

## Paralisi cerebrale infantile: clinica

G. Cioni, V. Belmonti

### DEFINIZIONE

La Paralisi Cerebrale Infantile (PCI) è una condizione clinica di difficile definizione, dai confini nosografici ampi e variabili secondo le epoche e le scuole di pensiero. Ciò è vero anche per altri disturbi, ma la storia del concetto di PCI appare particolarmente travagliata, forse a causa della grande varietà di condizioni che tradizionalmente vi vengono fatte rientrare. Si fa generalmente risalire la "scoperta" della PCI a un ortopedico inglese, Sir John Little, che nel 1862 individuò una serie di pazienti con deformità scheletriche congenite di vario tipo, accomunati dalla presenza di segni neurologici centrali e da una storia di sofferenza in gravidanza o al parto. Obiettivo di Little era distinguere questi pazienti da quelli con esiti di poliomielite (allora largamente maggioritari nella popolazione clinica) o con deformità non neurologiche. Le difficoltà successive nel definire e interpretare i molteplici disordini sottesi da questa diagnosi deriveranno in gran parte dalla sua impostazione iniziale: la PCI resterà sempre una categoria "ad ombrello", includente in pratica tutti i quadri neurologici centrali non progressivi ad insorgenza precoce.

Fu Freud, nel tentativo di individuare quadri anatomo-patologici cerebrali riconoscibili e correlabili alle diverse manifestazioni cliniche il primo ad esplicitare l'estrema eterogeneità della patologia, arrivando a denunciare l'inadeguatezza dell'espressione stessa "PCI". La storia successiva vedrà una grande varietà di proposte di definizione influenzate dalle diverse scuole neurologiche e dai diversi obiettivi dei ricercatori. Un momento decisivo fu il 1957, quando a Londra venne fondato il *Little Club* con il fine dichiarato di pervenire a termini e criteri descrittivi più accura-

ti e condivisi. La definizione del *Little Club*, pubblicata da Bax nel 1964, resta una delle più brevi e conosciute: «*Cerebral Palsy is a disorder of movement and posture due to a defect or lesion of the immature brain*». Si è a lungo disquisito sull'efficacia e l'esautività di questa definizione, ritenuta da molti troppo sintetica, vaga nei termini e limitata ai soli aspetti motori. Molte di queste critiche sono state discusse in un workshop internazionale tenutosi nel 2004 a Bethesda, USA, da cui è scaturita la seguente proposta di definizione, ormai divenuta di riferimento: «*Cerebral palsy (CP) describes a group of permanent disorders of the development of movement and posture, causing activity limitation, that are attributed to non-progressive disturbances that occurred in the developing fetal or infant brain. The motor disorders of cerebral palsy are often accompanied by disturbances of sensation, perception, cognition, communication, and behaviour, by epilepsy, and by secondary musculoskeletal problems*» (Rosenbaum et al, 2007).

Della definizione internazionale vanno chiariti alcuni aspetti. L'espressione "PCI" (*Cerebral Palsy* in inglese) non viene abbandonata, come suggerito a più riprese da molti, ma diviene un contenitore di condizioni diverse (un "gruppo di disturbi"). Il termine "permanenti" sottolinea che il disturbo dura tutta la vita, è una condizione costituzionale della persona, non una malattia o un accidente transitorio. Questo non deve tuttavia far pensare a una situazione immutabile, dato che la spinta evolutiva, le complicità e gli interventi modificano continuamente il quadro clinico. Al centro di questo quadro viene posto, come da tradizione, lo sviluppo posturo-motorio: la PCI è quindi un insieme di disturbi "dello sviluppo" (analogamente al Ritardo Mentale, all'Autismo,

