apprendimento e di memoria, potenziare l'espressione dei recettori per gli amminoacidi eccitatori e l'angiogenesi, può determinare anche un aumento nel numero di neurotrofine, fattori di crescita essenziali per la sopravvivenza, lo sviluppo e la funzionalità neuronale. A tal proposito, è stato dimostrato che le cellule staminali neonatali hanno un effetto protettivo se iniettate, ad esempio, nei giorni successivi ad un infortunio, probabilmente proprio grazie all'espressione dei fattori di crescita [Comi et al., 2008].

La regolazione dei circuiti nervosi che sono alla base della plasticità sinaptica costituisce un processo dinamico che continua fino alla vita adulta, apportando continue modifiche anche nel cervello di uno stesso individuo; tali variazioni dipendono dalle esperienze che modificano l'attività elettrica neuronale. Vi è infatti una correlazione generale tra lo sviluppo comportamentale di un individuo e i periodi temporali in cui si verificano cambiamenti nel numero di sinapsi in specifiche regioni corticali. Ad esempio, la copertura di un occhio con una buona visione per invertire l'ambliopia unilaterale correlata allo strabismo è risultata meno efficace dopo i 12 anni d'età, coerentemente con la rapida diminuzione del numero di sinapsi nei lobi occipitali [Holmes et al., 2006]. Secondo gli studi, inoltre, un periodo prolungato di sovrapproduzione sinaptica e pruning nei bambini e nei giovani contribuisce alle loro capacità di plasticità e apprendimento: è stato, infatti, osservato che i bambini con un'intelligenza superiore hanno una corteccia più plastica e un'iniziale fase prolungata di aumento dello spessore corticale rispetto ai bambini con intelligenza medio e alta, specialmente nella zona prefrontale.

Solitamente i meccanismi di plasticità sono adattivi e vantaggiosi, in quanto permettono al cervello in via di sviluppo di essere influenzato positivamente dall'ambiente: le opportunità di esercizio accrescono la neurogenesi, ampliano il diramarsi dendritico, il numero e la dimensione delle sinapsi. Tuttavia, in alcune situazioni questi stessi meccanismi essere svantaggiosi, poiché i neuroni in via di sviluppo sono vulnerabili alla perdita di stimolazione da parte dei neurotrasmettitori eccitatori. Di conseguenza, un sistema nervoso non ancora maturo risente maggiormente della privazione sensoriale rispetto a un sistema nervoso maturo, così come, sul lato positivo, è influenzato più intensamente dall'arricchimento ambientale: è stato osservato che l'esperienza sensoriale guida la continua modulazione delle sinapsi dendritiche, per rimodellare i circuiti neurali e sostenere l'adattamento sensori-motorio [Johnston, 2009]. Il cervello in via di sviluppo è più suscettibile anche alle crisi epilettiche e all'utilizzo di farmaci che ne compromettono l'attività neuronale, come gli antagonisti del glutammato, responsabile della plasticità, e i sedativi agonisti del GABA.

2.4.2. Long Term Potentiation (LTP)

La forma di plasticità più studiata è il potenziamento a lungo termine (LTP) a livello della regione CA1 dell'ippocampo, che può essere prodotta sperimentalmente dalla rapida e ripetitiva stimolazione presinaptica dei neuroni piramidali. Nelle sinapsi ippocampali la principale funzione dell'LTP sembra essere legata all'apprendimento di informazioni non procedurali, che sono conservate in memoria per un breve periodo.

Nelle sinapsi vi sono diversi tipi di recettori per il glutammato (Glu), tra cui i metabotropici mGlu e i canali ionotropici AMPA e NMDA. Il ruolo dei recettori Glu è di rinforzare la trasmissione glutammatergica nei fenomeni di plasticità, come l'apprendimento e la coordinazione, nei quali sono maggiormente coinvolti i canali ionotropici. Al potenziale di riposo solo i canali AMPA si aprono in risposta alla secrezione di Glu dalla cellula presinaptica, poiché i canali NMDA sono bloccati dallo ione magnesio (Mg^{2+}). Se viene liberata una quantità sufficiente di Glu per aprire un numero adeguato di canali AMPA, la depolarizzazione generata nella membrana postsinaptica rimuove il Mg^{2+} dal canale NMDA, permettendo l'entrata degli ioni calcio (Ca^{2+}) e l'innesco dell'LTP, relativo alla modifica funzionale e strutturale della sinapsi. Il recettore NMDA, quindi, si attiva solo se la presenza del Glu è contemporanea alla

depolarizzazione dendritica; la simultaneità delle due condizioni definisce la proprietà dell'associatività molecolare del recettore NMDA. Il ruolo fondamentale delle correnti NMDA nella trasmissione sinaptica è quello di avviare il processo di plasticità attività dipendente, grazie alla loro capacità di far entrare ioni Ca^{2+} nel dendrite postsinaptico.

Le proprietà che sono alla base dei processi di plasticità sono la cooperatività, l'associatività e la specificità. La cooperatività si riferisce alla maggiore probabilità di indurre LTP se si stimolano contemporaneamente più gruppi di fibre; l'associatività spiega la necessaria coincidenza tra l'attivazione pre sinaptica e post sinaptica per l'innescamento dell'LTP. Si verifica quando gli input sinaptici di più assoni condividono lo stesso bersaglio post sinaptico; in questo caso, la stimolazione di uno di questi assoni genera una grande depolarizzazione in grado di propagarsi anche alle regioni post sinaptiche vicine nelle quali, se stimolate contemporaneamente dai propri assoni, può essere indotto LTP. Per ultima, la specificità si riferisce alla modulazione sinaptica delle sole sinapsi che ricevono direttamente lo stimolo potenziante, il quale permette il rilascio di Glu necessario per l'apertura dei canali NMDA. Si precisa che solo alcune delle sinapsi ippocampali memorizzano con una forma di LTP NMDA-dipendente, nello specifico quelle tra le fibre di Schaffer e le cellule CA1 e quelle tra le fibre perforanti e le cellule CA1. Nelle sinapsi tra le fibre muscolari e le cellule CA3 l'LTP è un fenomeno indipendente dai recettori NMDA, anche se comunque legato all'aumento della concentrazione del Ca^{2+} intracellulare.

Nelle forme di LTP NMDA-dipendenti ciò che garantisce l'induzione di LTP è l'entrata di grandi quantità di ione Ca^{2+} nel neurone post sinaptico, poiché l'aumento della sua concentrazione intracellulare determina l'attivazione di una complessa cascata di eventi ancora non del tutto compresi. Il Ca^{2+} promuove l'attivazione di proteine chinasi Ca-dipendenti come la PKC e la CaMKII, una chinasi calcio e calmodulina-dipendente, che inducono modificazioni strutturali e funzionali nei bottoni post sinaptici. Nello specifico, la CaMKII determina la fosforilazione dei canali AMPA, con conseguente aumento della loro conduttanza e dei livelli intracellulare di cAMP, e insieme alla PKC è responsabile della mobilitazione di riserve citoplasmatiche di canali AMPA, che vengono inseriti nella membrana post sinaptica per rinforzarne il funzionamento. Il Ca^{2+} sembra, inoltre, attivare l'enzima calcio-dipendente NOS responsabile della produzione di monossido di azoto (NO), che agisce da possibile messaggero retrogrado, potendo diffondere

all'esterno e raggiungere il terminale presinaptico della sinapsi attiva; il suo ruolo è quindi selettivo, secondo il principio di specificità.

Le fasi caratteristiche dell'LTP sono l'induzione o processo di innesco, l'LTP precoce e l'LTP tardivo. Se, infatti, una sola scarica di un potenziale d'azione provoca un LTP che dura da 1 a 3 ore (LTP precoce o E-LTP), più scariche ripetute nel tempo provocano anche un LTP tardivo (L-LTP) che ha una durata maggiore. A seguito dell'induzione, responsabile dell'attivazione dei recettori NMDA, si attuano i meccanismi di espressione (E-LTP) e mantenimento della plasticità sinaptica (L-LTP). È importante sottolineare che l'E-LTP non è influenzato da bloccanti del processo di induzione, come antagonisti degli NMDA, per cui tutti i fenomeni che seguono l'innesco dell'LTP e l'E-LTP possono autorigenerarsi. Ne consegue che l'E-LTP non dipende dalla sintesi proteica ed è dovuto ai meccanismi descritti finora, mentre l'L-LTP, che risulta assente in presenza di inibitori della sintesi proteica, è dovuto a cambiamenti dell'espressione genica, a livello nucleare, e alla sintesi di nuove proteine, a livello dendritico. I fenomeni tardivi di espressione e mantenimento sono, quindi, contraddistinti da modificazioni biochimiche neuronali a lungo termine, dovute alla persistente attivazione delle chinasi che fosforilano i canali AMPA che, inseriti nella membrana, modificano permanentemente la forza di connessione sinaptica. Pertanto un evento fisiologico breve, definito tetano, può causare una modifica sinaptica duratura: dopo la stimolazione tetanica ad alta frequenza (100 Hz), il neurone bersaglio è molto più responsivo e produce un potenziale post sinaptico eccitatorio più ampio per un tempo maggiore.

In conclusione, si ripercorrono sinteticamente i meccanismi molecolari delle fasi precoce e tardiva dell'LTP: un singolo potenziale d'azione induce un LTP precoce attivando i canali NMDA, che determinano l'ingresso del Ca^{2+} nella cellula post sinaptica e l'attivazione di secondi messaggeri. In presenza di stimoli ripetuti, l'ingresso del Ca^{2+} attiva anche una Adenil-ciclastasi (AC) CaM dipendente, con conseguente aumento dei livelli di cAMP e attivazione della PKA. Ciò determina l'attivazione della MAP chinasi che nel nucleo fosforila CREB1, portando all'attivazione della trascrizione di molecole, che regolano la sintesi di altre proteine essenziali per il mantenimento dell'L-LTP, tra cui altri fattori di trascrizione, recettori AMPA e proteine implicate nella formazione di nuove spine dendritiche e nuove connessioni sinaptiche. La stimolazione ripetuta attiva anche la

traduzione di mRNA che codifica una forma attiva di PKC: questo determina un aumento di lunga durata del numero dei canali AMPA presenti sulla membrana post sinaptica. In riferimento al fattore CREB1, si sottolinea l'importanza del suo ruolo nella trascrizione di geni specifici per la sintesi proteica e codificanti il fattore di crescita neurotrofico BDNF, che agisce sui neuroni del sistema nervoso favorendone la sopravvivenza, la crescita, la differenziazione e contribuendo alla formazione delle sinapsi. Il BDNF è attivo nell'ippocampo, nella corteccia cerebrale, nel prosencefalo e nelle aree vitali per l'apprendimento, il pensiero e la formazione della memoria a lungo termine. È stato dimostrato che i soggetti con il polimorfismo val66-met del BDNF, sottoposti a un compito di addestramento motorio che coinvolgeva le dita, facevano più difficoltà nel processo di apprendimento e avevano una ridotta riorganizzazione della mappa motoria nel cortex cerebrale. Pertanto, il funzionamento del BDNF è influenzato dal polimorfismo in sostituzione metionina-valina in posizione 66, responsabile del ridotto stimolo di crescita neuronale [Kleim et al., 2006; Bliss et Cooke, 2011]. La presenza del BDNF è rilevante per apportare modifiche a specifici geni che, in caso di lesioni acquisite, si manifestano poi come determinanti clinici del recupero da tali lesioni.

2.4.3. Long Term Depression (LTD)

Le cellule neuronali che sono state modificate dal processo di LTP possono essere riportate nella condizione iniziale attraverso il meccanismo opposto della depressione a lungo termine (LTD): in questo modo le sinapsi ippocampali soggette a un potenziamento di lunga durata sono riutilizzabili per memorizzare nuove informazioni.

In contrasto con l'LTP, per il quale è necessaria una stimolazione tetanica di breve durata, l'LTD è in grado di ridurre il volume della neurotrasmissione nelle sinapsi eccitatorie, attraverso l'induzione di stimolazioni a bassa frequenza (2 Hz) anche se per tempi più prolungati, provocando un ridotto introito dello ione Ca^{2+} nei dendriti post sinaptici. Questi impulsi determinano il rilascio del Glu con una concentrazione mantenuta pressoché costante nel tempo. Il neurotrasmettitore si lega ai recettori metabotropici mGlu della membrana post sinaptica, provocando una trasduzione del segnale; infatti l'LTD dipende per lo più dalla presenza dei recettori metabotropici mGlu, a differenza dell'LTP il cui innesco è legato principalmente ai recettori NMDA.

Le reazioni intracellulari che seguono l'entrata dello ione Ca^{2+} nel neurone post sinaptico portano all'attivazione di una serie di fosfatasi calcio-dipendenti, come la calcineurina (CN) e la proteina fosfatasi 1 (PP1). Il legame del Glu con i recettori mGlu induce, inoltre, l'attivazione delle fosfolipasi C che idrolizzano il fosfolipide di membrana PIP_2 , generando come secondi messaggeri IP3 e DAG. Questi interagiscono con gli ioni Ca^{2+} che sono entrati nella cellula dopo l'apertura dei canali voltaggio-dipendenti per il Ca^{2+} . L'IP3 si lega con i suoi recettori localizzati sul reticolo endoplasmatico, permettendo la fuoriuscita di Ca^{2+} . L'aumento della sua concentrazione intracellulare può, quindi, derivare dall'attivazione dei recettori mGlu localizzati sulla membrana post sinaptica e sul reticolo endoplasmatico, nonché dall'apertura dei canali voltaggio dipendenti Ca^{2+} . Il DAG attiva la PKC responsabile della fosforilazione dei canali AMPA. Questa reazione chimica permette il distacco dei recettori AMPA dalla membrana post sinaptica e la conseguente internalizzazione in vescicole endocitotiche nel bottone post-sinaptico, per mezzo di proteine adattive come la clatrina. Ne risulta una diminuzione del numero di recettori AMPA presenti sulla membrana post sinaptica che implica una minor efficacia della trasmissione sinaptica.

Nei primi anni del XXI secolo è stato scoperto un altro tipo di processo LTD presente nell'ippocampo, nel cervelletto e nella corteccia cerebrale, secondo il quale l'influsso dello ione Ca^{2+} nel dendrite post sinaptico determina il rilascio di neuromodulatori lipidici endocannabinoidi: questi diffondono e agiscono in modo retrogrado attivando i recettori CB1, i quali inibiscono il rilascio di glutammato provocando una diminuzione della risposta sinaptica [Malenka et Bear, 2004]. L'LTD è stato intensamente studiato in relazione all'adattamento del riflesso vestibolo-oculare (Figura 1), che stabilizza le immagini sulla retina durante i movimenti della testa, producendo un movimento degli occhi in direzione opposta. L'immagine fissata rimane così al centro del campo visivo per garantire una visione chiara e stabile anche durante i movimenti rapidi della testa. In questo contesto, l'LTD permette di comprendere come il cervello adatta la funzione del riflesso a seguito di lesioni o di variazioni nella stimolazione sensoriale, relative ad esempio alla forza del segnale afferente. L'adattamento del VOR avviene quando il bulbo oculare non riesce a stabilizzare l'immagine visiva. Creando sperimentalmente tale condizione è stato dimostrato che la fibra rampicante, che trasporta il segnale di errore

(slittamento retinico) alla cellula di Purkinje, contribuisce all'induzione dell'LTD nella sinapsi tra la fibra parallela e la cellula di Purkinje [Hirano, 2013].

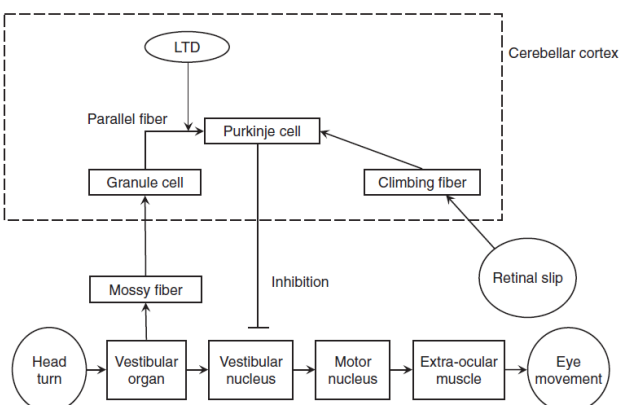


Figura 1: Circuiti neuronali di regolazione del riflesso vestibolo-oculare (VOR)

In conclusione, si sottolinea come l'apprendimento motorio sia controllato principalmente dal cervelletto, in cui l'LTD è indotto dall'attivazione dei recettori mGlu ed è espresso, come nell'LTD NMDA-dipendente, da variazioni delle proprietà dei recettori AMPA. Nel caso dell'LTD-NMDA-dipendente, il sito di espressione della depressione è prevalentemente postsinaptico e comporta cambiamenti nelle proprietà dei recettori AMPA, come la defosforilazione del sito Ser-845 della subunità GluR1 che diminuisce la probabilità di apertura del canale e, di conseguenza, riduce la trasmissione mediata dal recettore AMPA. Un meccanismo alternativo è l'endocitosi degli stessi recettori, evento mediato da variazioni dello stato di fosforilazione della subunità GluR2.

2.4.4. Modifiche postsinaptiche associate alla plasticità: riorganizzazione cerebrale

Ci sono molte evidenze che testimoniano come la struttura di certi circuiti cerebrali possa cambiare in risposta a stimoli ambientali. Numerosi esperimenti hanno mostrato cambiamenti dipendenti dall'attività nelle mappe somatosensoriali dei primati. Negli anni diversi studi sperimentali hanno illustrato l'esistenza di una stretta relazione tra i meccanismi di base responsabili della plasticità sinaptica e la plasticità delle mappe corticali. Similmente alla plasticità sinaptica, infatti, sembra che la plasticità delle mappe corticali sia continuamente modulata in risposta all'attività. Una delle più importanti manifestazioni di questo processo di modulazione sinaptica attività dipendente è la riorganizzazione corticale, in risposta all'esperienza precoce. Il nostro organismo è molto sensibile ai fenomeni epigenetici e facilmente modellabile dagli stessi: osservazioni

ripetute nel tempo mostrano continue variazioni nell'organizzazione delle reti sinaptiche, conseguenti a ripetute stimolazioni ambientali; tali cambiamenti determinano l'adattamento sensorimotorio dell'organismo. La qualità e la quantità degli stimoli ambientali consente lo sviluppo della potenzialità sinaptica, ampliando la rete dei possibili collegamenti neurologici e offrendo maggiori opportunità espressive al soggetto. È stato dimostrato, attraverso la tomografia a emissione di positroni (PET), che in soggetti diventati ciechi in giovane età la lettura in Braille attivava la corteccia somato sensoriale assegnata alle dita per la lettura in Braille, così come la corteccia visiva primaria. L'inattivazione transitoria della corteccia occipitale attraverso la stimolazione magnetica transcranica (TMS), invece, comprometteva la discriminazione tattile nei soggetti ciechi, ma non influenzava la sensazione nei non ciechi. Questo spiega come, grazie all'esperienza precoce, la corteccia visiva primaria nei giovani ciechi si sia adattata funzionalmente per promuovere la capacità di discriminazione tattile, sulla quale si basa la lettura in Braille. In questo modo, la riorganizzazione corticale ha permesso ai soggetti ciechi di vicariare la funzione visiva che era stata lesa. Un altro esperimento ha evidenziato come, nei bambini con sordità precoce, la corteccia associativa uditiva viene adattata per l'elaborazione visiva. Tutti questi studi rivelano la notevole importanza della plasticità cross-modale, per mezzo della quale aree corticali prive di stimolazioni afferenti possono essere riconfigurate per ricevere informazioni relative a un'altra modalità sensoriale, creando circuiti che forniscono un vantaggio funzionale per ridurre, ad esempio, l'impatto della disabilità: ciò avviene perché la regione di corteccia che non riceve più informazioni dai recettori che comunicano con il nervo inattivato viene occupata dalla rappresentazione delle regioni periferiche vicine. Pertanto, la plasticità cross-modale è responsabile della riorganizzazione adattativa dei neuroni per integrare funzioni di più sistemi sensoriali. Altre ricerche evidenziano l'associazione della plasticità neuronale con cambiamenti strutturali nelle aree cerebrali, in relazione alle spine dendritiche e ai circuiti sinaptici. In particolare, l'aumento della materia grigia si verifica in corrispondenza del periodo iniziale di elaborazione e memorizzazione del movimento, mentre ulteriori miglioramenti delle abilità nel corso tempo non determinano modifiche strutturali. Si dimostra così che l'esercizio, l'apprendimento e la pratica sono responsabili della plasticità corticale neurostrutturale che, potenziata nel cervello in via di sviluppo, risponde più efficacemente a trattamenti abilitativi e/o riabilitativi [Johnston,

2009]. Se, infatti, una regione corporea è stimolata, aumentano sia la sua area di rappresentazione corticale sia la funzione mediata da essa: quindi vi è una relazione tra l'uso di un circuito cerebrale e la sua capacità funzionale.

In conclusione, si sottolinea l'importanza del continuo rimodellamento sinaptico che definisce un dinamismo circuitale, responsabile della capacità del sistema nervoso di mantenere una costanza e un'affidabilità in tutte le funzioni nervose essenziali per la sopravvivenza.

CAPITOLO 3

TRATTAMENTO RIABILITATIVO

Il progetto riabilitativo del bambino atassico presuppone la valutazione delle sue funzioni adattive e la stesura di un profilo funzionale, che permetta di individuare gli obiettivi primari dell'intervento terapeutico.

Le principali difficoltà del bambino atassico derivano dalla mancanza o compromissione dei processi di controllo a feedback e a feedforward. Il meccanismo di feedback è necessario per mantenere invariata nel tempo una postura, una posizione articolare, la forza esercitata da un muscolo o l'esecuzione di una sequenza di azioni. In questo caso è necessario il continuo confronto tra le informazioni sensoriali afferenti propriocettive, visive e vestibolari e la sequenza motoria appena compiuta, per adattare o modificare il piano d'azione elaborato. Il meccanismo di feedforward permette, invece, di prevedere i riferimenti spaziali necessari alla regolazione di una posizione o all'attuazione di una sequenza di movimenti finalizzati. L'obiettivo prioritario del trattamento è quello di allenare le abilità di base, per ridurre il bisogno del bambino di ricorrere a strategie di compensazione. È importante guidarlo durante le diverse fasi di apprendimento, per promuovere un controllo motorio sempre più efficiente e favorire lo sviluppo di compensi funzionalmente utili, laddove siano necessari. Il programma riabilitativo è, quindi, volto a favorire l'apprendimento di nuove condotte motorie, mediante le funzionalità residue, a evitare la perdita della normale mobilità e della forza muscolare e a modificare in modo vantaggioso l'organizzazione delle funzioni adattive del soggetto, per promuoverne l'autodeterminazione e migliorarne il benessere. Nel corso del trattamento si riconoscono e si favoriscono i compensi spontanei attuati dal soggetto e si insegnano strategie compensatorie per ridurre al minimo le conseguenze degli errori che non possono essere evitati, poiché determinati dal quadro clinico. Ad esempio, per ovviare all'incapacità di coordinare l'attività muscolare, in relazione al timing di attivazione e di cessazione, si possono proporre strategie per la semplificazione dei movimenti multiarticolari in movimenti lenti e gradualmente. In relazione alle strategie compensatorie attuate dal bambino si precisa che, in alcuni casi, la loro efficacia è temporanea poiché, a lungo termine, possono limitare l'acquisizione di movimenti più complessi o causare contratture, riduzione dell'escursione articolare e, nei casi più gravi, deformità scheletriche. Pertanto, nel corso del trattamento, è importante affiancare lo sfruttamento efficace dei compensi

all'utilizzo abituale dei normali schemi funzionali. Il progetto riabilitativo prevede anche il suggerimento di modifiche funzionali dell'ambiente di vita e, nei casi più gravi, l'utilizzo di ortesi e/o ausili. Esempi ne sono i quadripodi e i deambulatori, che migliorano la stabilità per l'aumento della base d'appoggio, i tutori AFO e le scarpe pesanti e alte, che stabilizzano alcune articolazioni. E' fortemente indicato, specialmente nei casi di atassia cronica, un trattamento neuro-riabilitativo multidimensionale che, seppur prevalentemente motorio, prevede anche il lavoro sulle componenti non motorie, come le funzioni esecutive, l'apprendimento, la memoria, le competenze visuo-spaziali, il linguaggio, l'area affettiva e comportamentale. L'intervento dovrebbe iniziare il più precocemente possibile ed essere implementato continuamente e intensivamente fino all'età scolare. Diversi studi hanno riportato che proprio l'intensità del trattamento, insieme alla condivisione con i caregivers delle tecniche sperimentate, sono i fattori più importanti per facilitare l'insegnamento di nuove strategie e il miglioramento funzionale delle abilità acquisite dal bambino nel corso del tempo.

3.1 Fondamenti neuro scientifici e teorici per gli interventi

Come parte di un sistema distribuito, il cervelletto svolge un ruolo chiave nel controllo motorio e nei processi di apprendimento e, per questo motivo, era consuetudine credere che gli interventi per migliorare la funzione motoria nelle persone con atassia sarebbero stati inefficaci. Prove recenti suggeriscono che, sebbene l'apprendimento adattivo sia influenzato dal danno cerebellare, è possibile raggiungere un buon livello di sviluppo motorio. Gli approcci riabilitativi contemporanei per le persone che presentano questa disfunzione comprendono strategie che compensano l'abilità lesa, come l'uso di ausili per la deambulazione, o volte a migliorare o ripristinare una funzione attraverso il trattamento della zona cerebellare compromessa, ad esempio l'allenamento alla stabilità posturale o all'inseguimento oculare. I potenziali meccanismi alla base di questi approcci riabilitativi sono ancora oggi oggetto di studio.

3.2 L'efficacia della terapia fisica nelle atassie pediatriche

La riabilitazione e l'esercizio terapeutico sono considerati il pilastro del trattamento del bambino atassico. Uno studio del 2019, il cui campione era rappresentato da 40 bambini di età compresa tra 5 e 18 anni con atassia come compromissione primaria, ha dimostrato

che lo sviluppo cerebrale continua durante l'infanzia con l'acquisizione di repertori di movimento sempre più sofisticati, attraverso l'apprendimento basato sull'esperienza. Infatti secondo i dati derivati dalla scala ICARS, che quantifica il livello di compromissione atassica, i bambini in via di sviluppo ottengono un punteggio vicino allo zero, corrispondente all'assenza di problemi di coordinazione, a circa 12 anni di età. Il loro sistema nervoso risponde agli interventi di riabilitazione in modo diverso rispetto a un sistema adulto maturo ma con compromissione simile. Ciò conferma l'idea che l'età è un determinante nella scelta della modalità di intervento e nella progettazione del trattamento riabilitativo, oltre ad avere un forte impatto nell'acquisizione delle abilità e nella tempistica necessaria al raggiungimento degli obiettivi terapeutici. I bambini elaborano le informazioni e rispondono alle stimolazioni ambientali in modo diverso rispetto agli adulti e potrebbero richiedere un tempo maggiore nell'esecuzione dell'esercizio, funzionale al consolidamento di quanto appreso con la pratica.

La terapia fisica mira a ripristinare il movimento e la funzionalità a seguito di un infortunio, di una malattia o di una disabilità e può includere la progettazione di allenamenti di resistenza, che stimolano i muscoli del corpo a reagire a una forza applicata, e di allenamenti aerobici, che stimolano i grandi gruppi muscolari ad attivarsi ritmicamente per un periodo di tempo prolungato. Possono esservi, poi, specifici esercizi per il raggiungimento o la riacquisizione di un'abilità motoria; attività per il recupero o il mantenimento del controllo dei muscoli prossimali del tronco, del cingolo scapolare e pelvico; training per il potenziamento della coordinazione, della destrezza, dell'equilibrio, della postura e della propriocezione, fondamentale nel controllo posturale; esercizi di stretching che mirano a migliorare l'ampiezza del movimento. Possono essere utilizzati dispositivi di esercizio, come tapis roulant, sistemi di supporto del peso corporeo e protocolli di esercizio assistiti da robot. Molto utile è anche la terapia in acqua, attraverso la quale è possibile lavorare sul tono muscolare, sulla stabilità posturale, sull'equilibrio e sugli schemi di movimento. In ogni caso, qualsiasi sia l'approccio terapeutico riabilitativo, la continuità e la tempestività del trattamento sono di fondamentale importanza: lo studio di cui sopra ha mostrato che, nei bambini in cui è stato registrato un miglioramento delle abilità compromesse, la frequenza delle terapie variava da una volta ogni tre mesi a sei giorni la settimana [H. Hartley, E. Cassidy et al. August 2019].

3.3 Approcci terapeutici, concetto Bobath e altre metodiche

Vi sono diversi approcci terapeutici che possono essere utilizzati nel trattamento del disturbo atassico e, nella maggior parte dei casi, è utile combinare metodiche differenti in un approccio terapeutico misto.

In un trattamento di tipo compensativo si possono utilizzare strumenti come polsini e/o cavigliere appesantite che aumentano il tono, migliorano la stabilità posturale, allenano la muscolatura antigravitaria e potenziano le informazioni propriocettive; indumenti ortesici in Lycra, fibra sintetica ed elastica, e Thera Togs, che migliorano l'allineamento posturale e la funzione motoria, utili anche nel trattamento dello schema corporeo (cfr. Cap. 4). Hanno lo scopo di prolungare gli effetti benefici della terapia riabilitativa in persone con patologie motorie e sensoriali, permettendo il miglioramento della postura, dell'equilibrio, della deambulazione e dei movimenti complessi; l'aumento della stabilità articolare, della propriocezione e della prestazione motoria; il supporto allo sviluppo osseo e articolare; il potenziamento dei benefici apportati dal trattamento terapeutico. Vi sono poi approcci di tipo rieducativo, basati sull'importanza del ruolo del cervelletto sul controllo e sull'apprendimento motorio, che traggono vantaggio dai progressi neurofisiologici relativi al concetto di neuroplasticità. Gli interventi rieducativi sono volti al recupero delle funzioni alterate e possono comprendere esercizi tipicamente fisioterapici di stretching e rinforzo muscolare ed esercizi propri di metodiche tradizionali, al fine di promuovere l'equilibrio statico e dinamico, sostenere la coordinazione nel cammino e nelle attività gestuali. Per sostenere le abilità di equilibrio si può favorire l'utilizzo degli arti superiori come sistema paracadute e limitare lo spazio peripersonale a pochi gradi di libertà, attraverso la creazione di un setting che fornisca supporto su due o tre lati e la scelta di un'unica direzione in cui effettuare il movimento. A tal proposito è di fondamentale importanza il rafforzamento della muscolatura del core. In presenza di compromissioni vestibolari o cerebellari si favorisce il controllo della posizione del capo, si stimolano le reazioni di difesa e paracadute e il mantenimento della postura contro l'azione di perturbazioni esterne, sfruttando ad esempio la metodica Bobath; si può chiedere al paziente di reagire a spinte laterali o a perturbazioni esterne, utilizzare pedane stabilometriche che rendono più difficoltoso il mantenimento del controllo posturale. Possono essere utilizzati palloni e piani oscillanti per produrre perturbazioni che agiscono direttamente sulla base di appoggio, con effetti diversi in base

alla posizione assunta dal paziente e al suo orientamento rispetto al piano. Si può graduare la difficoltà dell'esercizio facendo assumere al paziente diversi atteggiamenti corporei e, per facilitare il mantenimento dell'equilibrio, si invita a fissare lo sguardo su specifici target visivi. In riferimento alle perturbazioni interne, si ricorda che il cervelletto è un organo principalmente anticipatorio grazie al meccanismo di controllo a feedforward, che interviene, ad esempio, nelle attività di reaching, durante la quali il tronco deve mantenersi stabile per garantire l'equilibrio.

Una delle metodiche riabilitative più diffuse si basa sul concetto Bobath, ideato negli anni Cinquanta da Karel e Bobath. Nasce come possibile trattamento riabilitativo in ambito pediatrico in bambini con sindromi neurologiche, ma successivamente la sua applicazione venne estesa anche agli adulti, agendo su patologie caratterizzate da un'alterazione motoria. Si fonda sull'idea del potenziale recupero funzionale di una zona lesa e prevede l'interazione reciproca tra il paziente e l'operatore in un processo di rieducazione, intervallato da continui monitoraggi. L'approccio Bobath si basa sul modello del problem solving, riferendosi alla capacità di analizzare e risolvere una certa problematica, attraverso la ricerca di soluzioni personalizzabili che risultino efficaci per le difficoltà del paziente, al fine di garantirgli un apprendimento motorio che possa vicariare le perdite funzionali. Il miglioramento del quadro clinico è fortemente influenzato dalla capacità plastica neuronale dell'individuo che, attraverso un nuovo processo di apprendimento, garantisce la riprogrammazione e il rimodellamento delle aree cerebrali illese, affinché possano almeno in parte svolgere le attività proprie delle zone danneggiate. Al centro del metodo Bobath vi è il concetto secondo cui il tono muscolare è influenzabile da opportune stimolazioni che inducono un effetto inibitorio, al fine di favorire la produzione di movimenti fisiologici. La metodica prevede una prima fase caratterizzata dall'inibizione dei movimenti riflessi anomali, che permette il rilassamento muscolare limitando riflessi abnormi e movimenti stereotipati. Alla normalizzazione del tono segue la facilitazione dei movimenti volontari, tramite la stimolazione manuale di specifiche aree corporee, per fornire al paziente un aiuto efficace nel mantenimento di posture corrette o nell'esecuzione di movimenti fisiologici funzionali. Un esempio di questa tecnica è la facilitazione alla reazione di equilibrio attraverso spinte manuali e oscillazioni. La risposta alla facilitazione è di primaria importanza, in quanto offre informazioni essenziali ai fini del ragionamento clinico.

Tra le altre metodiche tradizionali si ricordano il metodo Kabat, Vojta e Perfetti.

