

## UNITÀ OPERATIVA NEURORIABILITAZIONE 1



### RESPONSABILE

#### RENATO BORGATTI

Nato a Lecco il 17.06.1956

### Istruzione

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 5.11.1981 presso l'Università degli Studi di Pavia con votazione 110/110
- Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile nella sessione autunnale a.a. 1984/1985 presso l'Università degli Studi di Pavia con votazione 50/50 e lode
- Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche in Fisiopatologia dello Sviluppo della Vita di Relazione: curriculum "Fisiopatogenesi dell'elettrogenesi e sua espressività clinica", conseguito nell'a.a. 1987/1988 presso l'Università degli Studi di Sassari (Sede Consorziata Università di Pavia). Tesi finale di Ricerca "L'emicrania con aura in età evolutiva".
- Abilitazione Manageriale per Responsabile in Sanità rilasciata dalla Scuola di Direzione in Sanità. IReR – Regione Lombardia Anno Accademico 2002.

## Esperienze professionali

- Titolare di assegno di ricerca (borsa di studio vinta dopo concorso) per attività di ricerca in ambito neuropsichiatrico presso Divisione di Neuropsichiatria Infantile (Direttore Prof. G. Lanzi) Clinica Neurologica IRCCS “C. Mondino” Pavia - Università degli Studi di Pavia dall’1.11.1983 al 31.10.1985
- Titolare di assegno di ricerca (borsa di studio ministeriale vinta dopo concorso nazionale) per Dottorato di Ricerca in Scienze Pediatriche presso Divisione di Neuropsichiatria Infantile (Direttore Prof. G. Lanzi) Clinica Neurologica IRCCS “C. Mondino” Pavia consorziata con Università degli Studi di Sassari dall’1.11.1985 al 31.10.1988
- Consulente Neuropsichiatra presso le sezioni A.I.A.S. e U.I.L.D.M. di Varese dal settembre 1985 al dicembre 2002
- Assistente Ospedaliero Neuropsichiatra con rapporto di lavoro a tempo pieno presso Fondazione Neurologica IRCCS “C. Mondino” di Pavia dal 6.10.1988 al 30.11.1988
- Aiuto Ospedaliero Neuropsichiatra con rapporto di lavoro a tempo pieno presso IRCCS “E. Medea” di Bosisio Parini dal 3.1.1989 al 5.10.1998
- Consulente Neuropsichiatria dell’età evolutiva presso la Comunità per minori in stato di disagio socio-famigliare “Villaggio S.O.S.” di Saronno dal marzo 1995 a tutt’oggi
- Primario dell’Unità Operativa di Neuroriabilitazione 1 IRCCS “E. Medea” di Bosisio Parini dal 5.10.1998 a tutt’oggi.

## Attività Didattica

- Professore a contratto Università degli Studi di Pavia - Facoltà di Medicina e Chirurgia, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Corso integrativo: “Clinica e Riabilitazione dei disturbi dell’intelligenza” dall’anno accademico 1994-95 ad oggi
- Professore a contratto Università del Sacro Cuore di Milano - Facoltà di Psicologia -Titolare insegnamento di Neuropsichiatria Infantile dall’anno accademico 1999-2000 ad oggi.
- Professore a contratto Centro di Psicologia e Analisi Transazionale Scuola di Specializzazione in Psicoterapia. Titolare insegnamento di “Psicopatologia Età Evolutiva e Neuropsichiatria Infantile”.

## Estratto delle pubblicazioni

Brunetti-Pierri Nicola, Paciorkowski Alex R., Ciccone Roberto, Della Mina

Erika, Bonaglia Maria Clara, Borgatti Renato, Schaaf Christian P., Sutton V. Reid, Xia Zhilian, Jelluma Naftha, Ruivenkkamp Claudia, Bertrand Mary, De Ravel Thomy JL, Jayakar Parul, Belli Serena, Rocchetti Katia, Pantaleoni Chiara, D'Arrigo Stefano, Hughes Jeff, Cheung Sau Wai, Zuffardi Orsetta, Stankiewicz Pawel (2011); DUPLICATIONS OF FOXP1 IN 14Q12 ARE ASSOCIATED WITH DEVELOPMENTAL EPILEPSY, MENTAL RETARDATION, AND SEVERE SPEECH IMPAIRMENT; *European Journal of Human Genetics*, 19(1):102-107

Montirosso Rosario, Del Prete Alberto, Bellù Roberto, Tronick Edward, Borgatti Renato, Neonatal Adequate Care for Quality of Life (NEO-ACQUA) Study Group (2012); LEVEL OF NICU QUALITY OF DEVELOPMENTAL CARE AND NEUROBEHAVIORAL PERFORMANCE IN VERY PRETERM INFANTS; *Pediatrics*, 129(5):e1129-e1137

Romaniello Romina\*, Tonelli Alessandra\*, Arrigoni Filippo Silvio Aldo, Baschiroto Cinzia, Triulzi Fabio, Bresolin Nereo, Bassi Maria Teresa, Borgatti Renato (2012); A NOVEL MUTATION IN THE BETA-TUBULIN GENE TUBB2B ASSOCIATED WITH COMPLEX MALFORMATION OF CORTICAL DEVELOPMENT AND DEFICITS IN AXONAL GUIDANCE; *Developmental Medicine and Child Neurology*, 54(8):765-769

*\* Autori che hanno contribuito in ugual misura al lavoro*

Turati Chiara, Montirosso Rosario, Brenna Viola, Ferrara Veronica, Borgatti Renato (2011); A SMILE ENHANCES 3-MONTH-OLDS' RECOGNITION OF AN INDIVIDUAL FACE; *Infancy*, 16(3):306-317

Vignoli Aglaia\*, Borgatti Renato\*, Peron Angela, Zucca Claudio, Ballarati Lucia, Bonaglia Maria Clara, Bellini Melissa, Giordano Lucio, Romaniello Romina, Bedeschi Maria Francesca, Epifanio Roberta, Russo Silvia, Caselli Rossella, Giardino Daniela, Darra Francesca, La Briola Francesca, Banderali Giuseppe, Canevini Maria Paola (2012); ELECTROCLINICAL PATTERN IN MECP2 DUPLICATION SYNDROME: EIGHT NEW REPORTED CASES AND REVIEW OF LITERATURE; *Epilepsia*, 53(7):1146-1155

*\* Autori che hanno contribuito in ugual misura al lavoro*

## Riferimenti Generali

Segreteria: 031 877810

Responsabile: RENATO.BORGATTI@BP.LNF.IT

Caposala: Angelo Negri

Assistente Sociale: Ersilia Riva

## **Collaboratori**

Rita Grasso – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Aiuto e Responsabile Servizio di “diagnosi e riabilitazione del soggetto affetto da patologia rara” Centro Regionale Malattie Rare*

Anna Cavallini – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Aiuto e Responsabile Servizio di “valutazione e cura del neonato e del lattante con problematiche neurologiche”*

Maria Lorella Missaglia - Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Assistente*

Marco Pessina – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Assistente*

Romina Romaniello – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Assistente*

Giuseppina Giammari Aldè – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Consulente – Centro Regionale di Ipovisione dell’Età Evolutiva*

Chiara Gagliardi – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Consulente – Servizio di Neuropsicologia dell’Età Evolutiva*

Susan Marelli – Specialista in Genetica Medica

*Consulente – Centro Regionale Malattie Rare*

Veronica Pinelli – Specialista in Neuropsichiatria Infantile

*Consulente Servizio di “valutazione e cura del neonato e del lattante con problematiche neurologiche”*

Onorina Schiano Moriello – Psicologo

*Aiuto*

Rosario Montiroso – Psicologo Psicoterapeuta

*Responsabile “Centro per lo studio dello sviluppo socio-emozionale del bambino piccolo in condizioni di rischio evolutivo – Programma NNNS Italia”*

Patrizia Cozzi - Psicologo

*Consulente*

Barbara Premoli - Psicologo

*Consulente*

Claudio Premarini – Pedagogista

Massimo Guerreschi – Pedagogista

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

Accedono all'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 1 (NR1) soggetti di età pediatrica con disabilità neurologiche per l'inquadramento diagnostico, per valutazione funzionali finalizzate all'impostazione di trattamenti riabilitativi e per trattamenti riabilitativi intensivi.

In particolare vengono seguiti i pazienti affetti da:

### *Patologie neurologiche ad esordio in età evolutiva*

Le patologie neurologiche dell'età evolutiva vengono inquadrare presso NR1 sia dal punto di vista diagnostico che funzionale. NR1 si occupa in particolare di Paralisi Cerebrali Infantile e patologie malformative del Sistema Nervoso Centrale (SNC) associate o meno ad epilessia e ritardo mentale. Tra i diversi quadri malformativi sono stati approntati specifici protocolli diagnostici per Malformazioni dello Sviluppo Corticale, Malformazioni del Cervelletto e della Fossa Cranica Posteriore, Malformazioni delle Strutture Commessurali.

### *Neonati e lattanti con problematiche neurologiche e complesse*

All'interno dell'U.O. viene dedicata una specifica attenzione a neonati e lattanti (0-8 mesi) che hanno presentato un precocissimo danno neurologico da cui è derivata la necessità di un'assistenza ospedaliera continua. L'unità si pone come struttura intermedia tra la TIN (terapia intensiva neonatale) ed il territorio con la finalità di valutare le problematiche cliniche persistenti, impostare i trattamenti riabilitativi più opportuni e accompagnare le famiglie nel loro rientro a casa. Si propone inoltre sul territorio e attraverso convenzioni con altri presidi ospedalieri pubblici e privati, come realtà di diagnosi e follow-up di bambini con lesioni neurologiche ad esordio nel primo anno di vita. In questi ultimi anni particolare attenzione è stata dedicata alla valutazione ed eventualmente al trattamento delle problematiche di alimentazione presenti in neonati con patologia neurologica. Infine il servizio si propone come punto di riferimento per i centri riabilitativi de La Nostra Famiglia in regione Lombardia per la gestione e follow-up del bambino con grave encefalopatia del primo anno di vita.

### *Epilessia*

In collaborazione con il Servizio di Neurofisiopatologia viene svolta attività di diagnosi e cura delle diverse sindromi epilettiche. È possibile realizzare ogni tipo di valutazione elettrofisiologica (registrazioni poligrafiche, video-egg, holter-eeg di 12 e 24 ore) per lo studio e il monitoraggio dei fenomeni critici.

La possibilità di avvalersi di un team multidisciplinare permette un approccio articolato ed integrato, consentendo di affiancare alla gestione clinica dell'evento critico interventi rivolti anche alla diagnosi e cura di eventuali concomitanti disturbi neuropsicologici, di apprendimento, di comportamento e relazionali.

Una particolare attenzione è riservata alla riabilitazione del paziente epilettico post-chirurgico.

### *Ritardo mentale e deficit neuropsicologici*

All'interno dell'UO ci si occupa del complesso quadro del ritardo mentale, comune a molte malattie congenite e sindromiche, che richiede un approccio plurispecialistico sia per gli aspetti diagnostici/eziopatogenetici sia per l'inquadramento funzionale finalizzato alla formulazione di un progetto di intervento educativo e/o riabilitativo. Deficit settoriali o complessi delle funzioni superiori vengono affrontati in ambito valutativo diagnostico e riabilitativo con percorsi diversificati per fascia di età e patologia di base. In particolare ci si occupa di deficit visuoperceptivi, visuospatiali, visuocostruttivi, attentivi, esecutivi, disprassie, disturbi misti, deficit di manipolazione o presa finalizzata. Inoltre vengono seguiti pazienti che presentano necessità di training per l'utilizzazione di ausili informatici.

### *Ipovisione e disturbi visivi centrali*

Le patologie visive congenite o ad esordio molto precoce possono interferire con un regolare ed armonico sviluppo del bambino: per questo è indispensabile un loro riconoscimento precoce ed un intervento riabilitativo mirato. Vengono seguiti con specifici protocolli diagnostici e di trattamento i soggetti con patologie causa di ipovisus, in particolare soggetti portatori di disturbi visivi di origine centrale (CVI), disturbi dei movimenti oculari (nistagmi, strabismi e aprassie), degenerazioni tapeto-retiniche, ambliopie (0-6 anni), patologie oculari malformative e/o sindromiche (aniridia, coloboma, microftalmo, glaucoma congenito), ipovisione associata a malattie neurologiche o sistemiche.

### *Sindromi Rare*

All'interno di NR1 è istituito un "Servizio Malattie Rare" che si occupa dell'inquadramento diagnostico e del follow-up di patologie sindromiche con particolare attenzione a tutte le sindromi coinvolgenti il Sistema Nervoso Centrale (in associazione con ritardo mentale, disturbi del comportamento, epilessia) o che si accompagnano a Ritardo mentale. Sinteticamente si possono individuare tre tipologie di pazienti: soggetti con un quadro polimalformativo già

evidente alla nascita, soggetti con malformazione maggiore (es cardiopatia congenita, palatoschisi) a cui si associa nel tempo un ritardo dello sviluppo neuropsicomotorio, soggetti con ritardo mentale e dimorfismi minori.

Sono stati definiti specifici protocolli diagnostici per precise condizioni sindromiche (per esempio Sindrome di Williams, Neurofibromatosi): i regolari programmi di follow up attuati successivamente alla diagnosi consentono di seguire la storia naturale della specifica condizione nel tempo, di individuare le possibili complicanze e di formulare, sulla scorta delle disabilità presenti, programmi di assistenza e di riabilitazione mirata.

