



UNIVERSITÀ
DI TORINO



*XI edizione a.a. 2021/2022 del
Master Universitario di I livello in
DEGLUTOLOGIA*

Sindrome ZTTK (Zhu-Tokita- Takenouchi-Kim) e disfagia: proposta di un percorso logopedico

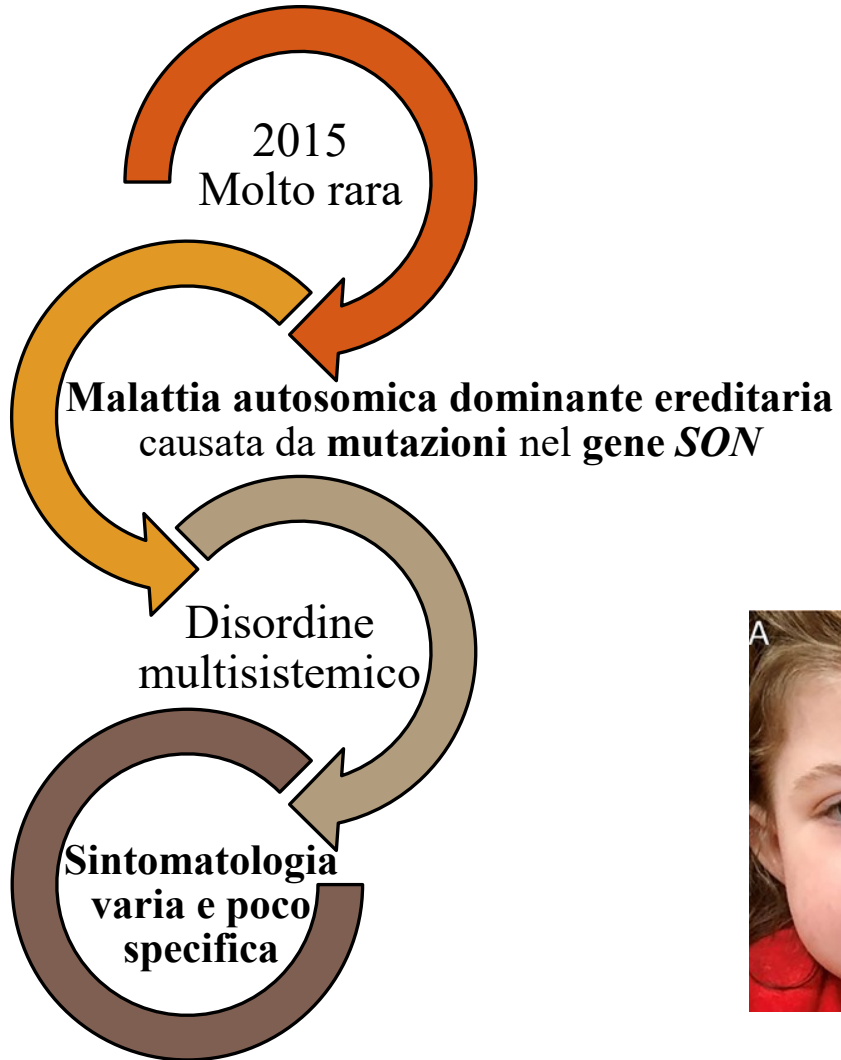
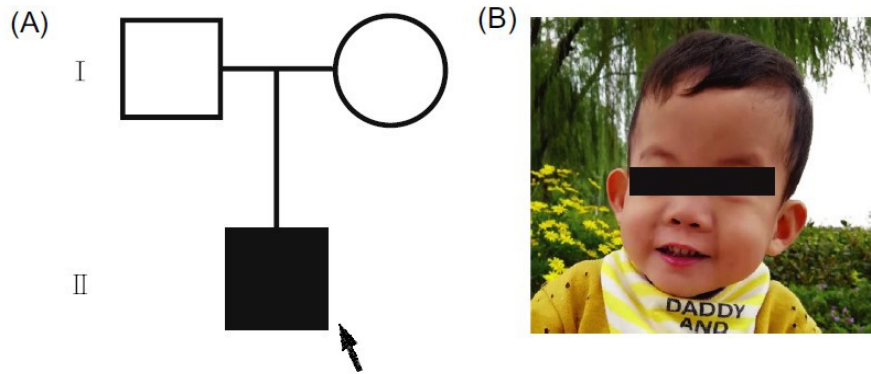
Relatore: Prof. Roberto Albera