Il metodo Kabat è un approccio neuroriabilitativo che ha lo scopo di promuovere il rinforzo e gli allungamenti muscolari, la riduzione della rigidità e della spasticità, la coordinazione e l'equilibrio. Il trattamento secondo Kabat sfrutta le informazioni tattili e propriocettive per l'attivazione del sistema nervoso che, a sua volta, attiva il sistema muscolare. Il paziente riceve quindi specifici stimoli da parte dell'operatore, che facilitano la realizzazione dell'atto motorio desiderato, in quanto forniscono informazioni sensitive per la pianificazione del movimento. La terapia Vojta consente ai pazienti con danni neurologici o muscolo-scheletrici di eseguire gli schemi di movimento che, in assenza di lesioni, avvengono in modo automatico. Il metodo prevede la ripetizione quotidiana di esercizi che stimolano specifiche zone del sistema nervoso (zone grilletto) e permettono la costruzione di una memoria muscolare. E' un trattamento abilitativo preventivo che si basa su una diagnosi precoce e si fonda sul concetto che la mancanza prolungata di adeguate stimolazione sensitivo-sensoriali, a causa un danneggiamento cerebrale, influisce negativamente sull'organizzazione encefalica. Infine la metodica di Perfetti, nota come Esercizio Terapeutico Conoscitivo, si applica a patologie neurologiche che determinano una compromissione motoria o sensitiva e si fonda su una riabilitazione neurocognitiva che, attraverso tecniche ben precise, è volta ad attivare specifici processi cognitivi. L'utilizzo di questa tecnica è particolarmente utile per la riabilitazione della propriocezione e della sensibilità tattile, oltre che per la riduzione e il controllo del tono posturale. Secondo Perfetti, infatti, l'integrità della propriocezione e l'adeguatezza del tono muscolare sono i presupposti fondamentali per lo svolgimento di movimenti fluidi e funzionali. Si propongono, quindi, compiti frazionati in piccoli passaggi che forniscono stimolazioni sensoriali, ricordando che in questa metodica l'analisi percettiva di ogni singola afferenza prevale sulla produzione del movimento; Perfetti dà particolare rilievo all'apprendimento delle informazioni che guidano la pianificazione dell'atto motorio, piuttosto che all'esecuzione del movimento stesso, che risulta funzionale solo a seguito di un'adeguata stimolazione e integrazione sensoriale.

3.4 Suggerimenti pratici nel trattamento del disturbo atassico

Il disturbo atassico si caratterizza principalmente per difficoltà nel controllo posturale e motorio e nella coordinazione sensori-motoria. Il trattamento è focalizzato ad aumentare

il tono muscolare, la stabilità posturale antigravitaria e la resistenza; a migliorare le reazioni di equilibrio nella posizione statica e dinamica; a promuovere la coordinazione fino-motoria; a incrementare l'uso della percezione, per sfruttare al meglio i processi di controllo a feedback e a feedforward; a sostenere le abilità di problem solving. Il progetto riabilitativo prevede anche la condivisione con la famiglia e i caregivers delle tecniche di intervento e il suggerimento di strategie operative funzionali nei diversi contesti di vita del paziente. Si riportano in seguito alcune proposte terapeutiche finalizzate alla stabilizzazione dei muscoli del core, alla promozione della stabilità nelle varie posizioni, alla stimolazione delle abilità motorie nei principali trasferimenti e passaggi posturali, all'utilizzo funzionale e coordinato degli arti superiori nelle attività manuali, al sostegno della funzionalità del sistema visivo.

3.4.1 L'importanza della stabilizzazione dei muscoli del core

Nella maggior parte dei casi il disturbo atassico comporta la perdita del controllo posturale, abilità di fondamentale importanza per l'acquisizione e il mantenimento della posizione seduta o eretta. Questa compromissione è legata alla mancata forza a livello dei muscoli del core, dai quali dipende l'efficienza statica e dinamica del corpo. Il mancato o scarso reclutamento del core provoca anche una difficile interazione tra la parte inferiore e superiore del corpo e, di conseguenza, richiede adattamenti più funzionali. Nel trattamento del disturbo atassico è, quindi, di fondamentale importanza l'inclusione di un programma volto a stabilizzare il complesso muscolare del core. In presenza di un deficit posturale è molto consigliato proporre esercizi di rafforzamento dei muscoli addominali e del torace, esercizi di facilitazione dell'equilibrio bipodalico e monopodalico in statica e in dinamica, esercizi per il mantenimento della posizione eretta su una pedana oscillante e per la stimolazione di reazioni di difesa, allenamento della marcia su un piano instabile o lungo una traiettoria definita, salita e discesa di gradini. Per rafforzare la muscolatura del core e stabilizzare l'anca con una valida estensione si suggerisce di promuovere, sul piano sagittale, la retroversione del bacino, attraverso la stimolazione e il reclutamento dei muscoli addominali del bambino e dei muscoli del gluteo. Sul piano frontale si propongono attività che richiedono spostamenti laterali del CoM, con diversi carichi di peso sui glutei inferiori, e attività in stazione eretta su una sola gamba per rafforzare i

muscoli del gluteo. Sul piano trasversale, infine, si stimolano i movimenti del bacino con attività che richiedono piccole rotazioni del tronco, come avviene nella deambulazione. Le pubblicazioni relative all'efficacia terapeutica e alla validità dei programmi di riabilitazione dei bambini atassici sono molto limitate, anche in riferimento al trattamento di stabilizzazione dei muscoli del core e agli effetti che comporta sulla gravità del quadro patologico, dell'equilibrio e della coordinazione degli arti superiori e inferiori. Secondo uno studio del 2022 [M.A. Elshafey et al. J Musculoskelet Neuronal Interact 2022], i bambini con paralisi cerebrale atassica cerebellare di livello IV secondo la GMFCS sono indipendenti nelle loro attività funzionali di vita quotidiana, ma mostrano difficoltà nella stazione eretta con perdita di equilibrio, scarsa coordinazione e marcia alterata. Lo studio era limitato a un campione di bambini deambulanti con paralisi cerebrale atassica, di età compresa fra i 5 e i 9 anni; i risultati hanno mostrato, secondo la scala SARA, una riduzione statisticamente significativa della gravità dell'atassia a seguito del trattamento riabilitativo. Dall'analisi dei dati ottenuti sono emersi significativi miglioramenti nell'equilibrio e nella coordinazione bilaterale e degli arti superiori, grazie ai programmi di allenamento volti ad incrementare la forza e la resistenza muscolare nel tronco, nei cingoli scapolare e pelvico. Questi esercizi permettono di stabilizzare il corpo e di promuovere il controllo neurale sul sistema muscolo scheletrico, funzionale anche alla previsione della perdita di equilibrio, attraverso la stimolazione propriocettiva per l'attivazione dei muscoli del tronco. Anche il movimento degli arti richiede l'attivazione delle parti prossimali del corpo e, di conseguenza, il rinforzo della stabilità dei muscoli del core sostiene lo sviluppo del repertorio motorio distale. Il trattamento riabilitativo a livello del core ha mostrato effetti benefici anche sul sistema vestibolare, che è stimolato durante l'esecuzione delle attività, poiché rileva la posizione del corpo in condizioni statiche e dinamiche. Quanto emerge da questo studio concorda con quanto osservato in precedenza da altre ricerche che hanno trattato la stessa tematica. Un rapporto di ricerca che ha esaminato gli effetti dell'allenamento della stabilizzazione del tronco sull'equilibrio, l'andatura, la funzione e le prestazioni del tronco in un individuo con atassia ha mostrato un miglioramento in ciascuna delle variabili misurate dopo dieci settimane di allenamento. La ricerca di Stevens et al. (2007) ha sottolineato che l'educazione alla stabilità del core migliora l'allineamento posturale: è stato osservato che i bambini con paralisi cerebrale atassica cerebellare avevano reazioni posturali deboli,

instabilità del tronco, perdita di equilibrio e scarsa coordinazione, ma la stabilità del core ha migliorato le connessioni tra i muscoli addominali, della colonna vertebrale, della cintura scapolare e della cintura pelvica, promuovendo il controllo posturale e fornendo supporto alle attività degli arti. Questo, a sua volta, ha migliorato l'equilibrio statico e dinamico sugli oggetti morbidi e duri, con o senza supporto visivo, ottimizzando la coordinazione della parte superiore del corpo e degli arti e la coordinazione bilaterale. Nello studio del 2022 di cui sopra è stato evidenziato anche che la stabilità prossimale permette una corretta localizzazione distale, funzionale all'esecuzione di attività motorie come quelle manuali: secondo i risultati della scala SARA l'allenamento alla stabilità del core ha potenziato il controllo posturale, con conseguente miglioramento delle attività funzionali degli arti superiori e inferiori. Lo studio ha, inoltre, registrato un'ottimizzazione dei meccanismi di controllo posturale correttivo, che ha portato benefici alla coordinazione degli arti superiori e inferiori e ai modelli di prestazione della funzione motoria, con la formazione di movimenti più armonici e precisi. Sono stati effettuati anche test di integrazione sensoriale, che hanno evidenziato un miglioramento della capacità dei bambini di utilizzare le informazioni provenienti dai sistemi vestibolare, somatosensoriale e visivo per mantenere l'equilibrio e la stabilità, a seguito di un trattamento di allenamento della stabilità del core. Analogamente a quanto detto finora, diverse revisioni sistematiche hanno rivelato che i programmi di terapia fisica basati sul rafforzamento muscolare e sull'allenamento dell'equilibrio nei pazienti atassici migliorano l'equilibrio e riducono la gravità dell'atassia. Ahmed et al. (2014) hanno concluso che la stabilità del core è una "pietra angolare" per il controllo posturale: lo sviluppo e il rafforzamento dei muscoli del core consentono di mantenere la stabilità in posizione eretta e danno libertà alle attività dell'arto superiore.

3.4.2 Promozione della stabilità nelle varie posizioni

Nel bambino atassico le reazioni di difesa e di equilibrio sono frequentemente deficitarie o del tutto assenti. E' quindi opportuno offrire occasioni per promuoverne lo sviluppo, affinché vi sia un assetto più stabile e sicuro nel mantenimento delle varie posizioni e nell'esecuzione dei primi passaggi posturali. Fin dal primo anno di vita è importante anche guidare il bambino nella raccolta di informazioni visive, funzionali alla pianificazione e alla realizzazione di una sequenza: ciò gli permette di modulare e adattare

l'azione sulla base di un controllo esterno degli elementi che la influenzano, in mancanza di un controllo automatico che risulta tale secondo le caratteristiche proprie del disturbo atassico. Come detto precedentemente, l'instabilità posturale è il problema principale che condiziona la posizione seduta; spesso il bambino fa difficoltà a dissociare i movimenti del tronco da quelli del bacino e a mantenere il bacino ancorato alla sedia, per cui risulta utile posizionare cuscinetti o cunei antiscivolo sulla superficie della seduta, al fine di migliorare la distribuzione del peso. Per facilitare il controllo posturale e l'appoggio degli avambracci si suggerisce anche di utilizzare un tavolo con incavo, il cui margine interno segue il contorno del torace del bambino. Il suo utilizzo è molto comodo nei bambini in età prescolare e scolare, per favorire l'appoggio degli arti superiori sulla superficie di lavoro e un miglior controllo visivo e uso bimanuale. Tale supporto si rivela funzionale anche durante l'alimentazione e permette un miglior controllo dei movimenti. Nei casi più gravi si può scegliere un sistema di posizionamento personalizzato, per garantire un migliore allineamento e una maggiore stabilità a livello della cintura scapolare. Questi stessi accorgimenti sono proposti anche nel neonato e nel bambino piccolo nella posizione seduta a terra, specialmente per la facilitazione delle attività ludiche. Nelle fasce d'età inferiori, infatti, è possibile che il bambino preferisca la posizione seduta a terra in *long sitting*, con le braccia mantenute estese lungo il corpo e leggermente extra ruotate, per facilitare l'estensione del tronco; il completo appoggio palmare delle mani al suolo fornisce un valido supporto. In alternativa, si possono usare cuscini particolari che avvolgono la zona lombare e la cintura pelvica, fornendo un contenimento che aumenta la stabilità. Queste modalità facilitano il bambino a mantenere la posizione seduta, dalla quale il terapeuta può lavorare per alleviare l'ipotonia muscolare, esercitando lievi compressioni a livello delle zone più deboli e mantenendo il tronco diritto e in posizione eretta, unitamente al sostegno attivo sugli arti superiori. Se il bambino mantiene la posizione seduta su un panchetto con appoggio dei piedi a terra si suggerisce di proporre compiti sensomotori, che focalizzano l'interesse del bambino nello spazio anteriore, laterale e inferiore, come chiedere di raccogliere una palla da terra, tenerla e sollevarla in alto, o chiedere di riconoscere percettivamente piccoli oggetti posti sotto i suoi piedi. Si può, inoltre, applicare una leggera pressione a livello delle ginocchia, per migliorare la percezione del peso sui piedi. In generale, la promozione di una posizione seduta efficace permette di migliorare l'estensione del tronco nella stazione eretta e le reazioni di

equilibrio; praticare il carico sugli arti inferiori e sui piedi; facilitare le attività bimanuali per l'indipendenza funzionale; ampliare l'orientamento e l'esplorazione spaziale. Talvolta i bambini più piccoli privilegiano la posizione quadrupedica, grazie all'aumento del BoS e al supporto fornito dagli arti superiori; si suggerisce, quindi, di promuovere la sperimentazione di trasferimenti e passaggi posturali in tale posizione, così da permettere un maggior reclutamento del tono muscolare e una migliore resistenza.

L'instabilità posturale compromette anche la posizione in ginocchio, in particolare a livello della cintura pelvica, per cui il bambino tende a mantenere le anche in intra-rotazione e in semi-flessione, ad allargare la base di appoggio, ad abbassare il CoM del proprio corpo, a poggiare il podice tra i talloni, talvolta in modo asimmetrico, e a ridurre l'oscillazione dell'asse corporeo. Tuttavia, il mantenimento delle anche e delle ginocchia in flessione e dei piedi in equino possono causare retrazioni muscolari. Si suggerisce, quindi, di lavorare per rafforzare la cintura pelvica e stimolare l'estensione delle anche.

Per ridurre le oscillazioni del corpo nella stazione eretta, si suggerisce di migliorare l'estensione dell'anca e ampliare il RoM (range of movement) a livello della cintura scapolare; di verificare l'effettivo trasferimento di carico sui piedi, che facilita la percezione degli stimoli propriocettivi e organizza la risposta antigravitaria, supportando il reclutamento dei muscoli del gluteo; di coinvolgere i muscoli del core, compreso il diaframma, per ottenere una maggiore estensione delle articolazioni dell'anca. Si ricorda che l'estensione delle ginocchia è strettamente correlata all'estensione dell'anca, per cui la stimolazione del cingolo pelvico e dei muscoli della coscia è funzionale all'estensione delle ginocchia. Inizialmente, nella pratica della stazione eretta, può essere utilizzato un muro come punto di riferimento percettivo per le spalle e i fianchi o, se vi sono ulteriori problematiche, possono essere posizionati altri confini vicino al corpo del bambino: ad esempio, si può proporre di mantenere la posizione eretta tra due tavoli o suggerire attività dinamiche manuali, fornendo un supporto anteriore per le braccia, se necessario.

In generale, la scelta della posizione più stabile e favorevole per permettere il trattamento delle zone maggiormente compromesse dal disturbo atassico è legata al quadro clinico considerato e all'età cronologica del bambino. Raggiunta un'adeguata stabilità posturale, si suggerisce di proporre esercizi sui tre piani dello spazio: il piano frontale permette di lavorare per stabilizzare gli inclinatori del tronco, quello trasversale per rinforzare i rotatori e quello sagittale per allungare i muscoli coinvolti nei movimenti di flesso-

estensione. Si consiglia anche di stimolare i muscoli del diaframma, gli intercostali, i parasternali e gli scaleni, per consentire la conservazione di un adeguata compliance polmonare e garantire una buona dinamica respiratoria. Un'attività particolarmente utile per migliorare la stabilità del corpo è l'esercizio di bridging, che prevede il reclutamento del bacino e degli arti inferiori, ma coinvolge anche il tronco e gli arti superiori. In posizione supina, si chiede al bambino di flettere le ginocchia all'incirca di 90° e di poggiare i piedi a terra. Se necessario, si esercita una leggera pressione sul dorso dei piedi, per enfatizzare la percezione del carico su di essi, e si stimola il rilasciamento della catena muscolare posteriore. Si riduce l'iperlordosi della colonna lombare e si verifica l'allungamento della colonna cervicale. Si guida, quindi, il bambino nell'esecuzione di movimenti attivi di retroversione del bacino e successivo ritorno alla posizione di partenza, attraverso l'abbassamento della colonna lombare e, infine, l'appoggio completo del bacino a terra.

3.4.3 Promozione dei passaggi posturali

In condizioni di ipotonìa il bambino atassico impiega un grande dispendio energetico nelle coordinazioni cinetiche semplici, come la marcia e la corsa. Per sostenere il raggiungimento dell'indipendenza è importante allenare il bambino nei passaggi posturali e nei trasferimenti dalla posizione seduta alla stazione eretta, compresi tutti i passaggi intermedi che caratterizzano le diverse tappe di sviluppo.

Nella promozione del corretto passaggio dalla posizione seduta alla stazione eretta (Sit to Standing, STS), è importante la ripetizione costante della sequenza di base, per raggiungere un buon equilibrio e rafforzare i muscoli più deboli con esercizi concentrici ed eccentrici. Si propone, poi, l'esecuzione del STS introducendo delle variabili, come alzarsi da sedie con altezze diverse, modificare la posizione iniziale dei piedi, effettuare il passaggio in ambienti piccoli e ampi, con maggior o minor controllo visivo. Nella sequenza STS si consiglia al bambino di mantenere una distanza tra i due piedi pari alla larghezza del suo bacino, con un angolo di inclinazione della caviglia inferiore a 90°. Si facilitano, se necessario, gli aggiustamenti posturali anticipatori, che prevedono l'estensione del tronco e l'inclinazione anteriore del bacino; si promuove il trasferimento del carico in avanti e l'estensione finale delle tre articolazioni; si sostiene l'attività dei dorsiflessori della caviglia; si favorisce l'estensione dell'anca con raddrizzamento del

tronco e successiva estensione del ginocchio. Durante il passaggio STS è importante controllare l'esatta sequenza temporale dell'attivazione muscolare e ottimizzare la percezione sensoriale del bambino, chiedendo ad esempio di fermarsi e mantenere una posizione intermedia. Per favorire il raggiungimento della stazione eretta tramite il *passaggio del cavalier serviente*, partendo dalla posizione in ginocchio con le anche estese, si facilita il bambino a spostare in avanti l'arto inferiore, in modo che la tibia risulti perpendicolare al terreno, coinvolgendo soprattutto il gluteo medio e i rotatori dell'anca. Si propongono, quindi, attività che coinvolgono gli arti superiori, per rafforzare l'equilibrio, la stabilità del core e per promuovere lo spostamento del peso in avanti, prerequisito della futura stazione eretta. Nell'esecuzione di questo passaggio finale, si stimola il trasferimento di carico sull'arto flessore in avanti e si promuove l'attivazione del quadricipite, così da permettere il raggiungimento della stazione eretta con estensione di anca e ginocchio. Il ritorno alla posizione seduta (Back to Sitting, BTS) risulta più problematico per il maggior controllo percettivo richiesto nella fase di discesa. Per facilitare tale passaggio e promuovere il rafforzamento muscolare, è importante che il bambino impari ad abbassarsi a terra (*discesa in squat*), ad esempio per raccogliere un oggetto, mantenendo un buon controllo posturale nell'esecuzione del movimento. Il passaggio implica la contrazione eccentrica dei muscoli posteriori del tronco, dei quadricipiti e dei tricipiti surali. In caso di difficoltà si suggerisce di accompagnare la discesa del bambino fino alla posizione di *squat* completo, verificando che venga mantenuta una distribuzione uniforme del peso su entrambi i piedi. In base alle caratteristiche del quadro clinico, si propongono compiti che richiedono di fermare la discesa a diverse altezze da terra, ad esempio posizionando un giocattolo sul pavimento o su una sedia, in modo da stimolare la gestione delle articolazioni dell'anca, del ginocchio, della caviglia. Ad ogni modo, è importante che il terapeuta supporti l'iniziativa del bambino e offra, se necessario, le giuste facilitazioni per aiutarlo nell'esecuzione del passaggio richiesto, senza però fornire schemi motori precostituiti; è infatti l'esperienza che permette la sperimentazione e lo sviluppo delle abilità di problem solving.

3.4.4 Promozione delle abilità motorie di base

Un altro importante obiettivo nel trattamento del bambino atassico è il miglioramento dello schema del passo. Nella promozione delle abilità deambulatorie è consigliabile

inizialmente che il bambino sia scalzo, affinché possa cogliere e organizzare tutte le informazioni propriocettive che riceve dal contatto con il suolo durante ogni fase del cammino. Si ricorda che alla base di un'efficiente deambulazione vi è il coinvolgimento dei muscoli addominali per una migliore stabilità del core.

In primo luogo, si verifica l'allineamento funzionale delle diverse parti del corpo; l'estensione del tronco e la corretta retroversione del bacino, funzionale a un'adeguata stabilità del core; il corretto appoggio dei piedi a terra, che garantisce un efficace supporto per il peso corporeo; la capacità di mantenere un equilibrio statico. Si allena, quindi, il bambino ad eseguire le diverse fasi che compongono il ciclo del passo. Se necessario, si aiuta a spostare in avanti la gamba d'appoggio e si favorisce l'estensione dell'anca controlaterale, che predispone l'arto alla fase d'oscillazione. Questa richiede la dorsiflessione della caviglia, per alzare e muovere il piede in avanti senza la necessità di sollevare il bacino ipsilaterale. Durante la fase di oscillazione iniziale, infatti, è importante che il bacino non si sollevi, per cui si consiglia di stimolare la contrazione del gluteo medio e di applicare, se necessario, una leggera pressione lungo l'asse del femore, mentre il muscolo quadricipite si accorcia come risposta elastica alla flessione del ginocchio. Si procede con la facilitazione della fase di appoggio, caratterizzata dal contatto del calcagno a terra, tramite la continua dorsiflessione del piede e l'estensione del ginocchio, e dallo spostamento in avanti del bacino; si raggiunge così l'estensione dell'anca e si ottiene un efficiente carico sull'arto in appoggio. Questi movimenti implicano il coinvolgimento dei muscoli dei glutei, per supportare il raddrizzamento del tronco, e dei quadricipiti, per consentire l'estensione del ginocchio. Ai fini di un'adeguata stimolazione, in base alle difficoltà del quadro clinico considerato, si ricordano le specifiche funzioni dei muscoli coinvolti nel ciclo del passo: glutei e ischiocrurali → estensori dell'anca; vasti e retto femorale → estensori del ginocchio; ileopsoas e retto femorale → flessori dell'anca; adduttori e medio gluteo → stabilizzatori del bacino; tibiale anteriore, estensore lungo dell'alluce, estensore comune delle dita → dorsiflessori del piede; tibiale posteriore, peronei, soleo e gastrocnemio → plantiflessori; muscoli intrinseci del piede → stabilizzatori della volta plantare.

Nella marcia atassica alcuni dei compensi attuati per ridurre l'instabilità sono l'aumento della cadenza del passo, la prevalenza della fase di appoggio rispetto alla fase di oscillazione, l'adattamento funzionale della lunghezza all'altezza del passo. Si osservano,

inoltre, riduzione della sicurezza per l'instabilità nell'appoggio bipodalico e monopodalico, difficoltà di clearance (altezza dal suolo) in fase di sospensione e nei cambi di direzione, adattamento disfunzionale in relazione alla modifica della velocità. Il bambino manifesta molta fatica durante la marcia, associata a una minor efficacia della fase di spinta, per la riduzione o l'assenza dei tre rocker, e a una maggiore instabilità a livello del bacino. In genere, vi è anche un RoM ridotto a livello delle articolazioni delle cinture pelvica e scapolare, delle ginocchia, delle spalle e degli arti superiori. Per questi motivi si suggerisce di allenare il bambino a ottimizzare il suo cammino, adeguando la velocità e la cadenza del passo e rispettando gli intervalli temporali dedicati alla fase di appoggio e di oscillazione. Come prima cosa, si verifica l'equilibrio in carico monopodalico, abilità necessaria per la fase di appoggio, per la salita e discesa delle scale, per il superamento di ostacoli, per il salto su piedi alternati. Tale abilità può essere facilitata stimolando il bambino a mantenere un controllo posturale stabile dopo il sollevamento di una gamba e lo spostamento anteriore, posteriore o laterale della stessa. In base all'età e alla compromissione motoria si introducono attività che richiedono lo svincolo tra i cingoli e la rotazione della cintura scapolare sul piano trasversale. Si propone, poi, di camminare regolando il controllo del posizionamento dei piedi a terra, invitando a procedere senza far rumore con passi silenziosi molto lunghi o corti. Per allenare la corretta esecuzione dello *step*, si può chiedere al bambino di salire su un panchetto con uno dei due arti inferiori: questa prima fase dell'esercizio rinforza il gluteo medio e il quadricipite femorale della gamba in appoggio, i muscoli tibiali anteriori, peronei ed estensori delle dita della controlaterale. Mantenendo l'equilibrio sul panchetto il bambino può essere coinvolto in altre attività, come scoppiare le bolle di sapone o fingere di stendere il bucato. Si chiede, infine, di scendere dal gradino con un passo in avanti o all'indietro, poggiando il piede a terra il più lontano possibile dal panchetto in modo da favorire la massima estensione dell'anca. Se le principali problematiche riguardano l'efficacia dei movimenti del bacino e degli arti inferiori nei piani dello spazio, si consiglia di sollecitare il bambino a livello del cingolo pelvico. Si propone, poi, la marcia in ambienti con variabili diverse, quindi in spazi ampi o in corridoi stretti, in salita o in discesa, lungo percorsi motori con ostacoli e cambi di direzione. Con i progressi registrati nel tempo, si aumentano la complessità e la variabilità delle esperienze proposte, come la richiesta di camminare tenendo un oggetto di grandi dimensioni con entrambe le

mani o la marcia all'indietro. Quest'ultima richiede la stabilità del core, la parziale rotazione dei cingoli scapolare e pelvico, il loro svincolo e, in particolare, l'estensione alternata delle anche. Il cammino all'indietro è un compito particolarmente impegnativo, che sfrutta esclusivamente le informazioni propriocettive che il bambino riceve dal contatto dei piedi con il terreno, mancando il controllo visivo del punto di arrivo. Nell'esecuzione dell'attività si controlla la validità dei muscoli addominali, per una buona stabilità del core, e se necessario si guida il bambino frontalmente poggiando le mani sul bacino per facilitare la rotazione. Per allenare il passo all'indietro si può proporre anche la discesa da uno scalino: si accompagna il bambino nel movimento, esercitando una leggera pressione sull'arto che resta in appoggio, per aiutare il mantenimento del peso su di esso. Questa fase richiede l'estensione dell'anca, l'allungamento dei muscoli ileo-psoas e retto femorale, l'attivazione del grande gluteo e dei muscoli posteriori della coscia dell'arto in discesa. Si consiglia di prestare particolare attenzione al contatto iniziale dell'avampiede con il terreno, che avviene senza controllo visivo e richiede una maggiore attenzione percettiva. Quando il piede ha raggiunto il terreno si guida l'arto rimasto sullo scalino a compiere lo stesso movimento, facilitando la dorsiflessione della caviglia tramite l'articolazione metatarso-falangea. Inizialmente il bambino sale e scende i gradini uno alla volta, appaiando i piedi, e successivamente compie la sequenza dei passi alternati. Quando maturano le abilità locomotorie, si suggerisce di proporre anche il cammino laterale, che implica spostamenti del carico da un arto all'altro attraverso l'attivazione alternata dell'abduzione e dell'adduzione dell'anca, mantenuta in estensione durante tutta la sequenza.

In presenza di disturbi percettivi, come disordini spaziali o vestibolari, si suggerisce di organizzare un setting quanto più appropriato e di posizionarsi di fronte al bambino, per rassicurarlo nei suoi movimenti. E' molto utile, in questi casi, stimolarlo a camminare su superfici con diverse caratteristiche percettive, come la sabbia, la schiuma, l'erba o l'acqua. Si propongono, inoltre, esercizi per la riacquisizione delle abilità visuo spaziali e di integrazione visuo motoria, tramite il riconoscimento di percorsi, pressioni, attrito o peso, con l'esclusione del supporto visivo. In tal modo il bambino, oltre a ricorrere alle contrazioni muscolari e agli adattamenti tonici per relazionarsi con l'oggetto, deve adottare delle strategie che permettano al cervello di strutturare il suo agire secondo l'azione da compiere, al fine di raggiungere lo scopo.

3.4.5 Promozione di abilità funzionali e coordinate con l'utilizzo degli arti superiori

Le competenze manuali sono di notevole importanza, poiché permettono di effettuare tutte le abilità di vita quotidiana e sono alla base delle abilità grafo-motorie. La mano può percepire e agire allo stesso tempo e per questo ha una rilevanza essenziale nella crescita neuropsicologica e nel raggiungimento dell'autonomia.

La compromissione di un adeguato controllo posturale influenza negativamente l'utilizzo funzionale degli arti superiori che, impiegati per la stabilizzazione del corpo, non possono essere utilizzati per lo sviluppo delle abilità fino-motorie. Un altro fattore che ha un forte impatto sulla funzionalità degli arti superiori è la coordinazione oculo-manuale, poiché il supporto visivo guida e orienta i movimenti prossimali e distali nello spazio circostante. Una proposta terapeutica per sostenere tale abilità è l'associazione e l'appaiamento dell'oggetto descritto con la fotografia che lo rappresenta, mentre per supportare le abilità linguistiche si può chiedere al bambino di descrivere verbalmente o di nominare il target proposto. Nei più piccoli, per promuovere la coordinazione occhio-mano-bocca, è utile offrire giocattoli con diverse proprietà tattili, visive, uditive, come sonagli luminosi o campanelli. In ogni caso l'obiettivo prioritario del trattamento riabilitativo, che prescinde l'aspetto patologico del quadro clinico considerato, è sempre la promozione del miglior grado possibile di autonomia; è quindi importante che il bambino acquisisca la capacità di esercitare un controllo simultaneo di più funzioni, affinché possa svolgere diverse attività in modo efficace nel medesimo istante. Un valido esempio di tale competenza consiste proprio nel raggiungimento di un adeguato controllo posturale in dinamica, funzionale al mantenimento di un equilibrio stabile anche durante lo svolgimento di attività motorie. Per sostenere questa competenza si individua la posizione più efficace, in cui vi è un adeguato controllo posturale, e si propongono gradualmente dei compiti dinamici, che richiedono un'efficiente stabilità dei muscoli del core e un preciso controllo motorio. Infatti, un bambino con un buon equilibrio antigravitario nella posizione seduta, mantiene il controllo posturale anche mentre muove le parti distali del corpo; al contrario, in presenza di una precaria stabilità del core e di uno scarso controllo del tronco, mostra difficoltà anche nella fissazione visiva, nei movimenti oculari e nelle abilità fino-motorie. Per migliorare le competenze antigravitarie, si suggerisce di facilitare un'adeguata posizione del bacino sui piani dello spazio, il raddrizzamento del tronco e un buon appoggio dei piedi, al fine di rendere più efficiente il movimento della parte superiore del

corpo. Nei bambini più piccoli la prestazione dell'arto superiore può essere inizialmente migliorata in posizione prona o in decubito laterale, tramite l'uso di vari ausili per il posizionamento, e in posizione seduta sulle ginocchia, associata ad attività su un tavolo con incavo posto frontalmente. Con la crescita, poi, si propongono esercizi che coinvolgono l'utilizzo degli arti superiori, come la manipolazione di un oggetto con entrambe le mani o il posizionamento dello stesso in direzione frontale e laterale, a diverse altezze; si stimolano le abilità di diadococinesia e di esplorazione dell'oggetto con una sola mano. In caso di difficoltà nella dissociazione dei movimenti digitali e nell'uso complementare delle mani, si propongono attività per la singolarizzazione delle dita, come digitare su una tastiera. In presenza di problematiche nella coordinazione dei movimenti multiarticolari, in particolare nella stabilizzazione delle articolazioni prossimali durante l'esecuzione di movimenti distali fini, l'operatore aiuta il bambino a ridurre il numero delle articolazioni da controllare, facendogli indossare un leggero peso al polso o utilizzando delle strisce in velcro, una attaccata al polso e l'altra alla superficie del tavolo. Si coinvolge, quindi, il bambino in attività di reaching, grasping e manipolazione bimanuale, attraverso ad esempio l'utilizzo della plastilina da modellare o di forbici per ritagliare delle sagome. Si osservano le modalità di raggiungimento dell'oggetto, come l'approccio diretto o parabolico, movimenti orizzontali di abduzione/adduzione del braccio, movimenti di flessione/estensione del gomito. Le attività di reaching sono possibili, principalmente, nella zona frontale del bambino in un'area ristretta vicino al suo corpo, e i movimenti sono generalmente lenti, di ampiezza limitata e richiedono molto sforzo: a tal proposito, si propongono esercizi che permettono lo sviluppo di gesti ad ampio raggio o che richiedono lo spostamento verso una zona più difficile da raggiungere. Si osservano poi i tipi di presa in relazione alla precisione e alla forza, considerando matura la presa a pinza superiore con polso mantenuto esteso. Le difficoltà di prensione possono essere legate a diversi fattori, come il controllo posturale, le modalità di raggiungimento, la persistenza di reazioni primitive o atipiche, disturbi percettivi, rigidità, contratture e deformità. Per promuovere una presa quanto più funzionale, si propongono attività per la riduzione graduale dell'uso delle dita ulnari in favore di quelle radiali e per lo sviluppo del controllo anticipatorio della mano nell'afferrare l'oggetto. I bambini piccoli possono avere difficoltà anche nel controllo dell'apertura della mano, disturbi percettivi e limitate esperienze tattili: per questo, si

suggeriscono attività che prevedono l'uso dei colori a dita, dell'acqua, della sabbia. Spesso, inoltre, i movimenti di apertura e chiusura della mano sono eseguiti con schemi sinergici; si stimola, quindi, l'esecuzione alternata di tali movimenti, associati al mantenimento e successivo rilascio di oggetti di diverse dimensioni, su un'ampia superficie e in un piccolo contenitore. Queste variazioni richiedono di modulare e adattare la precisione dei movimenti di grasping e release, in relazione al target considerato.