In qualità di Presidio di Rete per Malattie Rare, l'Istituto Medea partecipa, all'interno di un progetto Ministeriale e della Regione Lombardia, alla stesura dei protocolli diagnostici/terapeutici/assistenziali (PDTA) per specifiche malattie rare. Per le condizioni "aspecifiche" (es. Ritardo Mentale idiopatico), il progetto di follow up mantiene una valenza diagnostica sia per la possibile comparsa di segni clinici età dipendenti che possono orientare verso una diagnosi, che per la possibile disponibilità di nuove tecniche di citogenetica o molecolari utile all'inquadramento diagnostico (CGHarray).

## PRESTAZIONI E SERVIZI

Tutte le malattie neurologiche ad esordio infantile vengono seguite presso NR1 sia per gli aspetti diagnostici che per l'impostazione dei progetti riabilitativi da realizzare poi sul territorio di provenienza.

Nel caso in cui il soggetto si possa giovare di un trattamento intensivo ospedaliero, questo viene realizzato attraverso un ciclo di ricovero (sia ordinario che di DH) della durata di 3-6 settimane, a seconda dell'obiettivo da perseguire. I *trattamenti intensivi* vengono proposti quando è possibile individuare obiettivi riabilitativi specifici, da raggiungere in ambito di ricovero, privilegiando l'intensità del trattamento rispetto alla ripresa eco-ambientale. Il *trattamento ambulatoriale* rappresenta una modalità che privilegia una più lenta impostazione delle strategie e sfrutta l'eco-rinforzo della ripresa ambientale (familiare e scolastica) delle strategie impostate, consentendo anche il raccordo nel tempo per potenziare gli effetti del trattamento (esempio colloqui scuola, se possibili). Si svolge con cicli di 60-90 sedute, con cadenza orientativamente bisettimanale.

In collaborazione con il Centro Ausili operante in Istituto vengono svolte valutazioni per l'idoneità all'accesso, la scelta e l'adattamento di ausili (informativi e non) atti a favorire la comunicazione e lo sviluppo cognitivo-linguistico in soggetti con disabilità motorie e/o cognitive.

Nell'ambito delle attività del Centro Regionale per la diagnosi e Riabilitazione dell'Ipovisione in Età Evolutiva vengono svolte attività di diagnosi precoce ed interventi riabilitativi mirati. Si può distinguere una *riabilitazione visiva* e una *riabilitazione neuropsicovisiva*. La prima consiste nell'utilizzo di stimolazioni per attivare il sistema visivo, inducendo la consapevolezza del residuo e dell'utilità/piacevolezza di utilizzarlo; non esiste riabilitazione in grado di migliorare in termini quantitativi l'acuità visiva né il campo visivo, tuttavia attraverso opportune stimolazioni è possibile permettere al bambino di investire sul proprio residuo visivo per meglio utilizzarlo, indurre strategie compensatorie, migliorare le competenze oculomotorie (fissazione, inseguimento, saccadi). La riabilitazione neuropsicovisiva mira ad attivare le componenti più complesse della funzione visiva ed è quindi volta a quelle abilità della visione composte dal guardare per vedere e dal riconoscere (prassie e gnosie visive).

### *Ricovero ordinario*

È la modalità di ricovero indicata in caso di problematiche che richiedano un approccio più articolato/integrato o quando sono necessari interventi tempestivi, impegnativi o intensivi.

– numero posti letto: 20

### *Ricovero day-hospital*

È la modalità di ricovero indicata prevalentemente nei casi meno complessi, in cui vi è la necessità di rispondere a quesiti limitati o specifici. Rappresenta la soluzione ottimale per pazienti residenti in prossimità dell'istituto.

– numero posti letto: 11

### *Visite ambulatoriali*

Il Servizio ambulatoriale è articolato in un *Ambulatorio di Neurologia Pediatrica Generale* e in cinque ambulatori specificatamente dedicati: *Neonati e lattanti con problematiche neurologiche* - *Sindromi Rare* - *Disturbi Visivi* - *Disturbi Neuropsicologico* e *Ritardo Mentale* - *Cefalee*.

## UNITÀ OPERATIVA NEURORIABILITAZIONE 2



### RESPONSABILE

#### MASSIMO MOLTENI

Nato ad Albese con Cassano (Co) il 21.04.1957

### Istruzione

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 29 marzo 1983 presso l'Università degli Studi di Milano
- Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile conseguita l'11 Novembre 1987 presso l'Università degli Studi di Milano
- Corso di aggiornamento residenziale in Management Sanitario presso Case Western Reserve University & Ceref – Cleveland (Ohio) nel gennaio 1998
- Corso di Perfezionamento in Gestione e Organizzazione in Sanità (C.OR. GE.SAN) presso l'Università Bocconi – Milano nell'Anno Accademico 2000/2001
- Certificato di Abilitazione Manageriale per Direttore Sanitario di Azienda Sanitaria — 25 febbraio 2002 – IREF – Regione Lombardia
- Corso “elective”: “Temi avanzati di Management Sanitario” CERISMAS (Centro ricerche e Studi in Management Sanitario) Università Cattolica di Milano, anno 2002

- Certificato di Abilitazione Manageriale per Direttore Generale di Azienda Sanitaria — 13 giugno 2005 - IREF – Regione Lombardia
- Rivalidazione Certificati I.Re.F. SDS per Direttore Sanitario in azienda sanitaria - 2010

### **Esperienze Professionali**

- Medico assistente dal 1985 al 1987 c/o Casa di Cura per malattie psichiatriche “Villa San Benedetto – Albese (Co) - Suore Ospitaliere del Sacro Cuore di Gesù – Provincia Italiana
- Assistente Medico di Neuropsichiatria Infantile a tempo pieno dal 1° giugno 1987 al 31 dicembre 1988 c/o Associazione la Nostra Famiglia – IRCCS “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc)
- Medico Aiuto di Neuropsichiatria Infantile a tempo pieno dal 1° gennaio 1989 al 30 aprile 1996 c/o Associazione La Nostra Famiglia – IRCCS “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc)
- Coordinatore dei Servizi di Diagnostica clinica e strumentale con particolare riferimento al servizio di Neuropsichiatria Infantile dal 1° aprile 1993 al 2 febbraio 1997 c/o Associazione La Nostra Famiglia – Irccs “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc)
- Medico Dirigente Responsabile (Primario) dell’Unità Operativa di Neuroriabilitazione 2 dal 1° Maggio 1996 a tutt’oggi c/o Associazione La Nostra Famiglia – IRCCS “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc)
- Direttore Sanitario f.f dal 3 febbraio 1997 al 15 giugno 1998 c/o Associazione La Nostra Famiglia – IRCCS “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc)
- Direttore Sanitario dal 16 giugno 1998 a tutt’oggi c/o Associazione La Nostra Famiglia – IRCCS “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc)

### **Attività didattica**

- Professore incaricato di Neuropsichiatria Infantile corso di Laurea in Scienze psicologiche dell’Università Vita e Salute – S. Raffaele Milano AA 2005/2006 – 2006/2007 – 2007/2008 – 2008/2009 – 2009/2010 – 2010/2011 – 2011/2012
- Docente corso di “Neuropsichiatria Infantile”, corso di Laurea in Terapista della Neuropsicomotricità dell’Età evolutiva, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano AA 2008/2009 – 2009/2010 – 2010/2011 – 2011/2012
- Docente alla Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile dell’Università Statale di Milano dal 2003 a tutt’oggi
- Docente al Master di II livello in “Diagnosi e trattamento delle Disabilità in età evolutiva” Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi dell’Insubria – AA 2006/2007 – 2009/2010

- Docente corso "Organizzazione ed economia sanitaria" corso di Laurea in Fisioterapia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi dell'Insubria, AA 2005/2006, 2006/2007
- Docente alla Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Modena - Reggio Emilia dal 2004 al 2006.

### **Estratto delle pubblicazioni 2010-2012**

Marino Cecilia, Haiying Meng, Mascheretti Sara, Rusconi Marianna, Cope Natalie, Giorda Roberto, MOLTENI Massimo, Gruen Jeffrey R. DCDC2 GENETIC VARIANTS AND SUSCEPTIBILITY TO DEVELOPMENTAL DYSLEXIA Psychiatric Genetics, 22(1):25-30 (2012)

Ronconi L., Gori S., Ruffino M., MOLTENI M. & Facoetti A. ATTENTIONAL IMPAIRMENT IN CHILDREN WITH AUTISM SPECTRUM DISORDER'S. Cortex (on line) (2012,).

Nobile Maria, Perego Paolo, Piccinini Luigi, Mani Elisa, Rossi Agnese, Bellina Monica, MOLTENI Massimo. FURTHER EVIDENCE OF COMPLEX MOTOR DYSFUNCTION IN DRUG NAIVE CHILDREN WITH AUTISM USING AUTOMATIC MOTION ANALYSIS OF GAIT. Autism, 15(3):263-283 - I.F. 2010: 2,606 (JCR Social Sciences) (2011)

Forti S., Valli A., Perego P., Nobile M., Crippa A. & MOLTENI, M. MOTOR PLANNING AND CONTROL IN AUTISM. A KINEMATIC ANALYSIS OF PRESCHOOL CHILDREN. Research in Autism Spectrum Disorders, Volume 5, Issue 2, April-June 2011, Pages 834-842. I.F. 2010: 1,586 (JCR Social Sciences)

Villa Susanna, Micheli Enrico, Villa Laura, Pastore Valentina, Crippa Alessandro, MOLTENI Massimo FURTHER EMPIRICAL DATA ON THE PSYCHOEDUCATIONAL PROFILE-REVISED (PEP-R): RELIABILITY AND VALIDATION WITH THE VINELAND ADAPTIVE BEHAVIOR SCALES. Journal of Autism And Developmental Disorders, 40(3):334-341(2010)

### **Riferimenti Generali**

Segreteria: 031 877568

Responsabile: MASSIMO.MOLTENI@BPLNF.IT

Caposala: Morena Achilli

Assistenti sociali: Moira Erba – Laura Baroffio

### **Collaboratori**

Silvana Bertella - Farmacologa clinica

Elisa Mani - Neuropsichiatra Infantile

Cristina Motta - Neuropsichiatra Infantile

Catia Rigoletto - Neuropsichiatra Infantile

Antonio Salandi - Neuropsichiatra Infantile

Sara Trabattoni - Neuropsichiatra Infantile

Silvia Borini - Neuropsichiatra Infantile

Laura Villa - Neuropsichiatra Infantile

Gianluigi Mansi - Psichiatra

*Consulente*

Giuseppe Aceti - Psicologo

Maura Mariani - Psicologa

Barbara Urbani - Psicologa

Giulia Cargasacchi - Psicologa

Carmen Cattaneo - Psicologa

Anna Milani - Psicologa

*Psicologia cognitiva e neuropsicologia*

Maria Luisa Lorusso - Psicologa

*Psicologia cognitiva e neuropsicologia*

Alessandra Fumagalli - Psicologa

Laura Vanzin - Psicologa

Emanuele Basile - Psicologo

*Psicologia della famiglia*

Donatella Fara - Psicologa

*Psicologia della famiglia*

Eleonora Maino - Psicologa

*Psicologia della famiglia*

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

L'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 2 (NR2) ha come obiettivo la diagnosi, la cura e la riabilitazione dei disturbi dello sviluppo psichico, dei disturbi del linguaggio e dell'apprendimento.

L'Unità è centro di riferimento regionale per le psicosi infantili, in particolare per l'Autismo, è stata accreditata come Polo territoriale di NPI ed è uno dei centri regionali abilitati alla prescrizione farmacologia per la terapia della ADHD.

Ha al suo interno due Servizi psicologici:

### *Servizio di psicologia cognitiva e neuropsicologia*

Il Servizio offre una consulenza specialistica sui problemi legati all'apprendimento scolastico e ai disturbi cognitivi dell'età evolutiva. In particolare, si caratterizza come intervento "di secondo livello", cioè come approfondimento specializzato in aggiunta alle valutazioni effettuate da neuropsichiatri infantili, psicometrismi e logopedisti. Il Servizio si rivolge a soggetti in età evolutiva con disturbi o deficit delle funzioni cognitive e neuropsicologiche legati ad alterazioni o rallentamenti dello sviluppo delle stesse, non direttamente conseguenti a patologie di tipo motorio o neurologico.

### *Servizio di psicologia della famiglia*

Il Servizio pone l'attenzione sulla situazione complessiva del bambino, valorizzando la rete delle sue relazioni significative e, in primo luogo, la famiglia di appartenenza. L'attività del servizio è rivolta a tutte le famiglie dei bambini o adolescenti che accedono all'Istituto, per le quali il medico di riferimento valuta opportuno un approfondimento psicologico sulla situazione familiare. Il Servizio effettua valutazioni delle dinamiche familiari sia attraverso il colloquio clinico che con la somministrazione di strumenti standardizzati. Nelle conclusioni vengono evidenziate le eventuali indicazioni per ulteriori approfondimenti o per interventi psicologici. Per quanto riguarda gli interventi, il team del servizio effettua sia psicoterapie familiari che counseling familiari.

### *Autismo e Disturbi Generalizzati dello Sviluppo*

L'Autismo è una sindrome comportamentale, causata da un disordine dello sviluppo neurobiologico che colpisce la comunicazione e l'interazione sociale, con interessi ristretti e ripetitivi, che si manifesta prima dei 3 anni.

Pur riguardando principalmente lo sviluppo anomalo delle capacità di interagire socialmente e di comunicare, il disturbo investe in modo generalizzato e complesso molte funzioni neuropsicologiche importanti e può presentarsi in modo diverso da soggetto a soggetto, dando origine ad una disabilità complessa, con una scala di gravità che può variare dal lieve al grave.

