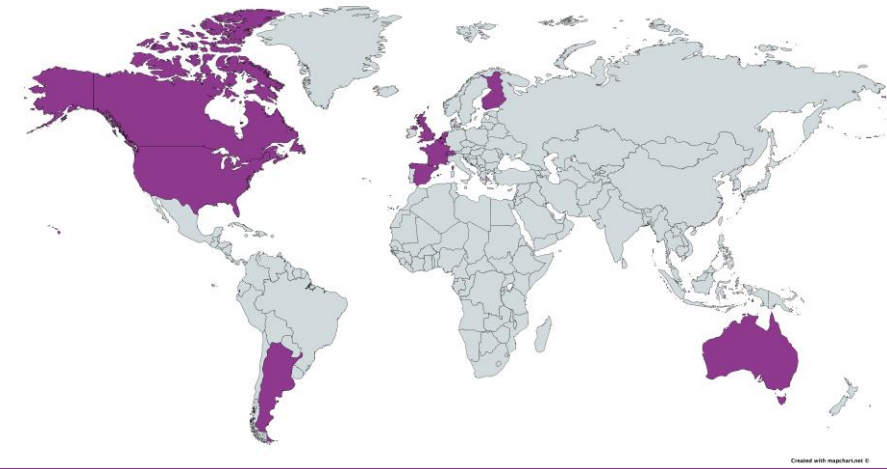


PACS1

Il Progetto sulla Storia Naturale

32 Genitori dal Nord America, Europa, Australia e Sud America



Sesso

50% ♀ **50%** ♂

Età



0-4 years (28%)
5-9 years (31%)
10-15 years (28%)
16+ years (13%)

PRESENTAZIONE INIZIALE

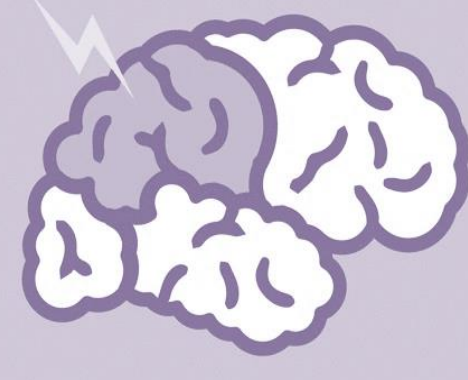
Primo segnale di allarme che ha condotto il bambino all'attenzione del medico:

53% - Ritardo di acquisizione delle tappe dello sviluppo psicomotorio
28% - Epilessia certa o sospetta
16% - Altro
3% - Dismorfismi

4.5 Mesi – Età media della prima valutazione / **90%** entro i 12 Mesi

4 Anni – Età media al momento della diagnosi di PACS1 / **90%** entro i 14 anni

EPILESSIA

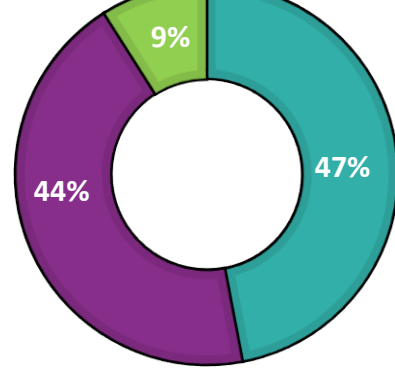


47% ha una diagnosi di epilessia

- **2 mesi** – Età media di esordio delle crisi
- **18%** ha avuto crisi epilettiche negli ultimi 6 mesi

44% non ha diagnosi di epilessia

9% ha diagnosi incerta



COMUNICAZIONE

92% ha una qualche forma di linguaggio simbolico

85% può comunicare con parole

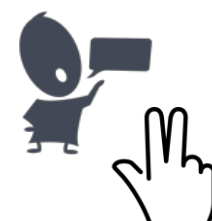
- **50%** può parlare in maniera chiara, comprensiva
- **71%** può combinare ≥ 3 parole
- **67%** ha un vocabolario of ≥ 100 parole

65% può comprendere ≥ 100 parole o figure quando dette o mostrate

48% comunica in maniera efficace anche con persone che non conosce

Principali metodi di comunicazione:

77% Parole pronunciate
4% Linguaggio dei segni
12% Gesti
4% Suoni
4% Sguardo



Comuni errori di linguaggio

31% Sostituzioni
38% Omissioni
31% Distorsioni
10% Balbuzie



ISTRUZIONE*



63% Acquisisce una qualche abilità (lettura, scrittura, conteggio)

50% Scrive singole lettere

25% Copia parole

58% Indica una lettera specifica

25% Scrive il proprio nome

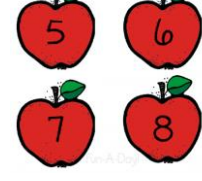
38% Riconosce il suono delle singole lettere