Si propongono esercizi che richiedono movimenti intrinseci di manipolazione sempre più complessi, con la combinazione di sinergie semplici, come pizzicare, spremere, schiacciare, e di sinergie reciproche e pattern sequenziali, come ruotare l'oggetto nella mano o esplorarlo con un coinvolgimento interdigitale. In base alla fascia d'età, si suggeriscono attività grafiche, di disegno e di scrittura, ponendo attenzione alle strategie adottate per gestire l'instabilità degli arti superiori, nell'utilizzo dello strumento grafico. Si allena poi il bambino a migliorare il controllo nell'esecuzione di movimenti distali fini, con attività per i movimenti selettivi delle mani. Generalmente, nei casi di atassia moderata, la forza e la precisione della presa, i movimenti di manipolazione e l'uso bimanuale coordinato e differenziato migliorano nel corso del tempo. Il bambino riesce ad adattare il tipo di presa alle caratteristiche degli oggetti e a rilasciarli con precisione; è possibile la prono-supinazione dell'avambraccio e il polso può essere in posizione neutra o esteso e, grazie alle abilità di manipolazione intrinseca, non vi sono gravi disturbi di stereognosia. In ogni caso, è molto importante proporre attività fini, con lo scopo di indurre una percezione sempre più accurata degli stimoli tattili, visivi e uditivi, supportandone l'integrazione intermodale. Si utilizzano quindi oggetti differenti, come una piccola palla, monete, pettini, spazzolini da denti, chiavi.

Relativamente agli schemi motori di base, per l'utilizzo degli oggetti e per l'acquisizione di abilità grafo-motorie, è stato osservato che solitamente non risultano alterati nel bambino con disturbo atassico. Le principali difficoltà registrate nelle attività manuali e bimanuali sono legate, per lo più, alla compromissione della coordinazione spazio temporale a livello fino-motorio e oculo-manuale, con conseguente inadeguata gestione dello spazio. Le difficoltà propriocettive, inoltre, non consentono di dosare correttamente la forza da impiegare per impugnare lo strumento e per svolgere il compito. A tal proposito, si chiede al bambino di percorrere con il dito o con una penna delle traiettorie disegnate, o di unire le linee tratteggiate su un foglio con pennarelli e pastelli di diverse

dimensioni, che prevedono un adattamento nell'impugnatura dello strumento e nella calibrazione della forza della pressione del tratto. Spesso, inoltre, si assiste alla mancata maturazione del processo di lateralizzazione, con conseguente dominanza manuale non stabilita. In tal caso il terapeuta, dopo aver osservato attentamente la prestazione funzionale di entrambi gli arti superiori, stimola l'utilizzo della mano più efficiente nelle abilità grafo-motorie.

Infine, si sottolinea l'importanza di sostenere il bambino nel raggiungimento di un'alimentazione autonoma, poiché possono esservi difficoltà nel controllo dei movimenti effettuati per portare il cibo alla bocca, oltre che nei movimenti di masticazione e nel processo deglutitorio. Come prima cosa si suggerisce di stabilizzare la postura, tramite l'utilizzo di una sedia regolata in altezza e di un tavolo con incavo, per ridurre la tendenza a cadere in avanti; successivamente si sostiene il bambino nella gestione delle posate e del bicchiere, solitamente in plastica e con manici, e nel coordinare simultaneamente i movimenti degli arti con quelli orali. Nelle prime fasi si consiglia, inoltre, di posizionare un antiscivolo al di sotto delle ciotole e dei piatti, al fine di impedirne lo spostamento.

3.4.6 Sostegno della funzionalità visiva

Tutti i segnali clinici relativi a una compromissione del sistema visivo causano dispercezione nell'elaborazione visuo-percettiva e, di conseguenza, un deterioramento nei processi di rappresentazione, necessari per la costruzione delle immagini mentali. E' quindi di fondamentale importanza orientare il trattamento neuro e psicomotorio del bambino atassico anche al sostegno della funzione visiva, specialmente nel periodo critico della prima infanzia. La condivisione con i familiari delle tecniche e delle strategie di intervento del processo riabilitativo influisce sulla plasticità neuronale del cervello, secondo quanto è stato scientificamente provato anche nel corso dello sviluppo complessivo del bambino [Hadders-Algra 2014; Dale et al. 2019].

Per migliorare le funzioni visive di base è necessario, come prima cosa, stabilire la postura più efficace nel quale il paziente riesce a mantenere un adeguato controllo posturale. Si evita, in tal modo, una richiesta troppo impegnativa e il bambino si concentra sulla stimolazione visiva, senza la necessità di impegnarsi nel controllo motorio. Si propongono quindi attività che coinvolgono gli arti superiori, mantenendo la stabilità del

tronco e promuovendo la rotazione dei cingoli. Con il tempo e con i progressi registrati nel corso del trattamento si consiglia, comunque, di variare la posizione di partenza nell'esecuzione delle attività, così da favorire l'evoluzione e l'arricchimento dell'interazione che si crea tra il bambino e l'ambiente circostante e supportare lo sviluppo del suo potenziale visivo. Ad esempio la stimolazione della funzione visiva dalla stazione eretta contribuisce all'esplorazione dell'ambiente, allo sviluppo delle abilità di orientamento e di integrazione visuomotoria e al miglioramento dei pattern locomotori. Si propongono poi attività multisensoriali per promuovere l'integrazione percettiva delle, lo sviluppo dei processi rappresentativi di costruzione delle immagini mentali, il miglioramento delle prassie nell'uso funzionale della mano, il potenziamento dell'immaginazione motoria nell'esplorazione ambientale. Si stimola l'esplorazione visiva combinata con l'indicazione gestuale, richiedendo ad esempio di cercare un oggetto nascosto nella stanza e di indicarlo.

Tipico dei bambini con difficoltà visive è "l'effetto affollamento": la molteplicità degli input visivi creano confusione percettiva e inficiano le abilità di processazione e organizzazione sensoriale. Per ridurre tale effetto, si suggerisce di organizzare il setting terapeutico in uno spazio visivamente contenuto e di avvicinare il più possibile il target visivo al bambino, affinché possa focalizzarlo e distinguerlo dallo sfondo. E' utile definire un limite spaziale e temporale nelle attività proposte, per rassicurare il bambino a livello percettivo e promuovere l'adattamento sensorimotorio in un ambiente più prevedibile e controllato. Si consiglia, quindi, di stabilire dei punti di riferimento spaziali, come un piccolo angolo gioco, mobili colorati o una parete disegnata, e concedere delle pause temporali, nel rispetto dei tempi di risposta propri di ogni bambino, stabilendo il giusto ritmo e dinamismo delle attività. Si suggerisce, inoltre, di avviare il trattamento con l'introduzione di target visivi posti di fronte o accanto al bambino a breve distanza, poiché vi è solitamente una maggiore consapevolezza dello spazio anteriore; con il tempo, poi, il bambino mostrerà un maggior interesse nell'esplorazione più ampia dell'ambiente.

La ripetizione delle esperienze è alla base dell'efficacia riabilitativa, poiché permette il consolidamento e l'internalizzazione delle informazioni visive, facilitando i processi di percezione e rappresentazione cognitiva. Infine si ricorda che i bambini con una compromissione della funzione visiva necessitano di un tempo maggiore per apprendere e manifestare quanto acquisito nel corso del trattamento.

CAPITOLO 4

SCHEMA CORPOREO

4.1 Schema corporeo ed immagine corporea: la differenza tra i due concetti

Esistono diversi livelli di rappresentazione cognitiva della struttura corporea, derivanti dall'integrazione di informazioni sensori-motorie, visuo-spaziali e semantiche. Quando si parla di rappresentazione del corpo, si fa riferimento a due costrutti: l'immagine corporea, tematica soggettiva di interesse psicologico, e lo schema corporeo, argomento oggettivo di pertinenza neuropsicologica. I due concetti condividono molti aspetti ma differiscono per altri, che si sono resi noti solo in un secondo momento, poiché nei primi tempi erano utilizzati in modo interscambiabile. Per prima cosa, quindi, occorre stabilire con precisione la differenza tra i due concetti.

L'immagine corporea si definisce come rappresentazione mentale del proprio corpo, assimilata all'interiorizzazione delle percezioni e delle emozioni: è un'immagine vissuta, dinamica e in continua evoluzione. Schilder, nel 1935, la descrive come *“il modo in cui il nostro corpo ci appare”* e Slade, nel 1994, spiega che è costituita dall'insieme di aspetti percettivi, riferiti ad esempio a come la persona visualizza la forma del proprio corpo; attitudinali, che riguardano ciò che la persona pensa e conosce del proprio corpo; affettivi, relativi ai sentimenti suscitati dal proprio corpo; comportamentali, come l'alimentazione e l'attività fisica. L'immagine corporea è il frutto di un processo di integrazione e mediazione tra percezioni, cognizioni ed emozioni, che considera l'individuo nella sua globalità e produce effetti rilevanti sullo sviluppo dell'autostima; la forte insoddisfazione per alcuni aspetti del proprio corpo implica una visione negativa di sé (Cash, 2002).

Se, quindi, il concetto di immagine corporea si riferisce alla rappresentazione consapevole di sé e al modo in cui il proprio corpo è visto dall'esterno, quello di schema corporeo rimanda alla costruzione inconsapevole che il soggetto fa di se stesso, attraverso la rappresentazione che ha del proprio corpo. Esso, quindi, non dipende solamente dagli aspetti percettivi e sensoriali, che sono comunque alla base della sua formazione, ma definisce una vera e propria struttura mentale tridimensionale relativa alla posizione, all'estensione e alla disposizione gerarchica dei singoli segmenti corporei, finalizzata principalmente all'organizzazione dell'azione nello spazio. “Nelle attività del bambino esistono strette correlazioni tra la costruzione del concetto di Io e l'organizzazione del concetto di spazio. La dinamica del corpo che agisce non può realizzarsi che nello spazio,

che è nulla per noi senza il corpo che agisce. L'azione non è una semplice attività motoria ma è un circolo sensitivo-motorio e, nel corso della sua realizzazione, è un'attività con uno scopo definito in uno spazio orientato rispetto al corpo. Essa contribuisce all'organizzazione somatognosica" [Ajuriaguerra]. Il concetto di schema corporeo si riferisce ad una rappresentazione dinamica e non cosciente delle parti del corpo nello spazio, costantemente aggiornata durante il movimento. La conoscenza delle posizioni corporee, ottenuta attraverso le informazioni motorie e i feedback dei sistemi sensoriali, è necessaria per la corretta esecuzione dei movimenti.

In conclusione, si sottolinea che i costrutti di schema corporeo e di immagine corporea condividono la possibilità di rappresentare la totalità e la complessità del corpo umano, ma mentre il primo è un articolato schema percettivo legato al processo di localizzazione spaziale compiuto dal sistema nervoso, il secondo include le componenti soggettivo-cognitivo-affettive delle rappresentazioni corporee. Il concetto di immagine corporea, quindi, si discosta da quello di schema corporeo per l'influsso esercitato dalla situazione emotiva, dai ricordi, dalle motivazioni e dai propositi d'azione nella sua formazione, e si modifica continuamente per merito delle esperienze personali.

4.2 La costruzione dell'immagine corporea

L'immagine corporea deriva da un insieme di aspetti neurobiologici, psicologici e socio-culturali. Le principali aree cerebrali deputate alla sua formazione sono l'emisfero destro, per la regolazione delle emozioni, l'insula, l'amigdala, la corteccia occipitale, il lobo parietale inferiore e la corteccia prefrontale. Il processo di formazione dell'immagine corporea ha inizio fin dalla nascita: il neonato percepisce il proprio corpo grazie all'afflusso di informazioni propriocettive, relative ad esempio alla contrazione muscolare, senza la necessità di ricevere conferme dal sistema visivo. Il bambino, inizialmente, non fa distinzione tra sé ed il mondo che lo circonda, ma con il susseguirsi delle tappe di sviluppo, matura il processo di integrazione delle parti del proprio corpo in un'unica unità e definisce la propria identità, diversificandola da quella degli altri. Dai tre anni di vita, poi, inizia a riconoscersi nella propria immagine riflessa allo specchio. L'iniziale processo di identificazione con l'altro, che si sviluppa nel corso dell'infanzia, evidenzia come, oltre ai fattori fisiologici e psicologici, anche gli aspetti sociali contribuiscono alla strutturazione della percezione corporea. Secondo una prospettiva sociologica, quindi, non potendo il singolo prescindere dal rapporto con l'altro, l'aspetto

corporeo si rivela di fondamentale importanza nella costituzione e nel mantenimento dei rapporti interpersonali e varia in base alle persone con cui ci si relaziona. A tal proposito, si cita quanto affermato da Ajuriaguerra: “L’idea di sé, che deriva dalla coscienza di esistere, e l’idea dell’altro sono in parte sovrapposte. Nei bambini l’idea di persona deriva in primo luogo dalla sua osservazione degli altri. Invece di conoscere se stesso in primo luogo ed inferire che gli altri sono esseri come lui, accade il contrario. E’ attraverso l’introiezione dell’immagine del corpo dell’altro, e dapprima di quello materno, che il bambino acquisisce fin da allora la conoscenza del proprio corpo”.

I primi scienziati che si sono dedicati allo studio delle mappe corporee nel cervello infantile sono stati i ricercatori dell’Università di Washington, Institute for Learning Sciences & Brain (I-LABS). Anche Marshall e Meltzoff hanno analizzato questo fenomeno: in un esperimento hanno visto che, attraverso l’uso dell’EEG su bambini di 7 mesi, il tocco delle mani e dei piedi corrispondeva a differenti modelli di attività nella parte del cervello deputata all’elaborazione delle informazioni tattili. Secondo i ricercatori questa scoperta potrebbe migliorare la comprensione dei processi neurali che sono alla base dell’imitazione, mezzo di apprendimento di fondamentale importanza per i bambini: “la nozione di corpo non può essere compresa se non si tiene conto dell’altro come co-formatore; attraverso l’imitazione il bambino si scopre come se stesso e nel corso dell’evoluzione maturativa della percezione e dell’evoluzione cognitiva acquisisce coscienza del proprio corpo” [Ajuriaguerra]. Le ricerche, inoltre, dimostrano che lo sviluppo precoce delle mappe corporee e la loro integrazione favoriscono, nei neonati, il senso del proprio corpo e la maturazione delle prime competenze socio-relazionali e di apprendimento imitativo. Vi è una stretta interconnessione tra i concetti relativi alla centralità delle mappe corporee, nella crescita socio-cognitiva del bambino, e allo sviluppo delle competenze imitative; lo studio dei processi imitativi, infatti, implica il riferimento alle informazioni esteroceptive, relative all’ambiente, e propriocettive, relative alla rappresentazione cognitiva spaziale dinamica dello schema corporeo.

4.3 L’importanza delle mappe corporee e i processi imitativi; le principali teorie

Nonostante vi siano pochi studi neuroscientifici relativi all’esistenza e allo sviluppo delle mappe corporee neurali nei neonati, sono stati sviluppati diversi approcci comportamentali per l’analisi dello sviluppo propriocettivo neonatale, in riferimento al corpo proprio e altrui. L’interesse della neuroscienza in tale ambito è poi cresciuto, dal

momento che lo studio delle mappe corporee avrebbe contribuito a una conoscenza più completa e approfondita dei processi di plasticità neurale e di interazione tra l'esperienza corporea e lo sviluppo cerebrale. La precoce comparsa delle “mappe di base del corpo neurale” è stata documentata da ricerche che hanno indagato l'età più giovane corrispondente alla presenza dell'organizzazione somatotopica umana, fornendo prove di una rappresentazione corporea strutturata nella corteccia somatosensoriale dei neonati, compresi i bambini sani nati pretermine [Dall'Orso et al., 2018]. Questa precoce rappresentazione dei diversi segmenti corporei precede l'apprendimento delle etichette verbali ad essi corrispondenti che, secondo gli autori, si sviluppano in un momento successivo, grazie al supporto fornito dalle mappe corticali [cfr. anche Le Cornu Knight et al., 2020]. Nelle risposte neurali dei neonati gli studiosi hanno poi evidenziato la presenza di un “elemento anticipatorio” del movimento osservato; questa “codifica predittiva” contribuisce notevolmente all'imitazione reciproca nelle interazioni sociali, dimostrando la capacità del neonato di “anticipare il comportamento dell'adulto e di riconoscere l'atto osservato come corrispondente a un atto autogenerato”.

Dallo studio di Meltzoff e Marshall del 2020 emerge che il processo imitativo non può esistere in assenza di una rappresentazione interna del corpo e della consapevolezza della sua corrispondenza con il corpo dell'altro, indipendentemente dall'età. Per cui i volti, i corpi e le azioni corrispondenti delle persone “possono essere mappati sul corpo e sul comportamento del neonato”. I risultati, inoltre, confermano che l'organizzazione somatotopica nella corteccia dei bambini è simile a quella degli adulti. In un studio di Marshall e Meltzoff del 2019, si ritiene che alla base di un'efficace imitazione vi sia "l'identificazione dell'organo" corrispondente alla parte del corpo utilizzata nell'esecuzione dell'atto. L'imitazione del volto è una tematica che interessa notevolmente gli studiosi, poiché i neonati, non potendo vedere il proprio viso, ne sfruttano la mimica come mappatura cross-modale (cfr. Cap. 2, 2.4).

Nel 1997 Meltzoff e Moore hanno avanzato una teoria denominata "Active Intermodal Mapping" (AIM), relativa ai meccanismi coinvolti nell'imitazione infantile. Il modello AIM spiega la “metrica di equivalenza” utilizzata dai neonati per mappare le azioni corporee osservate dagli altri, al fine di riprodurle in modo corrispondente. Meltzoff e Moore sostengono che il comportamento imitativo si sviluppi sulla base del sistema dei neuroni a specchio, grazie all'innata conoscenza e percezione di tutte le parti che

costituiscono lo schema corporeo, comprese quelle non direttamente osservabili; sottolineano l'influenza delle prime esperienze motorie e dell'esperienza prenatale nello sviluppo delle capacità imitative; evidenziano l'importanza dei giochi sociali, che coinvolgono l'imitazione reciproca e promuovono le competenze relazionali. Nello studio di Marshall e Meltzoff di cui sopra, i ricercatori spiegano come l'esperienza sociale svolga un ruolo rilevante nel modellare le mappe corporee neonatali: ad esempio, nell'imitazione reciproca, i genitori agiscono come specchi sociali, riflettendo il comportamento dei neonati. Gli studiosi dimostrano inoltre che, sebbene la somatotopia appaia precocemente, si verifica comunque un cambiamento evolutivo nell'elaborazione corticale della stimolazione tattile nel periodo perinatale. Prove correlate suggeriscono che le mappe corporee somatotopiche emergono in fase prenatale, attraverso una combinazione di fattori intrinseci e processi dipendenti dall'attività, e mostrano ancora una volta come l'attività fetale, la stimolazione somatosensoriale intrauterina e la successiva esperienza motoria influiscano nella modellazione delle mappe corporee neurali. Sebbene i risultati sull'imitazione precoce abbiano generato delle controversie, la maggior parte delle ricerche recenti [Coulon et al., 2013; Heimann e Tjus, 2019; Nagy et al., 2020] ha ribadito ed esteso quanto affermato dai due ricercatori.

Oltre all'AIM, nel corso degli anni sono state elaborate altre teorie sul concetto dell'imitazione, tra cui il Direct mapping (Butterworth, 1990; Prinz, 1997), l'Imitazione basata su scopi (Bekkering, Wholsclager e Gattis, 2000) e la teoria dei Modelli a due vie (Rothi et al., 1991; Cubelli et al., 2000; Rumiati e Tesserì, 2002). Il Direct Mapping definisce l'esistenza di un circuito neurale specializzato, che permette una connessione diretta tra le azioni osservate e l'attivazione del sistema motorio del soggetto per l'esecuzione della risposta motoria imitativa. La teoria dell'Imitazione basata su scopi sottolinea il ruolo delle risorse cognitive di cui il soggetto dispone per elaborare e integrare le informazioni che riceve. Infine, il modello duale sostiene che il processo imitativo si compone di due fasi funzionalmente e anatomicamente distinte, che consentono la trasformazione dello stimolo visivo nell'atto motorio. La differenza funzionale riguarda l'esistenza o l'assenza dell'azione osservata nel repertorio motorio del soggetto. Se lo stimolo modello è presente, l'individuo è in grado di riconoscerlo e comprenderlo, per cui attiva una rappresentazione cognitiva corrispondente all'azione osservata e immagazzinata nella memoria a lungo termine; se, invece, lo stimolo

osservato è sconosciuto al soggetto, si verifica un processo che prevede la scomposizione e semplificazione del movimento da imitare in unità più semplici, di cui l'individuo ha esperienza, cui segue l'elaborazione e ricomposizione in azioni complesse corrispondenti a quelle osservate. Questi meccanismi hanno luogo nella memoria di lavoro.

Ad oggi c'è un crescente interesse nel comprendere la plasticità postnatale nelle mappe corporee; la ricerca moderna suggerisce che la capacità di rappresentare gli atti corporei propri e degli altri è presente fin dal periodo neonatale, grazie a meccanismi intrinseci e dipendenti dall'attività. Nello sviluppo tipico, la percezione degli altri come "simili a me" è alla base della maturazione di abilità cognitive più complesse, come il linguaggio e l'apprendimento associativo, il cui sviluppo si fonda sulla presa di coscienza del concetto di "equivalenza sé-altro", in termini di rappresentazioni corporee [Meltzoff, Marshall, 2020].

4.4 Cenni storici sull'evoluzione del concetto di schema corporeo

Il concetto di schema corporeo ha origine agli inizi del XX secolo, anche se già nella seconda metà del XIX secolo vi era una prima elaborazione teorica, che utilizzava il termine "schema posturale" per descrivere la rappresentazione spaziale disordinata dei pazienti, in seguito al danneggiamento del lobo parietale del cervello. In questo periodo, infatti, vi era la necessità di introdurre un nuovo modo di concepire il sentimento del proprio corpo, per meglio comprendere le patologie che ne modificavano la percezione. In seguito, l'evoluzione del modo di interpretare la rappresentazione cognitiva corporea ha portato all'odierna accezione, relativa ai "modelli organizzati di noi stessi".

Il tema della corporeità è stato approfondito per la prima volta nel campo medico neurologico attraverso l'idea di "schema corporeo". Il termine è stato introdotto dal medico francese Bonnier che, nel 1905, lo ha definito come rappresentazione topografica e spaziale del corpo: secondo lo studioso ogni individuo occupa uno specifico luogo nello spazio e, grazie alla percezione che ha di esso, riesce ad orientarsi oggettivamente nel mondo e soggettivamente in relazione ai diversi segmenti corporei, localizzandoli sulla base dei movimenti che deve effettuare. Secondo Bonnier lo schema corporeo è questo "senso dello spazio", capacità rappresentativa che si sviluppa grazie all'attività vestibolare che, se inefficiente e disfunzionale, può provocarne l'alterazione, definita come "aschematia". Gli studi di Bonnier sono stati innovativi in ambito medico, poiché

prima di lui si utilizzava il concetto di cenestesi per definire il senso generale del proprio corpo come semplice somma di sensazioni e sollecitazioni interne ed esterne, che agivano separatamente e inconsciamente. Bonnier evidenzia invece la capacità del soggetto di percepire un “senso di spazio” del proprio corpo, grazie a “tutte le parti della sensibilità, sia periferiche che centrali, che contribuiscono alla definizione dell'orientamento oggettivo e dell'orientamento soggettivo”.

Nel passato vi sono state molte ricerche sul vissuto corporeo, ma solo pochi studiosi hanno usato il termine “schema corporeo”. A. Pick (1851-1924), per esempio, ha introdotto l'espressione “immagine visiva del corpo” sostenendo che il sentire corporeo, da lui definito “autopognosia”, dipendesse dalle relazioni tra le immagini mentali che derivano dalla percezione visiva del corpo e dalle sensazioni tattili e cinestetiche da cui provengono, attribuendo ad esse un ruolo primario nella strutturazione dell'immagine corporea. Punti di svolta nella trattazione della rappresentazione corporea sono stati gli studi dei neurologi inglesi Henry Head e Gordon Holmes. Nell'opera “Sensory disturbances produced by lesions of the cerebral cortex” hanno ipotizzato l'esistenza di un dispositivo cerebrale centrale che compara, relaziona e modella i diversi stimoli a cui il corpo è sottoposto e, dopo una valutazione preconsapevole, genera una molteplicità di schemi. Così, “ogni nuova postura è registrata su questo schema plastico e l'attività della corteccia mette in relazione con esso ogni nuovo gruppo di sensazioni evocate dalla postura alterata”. L'integrazione di tali schemi delinea una struttura in costante divenire, che è la percezione cosciente del proprio corpo. Head e Holmes hanno aggiunto la dimensione temporale alla nozione di immagine spaziale di Pick. Il corpo è rappresentato staticamente nello spazio ma, allo stesso tempo, si muove in rapporto alla percezione del tono posturale e dei suoi continui cambiamenti di posizione nello spazio, alla localizzazione delle diverse stimolazioni periferiche percepite e all'intervallo temporale che intercorre tra di esse. Lo schema corporeo di Head e Holmes, quindi, si riferisce all'idea tridimensionale del corpo secondo i riferimenti visivi, spaziali e temporali, attribuendo all'unità corporea del soggetto il senso del movimento. Tale prospettiva offre una visione più completa del concetto in analisi e si configura come un importante punto di riferimento per i successivi studi. Le teorie finora descritte hanno portato allo sviluppo di due pensieri differenti, l'uno basato sul concetto di schema corporeo, che sottolinea l'importanza delle sensazioni cinestesiche e propriocettive, funzionali all'aggiornamento

dello schema stesso durante il movimento del corpo; l'altro fondato sull'idea di immagine corporea, che evidenzia il ruolo delle funzioni visive.

Una decisiva rielaborazione del concetto di schema corporeo avviene intorno al 1924 con la teorizzazione di P. Schilder che, con una visione più globale ed interdisciplinare, cerca di superare la dicotomia soma-mente. Egli sosteneva che lo schema corporeo fosse “il modo in cui il corpo appare a noi stessi”, a seguito dell'integrazione degli stimoli somatosensoriali, vestibolari e visivi con i vissuti esistenziali ed emotivi. Schilder, infatti, è stato il primo che ha evidenziato la rilevanza dei fattori psicologici e sociali nella costituzione e disgregazione della rappresentazione corporea: se precedentemente il sentire corporeo era interamente ricondotto alla sfera fisiologica, ora anche fattori ambientali, comportamentali, psichici e sociali assumono una certa rilevanza. L'autore sottolinea quindi l'importanza delle pulsioni, delle emozioni, delle aspirazioni e delle intenzioni nella costituzione dello schema corporeo, spiegando come situazioni emotive possano modificare la considerazione delle diverse parti del corpo. Schilder riconduce la forte interconnessione tra elementi fisici e psichici al carattere sinestesico dello schema corporeo. Egli spiega che la percezione dell'essere un tutt'uno precede le singole sensazioni che derivano dalle diverse informazioni afferenti sensoriali. In questa unità che è il corpo, lo schema corporeo permette la manifestazione delle funzioni più elementari, come la motricità. Esiste, infatti, uno stretto legame tra i concetti di percezione e di movimento, per cui la compromissione di uno influenza inevitabilmente anche l'altro. La conoscenza e la percezione “non sono prodotti di un atteggiamento passivo, bensì di un processo attivo al quale partecipa anche la motilità”, e la loro distinzione è del tutto artificiale, essendo i due aspetti parte di un unico corpo. Ogni percezione evoca una risposta motoria che a sua volta, sulla base delle conseguenze prodotte, apporta un contributo conoscitivo. Il movimento si sviluppa attraverso l'elaborazione di un piano anticipatorio, che organizza i passaggi necessari per la sua realizzazione. La conoscenza del piano d'azione implica un'adeguata percezione del proprio corpo e delle qualità dell'oggetto verso cui è indirizzato il movimento: tale coscienza permette l'avvio e il compimento del progetto motorio, secondo un orientamento spazio-temporale funzionale al raggiungimento del target.

Schilder, nella sua opera “Immagine di sé e schema corporeo” (1935), descrive l'immagine del corpo umano come “il quadro mentale che ci facciamo del nostro corpo,

vale a dire il modo in cui il corpo appare a noi stessi. In Noi riceviamo delle sensazioni, vediamo parti della superficie del nostro corpo, abbiamo impressioni tattili, termiche, dolorose [...]. Ma al di là di tutto questo vi è l'esperienza immediata dell'esistenza di un'unità corporea che, se è vero che viene percepita, è d'altra parte qualcosa di più di una percezione: noi la definiamo schema corporeo, oppure, seguendo la concezione di Head che sottolinea l'importanza della conoscenza della posizione del corpo, modello posturale del corpo [...]. Questo termine indica che non si tratta semplicemente di una sensazione o di un'immagine mentale, ma che il corpo assume un certo aspetto anche in relazione a se stesso; esso implica inoltre che l'immagine non è semplicemente percezione, sebbene ci giunga attraverso i sensi, ma comporta schemi e rappresentazioni mentali [...]". In tale opera, però, l'autore utilizza erroneamente le nozioni di immagine corporea e schema corporeo come sinonimi, poiché non vi era ancora chiarezza su quale fosse la sottile sfumatura che contraddistingue le terminologie. I successivi studi scientifici hanno poi evidenziato le principali differenze tra i due concetti, definendo le odierne accezioni di schema corporeo, inteso come rappresentazione inconsapevole del proprio corpo, e di immagine corporea, concepita come idea presente alla coscienza. L'immagine corporea, infatti, deriva da un processo di autorappresentazione e di influenza ambientale, componendosi non solo di emozioni e sensazioni, ma anche di vissuti personali e significati socioculturali. Pertanto, le definizioni di schema corporeo e di immagine corporea possono essere collocate rispettivamente nell'area neurologica, che intende lo schema corporeo come rappresentazione topografica, spaziale e temporale che il soggetto costruisce percettivamente; e nell'area psicologica, che definisce l'immagine corporea, legata al mondo emotivo interno e alle relazioni interpersonali, come l'insieme di comportamenti, vissuti, sentimenti e pensieri soggettivi relativi al corpo.

Successivamente il filosofo francese M.Merleau-Ponty, esponente di primo piano della fenomenologia del Novecento, considera l'esperienza corporea come nascita del senso dell'esistenza umana. Egli sostiene che la persona è fatta da un corpo e lo schema corporeo non è altro che il suo modo di esprimere la sua presenza nel mondo. Il corpo non è percepito come un insieme di parti accostate nello spazio, ma come un'unica unità in cui ogni segmento corporeo è contenuto e integrato nell'altro, definendo una struttura organizzata e indivisa. Il corpo è quindi una costruzione spaziale, temporale e senso-motoria, è la "presa di coscienza globale della postura nel mondo intersensoriale", frutto

dell'integrazione e della fusione di elementi oggettivi e concreti con le esperienze e i vissuti più significativi. Secondo Ponty, l'organismo è un complesso innato e lo schema corporeo è il sistema di riferimento in base al quale l'uomo pianifica l'azione nello spazio. Come in Schilder, la sua strutturazione si completa in età adulta a seguito di una graduale presa di coscienza: nei primi mesi di vita, nella cosiddetta fase della precomunicazione, il soggetto non percepisce sé stesso come un essere singolare distinto dall'altro, ma con la crescita e il progressivo instaurarsi delle relazioni interpersonali, acquisisce la percezione del proprio corpo e impara a definire la propria individualità. Il contatto con l'altro assume, quindi, un ruolo fondamentale nella costruzione dello schema corporeo e nel processo di sviluppo del sé, cui contribuisce in modo notevole anche il riconoscimento della propria immagine riflessa allo specchio.

La svolta in campo neuropsicologico si ha con Critchley (1953) e la sua opera "The Parietal Lobes", la prima descrizione dettagliata dei disturbi dello schema corporeo, quali l'anosognosia, la negligenza spaziale unilaterale, il terzo arto fantasma.

Secondo le teorie dei ricercatori J. Ajuriaguerra (1973) e H. Wallon (1931), la strutturazione dello schema corporeo attraversa tre fasi nello sviluppo del bambino: corpo vissuto (3-36 mesi), corpo percepito (3-6 anni), corpo rappresentato (6-14 anni). La consapevolezza corporea è qui considerata come il risultato di un processo cognitivo-affettivo-esperienziale, che prevede l'assimilazione di sensazioni, percezioni e rappresentazioni che il soggetto ha del proprio corpo, in relazione alla localizzazione delle posture e degli spostamenti nello spazio, alle componenti libidiche teorizzate da Freud, alle componenti sociali, quali ad esempio i processi di identificazione e di imitazione. Ajuriaguerra afferma che "lo schema corporeo più che una nozione è una pratica, che si evolve con l'esplorazione e l'imitazione. Il bambino dipende completamente dall'altro, sperimentando un corpo agito che, con lo sviluppo delle capacità motorie e l'elaborazione delle esperienze, diventa un corpo che agisce". Successivamente J. Le Boulch (1983) aggiunge agli stadi di sviluppo dello schema corporeo quello del corpo subito, che pone nei primissimi mesi di vita a partire dalla nascita. Per lui lo schema corporeo non è solo una percezione del proprio corpo, ma una rappresentazione costante che si costruisce attraverso esperienze posturali, visive e cinestesiche, influenzata dagli elementi affettivi e dalle necessità biologiche. Anche J. Piaget (1945) esprime il suo pensiero sul concetto di rappresentazione corporea, sostenendo che il comportamento del bambino alla nascita

sia innato, istintivo e afinalistico, poiché determinato da meccanismi riflessi automatici. Tuttavia, la ripetizione di tali riflessi contribuisce allo sviluppo dei primi schemi motori e alla loro interiorizzazione: in questa fase, quindi, il bambino reagisce agli stimoli secondo un suo specifico modo di percepirli e di elaborarli, iniziando a formare la propria rappresentazione corporea. Si riporta in ultimo il pensiero del più recente studioso R.C.Russo (2000), che definisce lo schema corporeo come “la rappresentazione mentale di un’entità spaziale, costituita sulle basi cognitive delle sensazioni che provengono dal corpo stesso”. Egli distingue tale concetto da quello di immagine corporea, che descrive come “la rappresentazione mentale del corpo, permeata e modellata dal vissuto che ne ha arricchito la percezione”. Per l’autore la strutturazione dello schema corporeo segue “leggi universali per l’individuo umano”, mentre l’immagine corporea è “l’habitus individuale che veste uno schema universale”.