La prognosi è varia, in termini di sviluppo del linguaggio, intelligenza e capacità di autonomia.

In alcuni casi si associa ad altre malattie neurologiche e genetiche: la diagnosi e la gestione delle patologie intercorrenti e delle comorbidità può essere difficoltosa e complessa.

L'individuazione tempestiva e precoce è momento fondamentale per sviluppare subito interventi competenti: obiettivo della Unità Operativa è quello di effettuare una diagnosi precoce, in collaborazione con le reti dei pediatri territoriali, attraverso l'utilizzo di strumenti appositi e specifici (Ados – Adi-R – DBC) per la sindrome autistica, tramite un team multiprofessionale che è in grado di eseguire sia valutazioni sulle risorse relazionali parentali, sia indagini

strumentali (RMN) quando clinicamente rilevanti.

L'UO effettua un intervento abilitativo specifico nei primi anni di vita con la finalità di ottenere il migliore sviluppo e adattamento possibile del bambino al suo ambiente, in relazione alle sue caratteristiche e alla situazione di contesto, favorendo la più ampia evoluzione possibile delle abilità cognitive, comunicative e sociali attraverso:

- apporti specifici e competenti, di tecnici appositamente preparati con un approccio cognitivo-comportamentale basato su metodiche ABA.
- un completo e consapevole coinvolgimento dei genitori, aiutati a comprendere le specifiche caratteristiche del funzionamento del proprio figlio, e ad agire di conseguenza
- un ambiente sociale e scolastico inclusivo e preparato alle specifiche esigenze del bambino con autismo al fine di consentire la contestuale prosecuzione dell'intervento presso le strutture territoriali più prossime alla propria residenza, anche attraverso interventi sinergici con esse, secondo i principi dell'approccio TEACCH.

### *Disturbi dell'emotività – Disturbi d'ansia e dell'umore - Disturbo da deficit di attenzione con iperattività (DDAI)*

Il processo diagnostico per questi disturbi è particolarmente delicato e sono necessari numerosi colloqui con il bambino/ragazzo volti a valutare il disagio psichico ed emotivo personale e colloqui con i genitori con l'obiettivo di caratterizzare le manifestazioni del disagio in famiglia e valutare l'impatto del problema sull'equilibrio familiare; viene effettuata la valutazione del funzionamento cognitivo e della presenza di eventuali difficoltà di apprendimento e, quando possibile, il contatto con gli operatori scolastici per una completa raccolta di dati sul funzionamento in ambito sociale e scolastico.

La progettazione dell'intervento terapeutico tiene conto della complessità della manifestazione del disturbo nei vari ambiti indagati (personale, familiare, scolastico) e dell'età del paziente e viene discussa, quindi, con la famiglia per individuare l'approccio più adatto alle diverse esigenze cliniche.

Il percorso terapeutico si svolge in ambulatorio e si articola attraverso diverse possibilità di intervento: sostegno psicologico al paziente, trattamento cognitivo-comportamentale, interventi psicoeducativi rivolti all'intero nucleo familiare, colloqui con la scuola volti a definire modalità di relazione con il ragazzo adeguati alla problematica presente; nei casi più gravi e resistenti ad altri trattamenti viene proposto un trattamento farmacologico accompagnato da un attento monitoraggio clinico, secondo le linee-guida internazionali e nazionali.

### *Disturbi dell'apprendimento e del linguaggio*

Per rispondere ai problemi e ai bisogni relativi ai disturbi specifici di apprendimento (dislessia, disortografia, disgrafia, difficoltà di comprensione e produzione del testo scritto, disturbi del calcolo e del ragionamento logico-

matematico, ecc.), che pongono spesso problemi importanti ai bambini che ne sono affetti e alle loro famiglie (specie per quanto riguarda il normale sviluppo degli apprendimenti scolastici) – e ai disturbi specifici del linguaggio sono stati organizzati percorsi di diagnosi e riabilitazione, frutto di progetti di ricerca e sperimentazione. Il percorso diagnostico (diagnosi redatta secondo i criteri dell'ICD-10) è condotto attraverso l'esperienza clinica e l'utilizzo di specifici strumenti di valutazione tramite batterie standardizzate.

L'attività riabilitativa prevede un percorso individuale o a piccoli gruppi con metodologie diversificate secondo i bisogni evidenziati in sede di valutazione e con protocolli ben definiti.

### *Disturbi del comportamento alimentare*

La terapia dei disturbi alimentari è spesso complessa: occorre un approccio multidisciplinare che consenta di cogliere tutti i molteplici aspetti del disturbo. Una terapia congiunta dietologica, volta a correggere il dimagrimento o l'obesità e a organizzare il piano alimentare quotidiano per ridurre le abbuffate della bulimia, e clinica per diagnosticare e correggere con le terapie psicologiche e farmacologiche il disturbo psicopatologico, rappresentano la terapia vincente dei disturbi alimentari

## **PRESTAZIONI 2010-2011**

### *Ricovero ordinario*

Numero posti letto: 14  
 Giornate di degenza: 3980 (2010)  
   3831 (2011)

### *Ricovero day-hospital*

Numero posti letto: 23 (2010) - 1 (2011)  
 Giornate di degenza: 9025 (2010)  
   8118 (2011)

### *MAC \**

n. accessi: 1859 (2011)

\* Dal mese di luglio 2011 è stata attivata la Macroattività Ambulatoriale Complessa – MAC - per percorsi riabilitativi specifici nei disturbi generalizzati dello sviluppo, disturbi del linguaggio e dell'apprendimento.

### *Attività ambulatoriale*

L'offerta di servizi ambulatoriali è articolata e complessa e si diversifica in:

#### **a) ambulatori diagnostici specialistici:**

- disturbi generalizzati dello sviluppo (18 mesi - 6 anni)
- disturbi dell'emotività
- disturbi del linguaggio e dell'apprendimento

- disturbi del comportamento alimentare
- disturbi del comportamento dei soggetti con disabilità mentale

b) ambulatori per la presa in carico clinica e farmacologica

- autismo infantile e Sindrome di Asperger
- disturbi d'ansia e depressione
- disturbi del comportamento alimentare

c) psicoterapia ad indirizzo cognitivo comportamentale e sistemico

- disturbi d'ansia e fobie
- stati depressivi
- ADHD
- anoressia e bulimia

d) counseling psicologico e parent training

e) riabilitazione individuale e di gruppo:

- disturbi del linguaggio e dell'apprendimento
- disturbi emozionali dell'infanzia

## UNITÀ OPERATIVA NEURORIABILITAZIONE 3



### **RESPONSABILE**

#### **SANDRA STRAZZER**

Nata a Vittorio Veneto (Tv) l'1.07.1966

### **Istruzione**

- Attestato di Terapista della Riabilitazione nel 1989 con valutazione 70/70 e lode presso la Scuola per Terapisti della Riabilitazione dell'IRCCS "Eugenio Medea" di Bosisio Parini
- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 20.09.1996 presso l'Università degli Studi di Udine con votazione 110/110
- Specializzazione in Neurologia il 7.11.2002 presso l'Università degli Studi di Milano con votazione 67/70

### **Esperienze professionali**

- Assistente presso l'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 3 dell'IRCCS "Eugenio Medea" di Bosisio Parini dal marzo 2001
- Aiuto presso l'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 3 dell'IRCCS "Eugenio Medea" di Bosisio Parini dall'agosto 2005
- Primario f.f. dell'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 3 dell'IRCCS "Eugenio Medea" di Bosisio Parini dal settembre 2005

- Primario di Neuroriabilitazione 3 dell'IRCCS "Eugenio Medea" di Bosisio Parini dal dicembre 2010

### **Attività Didattica**

- Docente di Neurofisiologia presso l'Università Insubria di Varese dal 2001 al 2004
- Docente Scuola di Specialità di Neurologia presso l'Università degli Studi di Milano dal 2005
- Docente del corso di Laurea in Educazione Professionale, Università degli Studi di Milano dal 2009

### **Estratto delle pubblicazioni 2011-2012**

Pastore V, Colombo K, Liscio M, Galbiati S, Adduci A, Villa F, Strazzer S. Efficacy of cognitive behavioural therapy for children and adolescents with traumatic brain injury. *Disabil Rehabil.* 2011;33(8):675-83.

Poggi G, Adduci A, Gadola L, Galbiati S, Degrate A, Sironi E, Strazzer S, Massimino M. Cognitive and psychological outcomes in younger vs older children with Subtentorial/Supratentorial Ependymoma after radiation therapy. *Journal of Behavioral and Brain Science*, 2011, 1, 87-93.

Cimolin V, Beretta E, Piccinini L, Turconi AC, Locatelli F, Galli M, Strazzer S. Constraint-Induced Movement Therapy for Children With Hemiplegia After Traumatic Brain Injury: A Quantitative Study. *J Head Trauma Rehabil.* 2012 May;27(3):177-87.

Annarita Adduci, Momcilo Jankovic, Sandra Strazzer, Maura Massimino, Carlo Clerici, and Geraldina Poggi, Parent-Child Communication and Psychological Adjustment in Children With a Brain Tumor. *Pediatr Blood Cancer* 2012 Apr 10. doi: 10.1002/pbc.24165. [Epub ahead of print]

Gazzellini S, Strazzer S, Stortini M, Veredice C, Beretta E, Lispi ML, Petacchi ME, Menna M, Cipriani P, Zampolini M, Castelli E. Pediatric rehabilitation of severe acquired brain injury: a multicenter survey. *Eur J Phys Rehabil Med.* 2012 Apr 20. [Epub ahead of print]

### **Riferimenti Generali**

Segreteria: 031 877849

Responsabile: SANDRA.STRAZZER@BPLNF.IT

Caposala: Giulia Mandelli

Assistente Sociale: Marinella Corti

### **Collaboratori**

Geraldina Poggi - Specialista in Neuropsichiatria Infantile  
*Responsabile di Unità Semplice per la Riabilitazione neuroncologica infantile*

Alessandra Bardoni - Specialista in Neurologia  
*Aiuto e Referente medico DH e neuropsicologia cerebrolesioni acquisite*

Elena Beretta – Specialista in Fisiatria  
*Assistente*

Federica Locatelli - Specialista in Neurologia  
*Assistente*

Sara Galbiati – Specialista in Neurologia  
*Assistente*

Francesca Formica – Specialista in Neuropsichiatria Infantile  
*Assistente*

Paolo Avantaggiato – Specialista in Neuropsichiatria Infantile  
*Assistente*

Susanna Galbiati – Psicologo clinico/Psicoterapeuta Cognitivo-Comportamentale  
*Referente della Neuropsicologia*

Annarita Adducci – Psicologo clinico/Psicoterapeuta Cognitivo-Comportamentale  
*Referente della Riabilitazione neuroncologica*

Massimo Guerreschi – Pedagogista  
*Responsabile Centro Ausili*

Valentina Pastore – Psicologo clinico/Psicoterapeuta Cognitivo-Comportamentale  
*Contrattista*

Monica Recla – Psicologo clinico  
*Contrattista*

Federica Villa – Psicologo clinico/Psicoterapeuta Cognitivo-Comportamentale  
*Borsista*

Katia Colombo – Psicologo clinico/Psicoterapeuta Cognitivo-Comportamentale  
*Borsista*

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

L'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 3 (NR3) è specificamente dedicata a pazienti che hanno subito un trauma cranico o una lesione cerebrale da altra

causa acquisita in epoca post-natale (anossica, infettiva...), è specificamente rivolta a pazienti trasferiti da rianimazioni e altri reparti "per acuti", ma ricovera anche pazienti in follow-up per adeguare i progetti riabilitativi eseguiti sul territorio e/o per problemi emergenti clinici (peggioramento del controllo delle crisi epilettiche...), inoltre ricovera pazienti con esiti non recenti per trattamenti intensivi (4-8 settimane) su nuovi obiettivi riabilitativi perseguibili in questo arco di tempo.

L'Unità opera secondo la tradizionale esperienza maturata in questo campo dai Centri di Riabilitazione della Nostra Famiglia, avvalendosi anche di moderne ricerche scientifiche e di qualificate collaborazioni nazionali ed internazionali. Il reparto di NR3 svolge questa attività da circa 20 anni; con l'esperienza si è dotato di protocolli specifici di valutazione funzionale e di trattamento che prevedono durante il ricovero aggiornamenti periodici in base all'andamento clinico del paziente.

All'Unità afferiscono anche pazienti ad alto carico assistenziale ossia con tracheotomia, ventilazione meccanica invasiva e non invasiva, nutrizione artificiale (PEG e CVC), crisi neurovegetative.

Il team riabilitativo è composta da neurologi, neuropsichiatri infantili, fisiatri, infermieri professionali, psicologi, terapisti della riabilitazione e un assistente sociale. L'intervento riabilitativo multidisciplinare prevede trattamenti nei settori di fisioterapia, fisioterapia respiratoria, logopedia, neuropsicologia, psicomotricità, neurovisione, educativo e terapia occupazionale.

La valutazione clinica e funzionale dei pazienti risulta un momento fondamentale nel loro percorso riabilitativo. L'obiettivo primario è la stesura di un programma personalizzato includendo un supporto psicologico per i pazienti stessi, per le loro famiglie e un monitoraggio delle attività scolastiche o lavorative, laddove necessario. L'approccio riabilitativo rispecchia la molteplicità e complessità degli esiti.

### *Traumi cranici*

In età evolutiva il trauma cranico rappresenta la più comune causa di disabilità acquisita. Circa il 50% dei nostri pazienti è affetto da questa patologia che determina quadri funzionali complessi e multipli le cui sequele possono perdurare nel tempo.