ai Disturbi del Linguaggio, ai Disturbi dell'Apprendimento, etc.) interessanti primariamente le funzioni motorie. "Che causano una limitazione dell'attività" è coerente con la definizione internazionale di disabilità, per cui il soggetto deve essere effettivamente limitato in qualche funzione e non solo "diverso" rispetto a una supposta norma. "Non progressive" specifica un importante elemento di diagnosi differenziale rispetto a tutti i disturbi neurologici del bambino in cui c'è una, seppur lenta, evoluzione della patologia cerebrale (disturbi neuro-metabolici e neuro-degenerativi). "Cervello in via di sviluppo" indica volutamente un'epoca indefinita ma comunque caratterizzata dall'incompleta maturazione cerebrale, prerequisito essenziale per gli imponenti fenomeni di plasticità e riorganizzazione tipici delle lesioni fetali e infantili. Infine, anche se come corollario, viene finalmente riconosciuta l'importanza dei disturbi non motori: sono indicati genericamente come "accompagnanti" (i disturbi motori), ma in realtà possono rappresentare in alcuni casi la problematica clinica e riabilitativa principale.

## CLASSIFICAZIONE

La scelta di mantenere in vita un'etichetta diagnostica così eterogenea come quella di PCI ne rende complessa quanto necessaria la classificazione. Per più di un secolo, prima dell'avvento delle neuroimmagini, i sistemi di classificazione si sono basati esclusivamente su criteri clinico-descrittivi, un'opzione resa indispensabile dall'indisponibilità di informazioni eziopatogenetiche affidabili. La storia delle classificazioni è persino più complessa di quella delle definizioni e non può essere qui affrontata per intero (vedi Cioni e Belmonti, 2011). È tuttavia utile almeno distinguere due grandi filoni di pensiero che l'hanno alimentata, rispondenti a esigenze diverse e complementari, tuttora esistenti: da una parte quelle *diagnostiche*, che hanno fatto prediligere la chiarezza e l'affidabilità dei criteri; dall'altra quelle *riabilitative*, più esigenti riguardo alla completezza e al significato funzionale delle informazioni. Riassumeremo di seguito i contributi più attuali.

La classificazione diagnostica a lungo più popolare e ancora oggi molto diffusa è quella svedese di Hagberg (Hagberg et al, 1975), che seguiremo anche noi nel paragrafo sulla descrizione cli-

nica. Essa distingue le PCI in tre macro-gruppi in base al disturbo motorio prevalente, ovvero alla tipologia dei segni neurologici (tono muscolare, riflessi, coordinazione, equilibrio): le forme spastiche, le forme distonico-discinetiche e le forme atassiche. Le forme spastiche sono suddivise in base alla distribuzione topografica della paralisi e della spasticità. I termini tradizionali "emiplegia", "diplegia" e "tetraplegia" sono usati per indicare rispettivamente le forme spastiche unilaterali, le forme che interessano prevalentemente gli arti inferiori e le forme che interessano i quattro arti. Le PCI distonico-discinetiche sono invece distinte in "distoniche" e "coreo-atetoidi" in base alla prevalenza di distonie posturali, nelle prime, o di movimenti involontari parassiti, nelle seconde. Le forme atassiche sono infine: l'"atassia congenita semplice", corrispondente alla maggior parte delle atassie congenite non progressive (in genere dovute a malformazioni cerebellari), e la "diplegia atassica", in cui concomitano elementi paretico-spastici agli arti inferiori con un'atassia prevalentemente posturale e della marcia (forma questa che è tradizionalmente attribuita a encefalopatia ipossico-ischemico-emorragica complicata da idrocefalo, vedi paragrafo sull'eziopatogenesi).

Le classificazioni diagnostico-descrittive come quella di Hagberg sono da sempre usate anche a fini epidemiologici e di ricerca clinica grazie alla loro relativa semplicità e alla correlazione con i fattori eziologici. Tuttavia, alcuni criteri sono stati criticati dagli epidemiologi in quanto ritenuti ambigui o non del tutto condivisi a livello internazionale. Il gruppo per la *Surveillance of Cerebral Palsy in Europe* (SCPE, 2000), formato da 14 centri specializzati europei, ha elaborato un sistema classificativo operativo a partire da quello di Hagberg (Fig. 8-1).