Ad oggi, la definizione più accettata di schema corporeo si riferisce alla “consapevolezza del corpo, là e in un preciso istante, nella risposta adattiva”, racchiudendo sia il concetto di coscienza del corpo (*body ownership*) che quello di coscienza dell’azione, che si realizza attraverso il corpo stesso (*sense of agency*).

4.5 *Body ownership* e *Sense of agency* nella maturazione dell’autocoscienza

L’autocoscienza si esplica nel *senso di proprietà* (*body ownership*, senso di appartenenza), consapevolezza di sé e del proprio esistere attraverso il corpo (Gallagher, 2007), e nel *senso di azione* (*sense of agency*, senso di agenzia), relativo alle conseguenze prodotte dalle proprie azioni, attraverso le quali si esercita un controllo sui movimenti effettuati e sugli eventi del mondo esterno (Haggard, 2017). Entrambe le manifestazioni dell’autocoscienza sono necessarie per la sua completa maturazione. Il senso di appartenenza deriva dall’integrazione dei segnali afferenti dalle diverse modalità sensoriali e dalla coerenza di tali sensazioni con le rappresentazioni cognitive pre-esistenti del corpo: per cui quando le informazioni visive, propriocettive e cinestetiche ricevute da un arto coincidono, si genera un sentimento di proprietà per la parte del corpo corrispondente, anche in assenza di attività motoria (Kalckert e Ehrsson, 2012, Tsakiris e Bosbach et al., 2007). Diversamente, il senso di agenzia è legato a meccanismi di corrispondenza tra i comandi motori efferenti e i feedback sensoriali afferenti relativi al movimento. Questa proprietà si manifesta non solo quando gli individui producono azioni

in modo spontaneo, ma anche quando imitano le azioni altrui o vedono gli altri imitare le loro azioni. E' stato ipotizzato che il processo di monitoraggio, utilizzato nella comparazione dei segnali per esercitare un controllo motorio ottimale, possa essere responsabile anche del senso di agenzia sull'azione. Ne consegue che un modello interno per il monitoraggio dell'azione utilizza, come riferimento, il programma motorio elaborato per fare previsioni sulle conseguenze sensoriali del movimento in corso. Tali previsioni sono poi confrontate con gli effettivi risultati delle azioni e, se gli stati affettivi previsti corrispondono con quelli stimati, l'evento sensoriale è attribuito alla propria agenzia; invece, nel caso in cui vi sia discrepanza, la conseguenza dell'azione non è assegnata al proprio agire (Haggard, 2017). Negli anni sono stati elaborati diversi modelli neurocognitivi che cercano di spiegare la relazione che lega la *body ownership* e il *sense of agency*: quello "additivo", secondo cui il senso di azione implica la proprietà del corpo, e quello di "indipendenza", secondo cui i due processi sono qualitativamente diversi e controllati da sistemi cerebrali distinti. Nel modello interattivo, invece, si sostiene l'interdipendenza tra il *senso di proprietà* e il *senso di azione*. Gli studi di neuroimaging hanno indagato le connessioni neurofunzionali delle proprietà del corpo e del senso di agenzia e, dall'analisi dei risultati ottenuti, emerge l'identificazione di una rete sensoriale specifica che integra le afferenze multisensoriali per attribuirle al proprio corpo (*body ownership*); di una rete specifica associata al senso di agenzia; di una rete condivisa che permette l'interazione della *body ownership* e del *sense of agency* nella consapevolezza del corpo e dell'azione in generale. Tali risultati supportano il modello neurocognitivo interattivo della proprietà del corpo e del senso di agenzia, sebbene non sia ancora chiaro il modo in cui esse siano correlate, poiché si manifestano complementariamente nelle azioni volontarie. Di conseguenza, si considerano la *body ownership* e il *sense of agency* come esperienze qualitativamente diverse, controllate da specifici processi cognitivi sottostanti, in base alle rispettive connessioni neurofunzionali strettamente interdipendenti (Tsakiris et al., 2010); infatti il senso di agenzia si esplica attraverso l'esperienza della proprietà del corpo e, simultaneamente, permette il raggiungimento della consapevolezza di sé.

Danni cerebrali possono causare alterazioni della percezione e rappresentazione del proprio corpo: si pensa che lesioni sottocorticali o ai tratti di sostanza bianca che collegano le aree corticali sensoriali, motorie e associative, possano compromettere la

costruzione di una rappresentazione coerente del corpo. Nel caso in cui, ad esempio, vi sia la paralisi di un arto, l'assenza dei segnali afferenti da esso provenienti causa il mancato riconoscimento dell'arto paretico come appartenente al proprio corpo, alterando la rappresentazione dello schema corporeo [Seghezzi, Giannini, Lapparoli, 2019].

4.6 Neuroanatomia dello schema corporeo

La ricerca moderna sullo studio dello schema corporeo si sviluppa nel secondo dopoguerra, grazie all'utilizzo dei metodi di indagine anatomico funzionale, che hanno localizzato la sua formazione nel lobo parietale destro, comprendente le aree 5, 7, 39 e 40 di Brodman. Le circonvoluzioni pre e postrolandica sono caratterizzate da somatotopia, cioè aree specifiche della corteccia cerebrale corrispondono a determinate zone corporee, definendo così l'Homunculus corticale o di Penfield. Le dimensioni e l'ordine delle diverse parti corporee dipendono dall'ampiezza del tessuto cerebrale motorio dedicato: ad esempio la mano, che possiede un'ampia sensibilità e molteplici funzioni, occupa maggiore spazio rispetto al gomito. Ne risulta un corpo umano distorto, un omunculus appunto, con mano e lingua molto grandi, tronco e arti più piccoli. La rappresentazione è bilaterale e incrociata, poiché a sinistra è rappresentato l'emicorpo destro e a destra l'emicorpo sinistro. L'homunculus si divide in Homunculus sensitivo, che si riferisce all'organizzazione somatotopica delle afferenze somatosensitive, e Homunculus motorio, nel quale risiede l'apparato motorio dell'uomo. Nello specifico l'Homunculus sensitivo è anatomicamente situato nel lobo parietale, nei distretti subito dopo la circonvoluzione postcentrale, in corrispondenza delle aree 3, 1, 2 di Brodmann. Si pensa che l'area 3 sia deputata al riconoscimento globale di un oggetto, l'area 1 al riconoscimento della sensazione di ruvidità e rugosità al tatto, l'area 2 al riconoscimento della forma. L'Homunculus motorio, invece, è localizzato nell'area 4 di Brodmann, sulla circonvoluzione precentrale del telencefalo.

In conclusione, a livello cerebrale vi è una rappresentazione molto dettagliata e ricca di informazioni sensoriali e motorie relative al corpo; le principali strutture implicate nella costruzione e nel mantenimento dello schema corporeo sono il lobo parietale e l'insula. Il sistema parietale posteriore è attivato durante compiti di rotazione del corpo o dei suoi segmenti nello spazio e, in presenza di lesioni, possono esservi sintomi come la negazione di appartenenza di parti del corpo. La corteccia insulare è coinvolta nella consapevolezza

corporea, soprattutto in relazione agli aspetti emotivi, per cui lesioni insulari possono causare allucinazioni somatiche (Roper et al. 1993). Studi recenti indicano un ruolo fondamentale anche per le strutture temporali e frontali (Schwabe et al. 2009; Peelen & Downing 2007).

4.7 Lo sviluppo psicologico dello schema corporeo

La rappresentazione mentale del proprio corpo costituisce il primo fondamento del Sé e sancisce il consolidamento dell'individualità propria e dell'altro, concepito come presenza esterna e distinta. Tale rappresentazione si struttura lentamente nella mente del bambino, inizialmente tramite la mediazione materna e, successivamente, attraverso l'investimento corporeo nell'esplorazione del mondo esterno, poiché il processo di differenziazione e riconoscimento del Sé permette al bambino di raggiungere la consapevolezza della propria entità corporea e di sperimentare in prima persona il suo agire intenzionale nello spazio. Le prime esperienze che lo coinvolgono sono quelle propriocettive; poi, con la crescita, il graduale sviluppo delle competenze, l'accrescimento delle modalità di investimento corporeo e l'arricchimento delle esplorazioni ambientali concorrono a ottimizzare e a perfezionare la coscienza del Sé, che si concretizza nella propria presenza al mondo. "La formazione dello schema corporeo ha origine proprio dai comportamenti motori quale nucleo d'identità dell'Io corporeo; il bambino attiva precocemente la motricità intenzionale in quanto espressione del proprio Io. La strutturazione dello schema corporeo, nell'interazione tra la motricità e la sensorialità propriocettiva e cinestetica, è quindi un punto nodale per il riconoscimento della realtà interna, che si va differenziando progressivamente da quella esterna a sé".

Tutte le principali teorie, comprese quelle di orientamento psicoanalitico, identificano l'origine del Sé nelle prime esperienze corporee. Freud afferma che l'Io deriva da sensazioni corporee e che il rapporto di ogni individuo con il proprio corpo è di fondamentale importanza, poiché riassume in sé la storia e il vissuto di ciascun individuo. Anche altri studiosi, come J.Piaget e D.N.Stern, fondano le loro teorie sulle prime sensazioni corporee del bambino. Piaget parla di quattro stadi di sviluppo, primo fra tutti il senso-motorio, che nei primi due anni di vita si manifesta attraverso i riflessi, le reazioni circolari primarie, secondarie, terziarie e la comparsa del linguaggio; a questo seguono i periodi pre-operatorio (2-6 anni), operatorio concreto (6-12 anni) e operatorio astratto

(dai 12 anni). Secondo Stern, invece, lo sviluppo del Sé matura attraverso cinque stadi che si integrano l'un l'altro sulla base del precedente.

4.8 Le fasi della formazione dello schema corporeo in relazione all'età

Lo schema corporeo si realizza a partire dalle sensazioni che provengono dalle aree attivate nel movimento, dal controllo visivo delle stesse zone e poi dal confronto con il corpo dell'adulto. La sua progressiva strutturazione è in stretta relazione con le funzioni predominanti che caratterizzano le varie fasi evolutive della crescita, per cui è fondamentale rapportare lo sviluppo della rappresentazione corporea ai processi maturativi del bambino. Secondo Ajuriaguerra, Wallon e Le Boulch, gli stadi che rappresentano la formazione dello schema corporeo sono il corpo subito, il corpo vissuto, il corpo percepito e il corpo rappresentato.

Il primo stadio caratterizza il periodo 0-3 mesi, durante il quale vi è una totale dipendenza del bambino dalla figura materna. Ogni attività è legata esclusivamente agli automatismi innati relativi ai bisogni primari e ai riflessi arcaici; nei primi mesi di vita il bambino riceve molte afferenze tattili, propriocettive ed enterocettive, visive, uditive ed olfattive e non vi è ancora una coscienza di unità corporea. Le principali attività coinvolgono la zona orale, come ad esempio la suzione, e successivamente gli arti superiori. Verso il terzo mese, infatti, il bambino inizia a muoverli non solo per riflesso, ma anche con tentativi di afferramento dell'oggetto. La connessione mano-bocca intensifica l'attività manuale come scoperta dell'oggetto e del proprio corpo e come atto comunicativo. Lo stadio del corpo vissuto comprende il periodo 3-36 mesi ed è responsabile dell'aspetto sensorio motorio dello schema corporeo. Scompaiono i riflessi primitivi ed emergono le posture fondamentali, che sono alla base dello sviluppo della motricità volontaria: attraverso i primi spostamenti il bambino si sperimenta come "essere agente" e fa esperienza del *senso di azione* che, in particolare in questa fase, è strettamente legato alla percezione corporea. Infatti, con la maturazione neurologica, cognitiva e psichica, è iniziato il processo di differenziazione dalla madre e il bambino, acquisita consapevolezza del proprio corpo come unità, lo utilizza per esplorare e conoscere il mondo che lo circonda, concentrando l'attenzione sull'ambiente esterno. Vi è il raggiungimento della posizione seduta ed eretta con sostegno e anche gli arti inferiori acquisiscono importanza. Attraverso la scoperta visiva dei propri piedi il bambino comincia a cogliere i limiti fisici

del proprio corpo, del quale non possiede ancora un'immagine unitaria: non vi è piena consapevolezza del tronco e gli arti inferiori e superiori si mantengono come parti separate. Con il primo anno di vita, poi, la rappresentazione corporea diviene più definita in relazione al viso, alle mani e a parte del tronco, ma si tratta ancora di una rappresentazione parziale e "spezzata", di singole parti che agiscono isolatamente e alternativamente. Il corpo percepito rappresenta il periodo 3-6/7 anni e ricopre l'aspetto preoperatorio dello schema corporeo. E' la fase della strutturazione percettiva e della maturazione del processo di autoconsapevolezza e interiorizzazione, della percezione del proprio corpo come unità, immagine simmetrica ed insieme integrato di più elementi. Il bambino impara a conoscere le parti del corpo più complesse, diviene consapevole della presenza dei due emisomi e distingue i movimenti isolati e il rapporto tra i vari segmenti: l'integrazione delle esperienze percettive e motorie, infatti, permette il riconoscimento del corpo nella sua globalità e nelle sue singole parti. Si sviluppa la capacità imitativa e l'identificazione con l'adulto, vi è maggior controllo posturale e tonico nell'attività motoria, un miglioramento dell'organizzazione spaziale e temporale, funzionale all'affermazione della dominanza, e un'ottimizzazione delle abilità fino-motorie e prassiche. Compaiono le prime rappresentazioni grafiche, seppur grossolane, e verso i quattro anni il bambino realizza il cerchio che, dal punto di vista anatomico, può essere identificato con la testa, mentre a livello psichico può essere interpretato come l'acquisizione della propria identità, di un corpo che definisce un "Io", circoscritto dalla linea chiusa, separato da un "non-Io", esterno al tratto grafico. Ajuriaguerra precisa che "nel periodo preoperatorio il bambino riesce a rappresentarsi figurativamente il corpo proprio o altrui, ma non riesce ad intuire e ad anticipare le trasformazioni del corpo nello spazio." Per ultimo, lo stadio del corpo rappresentato comprende il periodo 6/7-11/12 anni e interessa l'aspetto operatorio dello schema corporeo. Il bambino è in grado di percepire la tridimensionalità del corpo, che diviene punto di riferimento per l'orientamento e la strutturazione dello spazio; matura il processo di lateralizzazione e sviluppa una rappresentazione decentrata di sé; acquisisce consapevolezza dei gesti e dei movimenti che si susseguono nel tempo, interiorizzando una rappresentazione mentale dinamica del proprio corpo; organizza aggiustamenti posturali; migliora la coordinazione e la precisione dei movimenti fini; sviluppa le gnosie digitali. In questa fase il bambino possiede uno schema corporeo adeguato, simile a quello dell'adulto. La funzione

d'interiorizzazione, che implica la capacità di percepire i dati esterni relativi allo spazio e al tempo, consente di “guardarsi dentro, è una forma d'attenzione che non scatta automaticamente, ma è necessario un intervento volontario del soggetto. E' collegata a una buona padronanza del corpo operatorio e si evidenzia in particolare nell'esecuzione di una prassia, in quanto consente di modificare un automatismo anche mentre questo è in svolgimento. Ciò può avvenire, dunque, senza interrompere l'automatismo stesso, grazie al processo di dissociazione. La presenza della possibilità di dissociazione è uno dei criteri per valutare se la funzione d'interiorizzazione è buona. La ricchezza dell'immagine del corpo dipende infatti da una buona interiorizzazione, che consente di prendere coscienza delle informazioni propriocettive e di localizzare con finezza e precisione le differenti parti del corpo.”

Tra le diverse tipologie di manifestazione dello schema corporeo vi sono la forma motoria-percettiva, che attraverso la percezione delle coordinate spaziali e della reciproca disposizione delle parti corporee, permette di rispondere correttamente agli stimoli ambientali; la forma rappresentativa, caratterizzata dall'insieme dei processi di rappresentazione corporea verbale, grafica ed immaginativa; la forma espressiva, che informa sullo stato corporeo emotivo-affettivo, sui bisogni, desideri e disagi del bambino.

4.9 I disturbi dello schema corporeo

La perdita di una funzione causata da una malattia, come la paralisi cerebrale infantile, può provocare nell'individuo la modificazione della propria rappresentazione corporea, alterando il rapporto che ha con se stesso e con il mondo esterno e producendo reazioni emotive, psicologiche e sociali. Con la compromissione della rappresentazione corporea, l'individuo sperimenta una vera e propria alterazione della propria identità ed unità psicofisica, avvertendo come un “senso di frammentazione”. E' importante ricordare che lo schema corporeo non rappresenta solo la consapevolezza di sé e della propria presenza al mondo, ma è relativo anche alle esperienze più significative del vissuto, alla base delle quali vi è il *senso di proprietà* del corpo: è infatti attraverso la relazione con il mondo che esso esplica le sue funzioni e intenzioni.

Quando si parla di disturbo dello schema corporeo in assenza di un danno organico, l'individuo mostra disagio e difficoltà nel vivere quotidiano e nelle relazioni interpersonali, per l'alterata percezione di sé che implica, a sua volta, una generica

difficoltà di riconoscersi, di accettarsi e di interagire con il mondo esterno. Alla base vi sono quindi mancate sperimentazioni ed esperienze corporee, problematiche nel corso del processo di individuazione del sé, eventi e vissuti personali di particolare rilievo. Tali difficoltà si manifestano nella goffaggine, nell'imprecisione gestuale, nella disorganizzazione spazio-temporale, in difficoltà di coordinazione, nella mancata acquisizione della lateralità, in atteggiamenti di disprassia. Oltre alle compromissioni motorie, percettive e relazioni, possono esservi problematiche nei processi di apprendimento: la lettura e la scrittura necessitano, infatti, di una buona coordinazione oculo-manuale e di un corretto orientamento spazio-temporale. Anche le abilità matematiche di numero e calcolo risultano alterate, poiché "i primissimi concetti di numero sono legati al proprio corpo: il bambino apprende che ha due occhi, due mani, molte dita...". Tutte queste difficoltà influiscono negativamente sull'area emotivo-affettiva, generando incertezza, bassa autostima e frustrazione.

I disturbi dello schema corporeo possono essere di tipo neurologico, neuropsicologico e psicopatologico e R.C.Russo li classifica in tre gruppi: disturbi dello schema corporeo propriamente detto, disturbi della coscienza corporea e disturbi del vissuto corporeo.

I primi sono genericamente correlati a deficit motori e carenze di afferenze, come nel caso delle paralisi cerebrali infantili; ad alterazioni somatognosiche, come nel disorientamento destra-sinistra e nell'agnosia digitale, in cui vi sono difficoltà nel riconoscimento, identificazione e denominazione delle dita della mano; a problematiche nell'elaborazione delle informazioni, per la scarsa integrazione dei segmenti corporei e carenze nello sviluppo del processo di lateralizzazione. In particolare, l'agnosia digitale è un tipico sintomo correlato alla sindrome neuropsicologica di Gerstmann, in associazione con l'agrafia, l'acalculia e il disorientamento destra/sinistra. Nello specifico in questo disturbo l'acalculia, che consiste nell'incapacità di effettuare operazioni aritmetiche, è un disturbo prevalentemente spaziale, poiché i numeri risultano invertiti nella lettura e nel calcolo; l'agrafia comporta alterazioni della scrittura relativamente alla formazione delle lettere, all'allineamento del testo, agli errori nelle parole per l'ordine errato delle lettere che le compongono. Infine, i disturbi della coscienza corporea comportano una percezione distorta del corpo e includono l'arto fantasma, in cui si ha l'illusione dell'esistenza di parti del corpo perdute; la negligenza/eminegligenza, che si riferiscono all'incuranza del soggetto di una parte del proprio corpo, solitamente di una metà; l'autotopoagnosia,

relativa all'incapacità di indicare con esattezza le parti del corpo proprio e altrui; l'alloestesia, che riguarda la mancata localizzazione degli stimoli cutanei percepiti. I disturbi del vissuto corporeo sono solitamente causati dall'incapacità del soggetto di manifestare le proprie potenzialità corporee, nonostante sia stata raggiunta un'adeguata maturità neuromotoria: in tale situazione si osservano disprassia, incoordinazione, mancata acquisizione della lateralità e disorganizzazione spazio-temporale.

4.9.1 Valutazione

La valutazione del bambino con disturbo dello schema corporeo si basa su un'attenta osservazione e sull'uso di alcune parti di diversi test standardizzati, non essendocene uno unico che analizza tutti gli aspetti che lo compongono. Durante l'osservazione è utile considerare, ad esempio, l'atteggiamento del bambino allo specchio, ricordando che il riconoscimento della propria immagine matura attorno ai 6-7 anni; la risposta alle afferenze propriocettive; l'identificazione e la localizzazione degli stimoli tattili; la denominazione delle varie parti del corpo, su di sé e sull'altro. Nell'analisi di quest'aspetto si sottolinea che "i bambini riescono a rappresentare graficamente le parti del corpo senza obbligatoriamente essere capaci di nominarle, e sono in grado di indicarle anche se non riescono a menzionarle: ciò dimostra che prima il bambino percepisce le parti del proprio corpo, poi impara a rappresentarle graficamente ed infine a nominarle". Si considerano poi l'organizzazione spaziale dei segmenti corporei, nell'esecuzione di attività come il lancio o la presa di un oggetto; la capacità di imitare gesti e posture, che informa sulla "percezione dei rapporti spaziali fra le parti corporee dell'altro, sul modo di interiorizzarle, farle proprie e riprodurle correttamente". In riferimento a quest'ultima abilità, si sottolinea che la sua corretta esecuzione "presuppone la conoscenza e la padronanza del proprio corpo, la volontà di utilizzarlo per uniformarsi al modello da riprodurre; in essa sono quindi coinvolti tre diversi aspetti, uno di ordine percettivo, uno di natura prassica e l'ultimo di natura psicologica, relativo all'intenzionalità dell'imitare il gesto." La valutazione si serve anche dello studio del disegno che, secondo Ajuriaguerra, "non deve essere studiato unicamente dal punto di vista del suo aspetto formale, poiché svela un contenuto inconscio estremamente ricco". In riferimento alla rappresentazione grafica della figura umana, si riportano in breve le fasi di sviluppo in relazione all'età: tra i 3 e i 4 anni il bambino realizza l'"omino testone", costituito da un

cerchio, che identifica la testa e il corpo e al cui interno vi sono tratti grafici per gli occhi, il naso e la bocca, e da quattro linee che lo circondano, a simboleggiare gli arti. Verso i 4 anni e mezzo compaiono il tronco e altri elementi del corpo, come ad esempio le dita; a 5 anni il volto si arricchisce di particolari, compaiono le orecchie, gli arti sono adeguatamente collegati al tronco e vi sono elementi del vestiario; a 6-7 anni sono presenti mani e collo, le proporzioni migliorano e la figura diviene completa e bidimensionale.

Per la scelta dei test che possono essere utilizzati nel corso della valutazione si tiene in considerazione il livello evolutivo del bambino, in base allo stadio di sviluppo dello schema corporeo corrispondente alla sua età, e si analizzano la percezione e la rappresentazione del corpo nello spazio. Tra i test di autopognosia, che indagano la capacità del bambino di riconoscere le parti del corpo su se stesso, vi sono il test di orientamento destra/sinistra della batteria di Piaget-Head; il test per le gnosie digitali di Bentos e Hutcheon e il test per l'uso selettivo delle dita. In riferimento ai test di eteropognosia, che analizzano la capacità di riconoscere le parti del corpo sull'altro, si ricorda in particolare il test Bergès-Lézine, per il riconoscimento e la denominazione dei segmenti corporei. Per l'imitazione dei gesti può essere utilizzata la scala BVN, nella prova di esecuzione delle prassie motorie su consegna verbale e su imitazione, affiancata alla valutazione dello schema corporeo tratto dal testo "Manuale di terapia psicomotoria dell'età evolutiva" di Anne-Marie Wille e Ambrosini, che riguarda anche il riconoscimento delle parti del corpo, l'orientamento nello spazio, il riconoscimento destra e sinistra e la memoria muscolare. Vi sono poi il test di Goodenough per il disegno della figura umana; il test della conoscenza e costruzione dello schema corporeo di Daurat-Stamback e Berges; il test di memoria ritmica di Stamback e il test di G.B.Soubiran per l'adattamento ritmico; il test di Auzias sulla lateralità e quello di M.Vyl sull'adattamento e l'orientamento spaziale; il TPV e il VMI relativi alla funzione visuo-motoria. Infine, per lo studio del corpo in movimento, risulta utile osservare il bambino durante la marcia, la corsa, il salto, nelle prove di diadococinesia e coordinazione motoria, ponendo attenzione in particolare alla correttezza e fluidità delle sequenze motorie, alla rappresentazione del movimento da eseguire, all'integrazione dei riferimenti corporei.

4.9.2 Trattamento

Alla base di un efficace trattamento neuro e psicomotorio, nei bambini che manifestano una rappresentazione corporea distorta o alterata, vi è la considerazione della storia e del vissuto personale, delle esperienze affettive ed emotive. E' necessario, quindi, instaurare un clima relazionale funzionale all'apprendimento di quanto proposto nel corso del trattamento, per facilitare il bambino nell'uso del proprio corpo e nell'integrazione delle conoscenze ad esso relative, così da poterlo sfruttare nell'esplorazione del mondo esterno. Si procede poi alla stesura del progetto terapeutico e alla determinazione degli obiettivi di trattamento, stabiliti in base alle principali aree di intervento.

Spesso, nei bambini con disturbi neuromotori, si fa riferimento al solo trattamento fisioterapico, che è incentrato soprattutto alla promozione del funzionamento fisico. Questo è certamente uno degli obiettivi primari da sostenere, ma è altrettanto importante favorire la più completa e corretta strutturazione dello schema corporeo, sia tramite la mobilitazione passiva e attiva dei segmenti corporei che attraverso la stimolazione della corrispondente rappresentazione cognitiva, funzionale all'interiorizzazione, stabilizzazione e automatizzazione "dell'immagine motoria di sé". La corretta percezione corporea è, infatti, alla base dello sviluppo di molte capacità motorie e cognitive del bambino: "Il presupposto per l'attivazione motoria dei segmenti corporei ipomobili o scarsamente percepiti è la loro inclusione nello schema corporeo: il suo sviluppo si basa infatti su esperienze propriocettive e cinestetiche che, specialmente nei bambini con paralisi cerebrale infantile, sono compromesse. Bisogna cercare di incrementare la modificabilità adattiva del bambino rispetto all'ambiente, così da aumentarne l'autonomia personale e sociale; lo scopo del trattamento deve mirare a favorire un utilizzo adattivo delle informazioni corporee percettive e motorie". Fondamentale è, quindi, la promozione dell'autoconsapevolezza; di posture funzionali allo svolgimento di attività quotidiane e di prassie transitive con gli oggetti; dell'investimento corporeo, che facilita il miglioramento delle sue prestazioni; dell'orientamento rispetto alle coordinate spazio-temporali; dell'espressività comunicativa. Come in ogni altro tipo di disturbo, l'avvio precoce del trattamento permette uno sfruttamento più efficace della plasticità neuronale; pertanto si suggerisce di iniziare l'intervento il prima possibile, dopo aver effettuato un'attenta valutazione clinica e strumentale del bambino. Al trattamento neuro e psicomotorio si può affiancare anche l'uso del Kinesio taping o Taping Neuro

Muscolare: la tecnica consiste nell'applicare nastri elastici direttamente sulla cute e nello specifico, nei pazienti pediatrici con patologie neurologiche, in corrispondenza delle zone muscolari che risultano compromesse. In caso di paralisi cerebrale infantile, ad esempio, il cerotto è applicato sui muscoli con componente spastica, per determinarne un rilassamento, e su quelli con componente flaccida per aumentarne il tono. L'efficacia di questo approccio si basa, quindi, sull'attivazione del sistema propriocettivo, neurologico e circolatorio. In alternativa, si possono utilizzare i Theratogs, indumenti ortesici per il miglioramento dell'allineamento posturale, della funzione motoria e della propriocezione (cfr. Cap.1). Un'altra tecnica terapeutica è il trattamento in acqua, favorevole alla sperimentazione di molteplici sensazioni, all'acquisizione di consapevolezza e al miglioramento delle abilità motorie, come il controllo del corpo, dell'equilibrio e della postura, attraverso un'adeguata organizzazione spazio-temporale. La psicomotricità in acqua sostiene le competenze relazionali, cognitive, sociali e relativi all'autonomia, e permette al bambino di raggiungere uno sviluppo equilibrato e unitario, di potenziare e valorizzare le sue capacità, di facilitare la conoscenza e l'esplorazione, di maturare la strutturazione del proprio schema corporeo.

4.9.2.1 Le aree di intervento: alcune proposte terapeutiche

Nella pratica neuro e psicomotoria il progetto riabilitativo è elaborato sulla base delle tappe di sviluppo del bambino, sostenendone l'evoluzione a livello percettivo, rappresentativo, linguistico, ed espressivo. La ridotta attività di alcuni arti può essere dovuta, oltre che a un danno funzionale, alla scarsità di afferenze cinestetiche favorevoli all'inclusione degli stessi arti nello schema corporeo. Un adeguato sviluppo propriocettivo permette l'acquisizione della stabilità posturale che, a sua volta, è necessaria affinché il bambino possa svolgere efficacemente diverse attività nel medesimo istante, in modo coordinato e regolare, esercitando un controllo simultaneo di più funzioni. Alterazioni percettive dello schema corporeo possono causare anche difficoltà nella percezione dello spazio, compromettendone la relazione con il corpo: spesso i bambini, per effettuare un passaggio posturale, hanno bisogno di identificare con il tatto l'ambiente in cui si muovono o di ricevere una leggera stimolazione tattile da parte del terapeuta. Come prima cosa, quindi, si promuove la percezione globale del corpo, della sua unità e della sua posizione nello spazio, poiché, in assenza di una visione organica ed

uniforme, la stimolazione delle singole parti determinerebbe un'ulteriore dispersione dei segmenti corporei. A tal proposito, si propongono attività che coinvolgono il bambino nella sperimentazione di situazioni corporee correlate alla percezione di specifiche sensazioni. La stimolazione percettiva implica anche il coinvolgimento di posture e posizioni; esse promuovono la successiva acquisizione dei corretti passaggi posturali, lo sviluppo dei processi di lateralità e lateralizzazione che, a loro volta, permettono l'orientamento spaziale e la costruzione di una rappresentazione mentale (anticipatrice) del corpo in movimento. Nei bambini più piccoli si supporta lo sviluppo delle principali posture (prona, supina, seduta, eretta) che consentono l'esecuzione dei corretti passaggi posturali e trasferimenti motori, attraverso i quali il bambino sperimenta il proprio corpo in movimento. Nella scelta delle facilitazioni per le iniziali difficoltà legate al controllo posturale è importante tenere in considerazione che, nello sviluppo dello schema corporeo, "imitazione e denominazione vanno di pari passo e si rinforzano vicendevolmente, nonostante il bambino raggiunga un certo numero di posture e di tipologie di spostamenti molto prima di saperle nominare." Pertanto, si consiglia di supportare l'evoluzione posturale inizialmente attraverso l'imitazione e successivamente tramite guida verbale. In riferimento ai processi di lateralità e lateralizzazione, si propongono attività che coinvolgono l'aspetto percettivo-motorio, chiedendo ad esempio di afferrare un oggetto in movimento con una specifica parte corporea; all'immagine spaziale del corpo, sfruttando il disegno della figura umana e l'imitazione di gesti corrisposti di fronte uno specchio. Il trattamento include poi l'intervento sulle capacità prassiche, il cui sviluppo dipende dal livello di organizzazione e integrazione delle afferenze propriocettive, che guidano l'esecuzione delle azioni. La compromissione del sistema senso-percettivo, infatti, altera la conoscenza degli oggetti a causa della scarsa esplorazione sensoriale, spesso legata all'alterazione di movimenti di orientazione nel raggiungimento del target. Per cui il bambino, non potendolo analizzare in tutte le sue caratteristiche strutturali e funzionali, non riesce a crearsi "un'immagine visiva completa" dell'oggetto e ad utilizzarlo in modo corretto. "In questi casi vi è soprattutto un problema di ideazione dell'azione, che ostacola la realizzazione dei compiti mediati dall'attività motoria, come ad esempio la scrittura e il disegno". E' quindi opportuno affiancare il lavoro sullo schema corporeo a quello sulla spazialità, al fine di facilitare il bambino a

raggiungere una buona tolleranza percettiva e, di conseguenza, rendere più semplice l'organizzazione prassica.