### *Lesioni postanossiche – vascolari, postinfettive*

Numerose sono le patologie che possono causare una lesione cerebrale acquisita del bambino come l'anossia cerebrale per problematiche cardiache o accidentali, l'emorragia, l'ictus, aneurismi congeniti, Malformazioni Artero Venose (MAV), esiti di meningo/encefaliti, stati tossici.

### *Lesioni midollari*

Nel bambino il trauma midollare è molto meno frequente del trauma cranico, ma le sue conseguenze possono essere altrettanto gravi. La causa più

frequente di tale patologia è costituita dagli incidenti stradali, specie quelli causati da alta velocità, seguiti da cadute, tuffi, ed altre attività fisiche.

### *Unità Semplice per la riabilitazione neuroncologica infantile*

I tumori cerebrali sono un'altra frequente causa di disabilità acquisita. Grazie allo sviluppo di trattamenti innovativi e più efficaci, negli ultimi decenni è aumentato il numero dei pazienti sopravvissuti a 5 anni dalla diagnosi. Complessa è la valutazione degli esiti che possono manifestarsi anche a distanza dalla diagnosi come conseguenza non solo del tumore ma anche della chemio-radioterapia. È sempre più importante, oltre al dato della sopravvivenza, valutare anche gli esiti funzionali. All'unità afferiscono anche pazienti affetti da altri tipi di neoplasia, che proprio durante gli interventi terapeutici hanno conseguenze sul sistema nervoso centrale o periferico. L'Unità semplice si distingue per il proficuo lavoro svolto in modo altamente specializzato sulle problematiche psicologiche di questi piccoli pazienti.

L'Unità semplice prevede un rapporto di collaborazione strutturato da anni con l'Istituto dei Tumori di Milano e collaborazioni sul piano clinico con altri Istituti e Ospedali Italiani.

L'Unità semplice prevede valutazioni funzionali e trattamenti riabilitativi intensivi se le condizioni cliniche, neurologiche e psicologiche lo richiedano.

## **PRESTAZIONI E SERVIZI**

### *Ricovero ordinario*

L'Unità prevede 38 posti letto in tempo ordinario, per la forte richiesta di ricoveri da tutt'Italia sono stati infatti aumentati nel corso del 2007. La degenza media del reparto è di circa 90 giorni, con durata maggiore per pazienti ad alta complessità o che, per i notevoli miglioramenti clinici, richiedono un trattamento riabilitativo intensivo più prolungato. L'Unità, che si occupa quasi esclusivamente di età infantile, prevede la presenza di uno dei due genitori o comunque di un caregiver accanto al piccolo paziente.

Le giornate di degenza nel 2011 sono state 11.016 per lo più attribuite a bambini trasferiti da altri reparti di fase acuta.

### *Ricovero day-hospital*

L'Unità prevede 4 posti letto in regime di day-hospital, tali ricoveri sono destinati alla prosecuzione dei trattamenti riabilitativi intensivi quando, sebbene sia richiesto un frequente monitoraggio clinico, le problematiche mediche sono ridotte e permettono la gestione autonoma dei pazienti a domicilio. Vengono effettuati anche follow up di pazienti complessi che richiedono puntualizzazione di programmi riabilitativi o indicazioni mediche per problematiche emergenti.

### *Macroattività ambulatoriale complessa (MAC)*

L'Unità prevede 10 posti in regime di MAC, tali attività sono destinati alla

prosecuzione dei trattamenti riabilitativi intensivi quando non sia richiesto un frequente monitoraggio medico-infermieristico. Vengono effettuati anche follow up valutativi funzionali.

### *Attività ambulatoriale*

L'ambulatorio è dedicato a pazienti con cerebrolesioni acquisite e pazienti inviati dai nostri servizi interni (otorinolaringoiatria e oculistica). Normalmente si tratta di prime visite, oppure il monitoraggio di pazienti che sono stati ricoverati. Le visite annue sono circa 300.

### *Trattamento riabilitativo ambulatoriale*

Il paziente che, dimesso dal ricovero ordinario o dal day-hospital, deve proseguire trattamenti riabilitativi in modo estensivo viene preso in carico in regime ambulatoriale; in questo caso il bambino esegue il trattamento riabilitativo e poi torna a domicilio. In media seguiamo circa 30 pazienti con questo tipo di regime. Di solito i trattamenti durano circa 6 mesi/1 anno. Tutto viene attuato secondo un piano molto individualizzato, monitorando che il bambino continui a dimostrare beneficio e miglioramenti clinici testabili.

Il reparto si avvale anche di due servizi e un laboratorio che sono indispensabile aiuto per seguire al meglio dal punto di vista clinico riabilitativo questi pazienti fino al loro reinserimento sociale:

### *Servizio di Psicologia delle Cerebrolesioni Acquisite*

- psicologia cognitivo-comportamentale
- neuropsicologia
- spazio educativo

Il servizio prevede valutazione degli ambiti psicologici-comportamentali e neuropsicologici per la progettazione di interventi riabilitativi mirati anche attraverso interventi educativi neuropsicologici e psicologici. È inoltre specializzato nelle problematiche psicologiche e neuropsicologiche legate all'oncologia infantile.

### *Servizio per lo Studio e la Riabilitazione dell'Incontinenza in Età Evolutiva*

Permette la valutazione diagnostica e terapeutica delle problematiche urologiche dei bambini con lesioni midollare o centrali.

### *Laboratorio per lo Studio del Sonno*

Valuta le problematiche respiratorie dei bambini con lesioni centrali che compromettono la respirazione durante il sonno.

## UNITÀ OPERATIVA

# RIABILITAZIONE FUNZIONALE



### RESPONSABILE

#### **ANNA CARLA TURCONI**

Nata a Villaguardia (Co) il 13.03.1950

### Istruzione

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 22.07.1975 presso l'Università degli Studi di Milano con votazione 110/110
- Specializzazione in Medicina Fisica e Riabilitazione il 14.11.1977 presso l'Università degli Studi di Milano con votazione 70/70 e lode
- Specializzazione in Psicologia ad indirizzo medico il 24.02.1983 presso l'Università degli Studi di Milano con votazione 70/70 e lode

### Esperienze professionali

- Medico addetto al Servizio di Medicina Preventiva dell'età scolare presso il C.S.Z. di Legnano 1/centro (dal 1.3.1977 al 26.9.1978 a tempo determinato).
- Consulente Fisiatra presso i Centri Polivalenti di Riabilitazione de La Nostra Famiglia (Carate B.za, Como, Bosisio P. e Lecco) dal 1977 al 1979

- Consulente Fisiatra presso il Centro Ortopedico Fisioterapico “Villa Beretta” di Costamasnaga (Lc) - novembre- dicembre 1978
- Consulente Fisiatra presso il Centro Ortopedico Fisioterapico “Villa Beretta” di Costamasnaga (Lc) - anno 1979
- Aiuto Fisiatra presso l’Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini dal marzo 1979
- Direttore Medico Centro Ambulatoriale Multizonale La Nostra Famiglia di Como – anno 1990
- Primario F.F. dell’Unità Operativa di Riabilitazione Funzionale dell’IRCCS “E. Medea” di Bosisio Parini – anno 1996
- Primario dell’Unità Operativa di Riabilitazione Funzionale dell’IRCCS “E. Medea” di Bosisio Parini dal 1998

### **Attività Didattica**

- Professore Contrattista Scuola di Specialità di Medicina Fisica e Riabilitazione Università di Milano dal 1997
- Professore Contrattista Scuola di Specialità di Neurologia Università di Milano dal 2001

### **Estratto delle pubblicazioni**

Cimolin Veronica, Beretta Elena, Piccinini Luigi, Turconi Anna Carla, Locatelli Federica, Galli Manuela, Strazzer Sandra (2012); CONSTRAINT-INDUCED MOVEMENT THERAPY FOR CHILDREN WITH HEMIPLEGIA AFTER TRAUMATIC BRAIN INJURY: A QUANTITATIVE STUDY; Journal of Head Trauma Rehabilitation, 27(3):177-187

D’Angelo Maria Grazia, Gandossini Sandra, Martinelli Boneschi Filippo, Sciorati Clara, Bonato Sara, Brighina Erika, Comi Giacomo Pietro, Turconi Anna Carla, Magri Francesca, Stefanoni Giuseppe, Brunelli Silvia, Bresolin Nereo, Cattaneo Dario, Clementi Emilio (2012); NITRIC OXIDE DONOR AND NON STEROIDAL ANTI INFLAMMATORY DRUGS AS A THERAPY FOR MUSCULAR DYSTROPHIES: EVIDENCE FROM A SAFETY STUDY WITH PILOT EFFICACY MEASURES IN ADULT DYSTROPHIC PATIENTS; Pharmacological Research, 65(4):472-479

Lo Mauro Antonella, Pochintesta Simona, Romei Marianna, D’Angelo Maria Grazia, Pedotti Antonio, Turconi Anna Carla, Aliverti Andrea (2012); RIB CAGE DEFORMITIES ALTER RESPIRATORY MUSCLE ACTION AND CHEST WALL FUNCTION IN PATIENTS WITH SEVERE OSTEOGENESIS IMPERFEC-

TA; Plos One, 7(4):e35965

Magri Francesca, Govoni Alessandra, D'Angelo Maria Grazia, Del Bo Roberto, Ghezzi Serena, Gandossini Sandra, Turconi Anna Carla, Sciacco Monica, Ciscato Patrizia, Bordoni Andreina, Tedeschi Silvana, Fortunato Francesco, Lucchini Valeria, Bonato Sara, Lamperti Costanza, Coviello Domenico, Torrente Yvan, Corti Stefania, Moggio Maurizio, Bresolin Nereo (2011); GENOTYPE AND PHENOTYPE CHARACTERIZATION IN A LARGE DYSTROPHINOPATHIC COHORT WITH EXTENDED FOLLOW-UP; Journal of Neurology, 258(9):1610-1623

Romei Marianna\*, D'Angelo Maria Grazia\*, Lo Mauro Antonella, Gandossini Sandra, Bonato Sara, Brighina Erika, Marchi Eraldo, Comi Giacomo Pietro, Turconi Anna Carla, Pedotti Antonio, Bresolin Nereo, Aliverti Andrea (2012); LOW ABDOMINAL CONTRIBUTION TO BREATHING AS DAYTIME PREDICTOR OF NOCTURNAL DESATURATION IN ADOLESCENTS AND YOUNG ADULTS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY; Respiratory Medicine, 106(2):276-283

\* *Autori che hanno contribuito in ugual misura al lavoro*

### Riferimenti Generali

Segreteria: 031 877829

Responsabile: ANNACARLA.TURCONI@BPLNF.IT

Caposala: Rosanna Castelnuovo

Assistente Sociale: Francesca Favaro

### Collaboratori

Paolo Fraschini – Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Aiuto*

Luigi Piccinini – Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Aiuto*

Sara Bonato - Specialista in Neurologia

*Assistente*

Barbara Bonaiti - Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Assistente*

Claudia Guerra – Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Assistente*

Maria Grazia D'Angelo – Specialista in Neurologia

*Assistente*

Chiara Germiniasi - Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Assistente*

Cristina Maghini – Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Assistente*

Simona Manzoni- Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Assistente*

Simona Pochintesta – Specialista in Medicina Fisica e Riabilitazione

*Assistente*

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

Accedono al raggruppamento di Riabilitazione Funzionale (RF) per il trattamento riabilitativo e la valutazione funzionale i soggetti con disabilità motorie neurologiche ed ortopediche congenite ed acquisite insorte in età pediatrica ma che possono anche persistere in età adulta.

In particolare vengono seguiti i pazienti affetti da Paralisi Cerebrale Infantile, malattie neuromuscolari, gravi deformità scheletriche, osteogenesi imperfetta.

### *Paralisi Cerebrali Infantili (PCI)*

Si definisce PCI una turba persistente ma non immutabile della postura e del movimento dovuta ad alterazioni della funzione cerebrale per cause pre-peri-post natali, prima che se ne completi la crescita e lo sviluppo.

Il Raggruppamento di Riabilitazione Funzionale coniuga la sua esperienza ventennale con l'utilizzo di procedure avanzate ed innovative per il trattamento delle PCI.

È un punto di riferimento nel territorio nazionale per la valutazione e il trattamento di queste patologie secondo le Linee Guida per la Riabilitazione nelle PCI della S.I.M.F.E.R.-S.I.N.P.I.A realizzate con la partecipazione dei fisiatri del reparto.

Collabora attivamente con le iniziative formative del Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili (GIPCI).

### *Osteogenesi imperfetta (O.I.)*

Patologia congenita invalidante soprattutto nelle forme più gravi, colpisce soggetti con livelli cognitivi e relazionali potenzialmente normali. La discrepanza tra un corpo spesso pesantemente colpito ed uno sviluppo psichico nella norma genera spesso grave sofferenza psicologica ed induce la rinun-

cia ad intraprendere o a proseguire il faticoso cammino verso la conquista di un'autonomia motoria. Il ritardo nel raggiungimento delle tappe motorie tipico dei pazienti con O.I., è legato alle frequenti fratture, alle immobilizzazioni obbligate, all'ipotrofia e ipostenia generalizzate. Si crea spesso un circolo vizioso: frattura - dolore - immobilizzazione - ipostenia - ipotrofia - osteopenia - frattura.

L'IRCCS E. Medea è un centro di riferimento nazionale dell'Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta per il trattamento riabilitativo ed otoneurologico.

### *Scoliosi e patologie vertebrali*

Valutazione, trattamento conservativo ortesico con collaborazione continuativa di Officine Specializzate, trattamento pre e post chirurgico dei quadri complessi in cooperazione con i primari Centri di Chirurgia Vertebrale della Regione Lombardia. In molti casi di scoliosi neurogena l'elongazione pre-chirurgica prevede il trattamento in gesso o in halotrazione effettuata sempre in ricovero.

Collaborazione con altri Centri all'interno di programmi coordinati di trattamento rieducativi della scoliosi e delle patologie vertebrali pediatriche, secondo le Linee Guida S.I.M.F.E.R. ([www.gss.it](http://www.gss.it)), realizzate con la partecipazione di fisiatristi del reparto.

### *Patologie neuromuscolari*

Malattie dal carattere ereditario (geneticamente determinate), a evoluzione progressiva degenerativa con interessamento diffuso prevalentemente a carico della muscolatura scheletrica.

Possono interessare l'età infantile e/o l'età giovane-adulta.

La diagnosi etiologica è fondamentale.

Viene seguita una vasta popolazione di soggetti affetti da varie forme di patologia neuromuscolare (distrofinopatie, atrofie muscolari spinali, distrofie dei cingoli, distrofie miotoniche, miopatie congenite, HMSM) secondo le linee guida riabilitative S.I.M.F.E.R. realizzate con il coordinamento del responsabile del reparto.

## **PRESTAZIONI E SERVIZI**

L'UO di Riabilitazione Funzionale è certificata UNI EN ISO 9001/2000.

### *Ricovero ordinario*

È la modalità di ricovero indicata in caso di problematiche che richiedano un approccio più articolato/integrato o quando sono necessari interventi tempestivi, impegnativi o intensivi.

*Trattamenti intensivi:* 4 settimane

*Trattamenti post-chirurgici:* 3-4 settimane

*Ricoveri valutativi:* 2 settimane

*Inquadramento e follow-up neuromuscolari:* 1 settimana

– numero posti letto 29

### *Ricovero day-hospital*

Prevalentemente nei casi meno complessi, in cui vi è la necessità di rispondere a quesiti limitati o specifici. Rappresenta la soluzione ottimale per pazienti residenti in prossimità dell'istituto.

– numero posti letto 15

### *Visite ambulatoriali*

Il Servizio ambulatoriale è articolato in un ambulatorio di fisiatria generale (bambini e adulti) per problematiche motorie neurologiche o ortopediche; un ambulatorio pediatrico (fascia 0-18 mesi) e 4 ambulatori specialistici per paralisi cerebrali infantili, neuromuscolari, scoliosi e osteogenesi.

### *Riabilitazione*

Pazienti già valutati presso il raggruppamento e che necessitano di un intervento riabilitativo intensivo possono essere ricoverati in regime ordinario, in day-hospital o seguiti ambulatorialmente per il trattamento dei deficit motori.

## **UNITÀ OPERATIVA UGDE**

### **(UNITÀ PER LE GRAVI DISABILITÀ IN ETÀ EVOLUTIVA)**



#### **RESPONSABILE**

#### **ANDREA MARTINUZZI**

Nato a Treviso il 28.09.1957

#### **Istruzione**

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita nel 1982 presso l'Università degli Studi di Padova con votazione 110/110 e lode
- Specializzazione in Neurologia nel 1986 presso l'Università degli Studi di Verona con massimo dei voti e la lode
- Dottorato di Ricerca in Scienze Genetiche nel 1992 presso l'Università degli Studi di Ferrara
- Superamento per accreditamento presso istituzioni negli Stati Uniti d'America esami ECFMG (Educational Commission for Foreign Medical Graduates) e FLEX (Federal licensing examination)
- Corso IREF per Dirigenti di struttura complessa ospedaliera, I ed. 2006

#### **Esperienze professionali**

- 1983-1984: dirigente del servizio sanitario del Distretto Militare Principale

- di Treviso come S.Ten. Medico di Cpl., consulente Neurologo presso il Centro Polivalente di Riabilitazione La Nostra Famiglia di Treviso
- 1985-1986: “fellow” presso il Centro Neuromuscolare della University of Southern California, Hospital of the Good Samaritan, Los Angeles (attività riconosciuta ai fini di carriera con D.M. 900.1/AG.8/3249 del 9.7.1992)
  - 11.1991-12.1992: assistente medico presso la Divisione di Neurologia dell’Ospedale di Venezia
  - 12.1992-9.1993: assistente medico di ruolo presso la Divisione di Neurologia dell’Ospedale di Montebelluna
  - 10.1993-3.1994: aiuto corresponsabile ospedaliero incaricato presso la Divisione di Neurologia dell’Ospedale di Montebelluna
  - 4.1994-2.1999: Dirigente Medico di I livello (ex aiuto) di ruolo presso la Divisione di Neurologia dell’Ospedale di Conegliano (ULSS 7)
  - 2.1999-tutt’oggi: Primario di Neurologia presso il Polo Regionale Veneto dell’IRCCS “E. Medea”
  - 1.2006-tutt’oggi: Referente clinico scientifico per il Polo Regionale Veneto dell’IRCCS “E. Medea”

### Attività Didattica

- Titolare dell’Insegnamento di Management Clinico presso il Master di Case Management presso la Università Cattolica di Milano (aa 2006-2007);
- Titolare dell’insegnamento di Biochimica e Biologia Molecolare presso la Scuola di Specialità di Psichiatria dell’Università di Padova dall’aa 2005 a tutt’oggi
- Titolare dell’insegnamento di Neurologia nel Corso di Laurea in Fisioterapia e del Corso di Laurea in Terapia Occupazionale dall’anno accademico 2001/2002 a tutt’oggi
- Titolare dell’insegnamento di Neurologia nel Corso di Laurea in Neuro-Psicomotricità dell’età evolutiva dal 2001 al 2007
- Titolare dell’insegnamento di Neurologia nel corso di D.U. per Fisioterapista dell’Università di Padova dall’aa 1998/99 al 2000/01, e nel corso di D.U. per terapisti della neuro psicomotricità dell’età evolutiva per l’aa 2001/02
- Titolare dell’insegnamento di Neurofisiopatologia nel corso di D.U. per Fisioterapista dell’Università di Padova per l’aa 1998/99, 1999/00, 2000/01
- Titolare dell’insegnamento di Neuropatologia nel corso di D.U. per terapisti della neuro e psicomotricità dell’età evolutiva dell’Università di Padova

per l'aa 2000/01

- Titolare dell'insegnamento di Neuroanatomia nei corsi di D.U. di Logopedia presso l'Università di Padova per l'aa 1998/99
- Professore a contratto di Neuroendocrinologia, Scuola di Specialità di Neurologia, Università di Padova aa 1993/94
- Docente di Neurologia presso la Scuola per terapeuti della riabilitazione de La Nostra Famiglia, Conegliano, aa 1992/93, 1993/94, 1994/95, 1995-96, 1996/97

### **Estratto delle pubblicazioni 2010-2011**

Martinuzzi A, Salghetti A, Betto S, Russo E, Leonardi M, Raggi A, Francescutti C (2010); The International Classification of Functioning Disability and Health, version for children and youth as a roadmap for projecting and programming rehabilitation in a neuropaediatric hospital unit; J Rehabil Med, 42(1):49-55

Boaretto F, Vettori A, Casarin A, Vazza G, Muglia M, Rossetto MG, Cavallaro T, Rizzuto N, Carelli V, Salviati L, Mostacciuolo ML, Martinuzzi A (2010). Severe CMT type 2 with fatal encephalopathy associated with a novel MFN2 splicing mutation. Neurology; 74(23): 1919-1921

Giordano C, Montopoli M, Perli E, Orlandi M, Fantin M, Ross-Cisneros Fred N, Caparrotta L, Martinuzzi A, Ragazzi E, Ghelli A, Sadun A. A, D'Amati G, Carelli V (2011). Oestrogens ameliorate mitochondrial dysfunction in Leber's hereditary optic neuropathy. Brain; 134(Pt1):220-234

Trevisi E, Gualdi S, De Conti C, Salghetti A, Martinuzzi A, Pedrocchi A, Ferrante S (2012) Cycling induced by functional electrical stimulation in children affected by cerebral palsy: case report. Eur J Phys Rehabil Med, in press

Bonanni P, Gubernale M, Martinez F, Randazzo G, Milantoni L, Martinuzzi A, Boniver C, Vecchi M, Scarpa M (2012). Non – convulsive status epilepticus of frontal origin in mucopolysaccharidosis type II successfully treated with ethosuximide. Developmental Medicine and Child Neurology, in press

### **Riferimenti Generali**

Segreteria: 0438 414242

Responsabile: ANDREA.MARTINUZZI@CN.LNF.IT

Caposala: Paola Dal Zotto

Assistente Sociale: Alessio Chiusso

## **Collaboratori**

Paolo Bonanni – Neuropsichiatra  
*Responsabile UO semplice epilettologia*

Anna Volzone- Neuropsichiatra Infantile  
*Epilettologia e disturbi del sonno*

Elisa Osanni- Neuropsichiatra Infantile  
*Epilettologia*

Susanna Negrin - Neuropsichiatra  
*Neurofisiologia clinica*

Enrico Trevisi – Fisiatra  
*Responsabile UO Semplice Riabilitazione Neuromotoria*

Elena Carraro – Fisiatra  
*Riabilitazione respiratoria*

Anita Nogarol – Fisiatra  
*Analisi del cammino*

Luciana Scattin – Fisiatra  
*Patologie del rachide*

Ombretta Carlet – Neuropsichiatra  
*Referente disturbi spettro autistico*

Alberto Angarano– Psichiatra  
*Referente ADHD*

Gianni De Polo – Neuropsichiatria, Fisiatra  
*Responsabile Presidio di Riabilitazione*

Enrica Corletto – Neuropsichiatra  
*Ambulatorio cefalea età evolutiva*

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

### Area Neuropediatrica

*Cerebrolesioni acquisite*. In questo ambito sono raccolti lesioni traumatiche, anossiche, neoplastiche, infiammatorie (encefaliti, SM), per le quali l'approccio valutativo-riabilitativo olistico è la regola.

*Epilessia infantile e giovanile*. Vengono seguiti bambini con sindromi epilettiche complesse e farmaco-resistenti, sia per l'aspetto di definizione diagnostica

che di trattamento, nonché per un screening pre-chirurgico.

*Distonie generalizzate e focali.* Forme primarie e secondarie sono caratterizzate ed affrontate con una particolare attenzione alla opzione di neurochirurgia funzionale (DBS).

*Malattie neuromuscolari.* Definizione diagnostica clinica e molecolare. Valutazione globale per indicazioni di trattamento.

*Patologie malformative e dismorfismi.* Valutazione diagnostica ed indicazioni di trattamento.

*Paralisi Cerebrali Infantili.* Puntualizzazione diagnostica e funzionale, trattamento della spasticità e monitoraggio degli outcomes.

*Reumopatie dell'età evolutiva.* Trattamento intensivo specifico in stretto coordinamento con la reumatologia pediatrica dell'Università di Padova.

*Paralisi Cerebrali Infantili.* Diagnosi, impostazione del progetto riabilitativo, trattamento della spasticità (chemodenervezione, valutazioni pre-chirurgiche) e trattamento post-chirurgico.

### Area Psichiatrica

*Disturbi dello spettro autistico.* Valutazioni diagnostiche, impostazione del progetto psico-educativo, trattamento, verifiche e follow-up.

*Disturbi della attenzione e iperattività.* Valutazioni diagnostiche, impostazione e follow-up del trattamento.

*Ritardo mentale e disturbi del comportamento correlati.* Valutazioni diagnostiche, impostazione del progetto abilitativo e psico-pedagogico.

*Psicosi organiche.* Valutazioni diagnostiche, trattamento, follow-up.

## **PRESTAZIONI E SERVIZI**

*Valutazioni mediche* nelle seguenti specialità: neurologia, psichiatria, pediatria, fisioterapia, ortopedia, oculistica, foniatría, pneumologia, neurochirurgia. Monitoraggio e programmazione di stimolatori per DBS e di pompe per terapia intratecale. Valutazioni pre-chirurgiche in epilettologia e neurochirurgia funzionale (DBS, rizotomia posteriore superselettiva).

*Valutazioni funzionali* nelle seguenti aree: cinesiologica, neuropsicologica, psicologica, logopedica, pedagogica, della Terapia Occupazionale, della neuro-psicomotricità.

### *Valutazioni strumentali*

- EEG, Video-EEG, (anche con monitoraggio notturno o h24) Polisonnografia
- Potenziali evocati visivi, somatosensoriali, uditivi, motori
- EMG e ENG
- Analisi del cammino e EMG di superficie
- valutazioni della funzionalità respiratoria (spirografia, pletismografia, EGA, saturimetria, anche con monitoraggio prolungato)
- valutazioni bio-energetiche (VO<sub>2</sub>, soglia aerobia, costo energetico)

### *Diagnostica molecolare*

Vengono effettuati presso il laboratorio del Polo i seguenti accertamenti diagnostici:

- mutazioni di geni per paraparesi spastiche ereditarie
- mutazioni del gene per la miofosforilasi (malattia di McArdle)
- espansione gene per atassia di Friedreich
- mutazioni del mtDNA
- mutazioni del gene GLUT1

### *Prestazioni riabilitative*

Definizione e realizzazione di Progetti abilitativi-riabilitativi multiprofessionali in disabilità infantili complesse.

