

# La sindrome di CDC: Linee guida assistenziali

*Controlli consigliati, loro frequenza e apparati da tenere particolarmente sotto controllo.*

*Dott.ssa Maria Elena Liverani  
UOC Pediatria Ospedale Sant'Andrea Roma*

Una proposta di controlli clinici di follow-up fu formulata nel 1994 all'interno del Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria e la Prof. Cerruti coadiuvata dal dott. Pastore e dal dott. Guala si premurò di redigerla. L'esperienza era legata alla casistica italiana, che allora raccoglieva circa 90 casi. Da allora molto tempo è passato e ad oggi il registro raccoglie informazioni su quasi 300 pazienti e il gruppo di studio della A.B.C. ha proposto di riformulare le linee di follow-up facendo tesoro di quanto pubblicato negli ultimi vent'anni e dai racconti delle famiglie e dei pazienti.

## DIAGNOSI

La diagnosi quando non avviene addirittura in epoca pre-natale è possibile in età neonatale in base al basso peso, al pianto caratteristico e ai dismorfismi, ma anche oggi non è infrequente che il lattante raggiunga alcuni mesi di vita prima che il sospetto prenda corpo.

Il cariotipo standard è l'esame di prima scelta ma talora servono esami più raffinati come la FISH o indagini di biologia molecolare come le ARRAY CGH soprattutto laddove coesistono delezioni e duplicazioni.

La comunicazione della diagnosi dovrebbe essere fatta alla coppia genitoriale in maniera comprensibile e rispettosa, permettendo alla famiglia di elaborare le informazioni apprese, di chiedere spiegazioni e aprire il percorso di accettazione che tanto importante si rivela per la prognosi a distanza e l'ottimizzazione dello sviluppo intellettivo del bambino.

L'applicazione di profili educazionali personalizzati sembra aprire scenari decisamente migliori per la performance del bambino.

## EPOCA NEONATALE

Circa nel 40% dei casi il parto è cesareo e l'adattamento alla vita extrauterina non è ottimale, il 46,8% dei bambini del registro è stato ricoverato alla nascita per basso peso, distress respiratorio, ipovalidità della suzione e ipotonia muscolare.

Una valutazione completa di ecocardiogramma per escludere malformazioni cardiache si impone nel sospetto diagnostico, ma alcuni studi recenti hanno dimostrato che la pulsossimetria nei primi giorni di vita è un mezzo efficace per scoprire le cardiopatie cianogene e può costituire un'utile strategia diagnostica.

Naturalmente vanno eseguiti gli screening metabolici, lo screening oculistico e le otoemissioni acustiche come per tutti i neonati.

Un'eco transfontanellare può evidenziare anomalie cerebrali e va sicuramente suggerita, sebbene l'ipotesi di un problema di migrazione neuronale coinvolgente la cresta neurale romboencefalica richieda una diagnostica neuroradiologica raffinata (RM) la cui tempistica è ancora oggetto di discussione.

## PRIMO ANNO

È importante che il bimbo venga regolarmente visitato ai bilanci di salute (che in Italia sono previsti a 2-3 mesi, 5-6 mesi, e a 9-12 e 18-24 mesi), che si sottoponga ad ecografia delle anche entro le 8 settimane di vita e dell'apparato urinario per escludere malformazioni. Le vaccinazioni sono quelle raccomandate secondo il calendario vaccinale. Una prima valutazione N.P.I. è importante sia richiesta nelle prime settimane di vita (o comunque al più presto una volta formulata la diagnosi per impostare il programma riabilitativo individuale).

A tal proposito l'A.B.C. ha reso disponibile online in lingua italiana e inglese una guida che aiuta i genitori, i pediatri e gli insegnanti ad avere una visione oggettiva dei problemi e degli obiettivi per promuovere il massimo potenziale possibile. È opinione condivisa che l'educazione in famiglia e la partecipazione attiva della famiglia ai programmi riabilitativi ed educativi consentano il miglior sviluppo psicomotorio, linguistico-relazionale del bambino. All'interno dei bilanci di salute è da prevedersi una visita anestesiológica preventiva (alla luce degli interventi chirurgici che avverranno almeno nel 40% dei pazienti o comunque delle procedure diagnostiche che prevedono l'immobilità e pertanto una sedazione). Poiché la maggior parte degli interventi avverrà nei primi anni di vita ed "in elezione", è consigliabile che la visita si svolga presso l'ospedale di riferimento più vicino al domicilio. Inoltre è consigliabile una "anesthetic card" che possa seguire il paziente nel suo percorso.