Raggiunta una coscienza globale del sé, funzionale al riconoscimento delle singole parti corporee, si supportano le abilità visuo-spaziali, di direzionalità e orientamento. In particolare si promuove lo sviluppo della percezione dei rapporti spaziali tra i segmenti corporei e, in seguito, tra il corpo e gli oggetti circostanti. Solitamente il riconoscimento delle relazioni spaziali è una delle maggiori problematiche, legata allo scarso investimento corporeo del bambino; a tal proposito, si suggerisce di proporre il disegno, la ricostruzione bidimensionale di puzzle o tridimensionale di figure geometriche. Si stimola poi l'acquisizione e l'organizzazione dello spazio gestuale extra-personale, chiedendo ad esempio al bambino di modificare il posizionamento reciproco di specifici oggetti. L'intervento è incentrato sulla stimolazione della coordinazione e dell'organizzazione gestuale che, con il tempo, diviene sempre più specifica e differenziata; sulla maturazione della lateralità decentrata, attraverso la proposta di esperienze motorie che coinvolgono aspetti propriocettivi ed esteroceettivi, ad esempio con l'uso di uno specchio; sulla promozione delle abilità di organizzazione topologica dello spazio. In riferimento alla rappresentazione temporale, si propongono attività che si concentrano sulla modulazione del tempo di attivazione e di attesa, sulla simultaneità e sequenzialità dei movimenti da riprodurre, sulla variazione del ritmo e della velocità di una successione di azioni. L'area del lessico costituisce l'aspetto più prettamente cognitivo dello schema corporeo e prevede il sostegno delle abilità di riconoscimento, denominazione, indicazione, associazione delle parti corporee e la capacità di imitare gesti e posture. In tale ambito risulta essere particolarmente utile la continua ripetizione verbale, favorevole alla memorizzazione dei singoli segmenti corporei e delle posizioni che possono essere assunte. Infine, l'intervento nell'ambito dell'espressività è volto a sostenere l'uso intenzionale dell'espressività corporea e della sua efficacia comunicativa, nella manifestazione degli stati emotivi, nell'imitazione delle espressioni del volto, nei processi di simbolizzazione e astrazione. Queste ultime si riferiscono alla possibilità di utilizzare il corpo per rappresentare oggetti e simulare eventi, elaborando processi cognitivi e di rappresentazione. A tal proposito, si può chiedere al bambino di interpretare il ruolo di un personaggio, mimare un animale, o al contrario di comprendere quanto imitato dall'altro.

CAPITOLO 5

PROGETTO DI RICERCA

5.1 Obiettivo

Il presente studio ha come obiettivo l'ideazione di una griglia di osservazione e di valutazione clinica, per la progettazione del trattamento riabilitativo delle atassie e delle sue implicazioni sullo sviluppo dello schema corporeo nel periodo della prima infanzia.

Il disturbo atassico può alterare la propriocezione e consapevolezza corporea, modificando il rapporto che l'individuo ha con se stesso e con il mondo esterno, determinando disorganizzazione spaziale e difficoltà di orientamento. L'alterata percezione di sé e dei propri movimenti nell'ambiente circostante compromette l'acquisizione di molteplici abilità nelle diverse aree di sviluppo, prima fra tutte quella emotivo-relazionale.

Lo strumento osservativo ideato è volto a facilitare il riconoscimento di un'alterazione dello schema corporeo nel periodo della prima infanzia, consentendo di sfruttare l'efficacia del trattamento neuro e psicomotorio sulla modulazione della plasticità sinaptica, potenziata nel periodo post-natale. I processi di plasticità sinaptica sono associati alla stimolazione ripetitiva delle sinapsi, variazioni indotte dall'attività sperimentata in passato dalle sinapsi stesse. A tal proposito, lo studio sottolinea l'importanza del trattamento neuro e psicomotorio e delle continue sperimentazioni ed esperienze corporee, per promuovere nel bambino atassico uno sviluppo quanto più funzionale a garantire una buona qualità della vita.

5.2 Materiali e metodi

Il progetto è stato realizzato al Centro Ambulatoriale Santo Stefano Riabilitazione di Fabriano. I casi clinici oggetto dello studio sono tre bambini maschi, con età compresa tra i quattro anni quasi compiuti e i sette anni. I parametri di inclusione nella scelta dei casi analizzati comprendono la presenza di un quadro atassico più o meno grave, assenza di epilessia e di ritardo mentale grave, assenza di cecità e sordità, deficit delle funzioni esecutive, soprattutto in riferimento alla capacità attentiva, presa in carico neuro e psicomotoria da parte della stessa TNPEE e uso del metodo Bobath durante la terapia.

Nella raccolta dei dati sono state utilizzate le scale PBS e SARA, il test DGI, la valutazione neuro e psicomotoria che, compatibilmente con le specifiche caratteristiche di ogni caso clinico, è stata condotta anche attraverso la somministrazione dei test APCM-2 e ABC. A completamento dell'osservazione effettuata è stata poi compilata la griglia osservativa relativa allo sviluppo dello schema corporeo (ALLEGATO 1).

La prima valutazione è stata compiuta nel mese di marzo 2023 e, dopo un trattamento neuro e psicomotorio di sei mesi, è stata condotta una rivalutazione nel mese di settembre 2024.

5.2.1 Pediatric Balance Scale (PBS)

La scala PBS è uno strumento per la valutazione della funzione di equilibrio del bambino nel contesto delle attività di vita quotidiana, compresa la capacità di muoversi nell'ambiente; la sua affidabilità e validità è stata dimostrata da diversi studi [Franjoine MR, Gunther JS et al., 2003; Franjoine MR, Darr N et al., 2010; S. Yi et al., 2012; Butz SM et al., 2015]. La PBS è una versione modificata della Berg Balance Scale, utilizzata negli anziani, ed è stata progettata per bambini di età compresa tra 2 e 13 anni; può essere somministrata sia in caso di sviluppo tipico che in presenza di una nota disfunzione dell'equilibrio. La scala è composta da 14 item, ognuno dei quali può assumere un punteggio da 0 (funzione più bassa) a 4 (funzione più alta), con un punteggio finale che varia da 0 a 56; maggiore è il punteggio, migliore è l'equilibrio funzionale del bambino.

5.2.2 Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)

La scala SARA consente di effettuare una valutazione semiquantitativa specifica delle sindromi atassiche, osservando i segni cerebellari in base al livello di severità della relativa sintomatologia. E' stata elaborata da un gruppo di neurologi europei nel 2004 a Bonn, in Germania. La scala attuale si compone di 8 item e ha un punteggio finale che può variare da 0 (nessun sintomo) a 40 (gravità massima di atassia).

Gli item valutano rispettivamente l'andatura (punteggio da 0 a 8), la stazione eretta (punteggio da 0 a 6), la posizione seduta (punteggio da 0 a 4), i disturbi del linguaggio (punteggio da 0 a 6), la coordinazione degli arti superiori mediante i test di inseguimento delle dita (punteggio da 0 a 4) e la prova indice-naso (punteggio da 0 a 4), l'adiadococinesia mediante il test di prono-supinazione rapida delle mani (punteggio da

0 a 4), e la coordinazione degli arti inferiori attraverso la prova tallone-ginocchio (punteggio da 0 a 4). Dall'item 5 all'item 8 ogni singolo arto è valutato separatamente e il corrispettivo punteggio finale è dato dalla media aritmetica dei valori registrati nei singoli test. Secondo diversi studi la SARA, oltre ad essere correlabile con altre scale, soddisfa i criteri di affidabilità, validità inter-operatore, intra-operatore e consistenza interna [Weyer A. et al., 2007; Brandsma R. et al., 2014; Lawerman T.F. et al., 2017; Panzeri D. et al., 2020; Schouwstra K.J. et al., 2022]. La scala valuta solo i sintomi correlati con l'atassia e non tiene conto di quelli extracerebellari; è facilmente somministrabile e richiede, in media, 15 minuti.

5.2.3 Dinamic Gait Index (DGI)

Il DGI è stato sviluppato da Anne Shumway-Cook nel 1995 come strumento clinico per valutare l'andatura, l'equilibrio e il rischio di caduta negli anziani, osservando la capacità dell'individuo di modificare l'equilibrio mentre cammina in presenza di richieste esterne. Ci sono studi che comprovano l'affidabilità e validità del DGI e spiegano che l'indice può essere applicato anche ai pazienti pediatrici [Lubetzky-Vilnai A et al., 2012; Anderson DK et al., 2019].

Il test comprende 8 item: andatura su superfici piane, cambi di velocità, movimenti orizzontali e verticali della testa, andatura e rotazione su se stessi, superamento e aggiramento degli ostacoli, salita e discesa delle scale. Ogni item può assumere un punteggio da 0 (grave compromissione) a 3 (prestazione nella norma), per un massimo punteggio finale di 24. La somministrazione del test richiede all'incirca 15 minuti.

5.2.4 Test di valutazione neuro e psicomotoria

L'APCM-2 (Abilità prassiche e della Coordinazione Motoria) è un test che si compone di 6 protocolli utilizzabili dai 2 agli 8 anni, suddivisi al loro interno in diverse fasce d'età. Le aree di valutazione dei protocolli e gli item relativi a queste sono stati suddivisi in due settori: schemi di movimento, che indaga le abilità di equilibrio e coordinazione, oculomozione e sequenzialità, e funzioni cognitive adattive (prassie), che indaga i movimenti mani e dita, la coordinazione dinamica, le abilità grafo-motorie e manuali, i gesti simbolici e le abilità prassico-costruttive. In base alla specifica fascia di età di

appartenenza viene poi utilizzato un programma di elaborazione in Excel, che restituisce un grafico relativo al profilo di sviluppo del bambino preso in esame.

Il M-ABC (Movement Assessment Battery for Children) si compone di due parti: un test di performance e una checklist di osservazione che deve essere compilata da un familiare, costituita da 48 item relativi al comportamento del bambino. Il test di performance si suddivide in tre fasce d'età (3-6 anni, 7-10 anni, 11-16 anni), ognuna delle quali prevede otto compiti suddivisi nelle sezioni di destrezza manuale, mirare e afferrare ed equilibrio.

5.2.5 Griglia osservativa: Schema Corporeo

Lo studio dello sviluppo dello schema corporeo si è orientato inizialmente verso la più ampia prospettiva di tipo psicologico; successivamente l'interesse si è spostato verso la più specifica concezione neurofisiologica.

La progettazione di questo strumento di osservazione qualitativa si è sviluppata a partire dall'analisi della tradizionale letteratura psicomotoria, mancando studi e ricerche più recenti riferite ad un approccio specificamente neuro e psicomotorio, distinto dal precedente per gli assunti neurologici che lo contraddistinguono e che sono alla base del funzionamento del soggetto nei vari contesti di vita. I presupposti teorici per l'elaborazione della griglia osservativa derivano dal "Manuale di Terapia Psicomotoria dell'Età Evolutiva" di A.M. Wille e C. Ambrosini; da "La Valutazione Psicomotoria" di M. Massenz e E. Simonetta; dal testo "Elementi generali di Test Psicomotori" a cura di D. Giacomazzi; dal volume "La Pratica Psicomotoria, rieducazione e terapia" di B. Aucouturier, I. Darraut, J.L. Empinet; dallo studio approfondito del recente libro "Cerebral Palsy, A Practical Guide for Rehabilitation Professionals" di P. Giannoni e L. Zerbino, pubblicato nel 2022.

5.2.5.1 Strutturazione della griglia

Lo schema corporeo è una delle sei aree funzionali psicomotorie e si articola, secondo la metodologia elaborata da Ambrosini e Wille, nelle sezioni della percezione, del lessico, della rappresentazione spaziale, del sistema di riferimento spaziale e dell'espressività. Ognuna di queste include a sua volta diverse componenti, che costituiscono le specifiche aree di intervento nella pratica psicomotoria.

Sulla base di questi aspetti, il nuovo strumento osservativo per l'analisi dello schema corporeo è stato suddiviso nelle aree della percezione, della rappresentazione spazio-temporale, del lessico e dell'espressività, ognuna delle quali è illustrata da diversi parametri in base alla fascia d'età del caso clinico considerato. Questa modalità di strutturare la griglia tiene conto del processo di crescita e maturazione del bambino, che si attua attraverso la progressiva acquisizione e interiorizzazione delle specifiche competenze di ogni fase evolutiva. Pertanto, le richieste sono adattate e proporzionate alle potenziali capacità del caso clinico analizzato.

Tenendo poi in considerazione le tappe di sviluppo dello schema corporeo descritte da Le Boulch nel 1975, la griglia è stata articolata nelle fasce d'età 2-3, 4-6, 7-9 anni. La prima fa riferimento al periodo del corpo vissuto, le cui principali manifestazioni si concretizzano nella motricità volontaria; la seconda rimanda alla fase del corpo percepito, in cui ha inizio lo sviluppo della coscienza corporea e della sua strutturazione percettiva; la terza richiama lo stadio del corpo rappresentato, durante il quale vi è la maturazione di un'immagine sintetica, decentrata e mutevole del corpo. I parametri di ogni area si concretizzano negli indicatori, che in alcuni casi prevedono prove ed esercizi, mentre in altri precisano cosa osservare e valutare. Per ognuno di essi, in base alla performance del bambino, si attribuisce un giudizio qualitativo relativo all'assenza, presenza o immaturità delle abilità richieste. I singoli indicatori sono descritti al termine di ogni griglia.

CAPITOLO 6

RISULTATI

6.1 Primo caso analizzato

6.1.1 Anamnesi

Data e luogo di nascita: 24/12/2019, Teramo. Nato da II gravidanza (I aborto fisiologico nel 1° trimestre), rallentamento della crescita nell'ultimo trimestre. Riscontro di ventricolomegalia posteriore fetale. Nato a 38 + 4 sg da parto eutocico.

Peso alla nascita: 2,760 kg (SGA). Lunghezza alla nascita: 47 cm. Apgar: 9-9-10. Circonferenza cranica: 32 cm. Alla nascita riscontro di ipospadia. Difficoltà di suzione sia al seno che al biberon. Ipotonia. Dimesso in seconda giornata di vita, peso 2570 g. Allattamento misto per lo più artificiale, sempre problematico per suzione ipovalida. Genitori non consanguinei. Padre con riferito soffio al cuore per cui fa controlli cardiologici periodici e con conflitto femoro-acetabolare; sorella di 9 mesi in benessere. Sviluppo psicomotorio: posizione seduta autonoma raggiunta a 10 mesi, gattonamento a 12 mesi, deambulazione autonoma a 2 anni e mezzo. Sviluppo linguistico: lallazione a 12 mesi. Prime parole intorno ai 2 anni. Sonno agitato con russamento notturno. Alla prima visita del pediatra riferita marcata ipotonia assiale. Scarso accrescimento. Svezramento decorso con difficoltà e rifiuto di ogni alimento proposto fino ai 9 mesi. Fino ai 18 mesi ha mangiato solo cibi frullati, poi ha iniziato percorso logopedico con complessivo miglioramento. Da aprile 2022 iniziato trattamento logopedico e neuro e psicomotorio. In riferimento all'anamnesi patologica si evidenzia isolato episodio critico in corso di febbre a 1 anno. A 18 mesi prima valutazione NPI per ritardo psicomotorio (2021) che ha consigliato i primi accertamenti eseguiti ad Ancona: ABR e oto-emissioni acustiche nella norma; fundus oculi e mezzi diottrici nella norma; EEG evidenzia rare onde lente aguzze sulle derivazioni F-T dell'emisfero a destra; eco addome completo (maggio 2022) evidenzia lieve epatomegalia ed ecostruttura finemente e diffusamente disomogenea.

Il bambino è stato messo in lista presso AOU Meyer per intervento di ipospadia.

All'esame obiettivo del Meyer (febbraio 2024) le condizioni generali risultano buone con cute xerotica in modo diffuso. Buona l'interazione, discreta la comprensione di comandi semplici. Linguaggio presente limitato a paroline pronunciate con timbro nasale. Facies adenoidea con occhi alonati e bocca semiaperta. Micrognazia. Lieve strabismo convergente occhio dx. Habitus longilineo. Clinodattilia del V dito delle mani (dx>sx),

lieve sindattilia del II e III dito dei piedi. Riflessi patellari difficilmente evocabili, no clono del piede. Atteggiamento dei piedi a riposo in equinismo. Piede piatto bilateralmente.

Dagli accertamenti genetici è stata identificata la variante del gene RBM10 in emizigosi che è da considerarsi verosimilmente patogenetica (ACMG classe 4). È indicato lo studio di segregazione. Il test eseguito non permette di escludere con certezza estese duplicazioni e deiezioni di singoli esoni, multiesoniche, dell'intero gene, varianti introniche profonde e nelle regioni regolatorie, ri-arrangiamenti genomici complessi.

6.1.2 Valutazioni effettuate al tempo T0 (marzo)

Valutazione neuro e psicomotoria

Al tempo T0 il bambino ha 4 anni e 2 mesi. Il profilo funzionale è caratterizzato da importante ipercinesia, labilità attentiva con necessità di mediazione costante della terapeuta, comportamenti disfunzionali (leccare, mettere continuamente le mani o gli oggetti in bocca) e talvolta aggressivi (mordere, tirare i capelli ecc.). Indispensabile la strutturazione di un setting terapeutico poco distraente e lo svolgimento di attività a tavolino intervallate da momenti di gioco con uso del rinforzo. A livello *comunicativo linguistico* si apprezza ipotonia e apparente disprassia del tratto oro-buccale. Lessico attivo scarso, utilizzo principale di olofrase. Comprensione verbale, contestuale, lessicale e morfo-sintattica limitata. Utilizzo del canale gestuale associato a quello verbale; contatto oculare quasi costante. Dalla *valutazione logopedica*, effettuata nel mese di dicembre 2023, emergono problematiche di coarticolazione con conseguente disturbo fonetico-fonologico di linguaggio. Semplificazioni fonologiche delle parole. Difficoltosi movimenti labiali indipendenti. Le prove di produzione verbale del TVL (Test di valutazione del linguaggio) sono risultate deficitarie. A livello *grosso-motorio* si evidenziano ipotonia, ipotrofia e forza limitata prevalentemente agli arti inferiori. Deambulazione autonoma eseguita con andatura atassica a base allargata, instabilità, difficoltà nella direzione e nell'orientamento con velocità e ritmo aumentati, perdita di equilibrio e ridotta armonia nel movimento. Possibili i trasferimenti e i passaggi posturali in autonomia; esegue il passaggio dalla posizione in ginocchio mantenuta con podice tra i talloni alla stazione eretta passando per i 4 punti o con appoggio anteriore. Ipovalide le reazioni di balance. Permangono importanti difficoltà di coordinazione motoria semplice

e di equilibrio statico e dinamico. A livello *motorio-prassico* difficoltà fino-motorie nella differenziazione e modulazione del gesto motorio finalizzato; deficit di coordinazione oculo-manuale con conseguente reaching immaturo. Prensione globale. Le funzioni di avvicinamento, prensione e manipolazione risultano compromesse in termini di forza, velocità e accuratezza. Presente il matching di figure e la classificazione semantica di alcune categorie. In fase di acquisizione l'associazione per colore. A livello *ludico* utilizzo funzionale di oggetti conosciuti (es. pettine, occhiali, cappello). Su richiesta il bambino attiva una semplice sequenza di gioco di finzione (es. dar da mangiare alla bambola, farle il bagno, metterla a dormire, far passare la macchinina sotto e sopra il ponte ecc.) con possibilità di apprendere nuovi schemi su imitazione, ma è necessaria la guida costante della terapeuta. In autonomia non organizza un'attività ludica. La **valutazione psicologica** effettuata nel mese di aprile 2023 sottolinea la necessaria mediazione per la focalizzazione dell'attenzione e la strutturazione del setting per il mantenimento della posizione seduta. Mostra deficitaria comprensione di consegne, anche su dimostrazione, impulsività e iperattività, lieve scialorrea. Deficit di attenzione sostenuta, selettiva e condivisa. Sono risultate deficitarie le prestazioni osservate in tutte le prove della Scala WPPSI IV, in particolare la riproduzione di modelli con i cubi e la memoria di immagini. Il profilo cognitivo generale risulta basso in tutti i domini indagati con la Scala Vineland II, compilata dal papà.

A completamento dell'osservazione effettuata è stata compilata la griglia relativa allo sviluppo dello Schema corporeo (Figura 2) e sono stati somministrati i seguenti test di valutazione neuro e psicomotoria:

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (4.1-5 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 1 e rappresentati nel Grafico 1;
- Pediatric Balance Scale (PBS), i cui risultati sono riportati nella Tabella 2;
- Dynamic Gait Index (DGI), i cui risultati sono riportati nella Tabella 3;
- SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia, i cui risultati sono riportati nella Tabella 4.

6.1.3 Progetto e programma riabilitativo

Il progetto riabilitativo prevede la presa in carico multidisciplinare: trattamento logopedico associato al trattamento neuro e psicomotorio che si svolge con regolarità a

frequenza bisettimanale, monitoraggio neuropsicologico annuale, colloqui sociali e psicologici di supporto con la famiglia al bisogno.

Obiettivi a breve termine:

- incrementare i tempi attentivi e di attesa tramite strutturazione del setting con l'utilizzo di rinforzi; ridurre i comportamenti disfunzionali e aggressivi;
- potenziare le abilità grosso-motorie: carico monopodalico, superamento dell'ostacolo, facilitazione dello schema del salto;
- potenziare la coordinazione oculo-manuale e le abilità fini-motorie;
- incrementare il lessico attivo e potenziare la comprensione lessicale;
- promuovere lo sviluppo delle autonomie personali;
- condividere con la famiglia strategie utili da attuare in ambiente domestico.

Obiettivi a medio termine:

- migliorare la coordinazione motoria globale ed oculo-manuale;
- potenziare le abilità prassiche-costruttive;
- sostenere lo sviluppo del vocabolario in produzione e in comprensione;
- favorire l'utilizzo dello strumento grafico e promuovere le abilità grafo-motorie;
- ampliare le abilità ludiche, sfruttando la capacità di apprendere per imitazione.

Obiettivi a lungo termine:

- incrementare la sicurezza durante i passaggi posturali e la marcia;
- sostenere lo sviluppo delle abilità precedentemente acquisite.

6.1.4 Aggiornamento neuro e psicomotorio al tempo T1 (settembre)

Al tempo T1 il bambino ha 4 anni e 8 mesi. Permangono ipercinesia, difficoltà attentive e comportamenti disfunzionali, con necessaria strutturazione del setting terapeutico e mediazione per facilitare la focalizzazione dell'attenzione. A livello *comunicativo linguistico* si apprezza incremento del lessico in produzione e della comprensione verbale e contestuale. Utilizzo frequente del canale gestuale associato a quello verbale. A *livello grosso-motorio* permane ipotonia e forza limitata. Deambulazione autonoma con andatura atassica a base allargata, instabilità, difficoltà nella direzione e nell'orientamento con velocità e ritmo aumentati. Ipovalide le reazioni di balance. Possibili i trasferimenti posturali in autonomia; esegue il passaggio per i 4 punti dalla posizione in ginocchio alla stazione eretta. Permangono importanti difficoltà di coordinazione motoria semplice e di

equilibrio statico e dinamico, anche se in progressivo miglioramento. A livello *motorio-prassico* si osservano difficoltà fino-motorie nella differenziazione e modulazione del gesto motorio; deficit di coordinazione oculo-manuale. Prensione globale e immatura. Seppur in miglioramento, le funzioni di avvicinamento, prensione e manipolazione sono compromesse in termini di forza, velocità e accuratezza. A livello *ludico* utilizzo funzionale di oggetti conosciuti; attivazione di una semplice sequenza di gioco di finzione, ma è necessaria la guida costante della terapeuta. In autonomia non organizza un'attività ludica.

A completamento dell'osservazione effettuata è stata compilata la griglia relativa allo sviluppo dello Schema corporeo (Figura 2) e sono stati somministrati i seguenti test:

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (4.1-5 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 1 e rappresentati nel Grafico 2;
- Pediatric Balance Scale (PBS), i cui risultati sono riportati nella Tabella 2;
- Dynamic Gait Index (DGI), i cui risultati sono riportati nella Tabella 3;
- SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia, i cui risultati sono riportati nella Tabella 4.

6.1.5 Risultati dei test somministrati al tempo T0 e T1

- **APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (età 4.1-5 anni)**

Aree di competenza	Punteggio al tempo T0	Percentile al tempo T0	Punteggio al tempo T1	Percentile al tempo T1
Equilibrio e coordinazione	1	< 5°	2	< 5°
Oculomozione	0	< 5°	2	5°
Sequenzialità	0	< 5°	1	< 5°
Coordinazione dinamica	0	< 5°	2	5°
Abilità grafo-motorie	0	< 5°	3	5°
Abilità manuali -gesti transitivi	0	< 5°	2	5°/10°
Gesti simbolici	3	< 5°	8	10°/25°
Abilità prassico-costruttive	0	NS	0	< 5°

Tabella 1: Punteggi APCM-2 al tempo T0 e T1

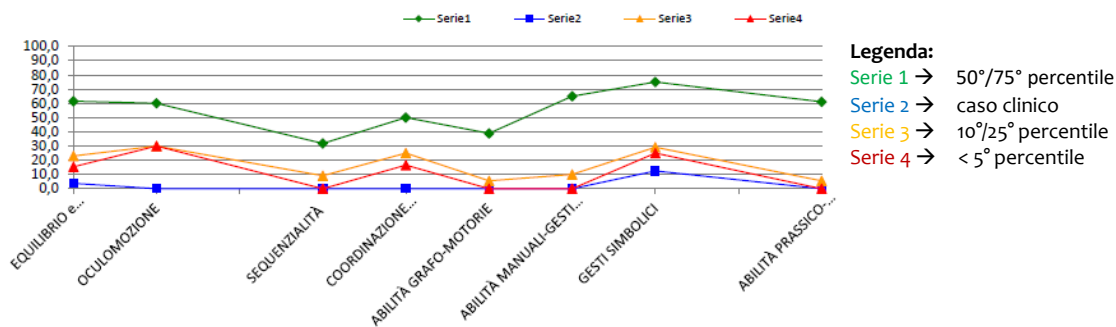


Grafico 1: Rappresentazione grafica dei punteggi APCM-2 al tempo T0

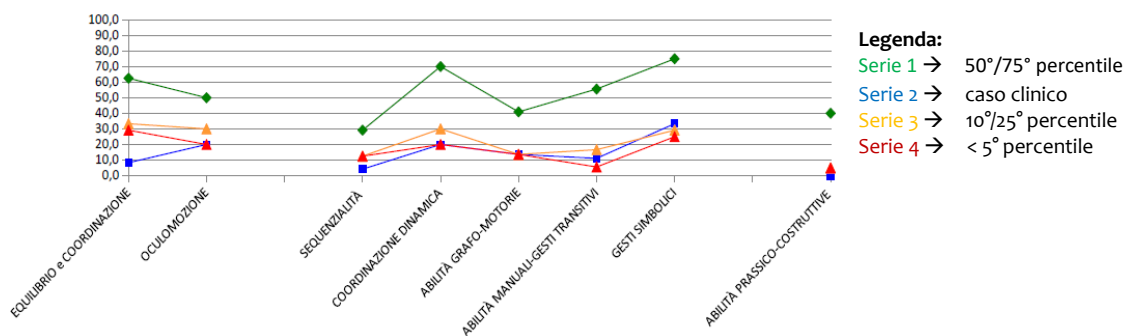


Grafico 2: Rappresentazione grafica dei punteggi APCM-2 al tempo T1

• Pediatric Balance Scale (PBS)

Item	Punteggio al tempo T0	Punteggio al tempo T1
Da seduto in piedi	4	4
Da in piedi a seduto	4	3
Trasferimenti	2	4
In piedi senza supporto	3	3
Seduto senza supporto	3	3
In piedi con occhi chiusi	3	3
In piedi con piedi uniti	0	2
In piedi con un piede davanti l'altro	1	1
In piedi su un piede	0	1
Girarsi di 360°	2	2
Voltarsi per guardare dietro	3	3
Raccogliere oggetti dal pavimento	3	3
Mettere un piede in alternanza su uno sgabello	1	1
Protendersi in avanti con il braccio teso	NV	NV
PUNTEGGIO TOTALE	30/56	33/56

Tabella 2: Punteggi PBS al tempo T0 e T1

• Dynamic Gait Index (DGI)

Item	Punteggio al tempo T0	Livello di Funzionamento	Punteggio al tempo T1	Livello di funzionamento
Andatura su superficie piana	2	Lieve compromissione	2	Lieve compromissione
Cambi di velocità	1	Moderata compromissione	2	Lieve compromissione

Movimenti orizzontali della testa	NV		0	Grave compromissione
Movimenti verticali della testa	NV		0	Grave compromissione
Andatura e rotazione su se stessi	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
Superare un ostacolo	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
Aggirare l'ostacolo	2	Lieve compromissione	2	Lieve compromissione
Fare le scale	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
PUNTEGGIO TOTALE	8/24	Predittivo di cadute	9/24	Predittivo di cadute

Tabella 3: Punteggi DGI al tempo T0 e T1

- **SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia**

Item	Punteggio al tempo T0	Punteggio al tempo T1
Andatura	3	3
Stazione eretta	3	3
Posizione seduta	1	1
Disturbo del linguaggio	4	3
Inseguimento delle dita	1	1
Prova indice-naso	4	2
Movimenti alternati veloci della mano	4	3
Prova tallone-ginocchio	3	3
PUNTEGGIO TOTALE	23/40	19/40

Tabella 4: Punteggi SARA al tempo T0 e T1

Si riportano, in ultimo, i risultati del PDMS-2: Peabody Developmental Motor Scale, somministrato dalla terapeuta nel mese di dicembre 2023 (Tabella 5).

Subtest	Età equivalente	Percentile	Livello di funzionamento
Posizione stazionaria	16 mesi	16°	Medio-basso
Locomozione	18 mesi	< 1°	Molto carente
Manipolazione di oggetti	14 mesi	< 1°	Molto carente
Afferramento	5 mesi	< 1°	Molto carente
Integrazione visuo-motoria	13 mesi	< 1°	Molto carente

	GROSSO-MOTORIO (QGM)	FINE-MOTORIO (QFM)	MOTORIO TOTALE (QMT)
QUOZIENTI	55	52	47
PERCENTILI	< 1°	< 1°	< 1°
LIVELLO DI FUNZIONAMENTO	Molto carente	Molto carente	Molto carente

Tabella 5: Punteggi PDMS-2 somministrato a dicembre 2023

**CORPO PERCEPITO: coscienza del corpo e strutturazione percettiva
4-6 anni**

PERCEZIONE	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Controllo posturale	Mantenimento posizione seduta su un piano instabile con prove di pointing e coordinazione	Assente	Assente	
	Posizione a ponte	Assente	Incompleto/ da migliorare	Instabilità e oscillazioni; bacino non completamente sollevato
	Variazioni posturali	Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	Effettua passaggio per i 4 punti; il salto è assente
	Salita su un gradino e discesa con salto a piedi uniti	Assente	Incompleto/ da migliorare	Non effettua il salto; non scende in autonomia
Propriocezione e capacità prassica	Integrazione di afferenze propriocettive	Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	
	Capacità prassica	Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	
	Riconoscimento stereognostico	Assente	Incompleto/ da migliorare	Difficoltà a mantenere gli occhi chiusi
	Cammino all'indietro	Assente	Assente	
Lateralizzazione	Centrata	Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	
	Decentrata	Assente	Assente	Mancato riconoscimento dx/ sx
RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Orientamento e direzionalità	Assi corporei	Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	Mancato riconoscimento dx/ sx
	Spazio extra-personale	Assente	Assente	Caotico; mancata direzionalità e orientamento
Rapporti spaziali	Proporzionalità corporea nella grafo-motricità	Assente	Assente	
	Ricerca dell'oggetto	Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	Deficit di attenzione sostenuta; difficoltà di comprensione
Percezione temporale	Riproduzione di una sequenza ritmica	Assente	Incompleto/ da migliorare	Possibile solo la riproduzione a 2 sequenze
	Sequenzialità	Assente	Assente	Difficoltà di pianificazione
LESSICO	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Discriminazione	Individuazione di parti del corpo e discriminazione	Acquisito	Acquisito	
Denominazione	Denominazione di parti del corpo e associazione	Acquisito	Acquisito	
ESPRESSIVITA'	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Modulazione tonica		Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	
Integrazione di più canali sensoriali		Assente	Incompleto/ da migliorare	
Capacità simbolica		Incompleto/ da migliorare	Incompleto/ da migliorare	

Figura 2: Griglia osservativa: Schema corporeo

6.2 Secondo caso analizzato

6.2.1 Anamnesi

Data di nascita: 19/06/2020. Primogenito di due gravidanze. Nato con lieve prematurità a 36+4 sg da gravidanza normo decorsa realizzata con FIVET, con riscontro di polidramnios e ridotta crescita del feto all'ecografia del 5° mese. Parto cesareo di urgenza per riferita alterazione del battito fetale. Peso alla nascita: SGA, con riferito distress respiratorio subito dopo la nascita. Alimentazione per i primi 3 giorni con SNG per suzione inefficace; raggiunta poi l'autonomia orale il pasto era completato con il biberon. Suzione a casa valida; alimentato con latte misto per ipogalattia materna fino a 7 mesi, poi con latte artificiale. Svezamento ben avviato ma proseguito con le pappe fino ai 17 mesi. Difficoltà nella masticazione: alimentazione prevalente con cibi di consistenza omogenea-morbida. Ritmo sonno-veglia regolare.

Genitori non consanguinei. Nonno con riferita "polineuropatia acuta" non meglio precisata, all'età di 75 anni. Zio con riferito "Asma Bronchiale" nella prima infanzia.

Sviluppo psicomotorio: controllo del tronco nella posizione seduta a 8-10 mesi, raggiungimento della stazione eretta a 18 mesi e della deambulazione autonoma a 23 mesi. Il bambino non usa la bicicletta, sale e scende le scale con doppio appoggio ed alternanza dei piedi e non presenta il salto. Sviluppo linguistico: lallazione a 8 mesi, prime parole a 18 mesi con successivo lento ma graduale incremento del repertorio lessicale. Pointing presente dai 12 mesi. Controllo sfinterico diurno in via di acquisizione. Da marzo 2021 iniziato trattamento logopedico e neuro e psicomotorio per ipotonia, ritardo nell'acquisizione delle competenze linguistiche e motorie (scarsa coordinazione nella corsa, facile perdita di equilibrio con conseguenti cadute), difficoltà psicomotorie.

In relazione all'anamnesi patologica riferiti controlli cardiologici per la presenza di "piccolo shunt sinistro-destro" a livello dell'ostium secundum. Sono stati effettuati i seguenti accertamenti: controllo oculistico all'età di 2 anni, che evidenzia scosse di nistagmo ed esoftalmo; RM encefalo eseguito a dicembre 2023, che evidenzia focale ampliamento degli spazi liquorali pericerebellari in sede paramediana sx come da piccola cisti aracnoidea. Minimo ispessimento mucoso al seno mascellare dx. Aumento delle dimensioni delle strutture costituenti l'anello linfatico del Waldeyer. Presenza di multipli linfonodi in sede sottomandibolare e laterocervicale bilaterale.