### *Ricovero ordinario*

- numero posti letto 19
- giornate di degenza (2011) 5402

### *Ricovero day-hospital*

- numero posti letto 24
- giornate di degenza (2009) 4466

## **UNITÀ OPERATIVA URNA (UNITÀ PER LA RIABILITAZIONE DELLE TURBE NEUROPSICOLOGICHE ACQUISITE)**



### **RESPONSABILE**

#### **ANDREA MARTINUZZI**

Nato a Treviso il 28.09.1957

### **Istruzione**

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita nel 1982 presso l'Università degli Studi di Padova con votazione 110/110 e lode
- Specializzazione in Neurologia nel 1986 presso l'Università degli Studi di Verona con massimo dei voti e la lode
- Dottorato di Ricerca in Scienze Genetiche nel 1992 presso l'Università degli Studi di Ferrara
- Superamento per accreditamento presso istituzioni negli Stati Uniti d'America esami ECFMG (Educational Commission for Foreign Medical Graduates) e FLEX (Federal licensing examination)
- Corso IREF per Dirigenti di struttura complessa ospedaliera, I ed. 2006

### **Esperienze professionali**

- 1983-1984: dirigente del servizio sanitario del Distretto Militare Principale

di Treviso come S.Ten. Medico di Cpl., consulente Neurologo presso il Centro Polivalente di Riabilitazione La Nostra Famiglia di Treviso

- 1985-1986: "fellow" presso il Centro Neuromuscolare della University of Southern California, Hospital of the Good Samaritan, Los Angeles (attività riconosciuta ai fini di carriera con D.M. 900.1/AG.8/3249 del 9.7.1992)
- 11.1991-12.1992: assistente medico presso la Divisione di Neurologia dell'Ospedale di Venezia
- 12.1992-9.1993: assistente medico di ruolo presso la Divisione di Neurologia dell'Ospedale di Montebelluna
- 10.1993-3.1994: aiuto corresponsabile ospedaliero incaricato presso la Divisione di Neurologia dell'Ospedale di Montebelluna
- 4.1994-2.1999: Dirigente Medico di I livello (ex aiuto) di ruolo presso la Divisione di Neurologia dell'Ospedale di Conegliano (ULSS 7)
- 2.1999-tutt'oggi: Primario di Neurologia presso il Polo Regionale Veneto dell'IRCCS "E. Medea"
- 1.2006-tutt'oggi: Referente clinico scientifico per il Polo Regionale Veneto dell'IRCCS "E. Medea"

### Attività Didattica

- Titolare dell'Insegnamento di Management Clinico presso il Master di Case Management presso la Università Cattolica di Milano (aa 2006-2007);
- Titolare dell'insegnamento di Biochimica e Biologia Molecolare presso la Scuola di Specialità di Psichiatria dell'Università di Padova dall'aa 2005 a tutt'oggi
- Titolare dell'insegnamento di Neurologia nel Corso di Laurea in Fisioterapia e del Corso di Laurea in Terapia Occupazionale dall'anno accademico 2001/2002 a tutt'oggi
- Titolare dell'insegnamento di Neurologia nel Corso di Laurea in Neuro-Psicomotricità dell'età evolutiva dal 2001 al 2007
- Titolare dell'insegnamento di Neurologia nel corso di D.U. per Fisioterapista dell'Università di Padova dall'aa 1998/99 al 2000/01, e nel corso di D.U. per terapisti della neuro psicomotricità dell'età evolutiva per l'aa 2001/02
- Titolare dell'insegnamento di Neurofisiopatologia nel corso di D.U. per Fisioterapista dell'Università di Padova per l'aa 1998/99, 1999/00, 2000/01
- Titolare dell'insegnamento di Neuropatologia nel corso di D.U. per terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva dell'Università di Padova

per l'aa 2000/01

- Titolare dell'insegnamento di Neuroanatomia nel corso di D.U. di Logopedia presso l'Università di Padova per l'aa 1998/99
- Professore a contratto di Neuroendocrinologia, Scuola di Specialità di Neurologia, Università di Padova aa 1993/94
- Docente di Neurologia presso la Scuola per terapisti della riabilitazione de La Nostra Famiglia, Conegliano, aa 1992/93, 1993/94, 1994/95, 1995-96, 1996/97

### **Estratto delle pubblicazioni 2010-2011**

Boaretto F, Vettori A, Casarin A, Vazza G, Muglia M, Rossetto MG, Cavallaro T, Rizzuto N, Carelli V, Salviati L, Mostacciuolo ML, Martinuzzi A (2010). Severe CMT type 2 with fatal encephalopathy associated with a novel MFN2 splicing mutation. *Neurology*; 74(23): 1919-1921

Quinlivan R, Martinuzzi A, Schoser B (2010). Pharmacological and nutritional treatment for McArdle disease (Glycogen Storage Disease type V). *Cochrane Database of Systematic Reviews*; 12:CD003458.

Malucelli E, Iotti S, Manners D, Testa C, Martinuzzi A, Barbiroli B, Lodi R (2011). The role of PH on the thermodynamics and kinetics of muscle biochemistry: an in vivo study by P-MRS in patients with myophosphorylase deficiency. *Biochimica et Biophysica Acta-Bioenergetics*; 1807(9):1244-1249

Musumeci O, Bassi MT, Mazzeo A, Grandis M, Crimella C, Martinuzzi A, Toscano A (2011). A novel mutation in KIF5A gene causing hereditary spastic paraplegia with Axonal neuropathy. *Neurological Sciences*; 32(4):665-668

Leonardi M, Martinuzzi A, Meucci P, Sala M, Russo E, Buffoni M, Raggi A (2012). A Population Survey in Italy Based on the ICF Classification: Recognizing Persons with Severe Disability. *The Scientific World Journal*, 2012:189097

### **Riferimenti Generali**

Segreteria: 0438 906301

Responsabile: ANDREA.MARTINUZZI@CN.LNF.IT

Caposala: Federica Pase

Assistente Sociale: Paola Andreetta

## **Collaboratori**

Fiorenza Privato - Neurologo

Silvia Meneghetti – Fisiatra

Gabriella Paparella - Fisiatra

Sara Piccoli - Psichiatra

Alec Vestri – Neuropsicologo

*Coordinatore per l'area Neuropsicologica*

Luca Verticilo

*Coordinatore Area Riabilitativa*

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

- Cerebrolesioni acquisite traumatiche.
- Esiti di eventi cerebrovascolari acuti caratterizzati da sequele complesse con alterazioni cognitive, motorie, psicologiche in giovani adulti.
- Encefalopatie anossiche.
- Esiti di encefalopatie acute, infiammatorie e non, i cui esiti siano caratterizzati dalla coesistenza di menomazioni in più di un ambito (disturbi clinici, disturbi fisici, disturbi cognitivi, disturbi della personalità, condizioni mediche generali, problemi psicosociali ed ambientali e funzionamento globale).

## **PRESTAZIONI E SERVIZI**

### *Aree di valutazione*

- Medica specialistica
- Funzionale-motoria
- Cognitiva
- Psicologico-psichiatrica
- Logopedica
- Occupazionale
- Sociale
- Oculistica e ortottica
- Esami strumentali

### *Prestazioni e monitoraggio clinico*

- Accertamenti medici nel campo della neurologia, fisiatria, psichiatria e consulenze specialistiche (ortopedia, otorinolaringoiatria, oculistica, neurochirurgia).
- Studio dei deficit neuropsicologici gravi e complessi con problemi di autonomia e relazioni sociali.
- Studio neuropsicologico delle abilità cognitive (attenzione, memoria, prassia, percezione, linguaggio).
- Bilanci funzionali delle disabilità per individuare progetti di autonomia nella cura del sé, nello spostamento e nella progettualità.
- Trattamento della spasticità e della distonia con chemodenervezione.
- Valutazione cinesiologica delle posture e del movimento in soggetti con patologie neuromotorie ed alterazioni posturali.
- Valutazione della funzionalità respiratoria.
- Biopsia muscolare e di cute.
- Valutazione di neurovisione.
- Monitoraggio in soggetti con stimolatore cerebrale o pompa per somministrazione intratecale cronica.
- Valutazione della deglutizione.
- Valutazione delle distonie e disturbi del linguaggio.
- Valutazione sociale e psicologica clinica.
- Valutazione dei potenziali di inserimento sociale, lavorativo e nel sistema scolastico.
- Valutazioni psicoeducative.
- Valutazione delle risorse familiari e territoriali di supporto o ausilio all'inserimento in progetti di vita sociale e di lavoro.

### *Esami strumentali*

- Elettroencefalogramma (in veglia, in sonno, poligrafia, video-EEG)
- Potenziali Evocati Motori da stimolazione magnetica transcranica, Potenziali Evocati somatosensoriali, visivi, uditivi
- Elettromiografia, elettroencefalografia

### *Centro Ausili*

Servizio di consulenza, supporto, assistenza alla prescrizione di ausili finanziati dal SSN (relazione tecnica per l'individuazione degli ausili; collaudo; configurazione; personalizzazione; addestramento all'uso)

Centro di mobilità - progetto FIAT autonomy: auto multi adattate, circuito guida, simulatore di guida con software specifico – avvio del servizio giugno 2004

Controllo dell'ausilio offerto all'utente. Realizzazione banca dati in grado di seguire il percorso di ogni singolo ausilio, verifica dell'economicità degli interventi e della metodologia necessaria per realizzarli

#### *Ricovero ordinario*

- numero posti letto 11
- giornate di degenza (2011) 3536

#### *Ricovero day-hospital*

- numero posti letto 26
- giornate di degenza (2011) 4386

## UNITÀ OPERATIVA NEURORIABILITAZIONE 1



### RESPONSABILE

#### ANTONIO TRABACCA

Nato a Brindisi il 2.11.1962

### Istruzione

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita nell'a.a. 1989/1990 presso l'Università degli Studi di Bari
- Specializzazione in Neurologia nell'a.a. 1994/1995 presso l'Università degli Studi di Bari. Perfezionato in Elettromiografia e neurofisiologia clinica nel 1996 presso la Clinica Neurologica dell'Università degli Studi di Ferrara
- Corso di pianificazione strategica, controllo di gestione, organizzazione e gestione delle risorse umane nelle aziende sanitarie, organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità – Ottobre/Dicembre 2001
- Corso di Formazione per Direttori Generali, Direttori Sanitari, Direttori Amministrativi, Direttori Sociali di Azienda Sanitaria "Management in Sanità" organizzato dalla Scuola di Direzione Aziendale dell'Università "L. Boccioni" di Milano, superato con merito nell'anno 2002

## Esperienze professionali

- Dal 1993 al 1996: collaborazione in regime di convenzionamento (Medicina Generale, Pediatria) con le USL della provincia di Brindisi
- Dal 21 settembre 1994 al 6 febbraio 1995: incaricato dalla USL BR/4 di Medicina Pediatrica convenzionata
- 1995: specialista convenzionato esterno ambulatoriale, neurologo, per i distretti socio-sanitari della ASL BR 1 di Brindisi e consulente neurologo per l'INAIL di Brindisi
- Dal 17/06/96 al 01/01/98 Dirigente medico 1° livello a tempo pieno presso la l'Azienda Ospedaliera "A. Di Summa" di Brindisi (con incarichi nelle Divisioni di Nefrologia e di Neurologia)
- Dal 16/03/98 collabora con l'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "E. Medea" Polo regionale di Ostuni de l'Associazione La Nostra Famiglia, nelle seguenti posizioni funzionali:
  - Dal 16/03/98 al 31/08/98: Consulente Neurologo
  - Dal 1/09/1998 dipendente di ruolo, in qualità di Dirigente medico 1° livello Neurologo
  - Dal 1/02/1999 al 1/06/ 2005 è stato Direttore Medico dei Centri di Riabilitazione extraospedalieri di Brindisi e Lecce
  - Dal 2001 è Dirigente 2° livello con funzioni di Direttore Sanitario di Polo Scientifico e Direttore Sanitario Regionale
  - Dal 2003 è Primario del Raggruppamento di Neurologia e Riabilitazione Funzionale
  - Dal dicembre 2007 è Direttore Medico dei Centri di Riabilitazione extraospedalieri di Brindisi e Lecce
- Nel 2000 è stato membro della Commissione di Studio per problematiche della Riabilitazione e per il recepimento delle Linee Guida del Ministero della Sanità, attivata dall'Assessorato alla Sanità della Regione Puglia
- Fa parte del GIPCI (Gruppo Italiano Paralisi Cerebrali Infantili) c/o l'Istituto Neurologico "Besta" di Milano
- È socio dell'EUREPA (European Epilepsy Accademy), della SISC (Società Italiana Studio Cefalee), della SIMFER (Società Italiana Medicina Fisica e Riabilitazione), della SIN (Società Italiana di Neurologia) della LICE (Lega Italiana Contro l'Epilessia) e della SIM (Società Italiana di Miologia)
- È membro del Comitato Tecnico Scientifico dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "E. Medea"
- È responsabile del Centro di Riferimento Regionale per la Neuroriabilitazione

(diagnosi e trattamento delle Paralisi Cerebrali Infantili e delle Gravi Cerebrolesioni in età evolutiva) D.G.R. n° 254 del 03.03.09

- Con Deliberazione della Giunta Regionale Pugliese n°933 del 10.05.2011( BURP n°82 del 25.05.2011) è stato nominato componente del Coordinamento Regionale per la rete della Riabilitazione
- E' attualmente impegnato in ricerche correnti e finalizzate del Ministero della Sanità, nell'ambito della neuropsichiatria e della riabilitazione funzionale dell'età evolutiva e della organizzazione dei servizi sanitari

### **Attività Didattica**

- Nel 1992/93 docenza di Neurochirurgia alla Scuola per Infermieri Professionali dell'Azienda Ospedaliera "A. Di Summa" di Brindisi
- Nell'aa 2005/2006 ha insegnato Tecniche Riabilitative al Corso di Laurea di Fisioterapista dell'Università degli Studi di Bari, Facoltà di Medicina e Chirurgia, sede staccata di Brindisi
- Relatore a numerosi corsi e convegni nazionali e internazionali nell'ambito della neurologia dell'età evolutiva, dell'epilettologica e della neuroriabilitazione
- Responsabile Scientifico di numerosi corsi nell'ambito del Programma Nazionale ECM

### **Estratto delle pubblicazioni 2011-2012**

Facchin P, Rosa-Rizzotto M, Visonà Dalla Pozza L, Turconi AC, Pagliano E, Signorini S, Tornetta L, Trabacca A, Fedrizzi E; GIPCI Study Group. Multisite trial comparing the efficacy of constraint-induced movement therapy with that of bimanual intensive training in children with hemiplegic cerebral palsy: postintervention results. *Am J Phys Med Rehabil.* 2011 Jul;90(7):539-53.