Le innovazioni più significative sono l'eliminazione dei termini tradizionali "emiplegia", "diplegia" e "tetraplegia" in favore di "PCI spastica unilaterale" e "bilaterale". Se la forma unilaterale corrisponde in pieno alla vecchia emiplegia, la forma bilaterale riunisce insieme diplegie e tetraplegie, abbattendo così un confine labile e molto dibattuto. La distinzione fra PCI "distoniche" e "coreo-atetoidi" viene mantenuta, mentre le forme atassiche sono riunite in un'unica categoria. SCPE prescrive inoltre la codifica a parte di tutti i disturbi associati. Gli studi sull'affidabilità dei criteri SCPE indicano tre principali difficoltà: 1) i

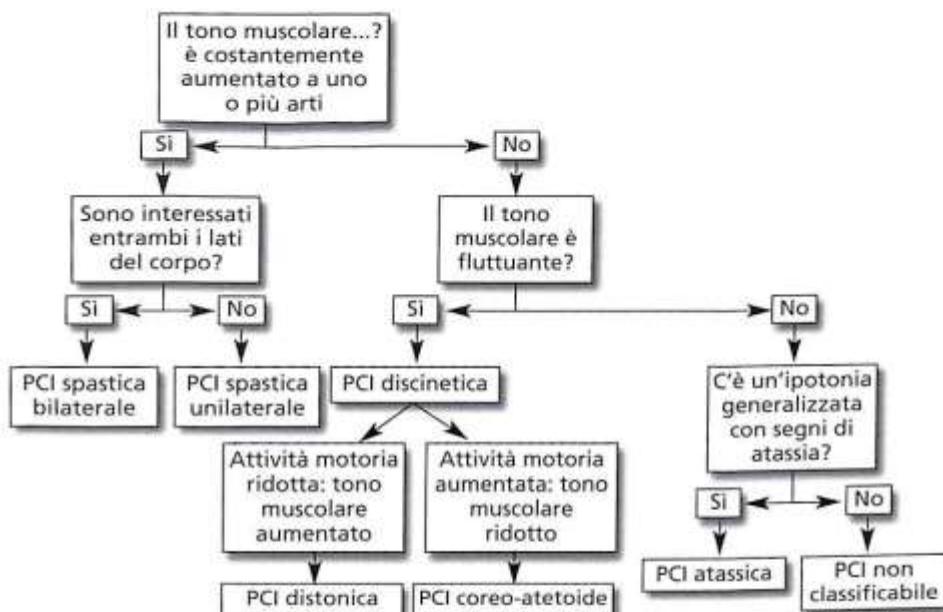


Fig. 8-1. Flow-chart classificativo della PCI proposto da Surveillance of Cerebral Palsy in Europe (2000).

casi "acquisiti", ovvero quelli in cui il disturbo insorge dopo il periodo neonatale, che erroneamente alcuni clinici non diagnosticano come PCI; 2) le patologie neurologiche lentamente progressive, che possono simulare una PCI ed essere erroneamente diagnosticate come tali fino all'età scolare od oltre; 3) le forme miste, in cui non si riesce a individuare il disturbo motorio prevalente (generalmente tetraplegie con spasticità e insieme distonia). Oltre a preoccupare per le indagini epidemiologiche, queste difficoltà possono avere una ricaduta clinica, in quanto diagnosi errate possono suggerire una gestione inappropriata del paziente.

La classificazione SCPE è molto affidabile ma non sempre soddisfacente. Il punto di vista motorio è in assoluto primo piano e viene tradizionalmente impostato sulla semeiotica neurologica classica (*in primis* tono muscolare e riflessi). L'abolizione del gruppo delle "diplegie" è in parte criticabile (Cioni et al, 2008). Le indicazioni riabilitative che se ne possono trarre sono scarse e la correlazione con l'eziopatogenesi e le neuroimmagini, quando possibile, non può che essere grossolana. Dal workshop di Bethesda del 2004, oltre a una nuova definizione (vedi paragrafo precedente), è emersa anche una nuova proposta di classificazione internazionale (Tab. 8-1).

Si tratta di un complesso schema multiassiale in cui ogni aspetto della patologia è trattato individualmente ed ampiamente. Il primo asse resta quello motorio, ma oltre al disturbo prevalente è necessario indicare il livello di *impairment*. È questo un concetto funzionale corrispondente a quella "limitazione dell'attività" sottolineata nella definizione di PCI, che vuole dare la dimensione del reale impatto sulla vita del paziente. Si vedrà a breve come esistono a questo scopo classificazioni *ad hoc*, che quantificano cioè proprio il livello di *impairment*. Il secondo asse riguarda i disturbi non motori, che così guadagnano un posto tutto loro, sebbene non siano individuati dei profili specifici. Dati come il quoziente intellettivo, il profilo neuropsicologico, i disturbi sensoriali e percettivi, l'epilessia e le deformità muscolo-scheletriche dovrebbero essere tutti attentamente riportati. Il terzo asse è quello "anatomico", in cui la topografia del disturbo motorio e la topografia delle anomalie neuro-radiologiche sono messe in contiguità per favorire correlazioni anatomico-funzionali. Una radicale novità è costituita infine dal quarto e ultimo asse, dove viene raccomandata la codifica dell'eziopatogenesi e soprattutto del *timing* della lesione, ovvero l'epoca di insorgenza delle anomalie encefaliche. È questo un orizzonte nuo-

Tab. 8-1. Classificazione internazionale della PCI (vedi testo e Rosenbaum et al 2007).

**1. Anomalie motorie**

- A. Natura e tipologia del disturbo motorio: le anomalie del tono rilevate all'esame clinico (ad es., ipertonìa o ipotonìa) e i disturbi del movimento diagnosticati, come la spasticità, l'atassia, la distonia o l'atetosi.
- B. Abilità funzionali motorie: l'estensione delle limitazioni al funzionamento motorio in ciascuna parte del corpo, ivi inclusa la funzione oro-motoria e articolatoria.

**2. Disturbi concomitanti**

La presenza o assenza di complicazioni muscolo-scheletriche e/o di disturbi non motori dello sviluppo neuropsichico o sensoriali, quali crisi epilettiche, difetti uditivi o visivi o difficoltà attentive, comportamentali, comunicative e/o cognitive e l'importanza delle interazioni fra i vari disturbi negli individui con paralisi cerebrale infantile.

**3. Aspetti anatomici e neuro-radiologici**

- A. Distribuzione anatomica: le parti del corpo (quali gli arti, il tronco, la regione bulbare, ecc.) interessate da disturbi motori o limitazioni.
- B. Reperti neuro-radiologici: i reperti neuroanatomici alle immagini di tomografia computerizzata o risonanza magnetica dell'encefalo, quali ad esempio un ampliamento ventricolare, la perdita di sostanza bianca o anomalie morfologiche cerebrali.

**4. Cause e cronologia degli eventi patogeni (timing)**

Se c'è una causa ben identificata, come generalmente accade nei casi di PCI a insorgenza post-natale (ad es., da meningite o trauma cranico) o in presenza di malformazioni cerebrali e il presunto arco temporale durante il quale il processo lesivo è avvenuto, se noto.

vo, aperto dall'integrazione dei dati anamnestici, clinici e di *neuroimaging*, ma non sempre facile da individuare: alcuni quadri anatomo-clinici sono effettivamente ricorrenti e riconoscibili (vedi paragrafo seguente), mentre altri appaiono molto più individuali e complessi.