## ETA' SCOLARE

È sconsigliata la scolarizzazione troppo precoce (asilo nido) per evitare le infezioni che connotano l'inserimento in collettività infantili troppo numerose per un sistema immunitario "in progress",



ma non sembra che i bambini CDC siano portatori di deficit immunitari specifici e negli anni la morbilità si assesta su quella della popolazione normale. Il bambino CDC deve essere soggetto a visite periodiche dal proprio pediatra come tutti gli altri bambini, sebbene talora i genitori tendano a delegare al centro di Genetica o ad altre strutture specialistiche il ruolo di curante. Non siamo d'accordo perché è importante che il pediatra sia familiare al bambino e il bambino al pediatra per affrontare con serenità e confidenza le comuni malattie acute intercorrenti che non possono essere motivo di pellegrinaggio in ospedale e per controllare la crescita. A questo proposito è utile ricordare che esistono delle tabelle auxologiche specifiche per la sindrome sulle quali collocare le misurazioni per la valutazione della crescita staturo-ponderale e della circonferenza cranica. È importante iniziare precocemente le visite ortodontiche perché la malocclusione è una costante e può interferire con la deglutizione e la respirazione notturna (a sua volta interferente con la qualità del sonno) e le carie (legate all'alterata masticazione e alla permanenza in bocca di residui di cibo) possono costituire foci di infezioni anche serie o comunque determinare sintomatologia dolorosa che il bambino non sempre riesce a localizzare con precisione.

È altrettanto importante una valutazione oculistica, appena la collaborazione del bimbo la consenta e poi con periodicità costante, poiché sono possibili cataratta, problemi del nervo ottico, miopia severa, retinopatie che se non riconosciute e curate possono deteriorare la funzione visiva e interferire con le possibilità di apprendimento. Ci sono poi deficit sensoriali (alternato funzionamento del SNC e non da problemi oculari in senso stretto che rendono ragione di alcune stereotipie e alcuni atteggiamenti, che vanno riconosciuti correttamente analizzati e trattati perché un SNC bombardato da informazioni che non riesce ad organizzare, non è disponibile ad accettare insegnamenti, né a percepire stimoli "importanti per la sopravvivenza". Garantire una buona funzione visiva contribuisce a garantire l'accesso alle tecniche di Comunicazione Aumentativa Alternativa, di Comunicazione facilitata, ma anche più semplicemente consente di godere di uno spettacolo televisivo o sfogliare una rivista o un cartonato, di giocare alla Play, di leggere la classifica dei piloti di Formula 1 (per citare gli interessi di alcuni dei ragazzi).

Anche lo specialista ORL va considerato tra i

consulenti preziosi nel follow up, sia per la componente audiologica, che per quella foniatrica e sarebbe buona cosa fosse competente in problemi della deglutizione.

Per il Pediatra generalista, vale la pena sottolineare che spesso a questi bambini viene diagnosticato un reflusso gastroesofageo, non sempre corredato da indagini diagnostiche probanti. È possibile che il tipo di masticazione e deglutizione, la postura e le abitudini alimentari rendano più frequenti sintomi disfagici, ma non è detto che questi richiedano trattamento farmacologico, se non banalmente di sostanze in grado di assorbire il gas in eccesso (es. simeticone o carbone vegetale) e di esercizi riabilitatori anche per questa funzione.

Una valutazione ortopedica si impone in caso di piattismo o scoliosi e sicuramente nelle fasi di rapido accrescimento (epoca prepuberale).

Un'indagine polisonnografica (registrazione multicanale durante il sonno fisiologico) può essere suggerita in caso di apnee notturne, sia nell'età più a rischio di ALTE/SIDS, sia a età filtro, in funzione dell'entità dei disturbi respiratori o neurologici nel sonno. Questo tipo di indagine, generalmente tollerata dai bambini (sebbene l'esperienza sia minima per la sindrome specifica) consente anche una valutazione EEG in sonno che potrebbe portare utili elementi di conoscenza.

L'interesse scientifico porterebbe a inserire anche un'indagine neuroradiologica nel percorso diagnostico assistenziale, ma la necessità di sedazione per eseguire l'esame (la RM non espone a radiazioni, ma dura una ventina di minuti, prevede l'immobilità ed è rumorosa) rende le cose complicate, sebbene i problemi anestesilogici che in passato venivano descritti, si siano sensibilmente ridimensionati.