6.2.2 Valutazioni effettuate al tempo T0 (marzo)

Valutazione neuro e psicomotoria

Al tempo T0 il bambino ha 3 anni e 8 mesi. Instaurata una relazione positiva con la terapeuta, collaborativo e partecipe durante il trattamento ma con tempi di attenzione deficitari e forte distraibilità. Ricerca dell'adulto come aiuto o come appoggio nei momenti di difficoltà per portare a termine l'attività. Esplorazione caotica e disordinata dell'ambiente tramite il canale visivo e motorio, interazione mediata dal contatto oculare e dal canale verbale integrato a quello mimico e gestuale. Presente il sorriso di risposta sociale e utilizzo appropriato dello sguardo. Spesso durante le prove si osserva uno stile impulsivo nel fornire le risposte e labilità intellettiva. Scarsa attenzione sostenuta, specie nelle attività grosso-motorie, per cui è necessario il continuo richiamo dell'operatore. Si evidenziano comportamenti oppositivi e di rifiuto quando l'attività risulta difficile o non piacevole. Ridotta tolleranza alla frustrazione rispetto a un diniego. Accentuata sensibilità rispetto a stimoli uditivi esterni. *A livello comunicativo-linguistico* l'eloquio spontaneo è veloce ma intellegibile, nonostante siano presenti difficoltà fonetico-fonologico. Linguaggio espressivo caratterizzato dalla produzione di frasi semplici a livello morfo-sintattico e parole con alcune distorsioni fonologiche. La *valutazione logopedica* effettuata nel mese di dicembre 2023 evidenzia ipotonia a carico del distretto oro-buccale e dell'assetto masticatorio-deglutitorio, rallentamento nella coarticolazione verbale, discreto vocabolario in ricezione e in produzione, comprensione di frasi anche complesse e non contestuali. Dalla somministrazione del TNL (Test neuropsicologico lessicale per l'età evolutiva) si riscontra fatica nell'esecuzione continuativa delle richieste, necessario rinforzo positivo e richiamo dell'operatore ogni 2/3 item circa. Attuate diverse modalità di evasione dal compito, come alzarsi dalla sedia, ridere e ripetere parole fuori contesto. Il Test FANZAGO per l'articolazione segnala importante presenza di processi di semplificazione nella strutturazione della parola. Fatica nella coarticolazione e tendenza a ridurre le lunghezze del lessema. *A livello senso-motorio* si osserva tono muscolare diffusamente ridotto; si apprezza un atteggiamento del bacino in antiversione associato a un'accentuata curva lordotica lombare e allo spostamento del baricentro in avanti. Il capo è in asse con il tronco seppur leggermente esteso. *A livello grosso-motorio* possibili i passaggi posturali in modo autonomo ma con scarsa coordinazione e fluidità; mantenimento della stazione eretta con base di appoggio allargata e anteposizione del

tronco. Presente la deambulazione autonoma seppur accelerata e atassica con base di appoggio allargata, lancio dei piedi ed equilibrio incerto, anteposizione del tronco e tendenza alla flessione delle ginocchia; compromessa la coordinazione segmentaria ai 4 arti. L'andatura è basculante/anserina, l'avvio e lo schema del passo sono alterati per deficit di carico monopodalico: ridotta fase oscillante e ridotta triplice flessione. Asimmetria nella lunghezza del passo con AI dx e sx. Iperlordosi del tronco. Capo in lieve estensione e difficoltà nell'orizzontalità dello sguardo. Atteggiamento delle ginocchia in valgo con intrarotazione del piede (> dx). Talvolta effettuata deambulazione sulle punte. Difficoltà nel mantenimento della traiettoria indicata. Importanti difficoltà di equilibrio statico e dinamico. Instabilità nei cambi di direzione e ricerca continua di un appoggio. Nel passaggio dalla posizione quadrupedica alla stazione eretta il bambino non attua la posizione del cavalier serviente, ma effettua il passaggio per i quattro punti (spinta sugli AASS ed estensione degli AAI). Frequente perdita dell'equilibrio con conseguenti cadute ma presente la capacità di rialzarsi in autonomia con appoggio anteriore. Presente il balance anteriore e laterale ma deficitario quello posteriore. Si osserva instabilità nei cambi di direzione e nel superamento di un ostacolo; il bambino sale e scende sopra un mattoncino con altezza massima di 10 cm con avanzamento del solo piede dx. I genitori riferiscono che è in grado di salire e scendere le scale con appoggio bilaterale alternando i piedi. Difficoltà nell'afferrare la palla, presente il lancio ma senza direzionare il tiro. Il bambino tenta di calciare la palla ma fa difficoltà a mantenere l'equilibrio monopodalico. Interesse per i giochi di movimento. A *livello motorio-prassico* si osserva tremore intenzionale bimanuale (> mano dx) con difficoltà nelle prassie bimanuali e nelle attività fino-motorie, prassiche e grafo-motorie: tenta di impilare i cubi per costruire una torre e un treno, utilizza il martello per inserire la pallina nel buco, incastra le forme nella tavoletta, utilizza entrambe le mani per fare un rotolino con il pongo etc. Difficoltà nell'integrazione visuo-motoria e nell'inseguimento visivo dell'oggetto, con deviazione del capo principalmente a dx. Difficoltà visiva nella fissazione con lieve strabismo convergente dell'occhio dx e nella deambulazione: il bambino compensa con lieve estensione del capo e abbassamento dello sguardo. Presenti stereotipie manuali e apparente nistagmo. A *livello ludico* utilizzo funzionale di oggetti e accesso al gioco simbolico-di finzione con guida dell'adulto. Presente anche il gioco condiviso anche se con tendenza a dirigere l'attività. Il controllo sfinterico è in fase di acquisizione.

Il profilo di sviluppo del bambino, indagato nella *valutazione psicologica* attraverso la Scala WIPPSI IV nel mese di ottobre 2023, si colloca in una fascia di normalità con prestazioni nella norma in tutte le prove eseguite. A livello comportamentale si osserva collaborazione fluttuante per la presenza di atteggiamenti oppositivi o di rifiuto quando l'attività risulta non piacevole. Ridotta tolleranza alla frustrazione. Permangono difficoltà attentive e forte distraibilità. Il profilo adattivo, analizzato con la Scala Vineland II compilata dai genitori, appare moderatamente basso a cause delle difficoltà nelle abilità motorie, in particolare nell'equilibrio e nella coordinazione.

A completamento dell'osservazione effettuata è stata compilata la griglia relativa allo Schema corporeo (Figura 3) e sono stati somministrati i seguenti test di valutazione:

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (3.1-4 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 6 e rappresentati nel Grafico 3;
- Pediatric Balance Scale (PBS), i cui risultati sono riportati nella Tabella 7;
- Dynamic Gait Index (DGI), i cui risultati sono riportati nella Tabella 8;
- SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia, i cui risultati sono riportati nella Tabella 9;
- MOVEMENT ABC: Assessment Battery for Children – 2 (3-6 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 10.

6.2.3 Progetto e programma riabilitativo

Il progetto riabilitativo prevede la presa in carico multidisciplinare: trattamento logopedico associato al trattamento neuro psicomotorio che si svolge con regolarità a frequenza bisettimanale, monitoraggio neuropsicologico annuale, colloqui sociali e psicologici di supporto con la famiglia al bisogno.

Obiettivi a breve termine:

- aumentare i tempi di attenzione; sostenere la tolleranza alla frustrazione;
- promuovere il carico monopodalico, migliorare l'equilibrio e le abilità di coordinazione motoria;
- migliorare lo schema del passo e la sicurezza nel cammino attraverso il lavoro propriocettivo;
- potenziare la coordinazione oculo-manuale e le abilità fino-motorie;
- supportare le competenze linguistiche in comprensione e in produzione;

- condividere con i genitori strategie utili per migliorare le competenze del bambino.

Obiettivi a medio termine:

- migliorare la coordinazione e la fluidità nei passaggi posturali;
- sostenere le abilità visuoperceptive;
- migliorare le competenze di organizzazione prassica;
- promuovere le abilità grafo-motorie.

Obiettivi a lungo termine:

- sostenere e migliorare le competenze motorio-prassiche;
- sostenere e migliorare le competenze linguistiche e comunicative;
- promuovere lo sviluppo dei prerequisiti della scrittura;
- sostenere lo sviluppo delle abilità precedentemente acquisite.

6.2.4 Aggiornamento neuro e psicomotorio al tempo T1 (settembre)

Al tempo T1 il bambino ha 4 anni e 2 mesi. Permangono labilità attentiva e facile distraibilità, scarsa tolleranza alla frustrazione e ai tempi di attesa; comportamenti di rifiuto ed evasione quando l'attività risulta difficile o non piacevole. Collaborazione fluttuante. Presente il contatto oculare e uso del canale verbale integrato a quello mimico e gestuale. Scarsa attenzione sostenuta, per cui è necessario il continuo richiamo dell'operatore. A *livello comunicativo-linguistico* migliorato il linguaggio espressivo, anche se ancora caratterizzato dalla produzione di frasi semplici e parole con alcune distorsioni fonologiche; buone le abilità di comprensione. A *livello senso-motorio* permane ipotonia, atteggiamento del bacino in antiversione associato a curva lordotica lombare e allo spostamento del baricentro in avanti. A *livello grosso-motorio* possibili i passaggi posturali in modo autonomo ma con scarsa coordinazione e fluidità; mantenimento della stazione eretta con base di appoggio allargata e anteposizione del tronco. Deambulazione autonoma atassica con base di appoggio allargata, equilibrio incerto, tendenza alla flessione delle ginocchia; compromessa la coordinazione segmentaria ai 4 arti. Schema del passo alterato per deficit di carico monopodalico. Capo in lieve estensione e difficoltà nell'orizzontalità dello sguardo. Atteggiamento delle ginocchia in valgo con intrarotazione del piede (> dx). Talvolta effettuata deambulazione sulle punte. Difficoltà nel mantenimento della traiettoria indicata; mancata direzionalità. Importanti difficoltà di equilibrio statico e dinamico. Nel passaggio dalla posizione

quadrupedica alla stazione eretta presente il passaggio per i quattro punti, con spinta sugli AASS ed estensione degli AAI. Ipovalida la reazione di balance posteriore. Instabilità nei cambi di direzione e nel superamento di un ostacolo; assente il salto. Difficoltà nell'afferrare la palla, presente il lancio ma senza direzionare il tiro. Seppur in miglioramento, a *livello motorio-prassico* si osserva tremore intenzionale bimanuale con difficoltà nelle prassie bimanuali, nelle attività fino-motorie e grafo-motorie. Difficoltà nell'integrazione visuo-motoria e nell'inseguimento visivo dell'oggetto, con deviazione del capo principalmente a dx. Difficoltà visiva nella fissazione con lieve strabismo convergente dell'occhio dx. Ridotte le stereotipie manuali. A *livello ludico* utilizzo funzionale di oggetti e accesso al gioco simbolico-di finzione con guida dell'adulto.

A completamento dell'osservazione effettuata è stata compilata la griglia relativa allo Schema corporeo (Figura 3) e sono stati somministrati i seguenti test di valutazione:

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (4.1-5 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 6 e rappresentati nel Grafico 4;
- Pediatric Balance Scale (PBS), i cui risultati sono riportati nella Tabella 7;
- Dynamic Gait Index (DGI), i cui risultati sono riportati nella Tabella 8;
- SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia, i cui risultati sono riportati nella Tabella 9.

6.2.5 Risultati dei test somministrati al tempo T0 e T1

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (fascia 3.1-4 anni al tempo T0, fascia 4.1-5 al tempo T1)

Aree di competenza	Punteggio al tempo T0	Percentile al tempo T0	Punteggio al tempo T1	Percentile al tempo T1
Equilibrio e coordinazione	1	5°	4	5°
Oculomozione	NV	NV	1	< 5°
Movimenti mani e dita	3	25°		
Sequenzialità	1	10°/25°	0	5°
Coordinazione dinamica	1	10°/25°	2	5°
Abilità grafo-motorie	4	75°	0	5°
Abilità manuali e gesti transitivi	2	5°	3	10°/25°
Gesti simbolici	9	25°	15	25°/50°
Abilità prassico-costruttive	4	10°	13	50°/75°

Tabella 6: Punteggi APCM-2 al tempo T0 e T1

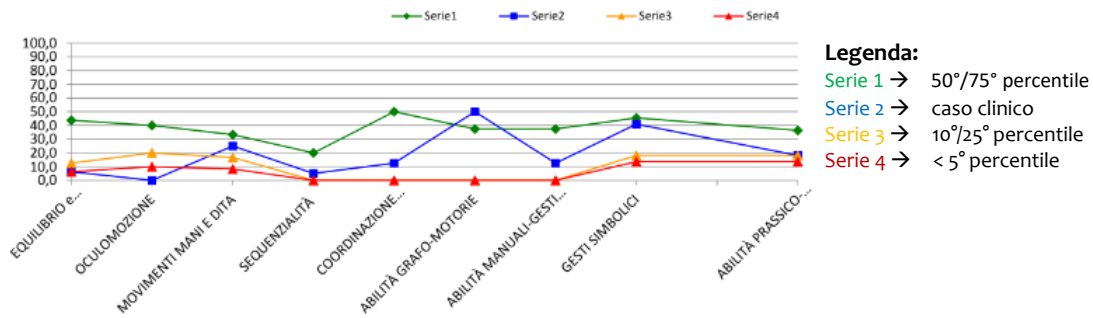


Grafico 3: Rappresentazione grafica dei punteggi APCM-2 al tempo T0

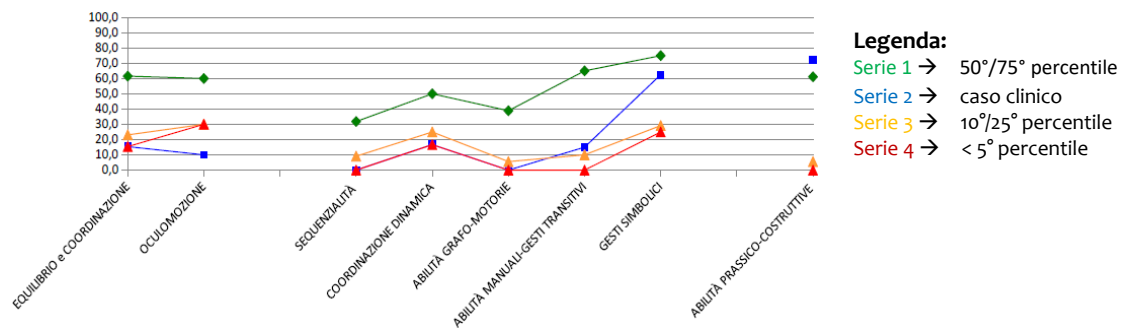


Grafico 4: Rappresentazione grafica dei punteggi APCM-2 al tempo T1

• **Pediatric Balance Scale (PBS)**

Item	Punteggio al tempo T0	Punteggio al tempo T1
Da seduto in piedi	4	4
Da in piedi a seduto	3	1
Trasferimenti	3	3
In piedi senza supporto	4	3
Seduto senza supporto	3	3
In piedi con occhi chiusi	3	2
In piedi con piedi uniti	2	2
In piedi con un piede davanti l'altro	1	1
In piedi su un piede	1	1
Girarsi di 360°	1	2
Voltarsi per guardare dietro	NV	1
Raccogliere oggetti dal pavimento	3	4
Mettere un piede in alternanza su uno sgabello	2	2
Protendersi in avanti con il braccio teso	0	0
PUNTEGGIO TOTALE	30/56	29/56

Tabella 7: Punteggi PBS al tempo T0 e T1

• **Dynamic Gait Index (DGI)**

Item	Punteggio al tempo T0	Livello di Funzionamento	Punteggio al tempo T1	Livello di Funzionamento
Andatura su superficie piana	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
Cambi di velocità	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione

Movimenti orizzontali della testa	0	Grave compromissione	0	Grave compromissione
Movimenti verticali della testa	0	Grave compromissione	1	Moderata compromissione
Andatura e rotazione su se stessi	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
Superare un ostacolo	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
Aggirare l'ostacolo	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
Fare le scale	1	Moderata compromissione	1	Moderata compromissione
PUNTEGGIO TOTALE	6/24	Predittivo di cadute	7/24	Predittivo di cadute

Tabella 8: Punteggi DGI al tempo T0 e T1

SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia

Item	Punteggio al tempo T0	Punteggio al tempo T1
Andatura	4	4
Stazione eretta	2	3
Posizione seduta	2	1
Disturbo del linguaggio	3	3
Inseguimento delle dita	1	1
Prova indice-naso	1.5	1.5
Movimenti alternati veloci della mano	3	3
Prova tallone-ginocchio	1.5	1
PUNTEGGIO TOTALE	18/40	17.5/40

Tabella 9: Punteggi SARA al tempo T0 e T1

• MOVEMENT ABC: Assessment Battery for Children – 2 (3-6 anni)

Aree di competenza	Punteggio standard	Percentile
Destrezza manuale - Salvadanaio - Infilare i cubi - Percorso 1	3	1°
Mirare e afferrare - Afferrare il sacchetto - Lanciare il sacchetto dentro al tappeto	5	5°
Equilibrio - Equilibrio su una gamba - Camminare con i talloni sollevati - Saltare sui tappeti	< 1	< 1°
Punteggio totale 21	< 1	< 1°

Tabella 10: Punteggi ABC al tempo T0

CORPO PERCEPITO: coscienza del corpo e strutturazione percettiva
4-6 anni

PERCEZIONE	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Controllo posturale	Mantenimento posizione seduta su un piano instabile con prove di pointing e coordinazione	Assente	Incompleto/da migliorare	
	Posizione a ponte	Incompleto/da migliorare	Acquisito	Appoggio sulle punte dei piedi; instabilità e oscillazioni
	Variazioni posturali	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	Effettua passaggio per i 4 punti; instabilità
	Salita su un gradino e discesa con salto a piedi uniti	Assente	Incompleto/da migliorare	Necessario appoggio per la discesa; non effettua il salto
Propriocezione e capacità prassica	Integrazione di afferenze propriocettive	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	
	Capacità prassica	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	
	Riconoscimento stereognostico	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	Difficoltà a mantenere gli occhi chiusi
	Cammino all'indietro	Assente	Assente	
Lateralizzazione	Centrata	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	
	Decentrata	Assente	Assente	Mancato riconoscimento dx/sx
RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Orientamento e direzionalità	Assi corporei	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	Mancato riconoscimento dx/sx
	Spazio extra-personale	Assente	Assente	
Rapporti spaziali	Proporzionalità corporea nella grafo-motricità	Assente	Assente	
	Ricerca dell'oggetto	Incompleto/da migliorare	Acquisito	Necessari suggerimenti verbali
Percezione temporale	Riproduzione di una sequenza ritmica	Assente	Assente	
	Sequenzialità	Assente	Assente	
LESSICO	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Discriminazione	Individuazione di parti del corpo e discriminazione	Acquisito	Acquisito	
Denominazione	Denominazione di parti del corpo e associazione	Acquisito	Acquisito	
ESPRESSIVITA'	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Modulazione tonica		Acquisito	Acquisito	

Figura 3: Griglia osservativa: Schema corporeo

6.3 Terzo caso analizzato

6.3.1 Anamnesi

Data di nascita: 26/08/2016. Secondogenito, nato a termine da gravidanza normo decorsa e parto naturale eutocico. Peso alla nascita: 3,200 Kg. Svezzamento regolare. Nella norma l'accrescimento staturico-ponderale e le tappe dello sviluppo psicomotorio. Alimentazione, alvo-diuresi e ritmo sonno-veglia regolari. Genitori non consanguinei. Madre con riferita tiroidite autoimmune in terapia sostitutiva. Padre in a.b.s.; sorella maggiore in a.b.s. Negata familiarità per patologie di interesse neuropsichiatrico. Da fine ottobre 2020 esordio di cefalea sporadica (1 episodio ogni 15 giorni), diventata più frequente da gennaio 2021 e associata a vomito prevalentemente mattutino, astenia ed instabilità della marcia con disequilibrio inaggravante. Effettuati per questa sintomatologia: TAC encefalo in urgenza (21/01/21), che evidenziava lesione riferibile in prima ipotesi a Medulloblastoma; intervento NCH urgente di terzo ventricolo cisterno-stomia-endoscopica; esame liquor (01/02/21) che evidenziava 1 cellula/mcl; esame citologico negativo per cellule neoplastiche. Eseguito in data 1/02/21 Intervento NCH di asportazione completa della lesione espansiva in fossa cranica posteriore.

Referto istologico: "Neoplasia embrionaria costituita da cellule piccole monomorfe, a crescita diffusa con formazione di piccole aree vagamente nodulari nelle quali le cellule mostrano nuclei più grandi e più chiari talora con nucleoli evidenti. All'esame immunohistochimico la neoplasia è positiva per Sinaptofisina e negativa per P53 e beta catenina. L'espressione di INI1 è conservata. Quadro riferibile a "medulloblastoma variante classica con aspetto di crescita bifasico".

Revisione c/o Anatomia patologica La Sapienza di Roma confermava un quadro di "Medulloblastoma variante classica con aspetto di crescita bifasico". Profilo di rischio biologico: Gruppo 3 (M0 R0) con biomarcatori molecolari non amplificati. Da febbraio 2021 iniziato trattamento neuro psicomotorio con diagnosi di "Medulloblastoma classico M0 R0, SR arruolato al protocollo PNET5, randomizzato al braccio solo RT". Eseguita protonterapia c/o Trento dal 12/03/21 al 26/04/21. Chemioterapia secondo protocollo PNET5. *RMN (01/09)*: non evidenzia sostanziali variazioni rispetto alla precedente effettuata in data 5/06/21. In particolare, in esiti post-chirurgici e di pregressi trattamenti di chemio e di protonterapia, non si apprezzano segni riferibili a residuo/recidiva della lesione asportata. Parametri auxologici (02/11/21): peso 18.3 kg, altezza 111 cm,

superficie corporea 0,75 mq. Effettuato nel mese di ottobre 2022 intervento chirurgico di recessione del muscolo oculare retto mediale per correzione esotropia con diplopia, presso l'ospedale Meyer di Firenze. Attualmente non più riferita diplopia. Indossati occhiali correttivi per astigmatismo.

6.3.2 Valutazioni effettuate al tempo T0 (novembre 2023)

Valutazione neuro e psicomotoria

Al tempo T0 il bambino ha 7 anni e 10 mesi. Frequenta la classe II° della scuola primaria. Mantiene una relazione positiva con la terapeuta. Collaborativo, partecipe e propositivo. Lieve difficoltà di focalizzazione e mantenimento dell'attenzione per tempi prolungati, facile distraibilità; ansia prestazionale in molte attività. Lieve convergenza dell'occhio sx durante le prove di fissazione ed inseguimento di un oggetto, con tendenza ad ammiccamento frequente. Adeguate per l'età le *competenze comunicative-linguistiche*. Eloquio spontaneo fluido. Frase discreta nella sua struttura morfo-sintattica. Nella norma la comprensione. Raggiunti gli apprendimenti scolastici di letto scrittura e calcolo. A *livello grosso-motorio* presente lieve ipotonia della muscolatura del core. Passaggi posturali e trasferimenti eseguiti in autonomia. Mantenimento della stazione eretta con base di appoggio lievemente allargata. Deambulazione autonoma con lieve andatura atassica e aumento della normale velocità del cammino. Deficit di equilibrio statico e dinamico. Difficoltà nel carico monopodalico, prevalentemente a destra. Schema del passo adeguato anche se con baricentro avanzato, tendenza all'extrarotazione dei piedi e accentuazione della fisiologica lordosi lombare. Possibile ma difficoltoso il cammino in tandem: si osservano oscillazioni del tronco e perdite di equilibrio quando manca il controllo dell'appoggio dei piedi a terra. Eseguita correttamente la marcia sulle punte e sui talloni. Buona dinamica del salto bipodalico con aumento della flessione delle ginocchia nella fase di atterraggio per attutire la caduta. Possibile il salto monopodalico. Buone le abilità di presa, lancio e calcio della palla con adeguata direzionalità e forza. Discreta coordinazione in prove dinamiche con schemi motori più complessi che prevedono anche l'utilizzo della palla. A *livello fine-motorio e prassico* adeguata la prensione di piccoli oggetti con approccio diretto e presa a pinza superiore. Tremore intenzionale delle mani durante l'esecuzione di attività fini-motorie e prassiche; associata lentezza esecutiva. Lieve dismetria (> sx) alla prova indice-naso. Adeguate per l'età le

prassie visuo-costruttive. In riferimento alle *abilità grafo-motorie* si osserva tratto grafico marcato ma, se corretto, il bambino modifica la pressione esercitata sul foglio. Pressione dello strumento grafico adeguata. Difficoltà di integrazione visuo-motoria che causa lentezza esecutiva nelle abilità di scrittura. Tendenza ad essere molto frettoloso. *A livello ludico* organizzazione autonoma di schemi di gioco simbolico. Rispetto della turnazione. Il profilo cognitivo, indagato con la Scala WISC IV nella *valutazione neuro psicologica* del mese di marzo 2023, appare nella media superiore. Si osserva veloce affaticabilità, linguaggio ricco e fluente con abilità comunicative adeguata all'età e al contesto. Aperto e disponibile a parlare degli avvenimenti quotidiani. Lieve necessità di essere rassicurato rispetto alla validità delle risposte. Il Test delle Campanelle Modificato evidenziava deficitarie per l'età le abilità di focalizzazione e mantenimento dell'attenzione, con lentezza nella focalizzazione immediata del target e difficoltà di mantenimento della concentrazione per tempi prolungati (prova carta e matita). La Torre di Londra (TOL) mostrava alcune difficoltà nelle abilità di pianificazione e problem solving, per alto numero di mosse e frequente violazione di regole.

A completamento dell'osservazione effettuata è stata compilata la griglia osservativa relativa allo Schema corporeo (Figura 4) e sono stati somministrati i seguenti test di valutazione neuro e psicomotoria:

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (6.1-8 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 11 e rappresentati nel Grafico 5;
- Pediatric Balance Scale (PBS), i cui risultati sono riportati nella Tabella 12;
- Dynamic Gait Index (DGI), i cui risultati sono riportati nella Tabella 13;
- SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia, i cui risultati sono riportati nella Tabella 14;
- MOVEMENT ABC: Assessment Battery for Children – 2, i cui risultati sono riportati nella Tabella 15.

6.3.3 Progetto e programma riabilitativo

Il progetto riabilitativo prevede trattamento neuromotorio/psicomotorio a cicli con frequenza bisettimanale, colloquio psicologico al bisogno, aggiornamento socio ambientale.

Obiettivi a breve termine:

- incrementare i tempi attentivi e ridurre l'ansia prestazionale;
- potenziare la forza e la stabilità muscolare (muscolatura del core);
- sostenere le abilità di equilibrio statico monopodalico e dinamico;
- migliorare le abilità di integrazione visuo-motoria;
- promuovere le abilità di pianificazione e problem solving.

Obiettivi a medio termine:

- potenziare le abilità di equilibrio e la coordinazione complessa;
- migliorare la destrezza manuale in attività fini-motorie e prassiche e migliorare la coordinazione oculo-manuale;
- sostenere le abilità di aggancio, inseguimento e raggiungimento dell'oggetto.

Obiettivi a lungo termine:

- sostenere la pianificazione e l'organizzazione ideo-motoria ed esecutiva;
- migliorare le abilità precedentemente acquisite.

6.3.4 Aggiornamento neuro e psicomotorio al tempo T1 (maggio 2024)

Al tempo T1 il bambino ha 7 anni e 8 mesi. Frequenta la classe II° della scuola primaria. Buona interazione con l'operatrice, adeguato lo scambio conversazionale, interesse verso le proposte. Buon adattamento all'ambiente. Collaborativo, porta a termine le attività ma necessita di brevi pause. *A livello senso/grosso-motorio* passaggi posturali e trasferimenti eseguiti in autonomia. Progressivo miglioramento delle abilità di coordinazione semplice e complessa. Buona la coordinazione visuo-motoria. Permangono, anche se in miglioramento, difficoltà nelle abilità di equilibrio statico, monopodalico e in tandem, e dinamico. Deambulazione autonoma con adeguato schema del passo. Possibile ma difficoltoso il cammino in tandem, effettuato con oscillazioni del tronco e perdite di equilibrio quando non controlla l'appoggio dei piedi a terra. Ben eseguita la marcia sui talloni, lievi difficoltà nel cammino sulle punte. Adeguata l'elevazione nel salto e l'atterraggio che avviene in modo simmetrico, progressivo miglioramento delle abilità di equilibrio. Discreta la coordinazione in prove dinamiche con schemi motori più complessi. Nelle *abilità percettive* e *prassico-costruttive* si apprezzano buone competenze nell'analisi e nel ragionamento logico degli stimoli visivi proposti. Discreta destrezza manipolativa. Non si osserva dismetria e tremore del gesto nelle attività di

manualità fine proposte. Migliorate le *abilità grafo-motorie*. Maggior controllo e precisione del tratto. A *livello ludico* organizzazione autonoma di schemi di gioco simbolici. Test di Romberg negativo. Prova indice-naso e tallone-ginocchio negative. A completamento dell'osservazione effettuata è stata compilata la griglia osservativa relativa allo Schema corporeo (Figura 4) e sono stati somministrati i seguenti test di valutazione neuro e psneyropsicomotoria:

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (6.1-8 anni), i cui risultati sono riportati nella Tabella 11 e rappresentati graficamente nel Grafico 6;
- Pediatric Balance Scale (PBS), i cui risultati sono riportati nella Tabella 12;
- Dynamic Gait Index (DGI), i cui risultati sono riportati nella Tabella 13;
- SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia, i cui risultati sono riportati nella Tabella 14.

6.3.5 Risultati dei test somministrati al tempo T0 e T1

- APCM-2: Protocollo di valutazione della coordinazione motorio-prassica (6.1-8 anni)

Aree di competenza	Punteggio al tempo T0	Percentile al tempo T0	Punteggio al tempo T1	Percentile al tempo T1
Equilibrio e coordinazione	12	25°	13	25°/50°
Oculomozione	6	< 5°	12	50°/75°
Movimenti mani e dita	11	5°	22	>75°
Sequenzialità	11	50°	16	>75°
Coordinazione dinamica	8	75°	8	75°
Abilità grafo-motorie	4	75°	4	>75°
Abilità manuali-gesti transitivi	16	75°	15	50°
Gesti simbolici	13	25°	14	75°
Movimenti oro-facciali	12	50°	12	75°
Abilità prassico-costruttive	9	50°/75°	10	>75°

Tabella 11: Punteggi APCM-2 al tempo T0 e T1

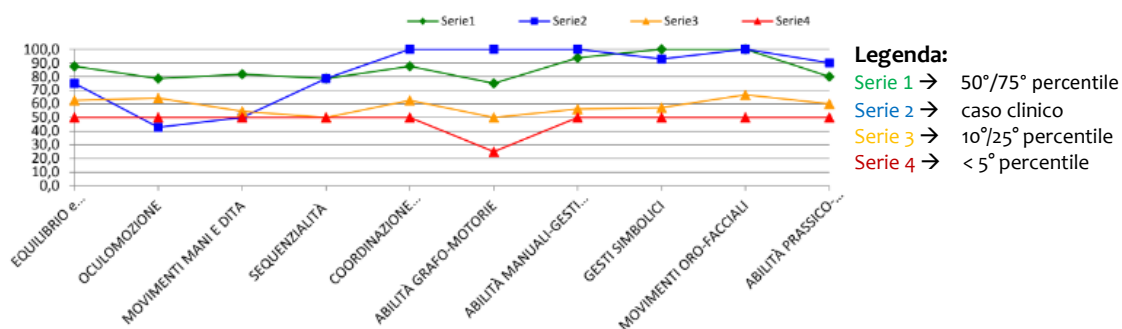


Grafico 5: Rappresentazione grafica APCM-2 al tempo T0

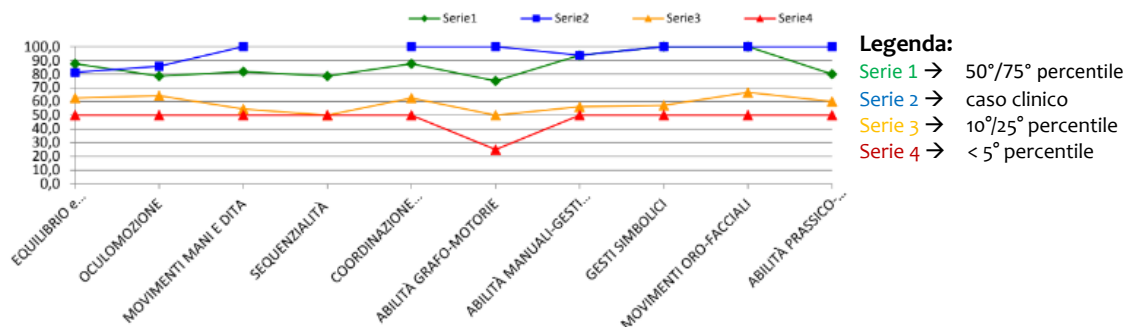


Grafico 6: Rappresentazione grafica APCM-2 al tempo T1

• **Pediatric Balance Scale (PBS)**

Item	Punteggio al tempo T0	Punteggio al tempo T1
Da seduto in piedi	3	4
Da in piedi a seduto	4	4
Trasferimenti	4	4
In piedi senza supporto	4	4
Seduto senza supporto	4	4
In piedi con occhi chiusi	3	4
In piedi con piedi uniti	4	4
In piedi con un piede davanti l'altro	3	3
In piedi su un piede	2	3
Girarsi di 360°	4	4
Voltarsi per guardare dietro	4	4
Raccogliere oggetti dal pavimento	4	4
Mettere un piede in alternanza su uno sgabello	4	4
Protendersi in avanti con il braccio teso	4	4
PUNTEGGIO TOTALE	51/54	54/56

Tabella 12: Punteggi PBS al tempo T0 e T1

• **Dynamic Gait Index (DGI)**

Item	Punteggio al tempo T0	Livello di funzionamento	Punteggio al tempo T1	Livello di Funzionamento
Andatura su superficie piana	3	Normale compromissione	3	Normale compromissione
Cambi di velocità	2	Lieve compromissione	2	Lieve compromissione
Movimenti orizzontali della testa	2	Lieve compromissione	3	Normale compromissione
Movimenti verticali della testa	2	Lieve compromissione	2	Lieve compromissione
Andatura e rotazione su se stessi	3	Normale compromissione	3	Normale compromissione
Superare un ostacolo	2	Lieve compromissione	2	Lieve compromissione
Aggirare l'ostacolo	2	Lieve compromissione	2	Lieve compromissione
Fare le scale	2	Lieve compromissione	3	Normale compromissione
PUNTEGGIO TOTALE	18/20	Predittivo di cadute	20/24	Non predittivo di cadute

Tabella 13: Punteggi DGI al tempo T0 e T1

• **SARA: Scala per la valutazione e classificazione dell'atassia**

Item	Punteggio al tempo T0	Punteggio al tempo T1
Andatura	1	1
Stazione eretta	1	1
Posizione seduta	0	0
Disturbo del linguaggio	0	0
Inseguimento delle dita	0,5	0
Prova indice-naso	1	0
Movimenti alternati veloci della mano	1	0
Prova tallone-ginocchio	0,5	0
PUNTEGGIO TOTALE	5/40	2/40

Tabella 14: Punteggi SARA al tempo T0 e T1

• **MOVEMENT ABC: Assessment Battery for Children - 2**

Aree di competenza	Punteggio standard	Percentile
Destrezza manuale - Inserire i chiodini - Infilare il laccio - Percorso 2	5	5°
Mirare e afferrare - Afferrare con due mani - Lanciare il sacchetto entro al tappeto	10	50°
Equilibrio - Equilibrio su una tavola - Camminare tacco-punta in avanti - Saltare sui tappeti	7	16°
Punteggio totale 62	6	9°

Tabella 15: Punteggi ABC al tempo T0

CORPO RAPPRESENTATO: immagine sintetica del corpo, decentrata e mutevole
7-9 anni

PERCEZIONE	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Controllo posturale e apprendimento cinestetico	Mantenimento posizione eretta su un piano instabile con attività grafo-motoria	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	Difficoltà di equilibrio statico
	Cammino sulle punte e sui talloni	Incompleto/da migliorare	Acquisito	Lievi difficoltà nel cammino sulle punte
	Camminata del granchio	Incompleto/da migliorare	Acquisito	
	Salto monopodalico	Assente	Assente	Difficoltà di equilibrio monopodalico
	Palleggio in dinamica	Assente	Incompleto/da migliorare	Lievi difficoltà di coordinazione motoria
	Uso selettivo delle dita	Incompleto/da migliorare	Acquisito	
Lateralità	Decentrata	Incompleto/da migliorare	Acquisito	
Tridimensionalità del corpo	Simultaneità nella deambulazione	Assente	Incompleto/da migliorare	Difficoltà visuo-spaziali; ansia prestazionale
RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Organizzazione topologica	Decentramento	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	
Organizzazione temporale	Riproduzione motoria ritmica di una sequenza in simboli	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	
	Adeguamento al tempo e velocità	Assente	Incompleto/da migliorare	
	Conseguenzialità	Incompleto/da migliorare	Incompleto/da migliorare	Difficoltà di pianificazione; richiesta conferma dell'operatore
LESSICO	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Recettivo	Riproduzione di posture	Incompleto/da migliorare	Acquisito	
Espressivo	Descrizione di posture	Incompleto/da migliorare	Acquisito	
ESPRESSIVITA'	Indicatori	Tempo T0	Tempo T1	Osservazione qualitativa
Intersoggettività		Acquisito	Acquisito	Ansia prestazionale
Astrazione		Acquisito	Acquisito	
Grafo-espressività		Acquisito	Acquisito	Lentezza esecutiva

Figura 4: Griglia osservativa: Schema corporeo

CAPITOLO 7

ANALISI E DISCUSSIONE

7.1 Discussione caso clinico 1

Il primo caso analizzato delinea un quadro clinico di atassia grave, la cui entità risulta lievemente migliorata a conclusione del progetto riabilitativo elaborato al tempo T0.