Tutor: Dott. Diego Sammarco

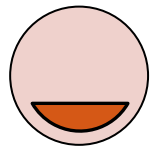
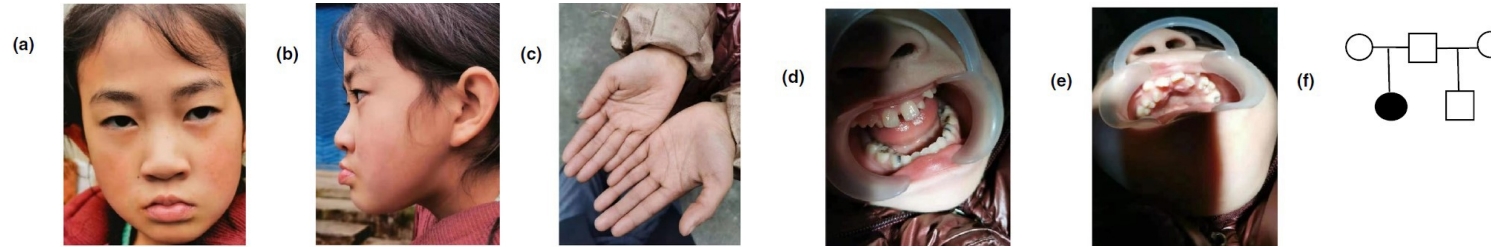
Studentessa: Giada Pavone

Matricola: 1038368

INTRODUZIONE



DEFINIZIONE: caratteristiche cliniche (1/2)



Disordini del neurosviluppo

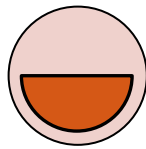
Ritardo mentale da lieve a grave (soprattutto moderato o grave)

Ritardo del linguaggio (anche averbalità)

Tono muscolare anomalo

Anomalie agli esami neuroradiologici: **ipoplasia o agenesia del corpo calloso**, ridotta materia bianca, aumento del volume ventricolare

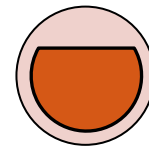
Crisi epilettiche



Disordini della crescita

Persistente ritardo della crescita

Sia rispetto al peso sia all'altezza



Dismorfismi facciali

Asimmetria facciale

Orecchie con attaccatura bassa

Fronte prominente

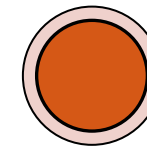
Sopracciglia orizzontali

Epicanto e occhi infossati

Dorso nasale ampio o depresso

Filtro corto

Labbro superiore sottile



Disturbi muscoloscheletrici

Ipermobilità articolare

Scoliosi o cifosi

Anomalie dell'andatura

Clinodattilia o sindattilia mani e/o piedi

Mani e piedi di ridotte dimensioni e altre anomalie del piede

Palato ogivale

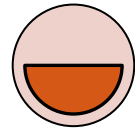
Anomalie dentali, come denti diastematici, malocclusione o microdonzia

DEFINIZIONE: caratteristiche cliniche (2/2)



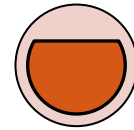
Disturbi della vista

Strabismo
Ipermetropia
Iperopia
Disfunzione visiva corticale
Atrofia ottica



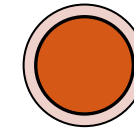
Disturbi cardiovascolari

Difetti interatriali o interventricolari
Dotti arteriosi pervi



Disturbi gastrointestinali

Frequenti episodi di vomito
Diarrea cronica
Malrotazione intestinale
Atresia intestinale
Difficoltà di alimentazione



