

LA PERCEZIONE DEL DOLORE NELLA SINDROME DI RETT: ESPERIENZA NELLA CASISTICA AFFERENTE ALL'A.O.U. FEDERICO II DELLA REGIONE CAMPANIA

Pain perception in Rett syndrome: experience in cases reported to the Federico II Centre of Campania Region

P. Bernardo^{1,2*}, G. Cappuccio^{2*}, M. Alagia², E. Raiano³, E. Sarnataro², M.P. Riccio², C. Bravaccio²

¹ Dipartimento di Salute Mentale e Fisica e Medicina Preventiva, Neuropsichiatria infantile, Seconda Università degli Studi di Napoli; ² Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università Federico II, Napoli; ³ Dipartimento di Sanità Pubblica, Sezione di Medicina Fisica e Riabilitazione, Università di Napoli Federico II, Napoli; * Questi autori hanno contribuito ugualmente a questo lavoro.

RIASSUNTO

Introduzione. La Sindrome di Rett (SR) è un disordine dello sviluppo neurologico grave ed è causata principalmente da mutazioni nel gene della proteina 2 metil-CpG-binding (*MECP2*). La base di conoscenze scientifiche per quanto riguarda il problema clinico del dolore tra le pazienti con SR è limitato e presenta aspetti controversi.

Materiali e metodi. Questo studio ha esaminato la natura delle risposte atipiche al dolore in un campione di ragazze con diagnosi di SR, confermata dalla presenza di mutazione nel gene *MECP2*, tramite un questionario elaborato dalla équipe della A.O.U. Federico II di Napoli e somministrato a 21 famiglie.

Risultati. I dati salienti del nostro studio suggeriscono una risposta anomala agli stimoli nocicettivi, caratterizzata da una ridotta sensibilità al dolore con diversa espressività età-dipendente. La forma più frequente di comunicazione del dolore è stata mediante variazione dell'espressione del viso. La fonte del dolore più comunemente riportata è stata quella gastrointestinale.

Discussione. Questi dati confermano in parte quanto riportato da altri autori. È importante definire in modo accurato e completo il fenomeno della nocicezione alterata nella SR e questo potrebbe contribuire a migliorare la qualità delle cure, la terapia e, in generale, la qualità della vita delle pazienti e delle loro famiglie.

SUMMARY

Introduction. Rett syndrome (RTT) is a severe neurodevelopmental disorder caused primarily by mutations in the methyl-CpG-binding protein 2 gene (*MECP2*). The scientific knowledge base concerning the clinical problem of pain among patients with RTT is limited and controversial.

Materials and methods. This study investigated the nature of atypical pain responses in a group of girls with RS with mutation in the *MECP2* gene. We have used a questionnaire prepared by the team of A.O.U. Federico II of Naples and we have proposed the questions at 21 parents.

Results. The salients data of our study showed an abnormal response to nociceptive stimuli with age-dependent decreased pain sensitivity. The most frequent form of pain communication is facial expression. The most commonly reported source of the pain is gastrointestinal one.

Discussion. Our results confirmed some literature data. The study about atypical nociception phenomenon may be important considering family stress issues, care, treatment and life quality in relation to general outcomes for patients with RS.

PAROLA CHIAVE

Sindrome di Rett - Disabilità dello sviluppo neurologico - MeCP2 - Dolore

KEY WORDS

Rett syndrome - Neurodevelopmental disability - MeCP2 - Pain