Lo studio e il confronto dei risultati ottenuti dalla somministrazione dei test ai tempi T0 e T1 evidenziano la permanenza di ipercinesia, labilità attentiva e comportamenti disfunzionali, che rendono necessaria la strutturazione del setting terapeutico e la mediazione per facilitare la focalizzazione dell'attenzione.

Dall'analisi dei risultati ottenuti dall'APCM-2 (Tabella 1, Cap.6, 6.1.5) risultano deficitarie tutte le aree di competenza indagate. In riferimento alla sequenzialità e alle abilità prassico-costruttive molte delle prove si sono rivelate non somministrabili, per mancata comprensione della richiesta e scarsa capacità cognitiva. Nell'equilibrio e coordinazione si osserva difficoltà nella percezione dell'altezza e profondità dell'ostacolo: al tempo T0 il bambino tentava di scavalcarlo con appoggio monopodalico, seppur con scarso equilibrio nel carico e ricerca di una base d'appoggio bipodalica, mentre al tempo T1 si apprezza un lieve miglioramento nella salita sul mattoncino senza appoggio, anche se con oscillazioni e dopo alcuni tentativi. Possibile la fissazione di un oggetto posto frontalmente per 4 secondi nelle prove di oculomozione; maggiore difficoltà nell'inseguimento orizzontale destro del target con compensazione del capo. Nelle abilità grafo-motorie si osservano lievi miglioramenti nella copia di una linea verticale, orizzontale e di un cerchio in uno spazio predefinito; la prensione dello strumento è globale e casuale e, dopo le prime prove, il bambino effettua scarabocchi scarsamente controllati. Nelle abilità manuali si apprezzano importanti difficoltà nell'integrazione visuo-motoria e nel mancato movimento di svitamento (afferra con tutta la mano il tappo e lo tira a sé). Tuttavia risulta migliorata la capacità di prendere la moneta: al tempo T0 si osservava prensione a rastrello con trascinarsi fino al bordo del tavolo, mentre al tempo T1 vi è una prensione a pinza su imitazione. Infine, si rilevano miglioramenti nelle prove dei gesti simbolici: il bambino compie i gesti del "ciao", "buono", "mangiare", "verme", "aprire la porta con una chiave", "lavarsi i denti" e "pettinarsi". Come mostrato nel Grafico 2 (cfr. Cap.6, 6.1.5) il quadro clinico risulta ancora particolarmente compromesso, poichè tutte le aree di sviluppo si collocano nella

zona < 10° percentile, ma i lievi miglioramenti registrati dimostrano comunque l'efficacia di un trattamento neuro e psicomotorio personalizzato e incentrato alla promozione delle abilità deficitarie, secondo i principi della continuità, tempestività, intensità e globalità. I punteggi ottenuti dal PBS ai tempi T0 e T1 (cfr. Tabella 2, Cap.6, 6.1.5) mostrano miglioramenti nell'esecuzione dei trasferimenti, poiché il bambino è in grado di spostarsi con uso minore delle mani e maggior controllo visivo; nel mantenimento della posizione eretta con i piedi uniti, in quanto il bambino riesce a ridurre la base di appoggio senza bisogno di aiuto, anche se mantiene la posizione per pochi secondi e poi compie piccoli passi per stabilizzarsi; nel tentativo di raggiungere l'equilibrio monopodalico attraverso il sollevamento di un arto inferiore e lo spostamento del carico sull'altro. Nella stazione eretta e nella deambulazione permane mantenimento della base di appoggio allargata, oscillazioni e deviazioni dalla traiettoria indicata. In riferimento agli altri item del test non si osservano modificazioni prestazionali nei due tempi di osservazione. Non è stato possibile somministrare l'ultima prova per scarsa comprensione della richiesta e difficoltà di equilibrio. Il punteggio totale del PBS al tempo T1 supera quello del tempo T0 di 3 punti, per cui l'equilibrio funzionale del bambino risulta leggermente migliorato, benché vi siano ancora notevoli difficoltà.

I risultati del test DGI sono rimasti per lo più inalterati ai tempi T0 e T1 (cfr. Tabella 3, Cap.6, 6.1.5), ad eccezione di quello relativo all'item dei cambi di velocità, nel quale vi è un lieve miglioramento: il bambino tenta di modificare la sua andatura su richiesta verbale, seppur con deviazioni dalla traiettoria. Inoltre, nelle prove che associano il cammino a movimenti orizzontali e verticali della testa, che al tempo T0 non erano somministrabili per scarsa comprensione della richiesta e mancata stabilità in assenza di una traiettoria visiva, il bambino tenta di eseguire l'attività, anche se con notevoli difficoltà per la perdita di equilibrio. Talvolta nella salita delle scale si osserva utilizzo alternato dei piedi, mentre nella discesa è presente l'appaiamento degli stessi. Il punteggio finale del DGI al tempo T1 delinea ancora un quadro clinico predittivo di cadute.

In riferimento alla scala SARA (cfr. Tabella 4, Cap.6, 6.1.5), nella quale si ricorda che minore è il punteggio e migliore è la prestazione, si evidenzia un miglioramento nel linguaggio, caratterizzato da occasionali parole di difficile comprensione; nella prova indice-naso, in cui vi è tremore con ampiezza < 5cm; nei movimenti alternati veloci della mano, che risultano irregolari con interruzioni rilevanti. Si evidenziano difficoltà attentive

e nella comprensione delle richieste. Il bambino non effettua la marcia in tandem. Si osserva maggiore difficoltà nell'inseguimento delle dita nell'emicampo destro e, in tale prova, si evidenzia dismetria dx/sx. Il punteggio finale al tempo T1, nonostante sia leggermente migliorato, colloca ancora il bambino nella fascia di atassia grave.

Infine, la compilazione della griglia osservativa (cfr. Figura 2, Cap.6, 6.1.5) mostra che la maggior parte delle abilità sono ancora incomplete/da migliorare, alcune sono assenti e solo quelle relative al lessico risultano acquisite. Permangono instabilità e oscillazioni nelle posizioni che richiedono maggior equilibrio e controllo posturale; movimenti caotici con mancata direzionalità e orientamento, per lateralizzazione immatura; deficit di attenzione sostenuta e difficoltà di comprensione, che rendono difficoltosa l'esecuzione delle prove. Il bambino effettua ancora il passaggio per i 4 punti e si evidenziano notevoli difficoltà nell'integrazione di più canali sensoriali.

In conclusione, il quadro clinico risulta migliorato nell'area comunicativo-linguistica con incremento del lessico in produzione; nell'area grosso-motoria nelle reazioni di balance, anche se non ancora completamente mature, e nelle abilità di equilibrio statico bipodalico e dinamico. Seppur in miglioramento, permangono notevoli difficoltà di coordinazione motoria semplice e complessa, problematiche nelle attività fino-motorie e di reaching, per mancata coordinazione oculo manuale e prensione ancora immatura. Si evidenzia un lieve miglioramento delle abilità attentive in presenza di un setting strutturato, anche se risultano ancora deficitarie rispetto quanto atteso per la sua età. I comportamenti disfunzionali, le difficoltà di attenzione sostenuta e selettiva hanno aumentato i tempi richiesti per la somministrazione dei test, durante i quali il bambino ha necessitato del costante richiamo dell'operatore. Alla luce di quanto detto permane un quadro clinico di atassia, per il quale risulta necessaria la prosecuzione della presa in carico riabilitativa e la continuità del progetto di terapia specifica, volto soprattutto al miglioramento dell'aspetto comportamentale.

7.2 Discussione caso clinico 2

Il secondo caso analizzato rappresenta un quadro clinico di atassia grave, rimasto pressoché inalterato a conclusione del progetto riabilitativo elaborato al tempo T0.

Lo studio e il confronto delle valutazioni neuro e psicomotorie e dei risultati dei test somministrati ai tempi T0 e T1 evidenziano la permanenza di labilità attentiva, facile

distraibilità, scarsa tolleranza alla frustrazione e ai tempi di attesa, difficoltà nelle abilità motorie, in particolare nell'equilibrio e nella coordinazione.

Dall'analisi dei risultati ottenuti dall'APCM-2 (cfr. Tabella 6, Cap.6, 6.2.5) risultano deficitarie la maggior parte delle abilità indagate, poiché solo in quelle prassico-costruttive il bambino raggiunge un percentile compreso tra il 50° e il 75°. Si apprezzano inoltre miglioramenti nelle abilità manuali e gesti transitivi e nei gesti simbolici. Si evidenziano notevoli difficoltà nelle abilità di oculomozione, equilibrio e coordinazione dinamica, sequenzialità e nella grafo-motricità, che risulta peggiorata rispetto la precedente valutazione; si osserva tremore intenzionale e prensione globale dello strumento con AS dx. I Grafici 3 e 4 (cfr. Cap. 6, 6.2.5) rappresentano chiaramente le traiettorie di sviluppo del bambino ai tempi T0 e T1, mostrando i cambiamenti appena descritti. Questi vanno analizzati anche alla luce del diverso protocollo di somministrazione usato nelle due valutazioni, in quanto al tempo T1 il bambino è passato alla fascia d'età successiva (4.1-5 anni); il peggioramento delle prestazioni funzionali in molti item è in parte influenzato dalle richieste più elevate. Quanto emerge dall'APCM-2 mostra ancora un quadro clinico molto compromesso.

I punteggi ottenuti dal PBS nei tempi T0 e T1 (cfr. Tabella 7, Cap.6, 6.2.5) mostrano un peggioramento nel passaggio dalla stazione eretta alla posizione seduta: al tempo T1 il bambino compie il trasferimento in modo indipendente con una discesa incontrollata, mentre al tempo T0 vi era una maggiore regolazione, grazie al supporto fornito dall'appoggio delle mani. La stazione eretta è mantenuta con flessione degli arti inferiori e necessita della supervisione dell'operatore. In generale si osserva una riduzione del tempo in cui il bambino riesce a conservare la posizione richiesta, a causa delle difficoltà attentive e della scarsa collaborazione nelle attività poco gradite. Si apprezzano lievi miglioramenti nella prova che richiede di voltarsi per guardare dietro, che al tempo T0 non era somministrabile per scarsa comprensione della richiesta, in quanto il bambino tenta di eseguirla seppur con notevoli difficoltà e necessità di supervisione: l'attività viene eseguita con rotazione quasi completa del corpo e ridotto svincolo dei cingoli scapolare e pelvico. Si osserva un miglioramento anche nell'item della raccolta degli oggetti: al tempo T0 era necessaria la supervisione dell'operatore per l'esecuzione della prova, mentre al tempo T1 il bambino compie l'esercizio in modo abbastanza sicuro anche se con mantenimento della base allargata, intrarotazione degli arti inferiori e spostamento

del baricentro in avanti. Il punteggio totale del PBS al tempo T1 si discosta negativamente da quello ottenuto al tempo T0 per un solo punto, per cui l'equilibrio funzionale risulta leggermente peggiorato.

Le prestazioni osservate nelle prove del DGI (cfr. Tabella 8, Cap.6, 6.2.5) si sono mantenute per lo più costanti nel corso delle due valutazioni, ad eccezione dell'item che associa il cammino ai movimenti verticali della testa, nel quale il bambino tenta di alzare e abbassare il capo anche se con modificazioni dell'andatura e deviazioni dalla traiettoria; al tempo T0 vi era una maggiore compromissione di tale abilità, poiché il bambino si fermava per alzare e abbassare la testa. Nell'esecuzione dell'item si osserva, in particolare, atteggiamento del capo in lieve estensione e maggiore difficoltà nel guardare verso l'alto. Si registrano difficoltà nelle prove di equilibrio dinamico durante la deambulazione, come cambi di velocità, movimenti orizzontali della testa e superamento o aggiramento degli ostacoli. In questi casi si osserva aumento della base di appoggio e della fisiologica curva lordotica lombare, con segni di disequilibrio.

In riferimento alla scala SARA (cfr. Tabella 9, Cap.6, 6.2.5) si rileva un lieve peggioramento nell'item relativo alla stazione eretta, che il bambino non riesce a mantenere con i piedi uniti per più di 10 secondi; un piccolo miglioramento nella prova della posizione seduta, che il bambino mantiene con lieve difficoltà e oscillazioni intermittenti. Ancora assente la marcia in tandem. Come al tempo T0, anche il punteggio totale ottenuto al tempo T1 delinea un profilo di atassia grave.

Per ultima, la compilazione della griglia osservativa (cfr. Figura 3, Cap.6, 6.2.5) mostra che la maggior parte delle abilità sono ancora incomplete/da migliorare, poche sono acquisite, come quelle relative al lessico e all'espressività, e alcune sono assenti. Tra queste vi è il cammino all'indietro, per difficoltà nella percezione dello spazio posteriore; la lateralità decentrata, l'orientamento nello spazio extra-personale e la proporzionalità corporea nella grafomotricità, per mancata direzionalità e difficoltà nei rapporti spaziali. Si registrano difficoltà anche nelle prove relative alla percezione temporale. Il bambino effettua ancora il passaggio per i 4 punti e non riesce a saltare. Permangono scarso controllo posturale, ricerca di un appoggio nelle posizioni più instabili, difficoltà attentive e nell'integrazione dei diversi canali sensoriali, seppur quest'ultima risulta migliorata rispetto la precedente valutazione. Si evidenzia l'uso del canale mimico e gestuale integrato a quello verbale, che rafforzano la capacità simbolica del bambino.

In conclusione il profilo funzionale del bambino risulta ancora caratterizzato da ipotonia, scarsa coordinazione; deambulazione atassica con intrarotazione degli arti inferiori (> dx); alterazione dello schema del passo, scarso equilibrio statico e dinamico; tremore intenzionale nelle attività fino-motorie e nelle prassie bimanuali; difficoltà nell'integrazione visuo motoria e nelle attività di reaching, per mancata coordinazione oculo manuale. Nonostante vi siano stati dei miglioramenti a seguito del trattamento riabilitativo, permane un quadro clinico di atassia grave. Si evidenziano in particolar modo la presenza di atteggiamenti di rifiuto e di evasione quando l'attività risulta difficile o non piacevole, scarsa tolleranza alla frustrazione rispetto a un diniego, difficoltà attentive e facile distraibilità, che rendono necessario il continuo richiamo dell'operatore. A tal proposito, in considerazione di quanto emerso dalle valutazioni, si sottolinea l'importanza della prosecuzione del trattamento neuro e psicomotorio, al fine di sostenere lo sviluppo delle abilità deficitarie, supportare quelle maggiormente compromesse e promuovere il miglioramento di quelle ancora immature.

7.3 Discussione caso clinico 3

Il terzo caso analizzato descrive un quadro clinico di atassia lieve, la cui entità risulta migliorata a conclusione del progetto riabilitativo elaborato al tempo T0.

Dallo studio dei risultati relativi all'APCM-2 (cfr. Tabella 11, Cap.6, 6.3.5) emergono miglioramenti in tutte le aree di competenza indagate, soprattutto in quelle maggiormente compromesse al tempo T0: equilibrio e coordinazione (25° a T0 \rightarrow $25^\circ/50^\circ$ a T1), oculomozione ($< 5^\circ$ a T0 \rightarrow $50^\circ/70^\circ$ a T1) e movimenti mani e dita (5° a T0 \rightarrow $> 75^\circ$ a T1). Anche se di inferiore entità si apprezzano poi miglioramenti nelle aree della sequenzialità (50° a T0 \rightarrow $> 75^\circ$ a T1), dei gesti simbolici (25° a T0 \rightarrow 75° a T1), dei movimenti oro-facciali (50° a T0 \rightarrow 75° a T1) e delle abilità prassico-costruttive ($50^\circ/75^\circ$ a T0 \rightarrow $> 75^\circ$ a T1). Vi è un lieve peggioramento nelle abilità manuali e nei gesti transitivi, con un passaggio dal 75° percentile al tempo T0 al 50° percentile al tempo T1.

In particolare, nel corso della prima valutazione si osservava disallineamento dei piedi nel salto a piedi uniti dentro un quadrato, continue oscillazioni nel camminare sulla linea segnata sul pavimento con contatto tacco-punta, baricentro del tronco spostato in avanti. Nei cambi di posizione il bambino perdeva la sequenza e aumentava la velocità dei movimenti; nell'oculomozione si registravano continui ammiccamenti;

nell'inseguimento dell'oggetto vi era maggiore difficoltà nell'emicampo sinistro con convergenza dell'occhio sinistro. Presente sincinesia nelle prove dei movimenti mani e dita; tratto marcato nelle abilità grafo-motorie con prensione destra tripode; scorretto orientamento visuo-spaziale nelle abilità prassico-costruttive (inclinazione delle figure a dx). Al tempo T0 vi erano quindi difficoltà di equilibrio statico e dinamico, scarsa destrezza manuale, tremore intenzionale nelle attività fino-motorie e associata lentezza esecutiva, difficoltà nelle prove di oculomozione, per cui si consigliava approfondimento specialistico; al tempo T1 permangono ammiccamenti nell'inseguimento dell'oggetto a sinistra, lentezza esecutiva e lieve sincinesia negli item relativi ai movimenti mani e dita. I punteggi ottenuti dal PBS (cfr. Tabella 12, Cap.6, 6.3.5) si sono mantenuti per lo più costanti nelle due valutazioni, con miglioramenti nel passaggio dalla posizione seduta alla stazione eretta e nel suo mantenimento senza il supporto visivo. Il bambino ottiene il massimo punteggio nella maggior parte degli item, per cui risulta un buon equilibrio funzionale, con lievi difficoltà nel mantenimento del tandem e del carico monopodalico, seppur in miglioramento rispetto la precedente valutazione.

Le piccole variazioni dei risultati del test DGI ai tempi T0 e T1 (cfr. Tabella 13, Cap.6, 6.3.5) hanno permesso al bambino di passare alla fascia "non predittiva di cadute": si registrano miglioramenti nei movimenti orizzontali della testa e nella salita delle scale. Si riscontrano lievi difficoltà in alcune prove di equilibrio dinamico durante la deambulazione come cambi di velocità e movimenti verticali della testa, durante il quale si ha un rallentamento della marcia, nel superamento e aggiramento degli ostacoli.

In riferimento alla scala SARA (cfr. Tabella 14, Cap.6, 6.3.5) si rilevano miglioramenti negli item relativi all'inseguimento delle dita e ai movimenti alternati veloci della mano; nella prova indice-naso, che al tempo T0 era positiva per lieve dismetria e tremore intenzionale ($sx > dx$), e nella prova tallone-ginocchio, che al tempo T1 risultano negative. Il punteggio totale ottenuto al tempo T1 si discosta da quello relativo al tempo T0 per tre punti (5/40 a T0 \rightarrow 2/40 a T1) e delinea un profilo di atassia lieve. Risultano migliorate le abilità di equilibrio statico e dinamico, le difficoltà nel carico monopodalico e nel cammino in tandem: il bambino riesce a mantenere la stazione eretta in tandem per circa 10 secondi. Ridotta la tendenza a spostare il baricentro indietro con conseguente perdita di equilibrio; migliorata anche la destrezza manuale nelle attività fini-motorie.

Dalla compilazione della griglia osservativa (cfr. Figura 4, Cap.6, 6.3.5) emergono miglioramenti in alcune abilità, come il cammino sulle punte e sui talloni, il palleggio in dinamica, l'uso selettivo delle dita; nell'area della lateralità decentrata; nell'adeguamento al tempo e alla velocità; nel lessico recettivo ed espressivo. Vi sono ancora difficoltà di equilibrio statico e monopodalico, per cui il salto su un solo piede è assente, difficoltà visuo-spaziali e di pianificazione.

In conclusione, il quadro clinico risulta progressivamente migliorato nelle abilità di coordinazione semplice e complessa e nella coordinazione visuo-motoria; si rilevano buone competenze di analisi e ragionamento logico degli stimoli visivi proposti, maggior controllo e precisione del tratto grafico nelle attività grafo-motorie. Anche se in miglioramento permangono lentezza esecutiva, con conseguente ridotta velocità di scrittura, lieve dismetria, difficoltà di equilibrio statico, nelle funzioni esecutive e nelle abilità visuo-spaziali. Si evidenzia in particolare ansia prestazionale, specialmente nelle prove più difficoltose e impegnative. I miglioramenti registrati a seguito del trattamento neuro e psicomotorio e del costante esercizio, effettuato anche al di fuori del contesto terapeutico, dimostrano l'efficacia di un intervento riabilitativo tempestivo, intensivo e continuativo e globale.

7.4 Confronto tra i casi clinici

Tutti i casi clinici oggetto dello studio hanno mostrato dei miglioramenti, anche se lievi, dopo il trattamento neuro e psicomotorio avviato al tempo T0. Nei primi due casi questo si è incentrato primariamente sull'aspetto comportamentale e attentivo, che durante la terapia e la somministrazione dei test svolge un ruolo di fondamentale importanza, influenzando in modo decisivo le prestazioni funzionali. Il terzo caso clinico, seppur anch'esso caratterizzato da labilità attentiva e facile distraibilità, si è mostrato molto più partecipante e collaborativo, agevolando l'esecuzione di molte attività. Alla base di questa riflessione vi è comunque la considerazione della differenza di età, molto piccola tra i primi due casi che al tempo T0 erano nel periodo prescolare, più ampia in relazione al terzo caso, che nel corso della prima valutazione frequentava la classe II della scuola primaria. In riferimento a quest'ultimo, si sono registrati miglioramenti più significativi rispetto ai primi due casi clinici che, nonostante le modificazioni prestazionali, rientrano ancora in un quadro di atassia grave, per il quale si suggerisce la prosecuzione del

trattamento riabilitativo avviato. In tutti e tre i casi permangono difficoltà di equilibrio statico, anche se di diversa entità. Nei primi due vi sono ancora difficoltà di coordinazione motoria, nelle attività fino-motorie e nel reaching; nell'integrazione delle afferenze propriocettive; nelle capacità prassiche e nella grafo-motricità. Entrambi i bambini mostrano instabilità in alcune posizioni ed effettuano il passaggio per i quattro punti. Il tono è ridotto; la marcia in tandem, il salto e il cammino all'indietro sono assenti; il processo di lateralizzazione è immaturo, per cui vi è mancata direzionalità e orientamento, scarsa percezione dei rapporti spazio-temporali. L'area meno compromessa è il lessico. In relazione all'espressività, adeguatamente sviluppata nel terzo bambino, il secondo caso clinico si discosta dal primo per la modulazione tonica e la capacità simbolica, che si rivelano suoi punti di forza tramite l'uso del canale mimico-gestuale. Tuttavia l'integrazione di più canali sensoriali risulta incompleta/da migliorare in entrambi i primi due casi clinici, seppur migliorata rispetto al tempo T0 durante il quale era assente.

7.5 Limiti dello studio

Il progetto di ricerca ha presentato dei limiti, primo fra tutti la mancanza di studi basati su assunti neurologici, che contraddistinguono l'approccio neuro e psicomotorio da quello psicomotorio, nonché la difficoltà di reperire materiale riferito a un substrato scientifico. Pertanto, la maggior parte della letteratura relativa a quanto trattato nel presente studio, specie quella riferita al concetto di schema corporeo, rimanda alla tradizione psicomotoria che, con un approccio più pedagogico, è sganciata dalla ricerca scientifica di oggi. La figura del TNPEE ha infatti un'identità ibrida, poiché trae parte dei propri principi dalla neurologia, parte dalla kinesiologia e dalla psicologia infantile, associando le funzioni tonico-posturo-motorie a quelle sensoriali, cognitive, relazionali e comunicative. Nonostante ad oggi la neuro e psicomotricità abbia affermato la propria identità e specificità in campo sanitario, secondo una precisa metodologia scientifica con finalità terapeutica-riabilitativa, vi è ancora molta confusione in relazione a tale disciplina.

Un altro limite è stata la mancanza di lessico condiviso tra tutte le figure coinvolte nella presa in carico del paziente, rendendo spesso difficoltosa la comunicazione e l'interpretazione di alcuni testi. Inoltre, durante la ricerca in letteratura è stata evidenziata la scarsità di studi scientifici che valutano l'efficacia della terapia riabilitativa sui bambini

atassici, in quanto l'intervento sugli adulti ugualmente compromessi, dei quali invece vi sono molte evidenze, non ha necessariamente gli stessi effetti sui soggetti in età pediatrica [Hartley H., Cassidy E., 2019]. Infine, è stato possibile includere nel campione solo pochi casi clinici, per la rarità con cui si manifesta la sindrome atassica nel periodo della prima infanzia.

CAPITOLO 8

CONCLUSIONI

Nei bambini con sindrome atassica lo schema corporeo risulta compromesso, in modo più o meno grave, per le intrinseche problematiche percettive e motorie connesse alla patologia. E' stata quindi analizzata e verificata l'importanza del trattamento riabilitativo in età pediatrica, dimostrando la sua notevole influenza sui meccanismi della plasticità sinaptica. L'utilizzo dello strumento clinico ideato in questo studio ha permesso di effettuare un'osservazione più completa e dettagliata del paziente, al fine di facilitare la progettazione di un intervento neuro e psicomotorio incentrato sulle sue specifiche esigenze. Lo strumento indaga infatti le aree della percezione, della rappresentazione spazio-temporale, del lessico e dell'espressività, che secondo quanto affermato da Ambrosini e Wille costituiscono le categorie metodologiche dello schema corporeo; esse sono anche alla base delle attività di vita quotidiana e la loro integrità consente il raggiungimento del maggior grado di autonomia possibile. La praticità e la funzionalità di questo nuovo modello di osservazione sono legate anche alla sua articolazione nelle fasce di età 2-3, 4-6, 7-9 anni, che permette di adattare le richieste alle potenziali capacità del paziente, sulla base delle tappe di sviluppo che caratterizzano il processo di crescita. Nel complesso, dall'analisi di quanto emerso nelle valutazioni dei casi clinici considerati, emerge un'evoluzione longitudinale positiva a breve termine, anche se di entità diversa in ogni singolo paziente. Infatti in tutti sono stati registrati dei miglioramenti; anche se nei primi due casi permanga un quadro clinico di atassia grave, è di fondamentale importanza confrontare il profilo funzionale finale del bambino con quello osservato alla prima valutazione, al fine di valorizzare anche i più piccoli progressi. Probabilmente un periodo di trattamento più prolungato avrebbe favorito il miglioramento delle aree più compromesse, come quella grosso-motoria e dell'organizzazione spazio temporale, nelle quali tutti i casi analizzati nella seconda valutazione hanno mostrato lievi miglioramenti, nonostante non siano stati sufficienti per considerare le abilità indagate come acquisite. I risultati ottenuti evidenziano l'utilità e l'efficacia del trattamento riabilitativo, basato sui principi della globalità, tempestività, intensità e continuità. Infatti, in relazione ai casi clinici considerati, in particolare i primi due, si ritiene utile la prosecuzione dell'intervento terapeutico, al fine di sostenere lo sviluppo delle abilità maggiormente compromesse e promuovere il miglioramento di quelle ancora immature.

Il presente studio sottolinea la necessità, in futuro, di orientare le ricerche relative all'efficacia dell'intervento riabilitativo sulla popolazione in età pediatrica, poiché i risultati sugli adulti non sono direttamente applicabili e generalizzabili ai pazienti in età evolutiva. L'atassia ha un impatto significativo sull'accesso all'istruzione, alla partecipazione alle attività di vita quotidiana e alle future opportunità e, nonostante gli interventi di terapia riabilitativa siano un pilastro nel trattamento dei bambini atassici, ad oggi mancano studi specifici sulla popolazione infantile. Per cui è di fondamentale importanza approfondire le ricerche in questo ambito, per agevolare la progettazione di un intervento riabilitativo quanto più funzionale [Hartley H., Cassidy E., 2019].