Disturbi genitourinari

Reflusso vescico-ureterale
Infezioni vie urinarie
Pielectasia
Piramidi renali midollari
Singolo rene
Displasia del rene o rene a ferro di cavallo

PROPOSTA



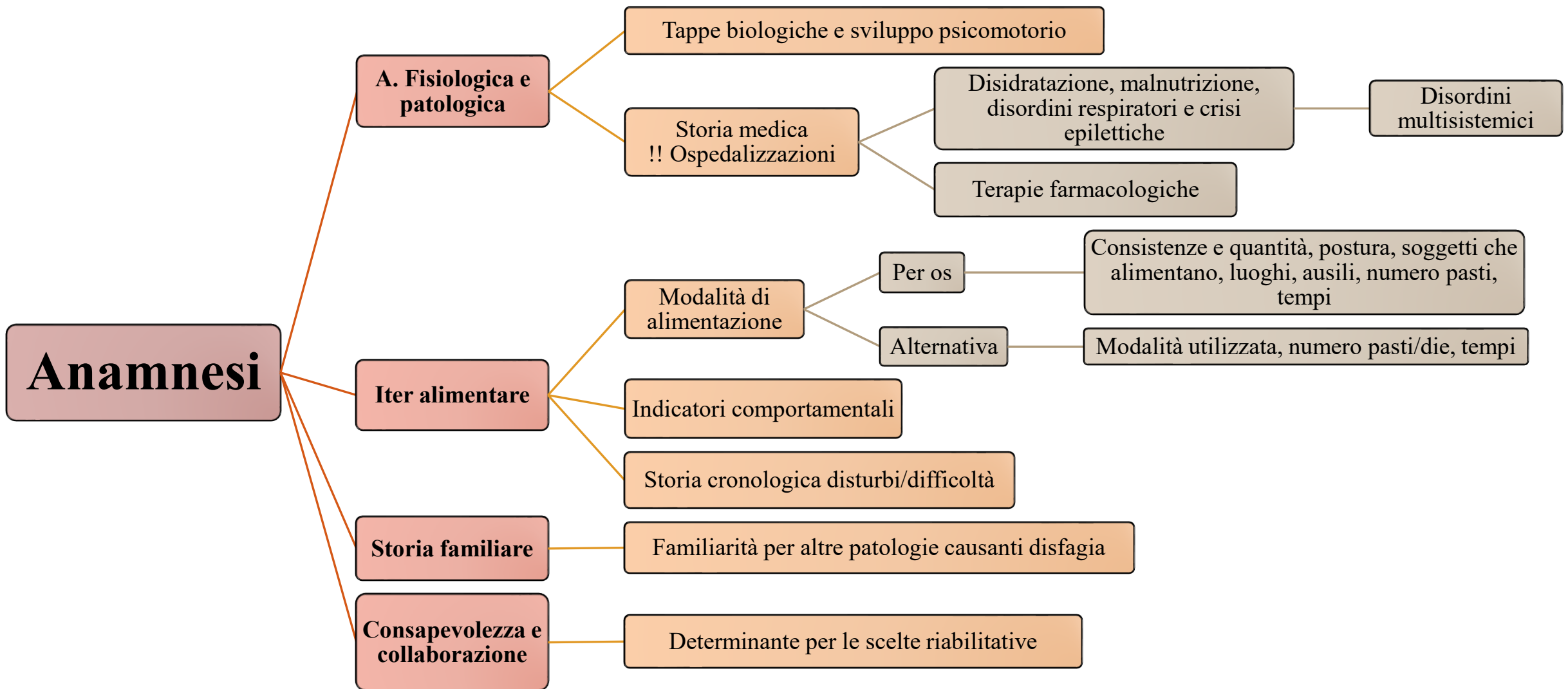
Rifacendosi a

Grosso E. – Favero E. (2011) e Buratti M.G. (2011)

per la gestione del

Bambino disfagico con quadro sindromico-malformativo

PROPOSTA: valutazione (1/3)