## EPOCHE SUCCESSIVE

Frequentando i Raduni, la preoccupazione che si raccoglie dai genitori di ragazzi più grandi è che le competenze acquisite tendono a perdersi, gli stimoli proposti dai Centri Diurni non sembrano più sufficienti a mantenere l'autonomia raggiunta e "si torna lentamente indietro". Questo in parallelo al venir meno delle energie fisiche dei genitori, alle prese con il proprio invecchiamento.

La possibilità che questo derivi da un effettivo allentamento del processo riabilitativo deve indurci a lavorare perché questo non succeda (e

Dott.ssa  
Maria Elena  
Liverani



formulare percorsi anche per i più grandi, forti del fatto che alcune competenze nei bimbi CDC si raggiungono anche quando non sembrava più possibile e ciò vuol dire che non bisogna abbassare la guardia, bensì credere in un processo di apprendimento estremamente dilatato nel tempo), ma non deve far dimenticare i tagliandi periodici: se la funzione visiva si deteriora, non si ha più piacere a battere sulla tastiera o a guardare la TV, ma basterebbe una visita oculistica orientata per ripristinare l’interesse e recuperare terreno; se la qualità del sonno è compromessa, è difficile garantire attenzione durante le attività diurne e così via.

Quindi è opportuno raccomandare i controlli previsti per l’età scolare, magari a scadenza biennale, per tutta la vita. Il problema diventa di formazione del personale sanitario, che tende a trincerarsi dietro alla scarsa collaborazione del paziente per limitarsi a prestazioni di scadente qualità.

Un altro argomento “scabroso”, ma che vale la pena affrontare e quello degli abusi (di tutti i tipi: sessuali, psicologici, fisici, ma anche incuria o eccesso di cure). I ragazzi disabili mettono a dura prova i soggetti che si devono occupare di loro (quindi da un lato, pur nel contesto ottimale di cura, possono essere oggetto di abuso psicologico, spesso involontario, da parte di educatori che “non ce la fanno più”) e sono anche meno in grado di denunciare situazioni di sofferenza. Ne deriva la necessità di “tenere alta la guardia” sia per chiedere aiuto prima che sia troppo pesante il carico assistenziale, sia per allenare gli educatori a riconoscere i segnali di pericolo nei comportamenti quotidiani dei ragazzi.

Spetta anche a noi sensibilizzare le Scuole di Specializzazione, le società scientifiche, e le Istituzioni in generale affinché si affini una sensibilità al paziente con disabilità che gli garantisca la qualità di vita che merita. □

**Calendario delle visite da programmare per i pazienti con sindrome del Cri du chat alle diverse età**

INDAGINI	Nascita	Mesi					Anni																		
		1	3	6	9	12	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	15	20	etc.					
Cariotipo	*																								
Screening neonatale	*																								
Controllo cardiologico	*			*																					
Controllo pediatrico	*	*	*	*	*	*	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**		
Controllo NPI	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*		
Controllo oculistico	*			*		*	*	*	*			*			*				*	*	*	*	*		
Controllo ortopedico						*				*					*								s.o.		
Controllo ORL	OAEs	ABR					*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	s.o.		
Controllo odontoiatrico						*	*			*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*		
Vaccinazioni	Secondo calendario vaccinale nazionale																								
Controllo medicina del sonno										*									*				s.o.		
Visita anestesilogica						*																			
Eco ai reni			*																						



# Investi nella Solidarietà

Ricerca scientifica su  
una rara malattia genetica  
Progetti di assistenza  
Aiuto ai pazienti  
Aiuto alle famiglie

5x1000  
PER ABC  
CODICE FISCALE  
94057480488

DONA IN POSTA  
CC: 17114505  
DONAZIONE DETRAIBILE

DONA IN BANCA IBAN:  
IT37T086733805  
0020000005777  
DONAZIONE DETRAIBILE

*La sicurezza di fare  
qualcosa di buono*

A.B.C. ASSOCIAZIONE  
BAMBINI CRI DU CHAT



RICERCA  
GENETICA



FOLLOW-UP  
PAZIENTI



SUPPORTO  
ALLA FAMIGLIA



DATABASE  
CDC

[www.criduchat.it](http://www.criduchat.it)

orphanet



UNIAMO  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS