

Progetto: “Profilo neuropsicologico in bambini con Malattia di Alexander”

Introduzione

La Malattia di Alexander (AxD) è una rara leucodistrofia caratterizzata dalla mutazione del gene GFAP e da alterazioni della sostanza bianca del sistema nervoso centrale. Si possono identificare tre forme dipendenti dall'età cronologica: una forma infantile (con insorgenza prima dei due anni di età), una forma giovanile (con insorgenza tra i 2 e i 12 anni) e una forma adulta (con insorgenza dopo i 12 anni). Solitamente le prime due forme sono caratterizzate da una varietà di sintomi neurologici che includono ritardi nello sviluppo psicomotorio, linguistico e un grado variabile di disabilità.

Considerata la rarità della patologia, nella letteratura scientifica sono riportati unicamente dati provenienti da “single case” [Yoshida et al, 2011] che non permettono di definire con certezza il quadro neuropsicologico dei pazienti affetti da malattia di Alexander. Un unico studio, attualmente in fase di revisione, ha approfondito sistematicamente gli aspetti neuropsicologici, in un gruppo di 9 pazienti con forma adulta di AxD, evidenziando come sia presente un pattern tipico di deficit cognitivi [Draghi et al – under review].

Allo stato attuale non sono state condotte ricerche scientifiche focalizzate sugli aspetti neuropsicologici dei bambini con malattia di Alexander. Questo comporta difficoltà per i professionisti sanitari (medici, psicologi, logopedisti) nella progettazione di programmi di intervento specifici e mirati sui possibili punti di forza e di debolezza di questi bambini. Inoltre può rilevarsi di fondamentale importanza comprendere le traiettorie evolutive dei bambini affetti da tale patologia al fine di poter pianificare trattamenti riabilitativi che seguano l'evolversi del loro quadro cognitivo.

Obiettivi del progetto

Considerando lo scarso numero di ricerche che hanno riportato dati circa lo sviluppo cognitivo e comunicativo in questa popolazione e l'assenza di studi sulla popolazione italiana, lo scopo del presente progetto è quello di descrivere i pattern e le traiettorie di sviluppo neuropsicologico dei bambini affetti da Malattia di Alexander. Tale indagine permetterà di diffondere le conoscenze su questa patologia rara e invalidante, al fine di promuovere interventi centrati sulle caratteristiche che accomunano le persone affette, tenendo però conto della loro variabilità individuale.

Partner coinvolti

Il progetto verrà svolto in collaborazione con il Dipartimento di Psicologia dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca e sarà coordinato dalla dott.ssa Laura Zampini. Il progetto che si intende sviluppare verrà avviato su modello di quanto precedentemente realizzato in collaborazione con altre associazioni (si veda ad esempio, Associazione Ring14 <http://www.ring14.org/ita/117/studio-del-linguaggio/>).

Metodologia

Partecipanti

Verranno coinvolti nel progetto i bambini affetti da Malattia di Alexander nella fascia dai 24 mesi ai 12 anni di età. I genitori dei bambini verranno contattati tramite l'Associazione "Più unici che rari" Onlus e verrà richiesta la loro disponibilità a partecipare alla ricerca, tramite apposito consenso informato.

Procedura

Al fine di valutare lo sviluppo neuropsicologico dei bambini, durante il progetto, verranno utilizzate tre diverse metodologie:

1. Batteria di test neuropsicologici volta ad analizzare lo sviluppo cognitivo, comunicativo e psicomotorio. A tal proposito verranno somministrate le scale Griffiths o Wisc-IV a seconda delle fasce di età dei bambini.
2. Osservazione diretta in interazione con un genitore per poter indagare le capacità comunicative dei bambini e analizzare le modalità di interazione nella relazione genitore-bambino. A tale scopo verrà predisposta una situazione di gioco nella quale i genitori verranno lasciati liberi di interagire con i loro figli come sono soliti fare nella realtà quotidiana. Verranno utilizzati giocattoli adeguati all'età del bambino. Le sedute videoregistrate verranno successivamente analizzate per poter valutare sia comportamenti comunicativi linguistici (es. produzione di parole, vocalizzazioni) sia i comportamenti comunicativi non verbali (es. uso dello sguardo e produzione di gesti).
3. Somministrazione ai genitori di questionari appositamente sviluppati al fine di rilevare in modo indiretto informazioni sullo sviluppo comunicativo e psicomotorio dei loro figli.

Il protocollo di valutazione verrà ripetuto a distanza di un anno per rilevare eventuali cambiamenti ed evidenziare le traiettorie di sviluppo.

Rilevanza del progetto

Considerata la rarità della patologia e lo scarso numero di pubblicazioni scientifiche in merito, il progetto si pone come obiettivo quello di contribuire alla conoscenza della Malattia di Alexander dal punto di vista neuropsicologico. La definizione delle caratteristiche cognitive dei bambini coinvolti permetterà di conseguire un duplice beneficio: consentirà ai clinici di disegnare progetti riabilitativi mirati e, contemporaneamente, ai bambini e alle loro famiglie di ottenere il massimo beneficio dalle terapie intraprese (logopediche e neuropsicologiche). Grazie ad una valutazione precoce e all'individuazione delle aree sviluppo deficitarie, si proverà inoltre ad individuare delle strategie compensative per facilitare e sostenere i processi di apprendimento ed inserimento scolastico.