Trabacca A, Dicuonzo F, Gennaro L, Palma M, Cacudi M, Losito L, De Rinaldis M. Os odontoideum as a rare but possible complication in children with dyskinetic cerebral palsy: a clinical and neuroradiologic study. *J Child Neurol.* 2011 Aug;26(8):1021-5. Epub 2011 May 26.

Crimella C, Tonelli A, Airoidi G, Baschiroto C, D'Angelo MG, Bonato S, Losito L, Trabacca A, Bresolin N, Bassi MT. The GST domain of GDAP1 is a frequent target of mutations in the dominant form of axonal Charcot Marie Tooth type 2K. *J Med Genet.* 2010 Oct;47(10):712-6.

Trabacca A, Losito L, De Rinaldis M, Gennaro L. Congenital hypotonia in a

child with a de novo 22q13 monosomy and 2pter duplication: a clinical and molecular genetic study. *J Child Neurol.* 2011 Feb;26(2):235-8. Epub 2010 Oct 4.

Gennaro L, Russo L, Losito L, Zaccaria A, De Rinaldis M, Trabacca A. Movement disorders in a twins pair: a casual expression or genetic determination? *Res Dev Disabil.* 2010 May-Jun;31(3):692-7. Epub 2010 Feb 13.

## Riferimenti Generali

Centralino: 0831 349111

Responsabile: ANTONIO.TRABACCA@OS.LNF.IT

Caposala: Pierina Zanini

Assistente Sociale: Maristella Pagliara

## Collaboratori

Marta De Rinaldis - Neuropsichiatra Infantile – Dirigente 1° livello  
*Referente Epilettologia, Elettroencefalografia, Paralisi Cerebrali Infantili, Malattie disgenetiche e Sindromi Rare a prevalente espressione neuropatologia*

Luciana Losito - Neurologa - Dirigente 1° livello  
*Referente Malattie Neuromuscolari, Disordini del Movimento, Neurofisiologia clinica (EMG/ENG, Potenziali Evocati)*

Leonarda Gennaro - Neuropsichiatra Infantile - Dirigente 1° livello  
*Referente Malattie Neuromuscolari, Cerebrolesioni acquisite, Follow up neonato a rischio neurologico, ICF*

Lucia Petrara - Fisiatra - Dirigente 1° livello  
*Referente PCI e valutazioni funzionali in soggetti con disabilità motorie; Gait Analysis, K4, SEMG, ausili e ortesi*

Rachele De Santis - Oculista - Dirigente 1° livello PT  
*Referente Follow-up Retinopatia del prematuro (ROP) c/o UTIN Ospedale "A. Perrino" di Brindisi*

Giuseppe Scigliuzzo - Oculista – Consulente

Luigi Russo - Psicologo

Anna Lerna – Psicologa

Elisabetta Scalera – Psicologa

Grazia Moro – Psicologa

Alessia Zaccaria - Psicologo

Francesco Angelillo - Ingegnere

Florindo Cefalo - Tecnico di neurofisiopatologia

Marco Cataldi - Pedagogista

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

L'Unità Operativa di Neuroriabilitazione 1 (ad indirizzo di neuropatologia e riabilitazione funzionale) è dedicata alla diagnosi, cura, riabilitazione delle patologie dell'età evolutiva e giovane adulta nell'ambito della neurologia dello sviluppo e della riabilitazione funzionale. In quanto UO dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "E. Medea", coniuga l'attività clinica alla attività di ricerca.

L'Unità Operativa è Centro di Riferimento Regionale per la Neuroriabilitazione (diagnosi e trattamento delle Paralisi Cerebrali Infantili e delle Gravi Cerebrolesioni in età evolutiva) D.G.R. n° 254 del 03.03.09.

È Centro di riferimento di 1 livello dell'Associazione Italiana di Miologia per la diagnosi delle malattie muscolari.

È certificata UNI EN ISO 9001/2000.

### *Ambiti d'elezione*

- Paralisi cerebrali infantili
- Malattie neuromuscolari e neurodegenerative
- Sindromi neurogenetiche e Sindromi Rare a prevalente espressione neuropatologia
- Patologia malformativa (craniostenosi, idrocefalo, malformazione di Chiari spina bifida etc.)
- Esiti di cerebrolesioni acquisite (traumi cranici, neoplasie cerebrali, lesioni post anossiche-vascolari, postinfettive)
- Disordini neuropsicologici/neurocognitivi secondari a patologia neurologica
- Patologie neuromotorie e medullosesioni congenite
- Sindromi epilettiche (1 posto letto di monitoraggio video EEG prolungato)
- Neonati a rischio neurologico (esiti di prematurità e/o sofferenza pre-perinatale)
- Osteogenesi imperfetta
- Riabilitazione intensiva post-chirurgia ortopedica.

### *Attività di ricerca*

- Studio clinico/neurofisiologico/genetico/neuroriabilitativo di:

- paralisi cerebrali infantili
- disordini del movimento in età evolutiva
- malattie neuromuscolari
- cerebrolesioni acquisite (anche attraverso le nuove tecniche di neuroimaging )
- epilessie infantili e giovanili
- Sperimentazione di metodologie riabilitative innovatrici (constraint induced movement therapy)

## PRESTAZIONI E SERVIZI

- Trattamento della spasticità in bambini affetti da paralisi cerebrale infantile, mediante blocco neuromuscolare con TOSSINA BOTULINICA TIPO A (BT-A) con possibilità di somministrazione eco guidata
- Diagnostica epilettologica e elettroencefalografia (EEG standard in veglia e sonno, Video-EEG, EEG dinamico 12/24 ore, poligrafie) e trattamenti farmacologici delle diverse forme di epilessia sintomatiche e criptogeniche in età infantile. In particolare l'unità operativa è dotata 1 posto letto per il monitoraggio video-EEG prolungato.
- Diagnostica Neurogenetica Molecolare
- Diagnostica neurofisiologica: elettromiografia, elettroencefalografia, potenziali evocati motori da stimolazione magnetica transcranica, potenziali evocati somatosensoriali, PEV, PEA
- Analisi del cammino e EMG superficie
- Valutazione del consumo energetico durante il cammino tramite misurazione del consumo di ossigeno (K4)
- Diagnostica ortopedica
- Diagnosi e trattamento delle cefalee in età evolutiva
- Diagnosi e trattamento dei disordini del movimento in età evolutiva e giovane adulta
- Servizio ausili informatici, protesi e ortesi
- Diagnosi e trattamento dei disturbi visivi secondari a neuropatologia
- Diagnosi e trattamento delle malattie rare neurologiche

### *Ambulatori*

- Ambulatorio Neurologia Pediatrica
- Ambulatorio Epilessia dell'Età Evolutiva e Giovane Adulta

- Ambulatorio Disordini del Movimento
- Ambulatorio Fisiatrico
- Ambulatorio Cefalee in Età Evolutiva

### *Percorso terapeutico riabilitativo*

Per ogni paziente viene strutturato un percorso terapeutico-riabilitativo tramite l'impiego delle più avanzate tecniche diagnostico-terapeutiche, nel rispetto della medicina basata sulle prove di efficacia, al fine di migliorare la qualità di vita dei pazienti compatibilmente con il loro grado di disabilità. Il progetto riabilitativo individuale viene definito dall'equipe multiprofessionale sulla base delle valutazioni dei bisogni della persona con disabilità. Coniuga e integra diversi interventi a valenza diagnostica, terapeutica e riabilitativa: medici (neurologia, neurofisiologia, epilettologia, fisiatria, dismorfologia e consulenze specialistiche di ortopedia, otorinolaringoiatria e oculistica), psicologici (neuropsicologia, psicopatologia), tecnico-riabilitativi (chinesiterapia, neuropsicomotricità, logopedia, riabilitazione neuropsicologica, terapia occupazionale, riabilitazione neurovisiva, valutazione e prescrizione di ausili), con particolare attenzione alla messa in opera (ove praticabili) di modalità di verifica obiettiva dell'efficacia delle prestazioni rese, in modo tale da giungere ad un ottimale bilancio funzionale delle disabilità in età evolutiva e a un corretto approccio terapeutico-riabilitativo. La definizione del progetto comprende anche programmi di prevenzione secondaria e/o terziaria

### *L'Unità Operativa offre*

- ricovero ospedaliero ordinario programmato (15 posti letto compreso 1 posto letto di monitoraggio video-EEG prolungato)
- visite ambulatoriali specialistiche
- diagnostica neurologica/neurofisiologica
- trattamento riabilitativo

### *Dati di attività*

- **Anno 2010:** 310 ricoveri ordinari con degenza media di 12,3 giorni; 3931 giornate di ricovero
- **Anno 2011:** 359 ricoveri ordinari con degenza media di 12,1 giorni; 4349 giornate di ricovero

## UNITÀ OPERATIVA NEURORIABILITAZIONE 2



### RESPONSABILE

#### ANGELO MASSAGLI

Nato a Bari il 3.1.1952

### Istruzione

- Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 29.06.1979 presso l'Università degli Studi di Bari con votazione 110/110
- Specializzazione in Neurologia l'8.07.1983 presso l'Università degli Studi di Bari con votazione 50/50 e lode
- Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile il 23.07.1990 presso l'Università degli Studi di Bari con votazione 70/70 e lode
- Corso di Formazione Manageriale per Dirigenti di Struttura Complessa-Area Ospedaliera UCB DSCO 0301, svoltosi presso la Scuola di Direzione Aziendale dell'Università Commerciale Luigi Bocconi di Milano dal gennaio al maggio 2003, per conto della SDS (Scuola di Direzione in Sanità) dell'IReF (Istituto Regionale lombardo di Formazione per l'amministrazione pubblica)

### Esperienze professionali

- Medico di Guardia Medica presso l'A.S.L. BA/9 di Bari nel 1980

- Ispettore Sanitario del Servizio Riabilitativo dell'U.S.L. BA/11 di Bari dal 19.06.1980 al 17.04.1988
- Consulente Neuropsichiatra Infantile presso il Centro Polivalente di Riabilitazione di Ostuni dell'Associazione La Nostra Famiglia dal 04.10.1982 al 17.04.1988
- Aiuto Neuropsichiatra Infantile, con incarico aggiuntivo di Direttore Medico, del Centro Polivalente di Riabilitazione di Ostuni dell'Associazione La Nostra Famiglia dal 18.04.1988 al 31.10.1998
- Primario Neuropsichiatra Infantile del Polo di Ostuni dell'IRCCS "E. Medea" dell'Associazione La Nostra Famiglia, Direttore Unità Operativa Complessa di Psicopatologia dello Sviluppo, dall'1/11/98 a tutt'oggi (con incarico aggiuntivo di Direttore Sanitario fino a fine 2000)
- Referente Scientifico del Polo di Ostuni-Brindisi dell'IRCCS E. Medea

### **Attività Didattica**

- Professore a contratto di Neuropsichiatria Infantile ed altri insegnamenti affini presso l'Università degli Studi di Bari SSIS dall'Anno Accademico 2005/2006 a 2008/2009
- Professore a contratto di Psicopatologia dell'Età Evolutiva presso l'Università degli Studi di Bari, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Corso di Laurea nella professione sanitaria di Fisioterapista, dal 1997 a tutt'oggi
- Organizzatore e relatore in numerosi congressi nazionali e internazionali e corsi di formazione nelle discipline di Neuropsichiatria Infantile, Neurologia e Neuroriabilitazione (negli ultimi anni accreditati dal Ministero della Salute nell'ambito del programma ECM)

### **Estratto delle pubblicazioni 2011-2012**

Anna Lerna, Dalila Esposito, Massimiliano Conson, Luigi Russo, Angelo Massagli: SOCIAL-COMMUNICATIVE EFFECTS OF PECS INTERVENTION IN AUTISM SPECTRUM DISORDERS. International Journal of Language and Communication Disorders. Accepted 2012

Muratori F, Tancredi R, Massagli A, Esposito D, Villa L, Molteni M, Militerni R, Froli A, Balottin U, Carigi T, Gallo ML, Giuberti V, Pitanti A, Germelli C, Giorgi A, Vannucchi L, Armellini M, Centini G, Casella C, Monti A, Masini S, Pini G, Calugi S, Narzisi A. EFFECTS AFTER SIX-MONTHS OF EARLY INTERVENTION FOR AUTISM SPECTRUM DISORDERS. Giornale Di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva. Submitted 2012

### **Riferimenti Generali**

Segreteria: 0831 349610/422

Responsabile: ANGELO.MASSAGLI@OS.LNF.IT

Caposala: Carmela Marzio  
Assistente Sociale: Maristella Pagliara

### **Collaboratori**

Elisabetta Lucarelli - Neuropsichiatra Infantile  
Gessica Vasco - Neuropsichiatra Infantile  
Maria Grazia Pasca - Neuropsichiatra Infantile  
Luigi Russo – Psicologo  
Anna Lerna - Psicologa  
Alessia Zaccaria - Psicologa  
Elisabetta Scalera – Psicologa  
Dalila Esposito - Psicologa  
Marco Cataldi - Pedagogista

### **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

Questa Unità si occupa di effettuare diagnosi, terapia, riabilitazione e ricerca scientifica sulle seguenti problematiche neuropsichiche dell'età evolutiva:

- disturbi dello spettro autistico
- disturbi specifici dello sviluppo (del linguaggio, della funzione motoria, dell'apprendimento scolastico, misti) di particolare complessità
- disabilità intellettive
- disturbi dell'attività e dell'attenzione
- disturbi dello sviluppo psicologico (dell'emotività, del comportamento, fobici, oppositivo-provocatori, della condotta; ecc.)
- minorazioni visive
- minorazioni uditive
- situazioni poliminorative a prevalente espressione psicopatologica
- sindromi disgenetiche a prevalente espressione psicopatologica
- sindromi post traumatiche da stress dell'infanzia e dell'adolescenza
- sindromi da maltrattamento

### **PRESTAZIONI E SERVIZI**

I ricoveri sono di diverso tipo: diagnostici, di follow-up, riabilitativi, misti.