BIBLIOGRAFIA e SITOGRAFIA

- AA.VV. IRCCS Fondazione Stella Maris, *I ritmi del cervello per la sincronizzazione sensori-motoria: l'azione batte il tempo della percezione*, in “Current Biology”, 2021
- Ajuriaguerra J., *Manuale di psichiatria del bambino*, trad.it. Gentili P., Marciani A., Milano 1993 (ed.orig. *Manuel de psychiatrie de l'enfant*, Paris, Masson 1974), pp.389-400
- Alloatti G., Antonutto G. et al., *Fisiologia dell'uomo*, (a cura di Prampero P.E., Veicsteinas A.), Milano, EdiErmes, 2002
- Ambrosini C., Wille A.M., *Manuale di Terapia Psicomotoria dell'Età Evolutiva*, Napoli, Cuzzolin 2008, 2. ed
- Amemiya k., Naito E., *Importance of human right inferior frontoparietal network connected by inferior branch of superior longitudinal fasciculus tract in corporeal awareness of kinesthetic illusory movement*, in “Cortex”, 2016, pp. 15-30, DOI: 10.1016/j.cortex.2016.01.017
- Aucouturier B., Darrault I., Empinet J.L., *La pratica psicomotoria. Rieducazione e terapia*, trad.it. Fresco V., Roma, Armando 2009 (ed.orig. *La pratique psychomotrice. Reeducation et thérapie*, Paris, Doin Editeur 1984)
- Bagni M.A., Battaglia-Mayer A. et al., *Fisiologia medica*, (a cura di Conti F.), Milano, EdiErmes 2020, 3. ed, 1 vol.
- Barghini V., *Concetto Bobath – Metodiche e Tecniche riabilitative*, in “Fisioterapia Barghini”, <https://www.fisioterapiabarghini.it/bobath/>
- Bliss T.V.P., Cooke S.F., *Long-term potentiation and long-term depression: a clinical perspective*, in “Clinics”, 2011, pp. 3-17, DOI: 10.1590/s1807-59322011001300002
- Bottini G., *Neurofisiologia e aspetti patologici della rappresentazione del corpo*, in “Spazio Vita – Niguarda”
- Brandsma R., Spits A.H. et al., *Ataxia rating scales are age-dependent in healthy children*, in “Developmental Medicine & Child Neurology”, 2014
- Bruzzone M., *Schema corporeo e immagine corporea*, in “NonSoloFitness”, <https://articoli.nonsolofitness.it/item/3589-schema-corporeo-e-immagine-corporea.html>

- Butz S.M., Sweeney J.K. et al., *Relationships among age, gender, anthropometric characteristics, and dynamic balance in children 5 to 12 years old*, in “Physical Therapy Program”, 2015, DOI: 10.1097/PEP.0000000000000128
- Certosino E., *Il controllo posturale per l'apprendimento: cause e attività utili*, in “DIRimè Italia”, 2017, <https://www.dirime.com/limportanza-del-controllo-posturale-nellapprendimento/>
- Cesana V., *Il sistema motorio*, in “Fondamenti anatomofisiologici dell'attività psichica”, 2019, <https://www.tesionline.it/appunti/Medicina-e-Chirurgia/fondamenti-anatomofisiologici-dell-attivita-psichica/>
- Cinti S., Giordano A., *Neuroanatomia*, Milano, EdiErmes 2021
- Elshafey M.A., Abdrabo M.S., Elnaggar R.K., *Effects of a core stability exercise program on balance and coordination in children with cerebellar ataxic cerebral palsy*, in “Journal of Musculoskeletal and Neuronal Interactions”, 2022
- Fedrizzi E., *I disordini dello sviluppo motorio. Fisiopatologia, Valutazione Diagnostica, Quadri Clinici, Riabilitazione*, Padova, Piccin 2009, 2. ed
- Fisioscience, *Metodo Bobath nella riabilitazione neurologica*, <https://www.fisioscience.it/blog/metodo-bobath/>
- Fisioterapia Maniscalco, *Atassie*, <https://www.fisioterapia-maniscalco.it/patologie/atassie/>
- Franjoine, Mary Rose MS et al., *Pediatric Balance Scale: A Modified Version of the Berg Balance Scale for the School-Age Child with Mild to Moderate Motor Impairment*, in “Physical Therapy Program”, 2003, DOI: 10.1097/01.PEP.0000068117.48023.18 - *The Performance of Children Developing Typically on the Pediatric Balance Scale*, in “Physical Therapy Program”, 2010, DOI: 10.1097/PEP.0b013e3181f9d5eb
- Giannoni P., Zerbino L., *Cerebral Palsy. Rehabilitation Professionals*, Svizzera, Springer 2022
- Harteley H., Cassidy E. et al., *Exercise and Physical Therapy Interventions for Children with Ataxia: A Systematic Review*, 2019, DOI: 10.1007/s12311-019-01063-z

- Hirano T., *Long-term depression and other synaptic plasticity in the cerebellum*, in “Proceedings of the Japan Academy, Series B. Physical and biological sciences”, 2013, DOI: 10.2183/pjab.89.183
- Johnston M.V., *Plasticity in the developing brain: implications for rehabilitation*, in “Developmental Disabilities Research Reviews”, 2009, pp. 94-101, DOI: 10.1002/ddrr.64
- Lamberti F., *Schema corporeo: tra Paul Schilder e Maurice Merleau-Ponty*, in “Scienza&Filosofia”, 2023
- Lawerman T.F., Brandsma R. et al., *Reliability and discriminant validity of ataxia rating scales in early onset ataxia*, in “Developmental Medicine & Child Neurology”, 2016 - *Age-related reference values for the pediatric Scale for Assessment and Rating of Ataxia: a multicentre study*, in “Developmental Medicine & Child Neurology”, 2017, 59 vol., pp. 1077-1082, DOI: 10.1111/dmcn.13507
- Linee Guida, *Diagnosi e trattamento delle atassie pediatriche*, in “ISS”
- Loeb C., *Schema corporeo*, in “Enciclopedia Treccani”
- Maffei A., *Long-Term Potentiation and Long-Term Depression*, in “Clinics”, 2011, pp. 3-17, DOI: 10.1093/acrefore/9780190264086.013.148
- Marshall P.J., Meltzoff A.N., *Body maps in the infant brain: implications for neurodevelopmental disabilities*, in “Developmental Medicine & Child Neurology”, 2020, DOI: 10.1111/dmcn.14540
- Massenz M., Simonetta E., *La valutazione psicomotoria*, Milano, FrancoAngeli 2002
- Meltzoff A.N., Marshall P.J., *Importance of body representations in social-cognitive development: New insights from infant brain science*, in “Progress in Brain Research”, 2020, pp. 25-48, DOI: 10.1016/bs.pbr.2020.07.009
- Michielsen M, Vaughan-Graham J. et al., *The Bobath concept - a model to illustrate clinical practice*, in “Disability and Rehabilitation”, 2019, 41 vol., DOI: 10.1080/09638288.2017.1417496
- Montefusco L., *Il vissuto corporeo. Concetto di schema e di immagine - Le fasi della strutturazione. Evoluzione dello schema corporeo - Studi sullo sviluppo dello schema corporeo* in “Neuropsicomotricista”, 2013

- Morita T., Saito D.N. et al., *Self-face recognition shares brain regions active during proprioceptive illusion in the right inferior fronto-parietal superior longitudinal fasciculus III network*, “Neuroscience”, 2017, DOI: 10.1016/j.neuroscience.2017.02.031
- Neuropsychology, *Wilder Penfield Homunculus*, in http://www.neuropsychology.it/voce_glossario.asp
- Ottoboni G., Sciulli I., Tessari A., *Processi imitativi. L'apprendimento per imitazione: modelli generali e specificità*, Bologna
- Panzeri D., Bettinelli M.S. et al., *Application of the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) in pediatric oncology: A multicenter study*, in “Pediatric Hematology and Oncology”, 2020
- Pavone P, D.Praticò A. et al., *Ataxia in children: early recognition and clinical evaluation*, in “Italian Journal of Pediatrics”, 2017, DOI: 10.1186/s13052-016-0325-9
- PerformanceLab, *La pianificazione del progetto motorio nelle neuroscienze*, <https://blog.performancelab16.com/la-pianificazione-del-progetto-motorio-nelle-neuroscienze/>
- Peri C., Salonia G., *Corpo/Corporeità*, in ““Dizionario di scienze dell’educazione, Facoltà di Scienze dell’educazione dell’Università Pontificia Salesiana”, Roma, <https://dizionariofse.unisal.it/encyclopedia/corpo-corporeita/>
- Polizzi V., *Schema corporeo*, in “Dizionario di scienze dell’educazione, Facoltà di Scienze dell’educazione dell’Università Pontificia Salesiana”, Roma, <https://dizionariofse.unisal.it/encyclopedia/schema-corporeo/>
- Radhakrishnan R., MD et al., *ACR Appropriateness Criteria Ataxia-Child*, in “American College of Radiology”, 2022
- Rossolovski L., *Il ritmo sensomotorio. Una chiave per risolvere molti problemi*, in “Advanced Mind Medicine, 2019
- Salman M.S., Klassen S.F. et al., *Recurrent Ataxia in Children and Adolescents*, “Cambridge University Press”, 2017, DOI: 10.1017/cjn.2016.324
- Salvio M., *Valutazione e Trattamento dello Schema Corporeo*, in “Neuropsicomotricista”, 2018

- Schouwstra K.J., Polet S.S. et al., *Application of the Scale for Assessment and Rating of Ataxia in toddlers*, in “European Journal of Paediatric Neurology”, 2022
- State of Mind, *Schema corporeo o Immagine corporea? Tra Psicologia e Neuropsicologia*, 2013 – *Schema corporeo; definizione, caratteristiche e disturbi associati*, 2023, <https://www.stateofmind.it/2013>
- Tavano A., Grasso R. et al., *Disorders of cognitive and affective development in cerebellar malformations*, in “Brain”, 2007, pp. 2646-2660, DOI: 10.1093/brain/awm201
- Vaughan-Graham J., Cott C., Wright F.V., *The Bobath (NDT) concept in adult neurological rehabilitation: what is the state of the knowledge? A scoping review. Part II: intervention studies perspectives*, in “Disability and Rehabilitation”, 2015, 37 vol., DOI: 10.3109/09638288.2014.987880
- Vedolin L., Gonzalez G. et al., *Inherited cerebellar ataxia in childhood: a pattern-recognition approach using brain MRI*, in “American Journal Neuroradiology”, 2013, DOI:10.3174/ajnr.A3055
- Weyer A., Abele M et al., *Reliability and validity of the scale for the assessment and rating of ataxia: a study in 64 ataxia patients*, in “Movement Disorders”, 2007, 22 vol., pp. 1633-1637, DOI: 10.1002/mds.21544

ALLEGATO 1

SCHEMA CORPOREO

griglia di osservazione per le fasce d'età 2-3, 4-6,7-9 anni

CORPO VISSUTO: motricità volontaria

2-3 anni

PERCEZIONE	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Controllo posturale	Mantenimento posizione in ginocchio con podice sollevato				
	In ginocchio con associato movimento degli arti superiori				
	Posizione seduta senza supporto di mani e piedi con prove di reaching, grasping, release				
	Esplorazione e manipolazione dell'oggetto				
	Sitting to Standing (STS) and Back to Sitting (BTS)				
Corpo in movimento	Corsa e cambio di direzione				
	Camminata di lato				
	Trasporto di un oggetto di medio/grande dimensione con superamento di ostacolo				
	Sit down, Stand up, Start Walking				
Esplorazione sensoriale	Tolleranza percettiva				
	Canale sensoriale preferenziale				
	Organizzazione input sensoriali				
Dominanza spontanea	Arti superiori: funzione statica dinamica, dominanza grafo-motoria, organizzazione gestuale				
	Arti inferiori: funzione statica dinamica, reazione allo stimolo				
RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE	Indicatori	Assente	Incompleto / da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Riconoscimento parti del corpo	Immagine riflessa				
	Ricostruzione corpo-immagine				
	Rappresentazione grafica figura umana				
Rapporti spaziali	Direzionalità, precisione, mira				

	Deambulazione con ostacoli per raggiungere un oggetto desiderato				
Tempo di attivazione e di attesa	Aspetta il lancio!				
	Pronti -- Via				
	Balla al suono				
LESSICO	Indicatori	Assente	Incompleto/da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Associazione e discriminazione	Associazione per immagine e discriminazione per immagine				
Indicazione e denominazione	Indicazione su richiesta e denominazione su indicazione				
ESPRESSIVITA'	Indicatori	Assente	Incompleto/da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Controllo tonico e tono affettivo					
Canali di comunicazione					
Adattamento					

INDICATORI griglia di osservazione **CORPO VISSUTO: 2-3 anni**

PERCEZIONE

Controllo posturale

- Mantenimento posizione in ginocchio con podice sollevato
Il bambino deve mantenere la posizione in ginocchio con podice sollevato con le braccia estese lungo i fianchi e appoggio completo dei piedi a terra, in assenza di un supporto posto nelle vicinanze (anteriore, posteriore o laterale).
- Posizione in ginocchio associata al movimento degli arti superiori
Il bambino deve mantenere la posizione in ginocchio con podice sollevato mentre muove gli arti superiori per raggiungere oggetti di interesse che sono posti in diverse posizioni e altezze.
- Posizione seduta senza supporto di mani e piedi con prove di reaching, grasping, release
- Esplorazione e manipolazione dell'oggetto
Si osserva il controllo reaching e si annotano movimenti orizzontali di adduzione o abduzione, movimenti di flessione o estensione dei gomiti, utilizzo bilaterale o monolaterale delle mani in relazione alle caratteristiche dell'oggetto. Si annotano eventuali difficoltà evidenziate nella forza e nella precisione di grasping e release; si annota l'assenza di release associata al semplice contatto o spostamento dell'oggetto.
- Sitting to Standing (STS) and Back to Sitting (BTS)
Si osserva l'esecuzione dell'STS (implica la dorsi-flessione delle caviglie per lo spostamento del centro di massa oltre i piedi, l'inclinazione anteriore del bacino, l'estensione delle anche e delle ginocchia e il raddrizzamento del tronco) e si annotano eventuali aggiustamenti posturali degli arti superiori nella stabilizzazione verticale e un'eccessiva inclinazione anteriore del bacino. Si osserva l'esecuzione del BTS e il controllo motorio del bambino durante la discesa fino al raggiungimento del target finale (sedia). Si annotano eventuali aggiustamenti anticipatori del tronco e un'eccessiva inclinazione del bacino sul piano sagittale, associata alla flessione delle ginocchia.

Corpo in movimento

- Corsa e cambio di direzione
- Camminata di lato

- Trasporto di un oggetto di medio/grande dimensione con superamento di un ostacolo
Si osservano le strategie utilizzate dal bambino e la sua capacità di adattare il controllo visivo dello spazio circostante in presenza dell'ostacolo.
- Sit down, Stand up, Start walking
Il bambino deve compiere in sequenza i tre movimenti.

Esplorazione sensoriale

- Tolleranza percettiva: tattile, visiva, uditiva.
- Canale sensoriale preferenziale
Si osserva la principale modalità di esplorazione del bambino: sguardo, bocca, bocca/mano, mano.
- Organizzazione di input sensoriali
Si osserva come il bambino organizza le informazioni sensoriali che riceve dall'oggetto esplorato: integrazione bilaterale, integrazione visuo-motoria, integrazione visuo-uditiva.

Dominanza spontanea

Arti superiori

- Funzione statica dinamica: *nella prassia bimanuale si osserva l'arto con funzione statica di sostegno dell'oggetto e quello con funzione dinamica prassica. Si annota l'eventuale coinvolgimento di un solo arto e la mancata attivazione del controlaterale (aprire un tubetto di colla, stappare una bottiglia).*
- Dominanza grafo-motoria
- Organizzazione gestuale: *si osserva l'arto utilizzato nell'imitazione di gesti semplici (salutare) e nel compiere semplici attività di vita quotidiana (prendere una posata posizionata sul tavolo, bere con un bicchiere).*

Arti inferiori

- Funzione statica dinamica: *durante l'atto motorio si osserva l'arto dominante con funzione di appoggio e l'arto non dominante.*
- Reazione allo stimolo: *si osserva l'arto dominante con funzione di attacco in una leggera sollecitazione posteriore e l'arto non dominante che resta in appoggio.*

RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE

Riconoscimento parti del corpo

- Immagine riflessa
Il bambino e il terapista si posizionano vicini davanti lo specchio: il terapista indica una parte del suo corpo e il bambino deve corrispondere (il terapista tocca il suo braccio sinistro e dice al bambino di fare altrettanto).
- Ricostruzione corpo-immagine
Il bambino deve ricostruire l'immagine del corpo umano con i pezzi a disposizione; completata la figura deve indicare la testa, le gambe e le braccia dell'immagine ricostruita.
- Rappresentazione grafica della figura umana

Rapporti spaziali

- Direzionalità, precisione, mira
Si chiede al bambino di inserire una pallina da tennis in un tubo posto verticalmente sul piano d'appoggio a diverse distanze. Si osserva come il bambino si posiziona in relazione ad esso e come dirige l'oggetto verso l'obiettivo.
- Deambulazione con ostacoli per raggiungere un oggetto desiderato
Il bambino deve spostarsi lungo una traiettoria con ostacoli (panchetti). Si osserva se li oltrepassa o li aggira e si annotano eventuali difficoltà nell'orientamento spazio-temporale o una scarsa percezione della distanza o dell'entità degli ostacoli.

Tempo di attivazione e di attesa

- Aspetta il lancio!
Il terapista si posiziona di fronte al bambino a una distanza di 2 metri con una palla in mano anticipando che presto la lancerà e il bambino deve tentare di afferrarla (non importa se fallisce, l'obiettivo della prova è osservare il tempo di attivazione e di attesa). Prima di ogni lancio il terapista fa trascorrere un intervallo temporale diverso (aspetta e vede se il bambino si prepara già dopo poco tempo, poi lancia quasi subito e vede se il bambino reagisce in tempi corrispondenti). Si osserva la capacità del bambino di aspettare il lancio della palla e di attivarsi al suo arrivo.
- Pronti – Via

Il terapeuta propone al bambino di fare una sfida con due macchinine: la gara consiste nel dare la spinta iniziale alla macchina e vincerà quella che arriva più lontana. Si spiega che alla parola "pronti" il bambino può posizionare la macchinina ma solo al "via" del terapeuta la gara ha inizio.

- **Balla al suono**

Il bambino deve iniziare a ballare solo quando sente la canzone; non appena il terapeuta la interrompe il bambino deve fermarsi.

LESSICO

Associazione e discriminazione

Il bambino deve associare e discriminare per immagine le parti del corpo, su di sé e sull'altro.

Indicazione e denominazione

Il bambino deve indicare e denominare per immagine le parti del corpo, su di sé e sull'altro.

ESPRESSIVITA'

Controllo tonico e tono affettivo

Si osserva in modo qualitativo la scelta tonica-posturale che il bambino predilige, annotando l'eventuale prevalenza di rigidità muscolare associata a contrazioni durature o di rilassamento muscolare associato a decontrazioni prolungate.

Il controllo tonico adottato dal bambino può fornire informazioni utili alla comprensione del suo temperamento nonché della sua natura emotiva: si osserva quindi la suscettibilità alla stimolazione emotiva, l'usuale forza e velocità di risposta, la qualità prevalente del suo umore e le fluttuazioni che lo caratterizzano, nonché la stabilità del tono affettivo.

Canali di comunicazione

Si osserva in modo qualitativo come il bambino padroneggia le seguenti modalità di comunicazione:

- *Comunicazione visiva: contatto di sguardo, processi interattivi, cattura visiva, co-orientazione in direzione di uno stimolo;*
- *Mimica facciale: espressioni facciali differenziate o scarsa modulazione;*
- *Linguaggio corporeo e gestualità: variazioni posturali e modulazioni toniche in relazione allo stato emozionale;*
- *Spazio corporeo: posizione del corpo rispetto allo spazio, modalità di esplorazione e di movimento, distanza mantenuta nei confronti dell'estraneo/caregiver;*
- *Linguaggio verbale: dominio linguistico (abilità nella lingua parlata), dominio operativo (produzione di parole spontanee e senza aiuto), dominio sociale (rispetto dei turni conversazionali, richiesta verbale).*

Adattamento

Si osservano in modo qualitativo le capacità di autoregolazione e di regolazione emotiva e comportamentale in relazione al contesto di riferimento, nonché la tolleranza alla frustrazione.

SCHEMA CORPOREO

griglia di osservazione per le fasce d'età 2-3, 4-6,7-9 anni

**CORPO PERCEPITO: coscienza del corpo e strutturazione percettiva
4-6 anni**

PERCEZIONE	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Controllo posturale	Mantenimento posizione seduta su un piano instabile con prove di pointing e coordinazione				
	Posizione a ponte				
	Variazioni posturali				
	Salita su un gradino e discesa con salto a piedi uniti				
Propriocezione e capacità prassica	Integrazione di afferenze propriocettive				
	Capacità prassica				
	Riconoscimento stereognostico				
	Cammino all'indietro				
Lateralizzazione	Centrata				
	Decentrata				
RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE	Indicatori	Assente	Incompleto / da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Orientamento e direzionalità	Assi corporei				
	Spazio extra-personale				
Rapporti spaziali	Proporzionalità corporea nella grafo-motricità				
	Ricerca dell'oggetto				
Percezione temporale	Riproduzione di una sequenza ritmica				
	Sequenzialità				
LESSICO	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Discriminazione	Individuazione di parti del corpo e discriminazione				
Denominazione	Denominazione di parti del corpo e associazione				
ESPRESSIVITA'	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Modulazione tonica					
Integrazione di più canali sensoriali					
Capacità simbolica					

INDICATORI griglia di osservazione **CORPO PERCEPITO: 4-6 anni**

PERCEZIONE

Controllo posturale

- Mantenimento posizione seduta su un piano instabile con prove di pointing e coordinazione
Il bambino deve mantenere la posizione seduta sulla palla bobath mentre compie prove di pointing (tocca con il tuo dito il mio dito che ogni volta si sposta in una posizione differente), mira (lancio di una pallina verso un bersaglio) e coordinazione (battito alternato ed incrociato delle mani sulle gambe).
- Posizione a ponte
Il bambino si posiziona supino con le ginocchia flesse e completo appoggio plantare, le braccia distese lungo il corpo e le mani poggiate a terra. Facendo forza sui piedi, contraendo i glutei e i muscoli addominali deve sollevare il bacino da terra fino all'allineamento del mento con le ginocchia; il corpo deve formare una linea retta tra spalle, fianchi e ginocchia. Il bambino deve restare in contrazione per qualche secondo e tornare alla posizione di partenza.
- Variazioni posturali
 - a. Kneeling to Standing and Back to Sitting: *il bambino deve passare dalla posizione in ginocchio con il tronco eretto e le braccia distese lungo il corpo alla posizione eretta. Si osservano le strategie adottate nel trasferimento posturale e, in particolar modo, la presenza del passaggio del cavalier serviente o del passaggio per i quattro punti. Si osserva il ritorno alla posizione seduta e il controllo motorio del bambino durante la discesa fino al raggiungimento del target finale (sedia); si annotano eventuali aggiustamenti anticipatori del tronco e un'eccessiva inclinazione del bacino sul piano sagittale, associata alla flessione delle ginocchia.*
 - b. Dalla seduta a cavalcioni alla stazione eretta: *il bambino deve passare dalla posizione seduta a cavalcioni (su una panca) senza supporto posteriore alla posizione seduta con piedi in appoggio paralleli, alla stazione eretta e tornare alla posizione di partenza.*
- Salita su un gradino e discesa con salto a piedi uniti
Il bambino deve salire su un gradino alto 20/30 cm e scendere con un salto a piedi uniti: si osservano la capacità di equilibrio e di recupero della posizione stabile del corpo al termine del salto.

Propriocezione e capacità prassica

- Integrazione di afferenze propriocettive
Il bambino deve riconoscere i diversi punti degli emilati corporei in cui è stato toccato.
- Capacità prassica
 - a. Manipolazione in-hand: *si osserva come il bambino tiene e muove un oggetto all'interno della mano, come singolarizza e coordina i movimenti delle dita (prendere una moneta dal tavolo e inserirla in un salvadanaio, separare le carte da gioco, tenere una penna e togliere il tappo con la stessa mano, spostare una calamita dal palmo alle dita per metterlo su un pannello magnetico, rimuovere o inserire piccoli personaggi in una macchinina).*
 - b. Uso bilaterale e differenziato delle mani: *si osserva come il bambino utilizza i due emilati separatamente e alternativamente (suonare strumenti musicali che richiedono due mani, fare/disfare una collana di perle, separare/mettere insieme i blocchi ad incastro). Nella prassia bimanuale si osserva l'arto con funzione statica di sostegno dell'oggetto e quello con funzione dinamica prassica. Si annota l'eventuale coinvolgimento di un solo arto e la mancata attivazione del controlaterale.*
 - c. Forza e precisione della presa: *si osserva l'utilizzo di prese di forza (presa cilindrica/sferica/laterale, presa a gancio, presa sulla punta delle dita) o di prese di precisione (presa palmare, presa subterminale, presa terminale, presa subterminale-laterale, presa latero-laterale, presa digito-palmare) nell'esplorazione dell'oggetto.*
- Riconoscimento stereognostico
Il bambino deve riconoscere l'oggetto che manipola a occhi chiusi: si osserva come lo trattiene, l'integrazione bimanuale o l'uso unilaterale dell'arto che esplora (usa una mano per stabilizzare l'oggetto e l'altra per esplorarlo o lo manipola con una sola mano), le modalità di esplorazione.
- Cammino all'indietro
Il bambino deve camminare all'indietro e si osserva come gestisce lo spazio posteriore.

Lateralizzazione

- Centrata
Il bambino deve imitare i movimenti del terapeuta che si pone davanti, di fianco, di fronte e infine di fronte ma non allineato; deve infine riprodurre movimenti su richiesta verbale senza modello visivo.
- Decentrata
Il bambino deve nominare gli oggetti dello spazio circostante che sono stati posti alla sua destra e alla sua sinistra.

RAPPRESENTAZIONE SPAZIO TEMPORALE

Orientamento e direzionalità

- Assi corporei
Il bambino deve orientare l'oggetto secondo gli assi trasversale (sopra-sotto) e longitudinale (dx-sx).
- Spazio extra-personale

Il bambino deve camminare da un punto a un altro seguendo la traiettoria indicata dal terapeuta.

Rapporti spaziali

- Proporzionalità corporea nella grafo-motricità

Il bambino deve rappresentare graficamente la figura umana con tutti i suoi elementi. Si osserva in che relazione riproduce le diverse parti del corpo.

- Ricerca dell'oggetto

Il bambino deve ritrovare l'oggetto nascosto secondo le istruzioni del terapeuta che lo orienta descrivendo la posizione dell'oggetto in relazione ad altri oggetti circostanti ("l'oggetto che ho nascosto è dietro la scrivania, di fianco la borsa...").

Percezione temporale

- Riproduzione di una sequenza ritmica

Il bambino deve riprodurre la sequenza ritmica in simultanea con il terapeuta.

- Sequenzialità

Il bambino deve compiere una sequenza di movimenti secondo l'ordine prestabilito (dalla posizione seduta deve aprire le braccia, poi chiuderle e battere le mani) prima insieme al terapeuta (simultaneità), poi con alternanza di turno, infine da solo.

LESSICO

Discriminazione

Individuazione di parti del corpo su di sé, sull'altro, sull'oggetto, prima ad occhi aperti poi ad occhi chiusi e discriminazione tra le parti del corpo indicate (quale fra queste parti è la spalla?). Si possono considerare denti, spalle, ginocchia, fronte, collo, guance, pollice, mento, unghie, labbra, tallone.

Denominazione

Denominazione di parti del corpo e associazione corrispondente sull'altro e sull'oggetto.

ESPRESSIVITA'

Modulazione tonica

Si osserva la capacità del bambino di manifestare le proprie emozioni attraverso le corrispondenti espressioni del viso (felicità con il sorriso), di modificare e regolare il proprio tono muscolare in relazione ai propri stati d'animo e di modularlo sulla base delle richieste del terapeuta (stai dritto rigido / stai lungo rilassato).

Integrazione di più canali sensoriali

Si osserva qualitativamente il gioco spontaneo e le modalità di movimento del bambino, come processa, organizza ed elabora i dati sensoriali nell'ideazione e nella strutturazione delle proprie condotte ludiche, nonché degli spazi e tempi dedicati nella sperimentazione del proprio corpo.

Capacità simbolica

Si osserva la capacità simbolica nelle sue 3 manifestazioni: sostituzione (un oggetto è usato al posto di un altro), agente (il bambino fornisce animazione ad un oggetto), immaginario (il bambino finge che un oggetto assente sia presente).

SCHEMA CORPOREO

griglia di osservazione per le fasce d'età 2-3, 4-6,7-9 anni

**CORPO RAPPRESENTATO: immagine sintetica del corpo, decentrata e mutevole
7-9 anni**

PERCEZIONE	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Controllo posturale e apprendimento cinestetico	Mantenimento posizione eretta su un piano instabile con attività grafo-motoria				
	Cammino sulle punte e sui talloni				
	Camminata del granchio				
	Salto monopodalico				
	Palleggio in dinamica				
	Uso selettivo delle dita				
Lateralità	Decentrata				
Tridimensionalità del corpo	Simultaneità nella deambulazione				
RAPPRESENTAZIONE SPAZIO-TEMPORALE	Indicatori	Assente	Incompleto / da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Organizzazione topologica	Decentramento				
Organizzazione temporale	Riproduzione motoria ritmica di una sequenza in simboli				
	Adeguamento al tempo e velocità				
	Consequenzialità				
LESSICO	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Recettivo	Riproduzione di posture				
Espressivo	Descrizione di posture				
ESPRESSIVITA'	Indicatori	Assente	Incompleto/ da migliorare	Acquisito	Osservazione qualitativa
Intersoggettività					
Astrazione					
Grafo-espressività					

INDICATORI griglia di osservazione **CORPO RAPPRESENTATO: 7-9 anni**

PERCEZIONE

Controllo posturale e apprendimento cinestetico

- Mantenimento posizione eretta su un piano instabile con attività grafo-motoria

Il bambino deve mantenere la posizione eretta sul balance mentre disegna sul foglio posizionato sul muro alla sua altezza, con l'utilizzo di pennarelli fini.

- Cammino sulle punte e sui talloni
- Camminata del granchio

Il bambino si siede a terra con le gambe leggermente flesse e i piedi poggiati a terra, i palmi delle mani rivolti verso il suolo e mantenuti posteriormente. Il bambino deve alzare il bacino staccandolo dal suolo, rimanere in tale posizione per qualche secondo, infine tornare alla posizione di partenza.

- Salto monopodalico

Vengono posizionati dei cerchi in sequenza: il bambino deve saltare su una sola gamba da un cerchio all'altro. La prova viene poi ripetuta con l'altra gamba per valutare l'equilibrio monopodalico con entrambi gli arti inferiori.

- Palleggio in dinamica

Il bambino deve correre e palleggiare contemporaneamente.

- Uso selettivo delle dita

Il bambino deve singolarizzare l'utilizzo delle dita imitando i gesti del modello proposto (vedi pagina successiva).

Lateralità

- Decentrata

Il bambino deve portare la mano destra alla spalla sinistra e successivamente il piede sinistro al ginocchio destro.

Tridimensionalità del corpo

- Simultaneità nella deambulazione

a. Deambulazione con cambi di velocità e superamento dell'ostacolo: *durante la prova si utilizzano ostacoli diversi (bastoni, panchetti) in larghezza e altezza. Il bambino deve percepire la profondità e le dimensioni dell'ostacolo per superarlo in modo efficace.*

b. Deambulazione con prove di pointing

RAPPRESENTAZIONE SPAZIO TEMPORALE

Organizzazione topologica

- Decentramento test gnosis digitale

Il bambino si siede e poggia la mano destra sul tavolo. Il terapeuta pone di fianco alla mano del bambino un cartoncino con il disegno di una mano destra (omologa) e tocca un dito (indice) del bambino, che deve mostrare sulla mano disegnata il dito che è stato toccato. Vengono poi toccate due dita in successione ed infine in simultanea. Nella seconda parte della prova il bambino deve riconoscere le dita toccate sul disegno della mano sinistra (speculare), posta di fianco alla sua mano destra.

Organizzazione temporale

- Riproduzione motoria ritmica di una sequenza in simboli

Viene mostrata al bambino una sequenza di simboli (es: O O – O – – – O – O –): il cerchio (O) corrisponde al suono (battito delle mani) mentre il trattino (–) corrisponde alla pausa. Il bambino deve riprodurre ritmicamente tale sequenza.

- Adeguamento al tempo e velocità

Il bambino deve camminare secondo il tempo scandito dal battito delle mani del terapeuta che alterna un tempo medio, lento e veloce.

- Consequenzialità

Il bambino deve pianificare una sequenza di azioni su indicazione verbale

(prima passa sotto, scavalca, dopo aggira gli ostacoli, cambia direzione, sali sul panchetto e resta in equilibrio).

LESSICO

Recettivo

Riproduzione di posture su descrizione verbale con posizionamento delle varie parti del corpo secondo le indicazioni fornite.

Espressivo

Descrizione di posture da far riprodurre al terapeuta.

ESPRESSIVITA'

Intersoggettività

Si osserva qualitativamente la capacità del bambino di riconoscere ed esprimere le proprie sensazioni ed emozioni, di condividere e narrare esperienze e stati d'animo con un adeguato linguaggio emotivo; si osserva la capacità di imitare le espressioni altrui modulando la propria mimica facciale.

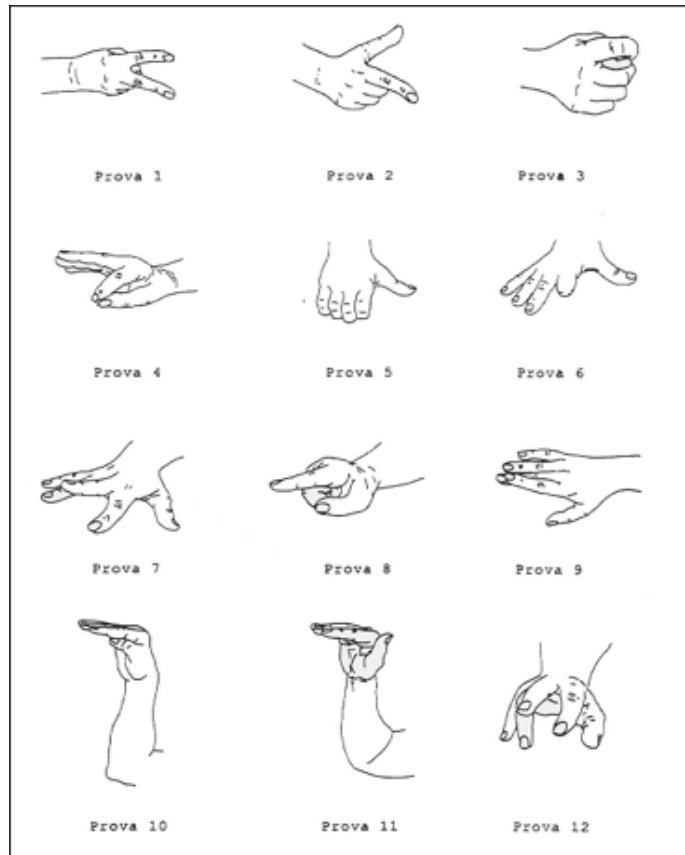
Astrazione

Si osserva la capacità del bambino di usare il proprio corpo per rappresentare oggetti animati e inanimati (fai il sole con il corpo, rappresenta un gatto, un tavolo, una lettera...); si osserva qualitativamente la sua capacità di decontestualizzare l'azione.

Grafo-espressività

Il bambino deve disegnare la figura umana su richiesta verbale, con espressione del viso corrispondente all'emozione indicata (disegna un bambino felice).

Modello test uso selettivo delle dita



Ringraziamenti

Desidero ringraziare la Prof.ssa Dominici, relatrice di questa tesi, per la disponibilità e l'attenzione mostrata durante la stesura del lavoro.

Ringrazio Giulia, la mia tutor di tirocinio nonché correlatrice della tesi, per la fiducia e l'aiuto offertomi nel corso di tutto il progetto di ricerca.

Ringrazio tutta la mia famiglia: i miei genitori che mi hanno dato l'opportunità di studiare e mi hanno da sempre sostenuta e motivata, le mie sorelle per il loro affetto.

Una dedica speciale ai miei nonni.

Ringrazio i miei compagni di corso con i quali ho condiviso questi anni di studio.