PROPOSTA: valutazione (2/3)

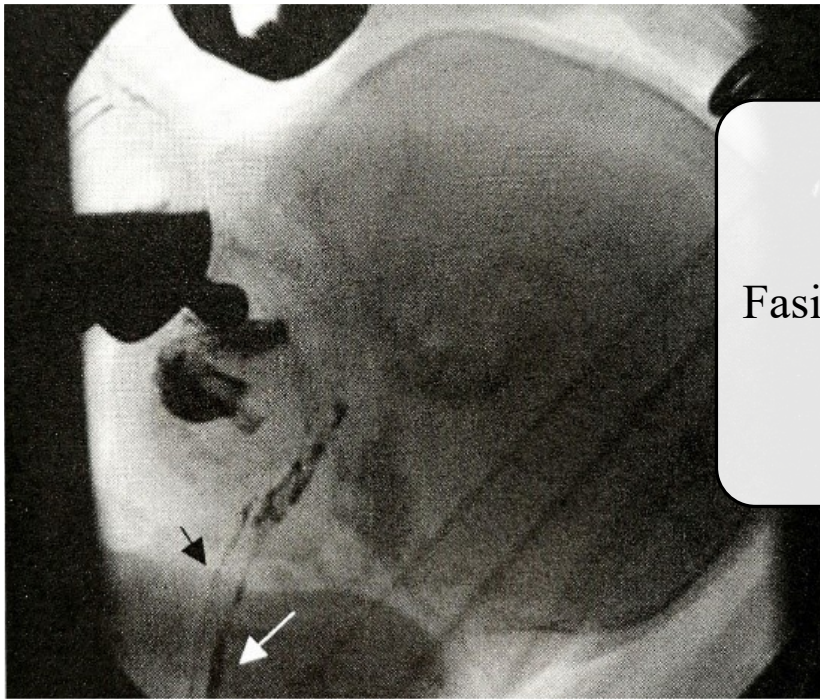
Valutazione clinica

Val. olistica	Val. <i>pre-feeding</i>	Dinamica deglutitoria	Momento pasto
<ul style="list-style-type: none">• Parametri vitali• Stato di vigilanza• Postura• Modalità respiratoria• Reattività e risposta agli stimoli• Comportamento comunicativo• Stati comportamentali (neonato)	<ul style="list-style-type: none">• Presenza e gestione secrezioni (scialorrea?)• Num. deglutizioni• Voce e tosse• Sensibilità• Morfologia e motricità strutture• Prassie• Riflessi• Suzione non nutritiva (neonato)	<ul style="list-style-type: none">• Gestione extra-orale del cibo• Masticazione• Deglutizione• Suzione nutritiva (neonato)	<ul style="list-style-type: none">• In ambiente familiare• Relazione paziente-<i>caregiver</i>• Posture• Ausili• Consistenze• Reazioni

PROPOSTA: valutazione (3/3)