#### *Ricoveri diagnostici*

Nel corso di questi viene effettuato inquadramento diagnostico clinico e funzionale in bambini osservati per la prima volta.

Ci si avvale oltre che delle osservazioni cliniche specialistiche multidisciplinari (neuropsichiatriche infantili, psicologiche, neuropsicologiche, psicopedagogiche, oculistiche, audiologiche, pediatriche, dismorfologiche, fisiatriche, ecc.), anche dell'applicazione di protocolli valutativi specifici, alcuni già internazionalmente validati, altri individuati a seconda delle necessità dei singoli casi, e sottoposti contestualmente a validazione scientifica.

Completano le osservazioni gli esami di laboratorio di volta in volta indicati: indagini neuroradiologiche (Risonanza Magnetica Nucleare Cerebrale) presso l'Ospedale convenzionato (Perrino di Brindisi), esami genetici (tramite il laboratorio del Polo di Bosisio del nostro IRCCS) e metabolici (per gli approfondimenti in campo metabolico è in atto un contatto diretto con il Gaslini di Genova), esami neurofisiologici (elettroencefalogrammi standard, in sonno, dinamico, poligrafico, video, potenziali evocati visivi, uditivi, somatosensoriali, elettromiografia), esame audiometrico infantile, campimetria.

Infine vengono anche effettuati valutazioni riabilitative mirate, anche in questo caso con protocolli validati, nei settori della Logoterapia, Psicomotricità, Terapia Occupazionale, Rieducazione Neuropsicologica, Riabilitazione Neurovisiva, Riabilitazione con Ausili.

I criteri classificativi per le diagnosi si rifanno alle classificazioni internazionali ICD 9 CM, ICD 10, DSM IV TR.

### *Ricoveri di follow-up*

In questo caso il bambino ha già un inquadramento diagnostico nel nostro IRCCS e torna per un controllo multidisciplinare, nel corso del quale non si andranno a rifare tutte le valutazioni già eseguite, ma solo quelle ritenute necessarie per un monitoraggio approfondito della situazione neuropsichica del bambino, della sua risposta al trattamento terapeutico-riabilitativo prescritto, ecc.

### *Ricoveri riabilitativi*

Si tratta di ricoveri per trattamenti riabilitativi intensivi pluriquotidiani, che non possono essere eseguiti in un normale Centro di Riabilitazione. In questi casi in genere la diagnosi e le indicazioni terapeutico-riabilitative ci sono già, e vi è solo, per l'appunto, l'esigenza di un'intensificazione della riabilitazione. È possibile prevedere in questi casi periodici ricoveri riabilitativi.

### *Ricoveri misti*

Si tratta di ricoveri, in genere, di follow-up (ma a volte anche diagnostici) in cui sia necessario effettuare contemporaneamente uno o più trattamenti riabilitativi.

Alle dimissioni di tutti i ricoveri viene rilasciata una relazione per i genitori e per il medico curante, in cui, oltre alla diagnosi, sono riportate le indicazioni

terapeutico-riabilitative, da effettuare nel territorio di residenza del paziente. La degenza prevede la presenza costante di un adulto di fiducia del bambino (in genere la madre o, eventualmente, altro parente).

*Ricovero ordinario:*

Numero posti letto: 15 (dal giugno 2011)

Giornate di degenza: 3589 (12 pl) - (2010)

4067 (12 pl fino a giugno, 15 pl in seguito) - (2011)

**Aree di particolare competenza**

Questa U.O.C. ha raggiunto particolare esperienza sia clinica che di ricerca scientifica nel campo del Disturbo dell'Attività e dell'Attenzione (per il quale è Centro Regionale di Riferimento per la Puglia), nel campo dell'Autismo e in quello dei Disturbi Emozionali e del Comportamento.

Inoltre il Polo di Ostuni dell'IRCCS Medea è stato individuato come Centro di Riferimento Interregionale (CIR) per la Malattia Rara "Microcefalia" (codice RN0020).

## **UNITÀ OPERATIVA UDGEE**

### **(UNITÀ PER LA DISABILITÀ GRAVE IN ETÀ EVOLUTIVA)**



#### **RESPONSABILE**

#### **SERGIO ZANINI**

Nato a Udine il 3.4.1972

#### **Istruzione**

- Laurea in Medicina e Chirurgia luglio 1997 con voto 110/110 e lode
- Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Cognitive presso la SISSA nel settembre 2004 (Scuola Internazionale di Studi Superiori Avanzati) con voto 70/70
- Specializzazione in Neurologia settembre 2007 presso l'Università di Udine con voto 70/70 e lode

#### **Esperienze professionali**

- 1997-2004 Dottorando in Neuroscienze Cognitive, Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati, Trieste, Italia.
- 1997-1999 Medico Ospite, Dipartimento di Fisiologia e Patologia, Università degli Studi di Trieste, Trieste, Italia.
- Ricercatore Ospite, Department of Human Communication Science,

University College London, Londra, Inghilterra.

- 1999-2002 Consulente Neuropsicologo presso l'U.O. Fisiatria Sud, Istituto di Medicina Fisica e Riabilitazione, Udine, Italia.
- 1999-2003 Docente visitatore di Neurolinguistica e Neuropsicologia, Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Trieste, Italia.
- 2002-oggi Professore a contratto di Neurolinguistica e Neuropsicologia, Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Padova, Italia.
- 2004-oggi Professore a contratto di Neurolinguistica e Neuropsicologia, Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Trieste, Italia.
- 2010-oggi Professore a contratto di Neuropsichiatria Infantile, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Udine, Italia.
- 2007-2008 Assistente di fascia A – Neurologo presso l'Associazione "La Nostra Famiglia" – IRCCS E. Medea, Pesian di Prato (UD).
- 2009-oggi Aiuto Dirigente presso l'Associazione "La Nostra Famiglia" – IRCCS E. Medea, Pesian di Prato (UD) e Responsabile del Servizio UDGEE – IRCCS "E. Medea" - Udine

### **Attività Didattica**

- Università di Trieste, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Corso di Laurea in Fisioterapia
- 1999 – oggi Corso di Neurolinguistica e Neuropsicologia
- 2005 Corso "Organizzazione sottocorticale del movimento presso il Master di I livello "Le basi cognitive della riabilitazione neuromotoria"
- 2006 Corso "Organizzazione sottocorticale del movimento presso il Master di I livello "Le basi cognitive della riabilitazione neuromotoria"
- Università di Padova, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Corso di Laurea in Fisioterapia
- 2002 – oggi Corso di Neurolinguistica e Neuropsicologia
- Università di Udine, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Corso di Laurea in Scienze Motorie
- 2010-2011 Corso di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

### **Estratto delle pubblicazioni**

RESTUCCIA D, DEL PIERO I, MARTUCCI L, ZANINI S. High-frequency oscillations after median-nerve stimulation do not undergo habituation: A new insight on their functional meaning? *Clinical Neurophysiology*, 122(1), 148-152.

ZANINI S, ANGELI V, TAVANO A. Primary progressive aphasia in a bilingual speaker: a single-case study. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 25(6-7), 553-564.

MARCON G, ROSSI G, GIACCONE G, GIOVAGNOLI AR, PICCOLI E, ZANINI S, GEATTI O, TOSO V, GRISOLI M, TAGLIAVINI F. Variability of the clinical phenotype in an Italian family with dementia associated with an intronic din the GRN Gene. *Journal of Alzheimers Disease*, 26(3), 583-590.

SALVATERRA M, GIORDA R, BASSI MT, BORGATTI R, KNUDSEN LE, MARTINUZZI A, NOBILE M, POZZOLI U, RAMELLI GP, RENI GJ, RIVOLTA D, STAZI MA, STRAZZER S, THIJS C, TOCCACELI V, TRABACCA A, TURCONI AC, ZANINI S, ZUCCA C, BRESOLIN N, LENZI L, on behalf of the Pediatric Biobank ELSI Working Group. Pediatric Biobanking: a pilot qualitative survey of practices, rules, and researcher opinions in ten European countries. *Biopreservation and Biobanking*, 10, 1, 29-36,

JOHARI K, ASHRAFI F, ZALI A, ASHAYERI H, FABBRO F, ZANINI S. Grammatical deficits in bilingual Azari – Farsi patients with Parkinson's disease. *Journal of Neurolinguistics*, in press.

### **Riferimenti Generali**

Segreteria: 0432-479278

Responsabile: SERGIO.ZANINI@PPLNF.IT

Caposala: Chiara Rigoldi

### **Collaboratori**

Monica Cazzagon – Fisiatra  
*Dirigente Medico di I livello – Aiuto*

Claudia Cordaro – Oculista  
*Dirigente Medico di I livello – Aiuto*

Sergio Imelio – Neurologo  
*Aiuto*

Alberto Angarano – Psichiatra  
*Dirigente Medico di I livello – Assistente*

Paolo Brambilla – Psichiatra  
*Dirigente Medico di I livello – Ricercatore Universitario (consulente)*

Rachele Fantinel – Psichiatra

*Dirigente Medico di I livello – Assistente*

Francesca Zecchini – Fisiatra

*Dirigente Medico di I livello – Assistente*

Annalisa Csillaghy – Otorinolaringoiatra

*Dirigente Medico di I livello – Assistente*

Paola Michieletto – Oculista

*Dirigente Medico di I livello – Assistente*

Valentina Angeli – Psicologa

Federica Bearzotti – Psicologa

Francesca Toso – Psicologa

Tiziana Zilli – Psicologa

## **PATOLOGIE DI RIFERIMENTO**

- sindromi e disturbi da alterato sviluppo psicologico;
- sindromi e disturbi comportamentali ed emozionali con esordio abituale nell'infanzia e nell'adolescenza;
- patologie neurooftalmologiche;
- patologie motorie di origine centrale e periferica, congenite e ad esordio durante l'infanzia e l'adolescenza.

## **PRESTAZIONI E SERVIZI**

La Programmazione Sanitaria della Regione Friuli Venezia Giulia ha inserito il Polo Regionale dell'IRCCS E. Medea La Nostra Famiglia nella rete ospedaliera regionale, attribuendogli la funzione di UDGEE (Unità per la Disabilità Grave in Età Evolutiva) nell'ambito dell'alta specialità riabilitativa.

Nel quadro dei servizi sanitari l'UDGEE rappresenta un segmento specifico del programma di riabilitazione dedicato alla consulenza ed alla valutazione diagnostico-terapeutica di determinate patologie gravi e complesse ed è integrata in un sistema di rete, a monte con le strutture ospedaliere per acuti ed a valle con i servizi territoriali.

L'UDGEE, gestita dall'IRCCS E. Medea La Nostra Famiglia, è collocata nell'ambito del Polo Ospedaliero Universitario di Udine, in particolare per il rapporto funzionale, in termini di reciprocità, che si instaura con i fornitori di alta specialità e che rappresenta uno dei punti di indubbia razionalità sul piano clinico, della continuità assistenziale e della ricerca scientifica.

L'IRCCS E. Medea La Nostra Famiglia, con l'attività dell'UDGEE, garantisce un intervento di particolare qualificazione e di eccellenza sul piano dell'assistenza e della ricerca nei seguenti ambiti:

- valutazione funzionale e riabilitazione neurolinguistica dei disturbi del linguaggio;
- valutazione funzionale e riabilitazione integrata dei bambini con spettro autistico;
- valutazione funzionale e riabilitazione dei deficit neuropsicologici acquisiti e di sviluppo;
- valutazione funzionale e riabilitazione dei disturbi neuropsicologici associati ad epilessia;
- valutazione funzionale e riabilitazione dei disturbi neurovisivi;
- valutazione funzionale dei gravi deficit intellettivi e delle pluriminorazioni;
- valutazione funzionale e programmazione riabilitativa dei disturbi motori;
- progettazione e validazione di presidi ortesici e di ausili per il controllo posturale, la mobilità e l'autonomia e sperimentazione di materiale innovativo;
- attività di ricerca clinica e di documentazione del progresso scientifico nel settore dell'infanzia;
- osservazione dei dati epidemiologici.

#### *Ricovero day-hospital*

- Numero posti letto: 6
- Giornate di degenza (2010): 1662
- Giornate di degenza (2011): 1523