38% Legge simboli

21% Legge libri semplici

54% Conta fino a 10

8% Conta i soldi

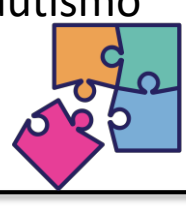


*Età ≥ 3 anni

COMPORTAMENTO

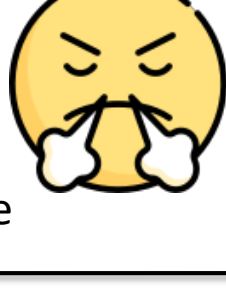
Autismo

38% Ha tratti autistici
34% Ha una diagnosi di autismo



Comportamenti tipici

35% Frustrazione
19% Disobbedienza
15% Aggressività fisica
19% Scatti d'ira
12% Aggressività verbale



27% Improvvisi cambi d'umore
73% Comportamenti ripetitivi
46% Necessità di supervisione
31% Approccio all'estraneo
15% Autoaggressività

Terapie Comportamentali**

41% Analisi Comportamentale Applicata (ABA)

32% Terapia di Integrazione Sensoriale



I genitori valutano l'efficacia della terapia come buona/ eccellente
63%



I genitori valutano l'efficacia della terapia come buona/ eccellente
78%

**Attuali e passati

Atteggiamenti positivi

88% Sono felici/Affettuosi
65% Mostrano preoccupazione
62% Capaci di instaurare un rapporto con l'adulto

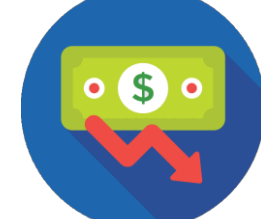


Attività apprezzate

69% Ascoltare la musica
73% Giocare con l'acqua
15% Suonare uno strumento
31% Giocare con gli amici
50% Costruire con i blocchi

50% Cantare canzoni
46% Fare i puzzles
42% Farsi cantare qualcosa
58% Farsi leggere qualcosa
62% Colorare

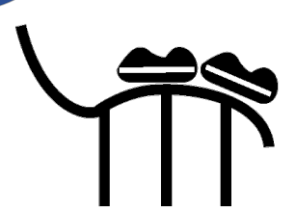
IMPATTO SULLA FAMIGLIA



54% incorre in significative difficoltà economiche



50% trova che è difficile soddisfare le esigenze degli altri bambini



58% dice di vivere la vita come su un ottovolante



58% dei genitori si affatica in maniera moderata/severa

ATTIVITA' GIORNALIERE



17% Si veste da solo



59% usa il cucchiaio correttamente



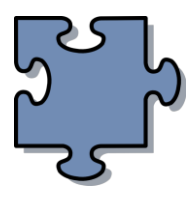
66% evidenzia o fa scarabocchi



55% gira le pagine di un libro



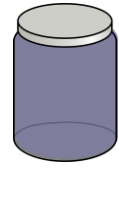
24% completamente indipendente nell'uso del bagno



48% assembla 4-5 pezzi del puzzle



38% riesce a tirare su/giù una cerniera



48% avvita/svita i coperchi dei contenitori



82% cammina in maniera autonoma



65% corre bene



59% guida un triciclo o bici con rotelle



76% raccoglie piccoli oggetti usando pollice e indice



88% può calciare una palla

PROBLEMATICHE MEDICHE

Neuro/Muscolare

41% Ipotonia
19% Ipertono
9% Atassia



Neonatale

53% Difficoltà alimentari
16% Scarsa crescita
19% Ittero
19% Epilessia neonatale
23% Ospedalizzazione in TIN



Visione

25% Miopia
19% Difficoltà a percepire la profondità



Gastrointestinale

38% Stitichezza
17% Reflusso
Gastroesofageo



MRI

78% Ha eseguito RMN cerebrale
• **12%** Normale
• **36%** Dubbia
• **48%** Presenza di anomalie



TEAM MULTIDISCIPLINARE



Attualmente

Terapisti

73% Logopedisti
73% Occupazionali
54% Fisioterapisti

35% T. Comportamentali
19% Psicologi
27% Pediatri

Specialisti

60% Neurologi
31% Ortopedici
23% ORL
36% Genetisti

20% Endocrinologi
35% Oculisti
19% Dentisti
19% Gastroenterologi

5.5 – Media del numero dei differenti specialisti e terapeuti coinvolti nella presa in carico
62% dei bambini ha un appuntamento per la terapia almeno 2vv/sett
35% dei genitori percepisce che la presa in carico non è ben coordinata tra gli specialisti



* Durante tutto il periodo, "recente" riferisce agli ultimi 6 mesi
* Partecipanti che possono svolgere il loro compito indipendentemente o solo con occasionali suggerimenti verbali/colleciti

The survey was designed in and administered through CLIRINX, Dublin Ireland.



Funding: Supported by the Stanley Manne Children's Research Institute and Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago under the Precision Medicine Strategic Research Initiative and a grant from the Pediatric Epilepsy Research Foundation (PERF)



May, 2020