

Prevenzione dei disturbi da ipotiroidismo congenito: un'esperienza di follow-up neuropsichico

Stefania BARGAGNA

*Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Stella Maris", Istituto di Neuropsichiatria
e Psicopedagogia dell'Età Evolutiva, Università degli Studi, Pisa*

Riassunto. - La diagnosi e il trattamento precoce dell'ipotiroidismo congenito (IC) hanno reso favorevole la prognosi dei soggetti affetti. E' comunque controverso se lo sviluppo neuropsichico dei soggetti IC precocemente trattati sia completamente normale. Nel nostro lavoro, pur in presenza di uno sviluppo cognitivo nei limiti della norma, si evidenziano disturbi neuromotori, linguistici, del comportamento. Variabili di particolare importanza sembrano essere la gravità dell'IC alla nascita e il basso livello socio-culturale della famiglia. I nostri risultati sottolineano l'importanza di proseguire il follow-up neuropsichico dei bambini con ipotiroidismo congenito.

Parole chiave: ipotiroidismo congenito, valutazione neuropsichica, rischio evolutivo.

Summary (*Preventing neuropsychological defects in congenital hypothyroidism: a follow-up study*). - Early diagnosis and treatment of congenital hypothyroidism (CH) changed the prognosis for affected subjects. However it is still matter of controversy whether the neuropsychological development of early treated CH children is completely normal. In our study, even if the cognitive development is within the normal range, several disturbances were repeatedly observed in the neurological area, in language and in behavioural aspects. Severe neonatal hypothyroidism and low socio-cultural level of the family were risk factors for these disturbances; our results emphasize the relevance of a neuropsychological follow-up of early treated CH children.

Key words: congenital hypothyroidism, neuropsychological evaluation, developmental risk.

Introduzione

Campione e metodi

La diagnosi ed il trattamento precoce dell'ipotiroidismo congenito (IC) hanno reso favorevole la prognosi neuropsichica dei soggetti affetti. Infatti studi generalmente concordi individuano capacità cognitive nell'ambito della norma e assenza di deficit neuromotori maggiori. Si evidenziano peraltro disturbi talora persistenti nell'area motoria: ritardo postuomotorio, impaccio, tremori, disturbi della coordinazione [1, 2]; nell'area linguistica: ritardo di progressione, scarsa espansione morfosintattica, distorsioni fonologiche [3, 4]; nell'area affettiva: disturbi del comportamento e dell'interazione [4, 5].

Conferma a tali dati si riscontra nella letteratura recente [6, 7]. Tali disturbi possono rappresentare un rischio per lo sviluppo e per l'apprendimento scolastico di questi soggetti.

Nel nostro Istituto dal 1985 è iniziato un lavoro continuativo in collaborazione con l'Istituto di Endocrinologia e la Clinica Pediatrica dell'Università di Pisa per seguire in follow-up tutti i bambini ipotiroidici congeniti screenati alla nascita nella zona dell'area pisana.

Il campione è costituito da 46 soggetti (10 M e 36 F, età compresa tra 3 mesi-13 anni) affetti da IC trattati mediamente al 30° giorno di vita, range (17-53), di cui 35 regolarmente seguiti con controlli a 3, 6, 9, 12, 18, 24 mesi, in seguito una volta all'anno. I soggetti sono stati confrontati con bambini di pari età e sesso. Riportiamo in questa occasione una valutazione a 5 anni di 22 soggetti seguiti continuativamente nel follow-up, di cui 9 agenetici e 13 ectopici.

Il protocollo di follow-up da noi adottato comprende una valutazione neurologica (esame secondo Amiel-Tison & Stewart [8] ed esame neurologico secondo Touwen [9] modificato per le varie età), una valutazione cognitive (scala di sviluppo Griffiths [10] da 0 a 8 anni, scala di sviluppo psicomotorio Brunet-Lezine e scale ordinali Uzgiris-Hunt [11] per i primi 2 anni di vita, scale di intelligenza Termann-Merrill da 2 a 4 anni, scala Wisc-R a partire dai 6 anni), una valutazione del linguaggio espressivo e della comprensione verbale (test di Miller, Brown & Bellugi modificato) e infine una valutazione della personalità (osservazione individuale, test proiettivo di Rorschach dopo i 5 anni e colloqui semistrutturati con i genitori per ogni età).

Risultati

In questo campione si rileva che lo sviluppo cognitivo è nella norma (QI 90-130) con tendenza all'incremento nel tempo (vedi Fig. 1).

Il QI medio del gruppo a 5 anni è 103, e non differisce dal QI medio del gruppo di controllo che è 108.

Sono presenti alcuni disturbi comportamentali e affettivi costanti nel tempo come tendenza alla regressione affettiva nel 33%, inibizione (33%), frustrabilità (26%), instabilità (11%), oppositorietà (7%) (Fig. 2).

