

B.1 Deficit a seconda della fase di sviluppo

I deficit si possono classificare a seconda della **fase di sviluppo** in cui si determinano.

Possiamo distinguerli in:

- ereditari
- congeniti
- acquisiti

Per *ereditario* si intende ciò che viene trasmesso alla discendenza ed è già determinato prima del concepimento, perché riferito al patrimonio genetico dei due genitori e alla loro successiva combinazione al momento della fecondazione dell'oocita (cellula femminile) con lo spermatozoo (cellula maschile).

E' necessario invece sapere che per *congenito* si intende ciò che si determina nel corso della gravidanza, dal momento del concepimento a quello del parto.

E' importante sottolineare che spesso si rischia di confondere i due termini o si pensa abbiano un significato sovrapponibile, mentre questo non è corretto.

Infine *acquisito* è ciò che si determina dopo la nascita, o meglio dopo il periodo neonatale.

Bisogna anche aggiungere che vi può essere un divario anche consistente tra l'epoca di sviluppo nella quale si stabiliscono le premesse della presenza di una menomazione, di un deficit, e l'epoca nella quale si rendono manifesti i sintomi relativi al deficit.

La distrofia muscolare progressiva (DMP), a determinazione ereditaria, si manifesta clinicamente attorno ai 3 - 4 anni di vita del bambino.

Tra le forme ereditarie, oltre alla distrofia muscolare progressiva possiamo ricordare le patologie dismetaboliche, l'emofilia (patologia della coagulazione del sangue), molte malattie cosiddette "rare".

La gamma dei deficit che si determina in gravidanza (quindi prenatali, cioè prima della nascita) è numerosa e molti possono essere gli agenti patogeni chiamati in causa, con particolare riferimento alle cerebropatie, cioè ai danni legati al sistema nervoso.

E' possibile elencare alcuni di questi fattori:

- infettivi: rosolia, toxoplasmosi, ecc.
- tossici: alcol, farmaci, inquinamento ambientale, intossicazioni di varia origine
- radiazioni
- incompatibilità materno-fetale di gruppo sanguigno
- anomalie di vascolarizzazione o impianto della placenta
- gestosi gravidica
- traumi ostetrici
- bambini nati prematuri o immaturi

Oltre a queste ragioni, bisogna comunque tenere presente che il determinismo di un deficit si realizza molto più spesso durante la gravidanza che non durante il parto, per motivi che a volte non è possibile definire con sufficiente certezza.

Una percentuale di queste condizioni si realizza nel corso dei nove mesi di gravidanza, quando fattori di per sé insufficienti a creare un danno si combinano e si potenziano tra loro. E' possibile che al parto giunga così un feto con alterazioni genetiche o indebolito dal decorso problematico della gravidanza e che il traumatismo del travaglio e del parto costituisca solamente la condizione critica finale che poi sfocia in un danno con esiti permanenti, cioè appunto con una cerebropatia.

Con le nuove conoscenze nel campo della ricerca molecolare, fra i fattori prenatali assume sempre più credito la tesi genetica, almeno per alcune sindromi.

Così tra le forme che insorgono alla nascita, nel mondo occidentale, più tecnologicamente avanzato, è in netto calo la componente di carenze assistenziali (parto distocico, a termine, ritardo nella rianimazione), mentre nel 3° mondo (in particolare nord Africa, sudest Asia) nascono bambini con quadri molto simili a quelli presenti da noi fino agli anni 60: paralisi cerebrali infantili che si

manifestano con tetraplegie distoniche gravi in soggetti cognitivamente indenni, con danni sensoriali associati.

Assistiamo invece da noi a fenomeni di sopravvivenza (grandi prematuri ed immaturi) dovuti alla raffinata capacità di intervento di rianimazione delle strutture sanitarie occidentali.(sourvivors).