Come già accennato, esiste tutto un altro filone di ricerca che si è concentrato più sulla funzione che sulla semeiotica. La principale classificazione funzionale dedicata alla PCI è probabilmente il *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS) di Palisano e coll. (2008). Il GMFCS definisce cinque "livelli di *impairment*" articolandoli su cinque fasce d'età (nella versione *Expanded & Revised*) da 0 a 18 anni. Coerentemente con le sue premesse fondanti, il GMFCS non include alcuna considerazione sulla tipologia di disturbo motorio (spastico, distonico etc.), sull'interpretazione dei segni, sui disturbi associati o sull'etiopatogenesi. Esso si limita a classificare il grado di limitazione imposto dalla patologia all'attività grosso-motoria del bambino, valutata rispetto a quella attesa per un soggetto normale di pari età. Il GMFCS ha reso possibile la creazione di grandi banche dati funzionali, dal cui studio longitudina-

le è possibile ricavare indicazioni per la gestione riabilitativa. Ad esempio, mettendo in relazione i cinque livelli del GMFCS con i punteggi ottenuti dagli stessi bambini al *Gross Motor Function Measure* (GMFM), test creato dallo stesso gruppo che attribuisce un punteggio alle abilità grosso-motorie, si possono ottenere curve di sviluppo tipiche per ciascun livello di *impairment* (Fig. 8-2).

L'obiettivo è prognostico e di monitoraggio terapeutico: conoscendo infatti quale dovrebbe essere l'evoluzione tipica per il suo livello di *impairment*, sarà possibile prevedere o comunque interpretare eventuali progressi o regressi funzionali mostrati dal singolo paziente.

Appare necessario qui ricordare i numerosi altri metodi di classificazione dell'*impairment* proposti per le diverse funzioni motorie, di cui citiamo, per la manipolazione, il *Bimanual Fine Motor Function Scale* (BFMF) e il *Manual Ability Classification System* (MACS) (per una descrizione di questi ed altri test sulla manipolazione, vedi Sgandurra e Cioni, 2011).

Una menzione particolare meritano infine le classificazioni funzionali orientate all'interpretazione dei segni e dei compensi in chiave riabilita-

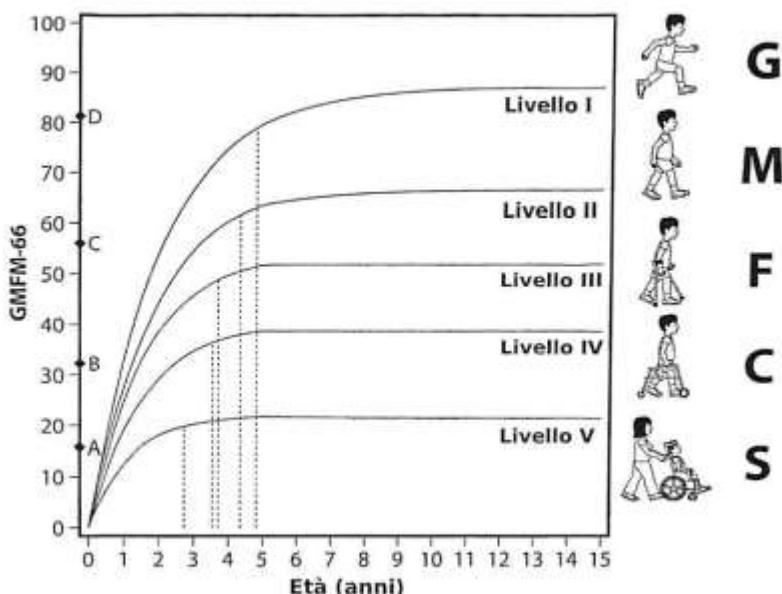


Fig. 8-2. Curve di sviluppo tipiche di ciascun livello di impairment del Gross Motor Function Classification System (GMFCS) in rapporto allo sviluppo valutato con la Gross Motor Function Measure (GMFM) (vedi Palisano et al, 2008).