Le prestazioni motorie risultano inferiori rispetto ai controlli di varia età (Fig. 3); sono presenti alcuni disturbi quali impaccio nella motricità grossolana nel 45% dei

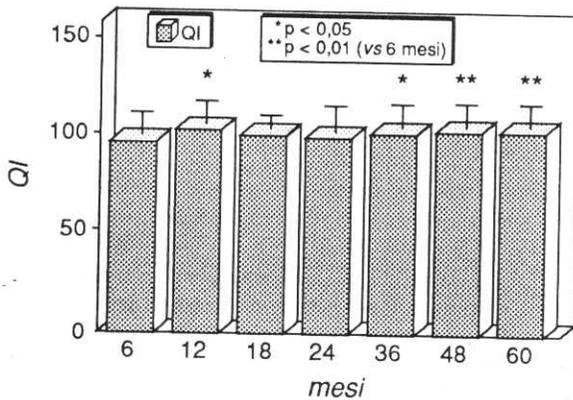


Fig. 1. - Follow-up cognitivo da 6 mesi a 5 anni in un gruppo di 22 bambini con ipotiroidismo congenito.

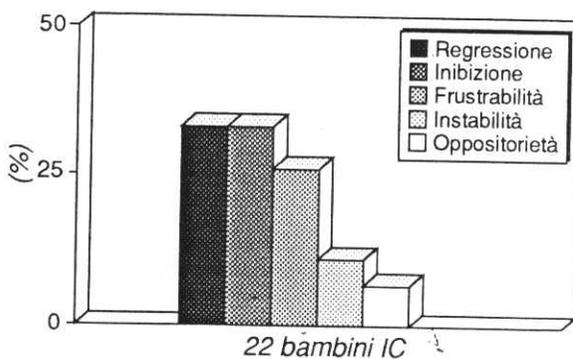


Fig. 2. - Disturbi nel comportamento nei bambini IC.

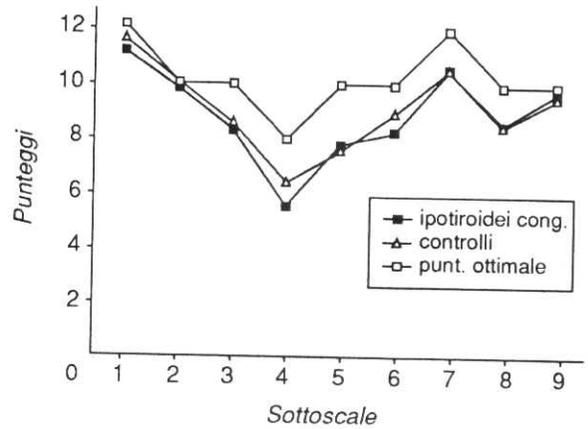


Fig. 3. - Risultati dell'esame neurologico secondo Touwen (5 anni) modificato nei bambini ipotiroidici e nei controlli.

casi, disturbi della coordinazione e manipolazione fine nel 15% dei casi; inoltre 12 bambini su 26 (60%) presentano disturbi del linguaggio di tipo fonologico e morfosintattico.

Abbiamo poi suddiviso il campione in 3 gruppi in relazione al QI: a) 80-100; b) 100-115; c) 115-130 e analizzato la distribuzione dei disturbi del linguaggio e dei disturbi motori, e del tipo di difetto tiroideo rispetto al QI: i disturbi motori e del linguaggio più gravi e globali erano maggiormente rappresentati nella fascia di quoziente minore (a) mentre nella fascia di quoziente alto (c), non si registra nessun tipo di disturbo motorio e del linguaggio. All'interno del gruppo con QI più basso si segnala la presenza di 5 soggetti che hanno necessitato di un trattamento riabilitativo motorio e del linguaggio. Questi, in 3 casi agenetici e 2 ectopici, si caratterizzavano per situazioni ormonali e cliniche scadenti alla nascita (Tab. 1, 2) per basso livello socio-culturale [12].

Rispetto al difetto tiroideo si può notare l'assenza di agenetici nel gruppo col quoziente più alto.