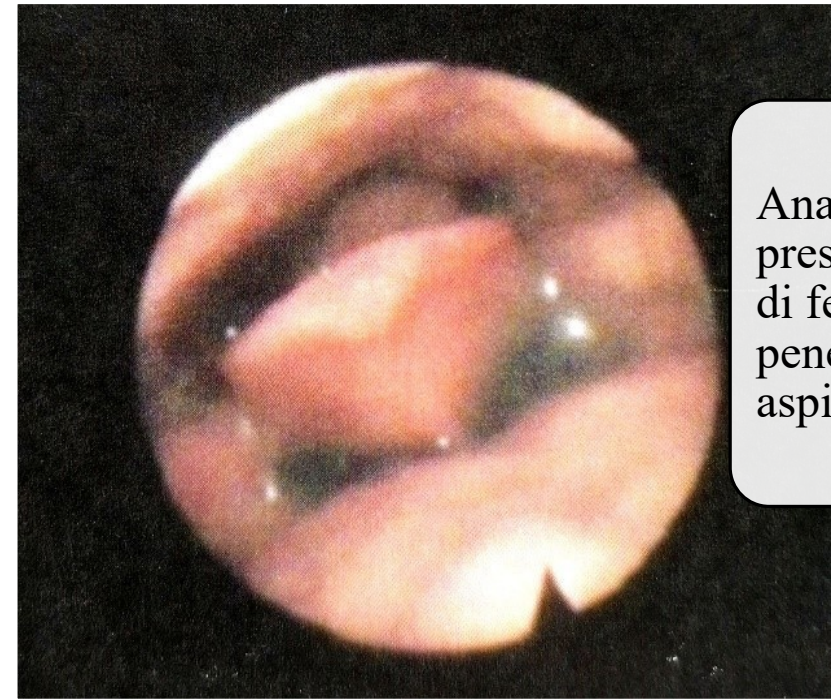
Valutazione strumentale

Videofluorografia (VFG)



Fasi deglutorie

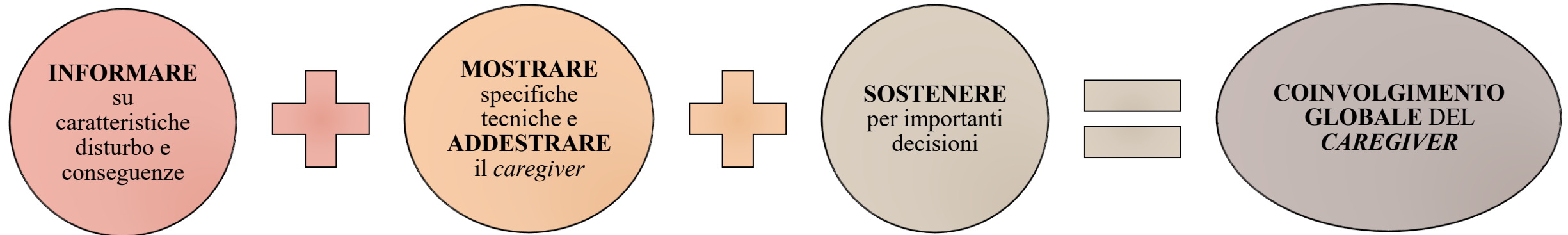
Endoscopia a fibre ottiche (FEES)



Anatomia e presenza/assenza di fenomeni di penetrazione e/o aspirazione

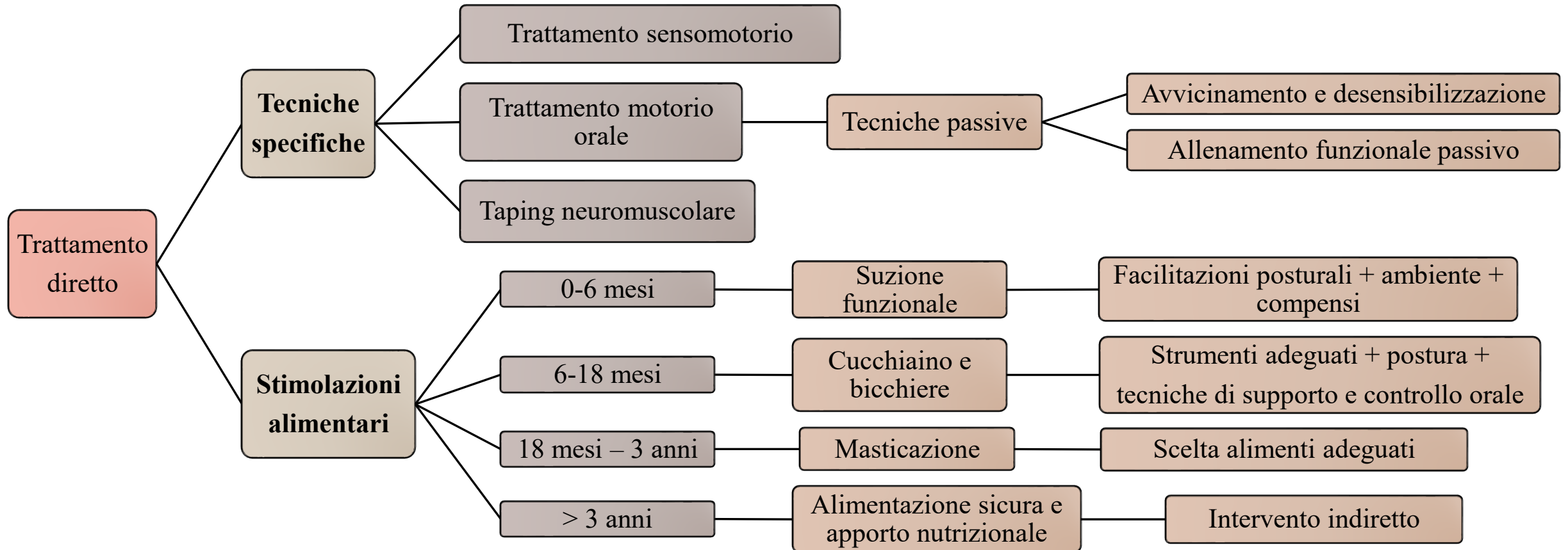
PROPOSTA: trattamento (1/3)