tiva. Esse ambiscono a individuare gruppi di pazienti omogenei, non solo per tipo di disturbo o per livello quantitativo di *impairment*, ma anche per meccanismi di funzionamento. L'obiettivo è quello di fornire indicazioni specifiche al terapeuta, al medico riabilitatore e/o al chirurgo, nonché di permettere una valutazione più significativa e

accurata degli interventi. Si tratta ovviamente di classificazioni più settoriali ed esposte a un maggior rischio di soggettività, ma alcuni di questi sistemi sono stati sottoposti a studi di validazione e sono risultati sufficientemente validi e affidabili. Un esempio è la classificazione di Ferrari e Cioni (2005) per le forme spastiche di PCI (Tab. 8-2).

Tab. 8-2. Classificazione proposta da Ferrari delle PCI spastiche (vedi testo e Ferrari e Cioni, 2005).

Tetraparesi	Aposturale: assenza o estrema scarsità di schemi posturali e motori Acinetica: monoposturalità rigida in flessione Ad antigravità orizzontale: prevalenza dello schema estensorio ai quattro arti Con antigravità a tronco verticale.
Forme dispercettive	Bambino "Cado-cado" Bambino "Tirati su"
Diplegia	Prima forma ("Propulsivi") Seconda forma ("Gonna stretta") Terza forma ("Funamboli") Quarta forma ("Temerari")
Emiplegia (pattern di manipolazione)	Mano integrata Mano semi-funzionale Mano sinergica Mano prigioniera Mano esclusa

La sua principale originalità consiste nello scegliere funzioni diverse per le diverse forme neurologiche, partendo dal presupposto che ogni forma investe in modo e in misura differenti le varie funzioni. Così, se per l'emiplegia è particolarmente pregnante classificare l'organizzazione della mano paretica nella manipolazione, per la diplegia è più significativo classificare l'organizzazione della marcia, mentre la tetraplegia sarà caratterizzata in primo luogo dall'organizzazione del controllo posturale (Ferrari e Cioni, 2005). Altro elemento originale è l'ipotesi avanzata da Ferrari sull'esistenza nella PCI di disturbi primariamente "percettivi", ovvero che riguardano la percezione della postura e del movimento del proprio corpo (chiamati "*sense of movement disorders*" dal titolo di un libro del neurofisiologo Alain Berthoz, 2007). Dato che in alcuni soggetti i segni attribuibili ai disturbi percettivi appaiono primari e preminenti nell'ostacolare l'espressione delle potenzialità motorie, Ferrari ha introdotto due forme di PCI prevalentemente "dispercettive": i "Cado-cado" e i "Tirati-su". I primi soffrirebbero di "intolleranza percettiva", ovvero di un'incapacità a selezionare e integrare informazioni percettive (soprattutto cinestesiche) provenienti da canali diversi (visivo, propriocettivo, vestibolare, etc.), che risulterebbero pertanto distorte, eccessive o discordanti, generando reazioni di paura e congelamento posturale (fra cui la tipica esclamazione: «Cado! Cado!»). I "Tirati-su" adotterebbero invece la strategia della "soppressione percettiva", per certi versi opposta all'intolleranza, ma probabilmente anche compensatoria rispetto ad essa: le informazioni cinestesiche e gravicettive sarebbero in questo caso soppresse, risultando in una perdita del controllo posturale anti-gravitario. La natura dispercettiva di questa ipoposturalità sarebbe indicata dal pronto recupero della funzione anti-gravitaria non appena si richiama l'attenzione del bambino sulla propria postura (tipicamente dicendogli, come suggerisce il nome della forma: «Tirati su!»). Oltre che nelle due forme dispercettive, varie gradazioni di intolleranza e di soppressione percettiva possono ritrovarsi nelle altre forme di PCI (influiscono ad esempio sul *pattern* di cammino dei diplegici).