Discussione

Lo sviluppo cognitivo dei bambini IC precocemente trattati da noi seguiti in follow-up è da considerarsi complessivamente buono. Tuttavia, pur in presenza di

Tabella 1. - Caratteristiche cliniche dei pazienti ipotiroidici in trattamento sostitutivo

Paziente	Difetto tiroideo	Inizio terapia	TSH(μ UI/ml)	T4(pg/ml)
D.B.	Agenesia	35° giorno	> 100	1,5
D.S.	Ectopia	36° "	87	9,0
D.D.	Ectopia	23° "	70	7,9
F.G.	Agenesia	23° "	> 100	1,0
N.M.	Agenesia	38° "	> 250	2,0

Tabella 2. - Caratteristiche neuropsichiche dei pazienti ipotiroidici in trattamento riabilitativo

Paziente	QI	LSC	Motricità	Linguaggio
D.B.	85	Basso	Impaccio	Ritardo di progressione Disturbi fonologici Disturbi morfosintattici
D.S.	89	Basso	Impaccio	Ritardo di progressione Disturbi fonologici Disturbi morfosintattici
D.D.	80	Basso	Tremori distali Impaccio	Ritardo di progressione Distalgie
F.G.	91	Medio	Ritardo posturo-motorio, tremori, impaccio	Ritardo di progressione Disturbi fonologici Disturbi morfosintattici
N.M.	96	Medio/Alto	Ritardo posturo-motorio, tremori, impaccio	Ritardo di progressione Disturbi fonologici Disturbi morfosintattici

Paziente: iniziali del paziente; QI: quoziente di intelligenza; LSC: livello socio-culturale.

un QI nei limiti della norma, si evidenziano talora alcuni persistenti disturbi neuromotori, linguistici, del comportamento e della sfera affettiva. Quanto detto suggerisce l'idea che l'IC rappresenti comunque un rischio per un adeguato sviluppo neuropsichico e per l'apprendimento scolastico. Variabili di particolare importanza sembrano essere la gravità dell'IC alla nascita (tipo di difetto ghiandolare e inizio di una efficace correzione terapeutica) e il basso livello socio-culturale della famiglia. I nostri risultati sottolineano l'importanza di proseguire il follow-up di bambini IC e suggeriscono di utilizzare metodi accurati soprattutto per la valutazione delle funzioni linguistiche e motorie.

Ringraziamenti

La ricerca è stata finanziata dal Ministero della Sanità (Contratto n. 500.4/ICS 62.1 RF 88-859 del 22/5/89) e realizzata con la collaborazione dell'Istituto di Endocrinologia dell'Università di Pisa (direttore: Prof. A. Pinchera), che ha effettuato tutti i rilievi endocrinologici.

Lavoro presentato su invito.
Accettato il 14 giugno 1994.

BIBLIOGRAFIA

- HULSE, A. 1984. Outcome for congenital hypothyroidism. *Arch. Dis. Child.* **59**: 25-30.
- ROCHICCIOLI, P., ALEXANDRE, F. & ROGE, B. 1987. Developpement neurologique des hypothyroidies neonatales. *Arch. Fr. Pediatr.* **44** (Suppl. 1): 721-724.
- GLORIEUX, J., DUSSAULT, J.H., LETARTE, J., GUYDA, H. & MORISSETTE, J. 1983. Preliminary results on the mental development of hypothyroid infants detected by the Quebec Screening Program. *J. Pediatr.* **102**(1):19-22.
- ROVET, J.F., EHRLICH, R.M. & SORBARA, D.L. 1989. Effect of thyroid hormone level on temperament in infants with congenital hypothyroidism detected by screening of neonates. *J. Pediatr.* **114**(1): 63-68.
- RONDANINI, G.F., CERABOLINI, R., ONGARI, B., FOCARILE, F., BOLLATI, A. & CHIUMELLO, G. 1987. Ipotiroidismo congenito, nuove problematiche psicologiche legate alla precocità della diagnosi. *Min. Ped.* **39**: 457-461.
- ROVET, J. 1992. Long term outcome in children with congenital hypothyroidism (CH) diagnosed by newborn screening. In: *Atti dell'11. Workshop su: ipotiroidismo congenito in Italia*. Parma 14 marzo 1992.
- MURPHY, G.H., HULSE, J.A., SMITH, I. & GRANT, D.B. 1990. Congenital hypothyroidism: physiological and psychological factors in early development. *J. Child. Psych. Psychiat.* **31**: 711-725.
- AMIEL-TISON, C. & STEWART, A. 1989. Follow-up studies during the first five years of life: a pervasive assessment of neurological function. *Arch. Dis. Child.* **64**(4): 496-502.
- TOUWEN, B. 1979. *L'esame del bambino con disfunzione neurologica minore*. Casa Editrice Ambrosiana, Milano.
- GRIFFITHS, R. 1986. *The abilities of babies - A study in mental measurement*. Association for research in infant and child development (Ed.). The test agency Ltd, Bucks.
- UZGIRIS, I. & HUNT, M.V. 1979. *La valutazione della prima infanzia*. La Nuova Italia, Firenze.
- BARGAGNA, S., CIAMPI, M., SBRANA, B., CALCAGNO, M., FERRETTI, G. & MARCHESCHI, M. 1993. Increased risk for language delay and deficit in motor skills in early children with congenital hypothyroidism. *J. End. Inv.* **6** (Suppl. 1): 100.