Gli schemi di classificazione dedicati al cammino meriterebbero da soli un capitolo a parte. Il primo è quello di Winters e Gage, che nel 1987 (vedi Gage, 2009) hanno proposto la prima classificazione cinematica del cammino spastico, limita-

ta all'emiplegia. Winters e Gage distinguono quattro tipi di emiplegia basandosi sulla cinematica angolare delle tre principali articolazioni dell'arto inferiore plegico, viste sul piano sagittale. Il tipo 1 è individuato dal solo *drop foot*, ovvero dalla mancata dorsiflessione della caviglia in fase di sospensione per deficit del tibiale anteriore e/o eccesso di attività fuori fase dei muscoli plantiflessori. Il tipo 2 presenta sia *drop foot* in sospensione che ridotta dorsiflessione durante la fase di supporto, da contrattura o retrazione dei plantiflessori (soleo e gastrocnemio). Il tipo 3 interessa, oltre alla caviglia come nel tipo 1 o 2, anche il ginocchio, con limitata escursione articolare sia in flessione (in fase di sospensione) che in estensione (in fase di sospensione terminale e di supporto). Il tipo 4 è il più grave e coinvolge anche l'anca, limitata soprattutto nella sua estensione in fase di supporto terminale, con conseguente aumento dell'antiversione di bacino. I limiti principali di questa classificazione sono: 1) che considera solo il piano sagittale; 2) che non include l'iperestensione di ginocchio in fase di supporto (*genu recurvatum*), anomalia invece piuttosto frequente; 3) che è limitata alla cinematica, non interrogandosi sulle anomalie dell'attività muscolare e dei momenti di forza da essa prodotti, i quali non sempre si esplicitano in movimenti articolari (l'attività di un muscolo può infatti essere bilanciata da muscoli antagonisti e da momenti di forza esterni, prodotti dalle inerzie, dalla gravità e dalle forze di reazione al suolo).

Una classificazione cinematica del cammino spastico più estesa è quella di Rodda e Graham del 2001 (vedi Gage, 2009) (Fig. 8-3). Essa include sia *pattern* unilaterali (emiplegia) che bilaterali (diplegia), aggiunge un *pattern* con iperestensione al ginocchio, nonché l'analisi su piani diversi dal sagittale (in particolare, l'intrarotazione e l'adduzione d'anca e la rotazione pelvica presenti nelle forme più compromesse). Sono così individuati cinque tipi per l'emiplegia (simili ai quattro di Winters e Gage, con sdoppiamento del tipo 2 in: 2A, ovvero solo equinismo; e 2B, ovvero equinismo più iperestensione di ginocchio) e cinque gruppi per la diplegia (I: equino vero; II: *jump gait*, con equino vero più flessione di ginocchio e d'anca; III: equino apparente, in cui la tibiotarsica è neutra ma appare in equino per la flessione di ginocchio e anca; IV: *crouch gait*, in cui c'è un'eccessiva flessione in tutte le sedi; V: forme asimmetriche, ad esempio II da un lato e III dall'altro).

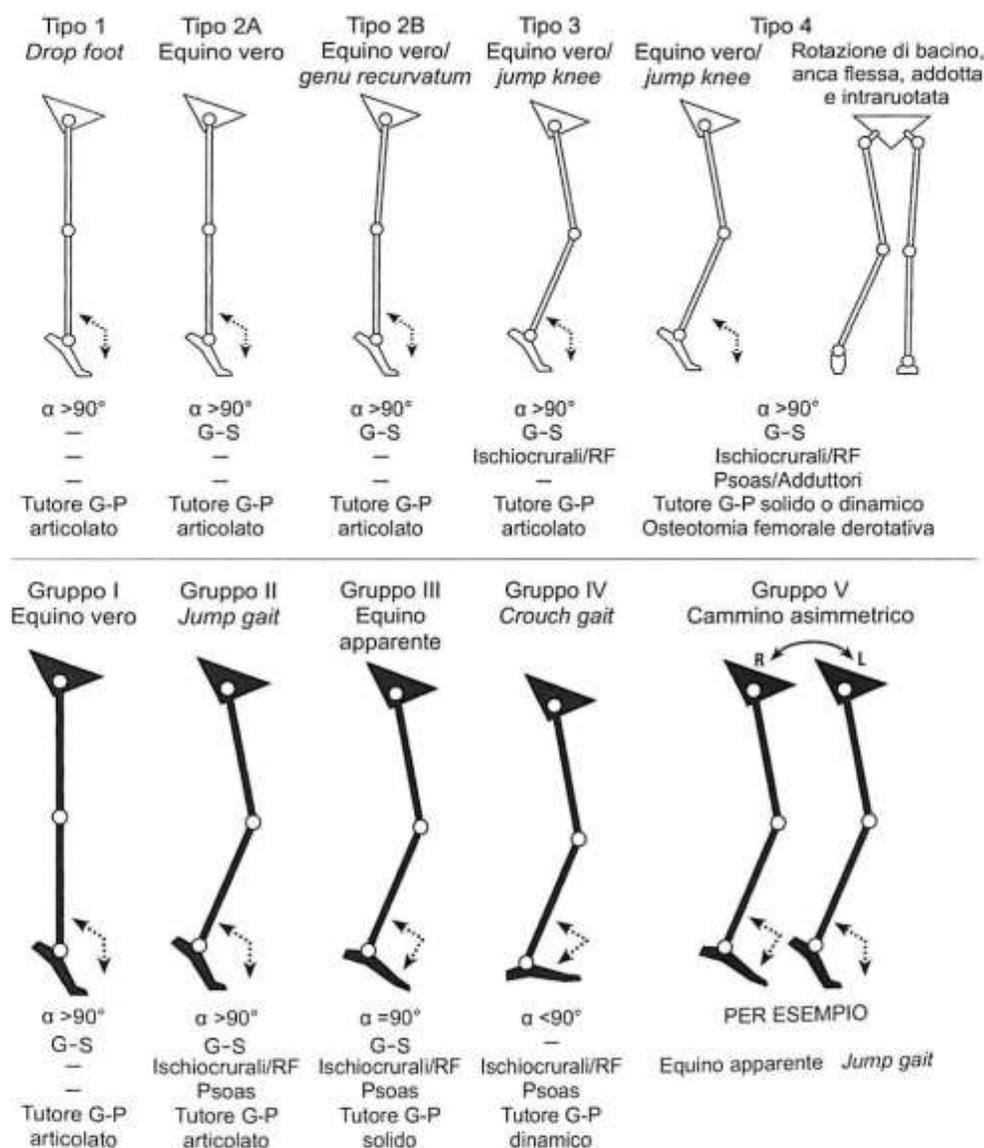


Fig. 8-3. Classificazione cinematica del cammino del bambino affetto da paralisi cerebrale spastica secondo Rodda e Graham (vedi testo e Gage, 2010). G-S = Gastrocnemio-Soleo.

Sono fornite, associate a ciascun *pattern*, indicazioni di massima per l'intervento, sebbene un'interpretazione funzionale del singolo caso sia sempre raccomandata.

Infine, è qui possibile solo accennare alle più recenti classificazioni del cammino basate sull'analisi cinetica ed elettromiografica (*pattern* di attivazione muscolare), per le quali si rimanda alla bibliografia (Gage, 2009). Queste classifica-

zioni sconfinano nell'interpretazione individuale dei dati di *gait analysis*, dal momento che ciascuna anomalia della meccanica del passo può risultare centrale nel singolo paziente e costituire un target dell'intervento. Una competenza molto specifica è quindi necessaria per selezionare le informazioni salienti e metterle nel giusto ordine logico, al fine di individuare correttamente le anomalie da trattare.