Azione Educativa: *il counselling*



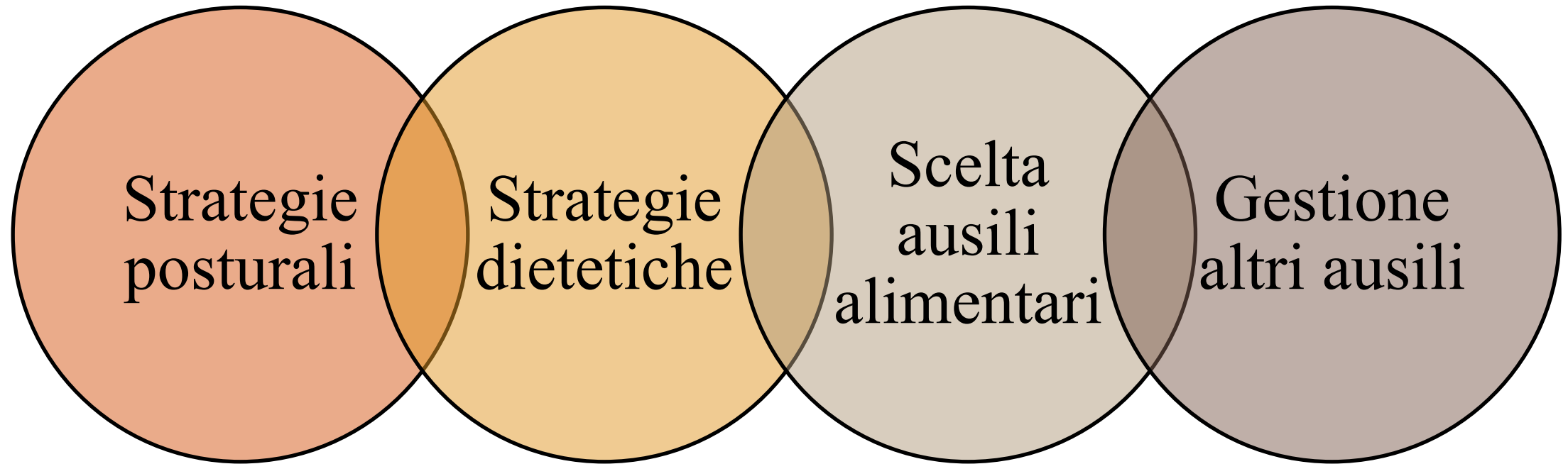
PROPOSTA: trattamento (2/3)

Azione Rieducativa: trattamento diretto

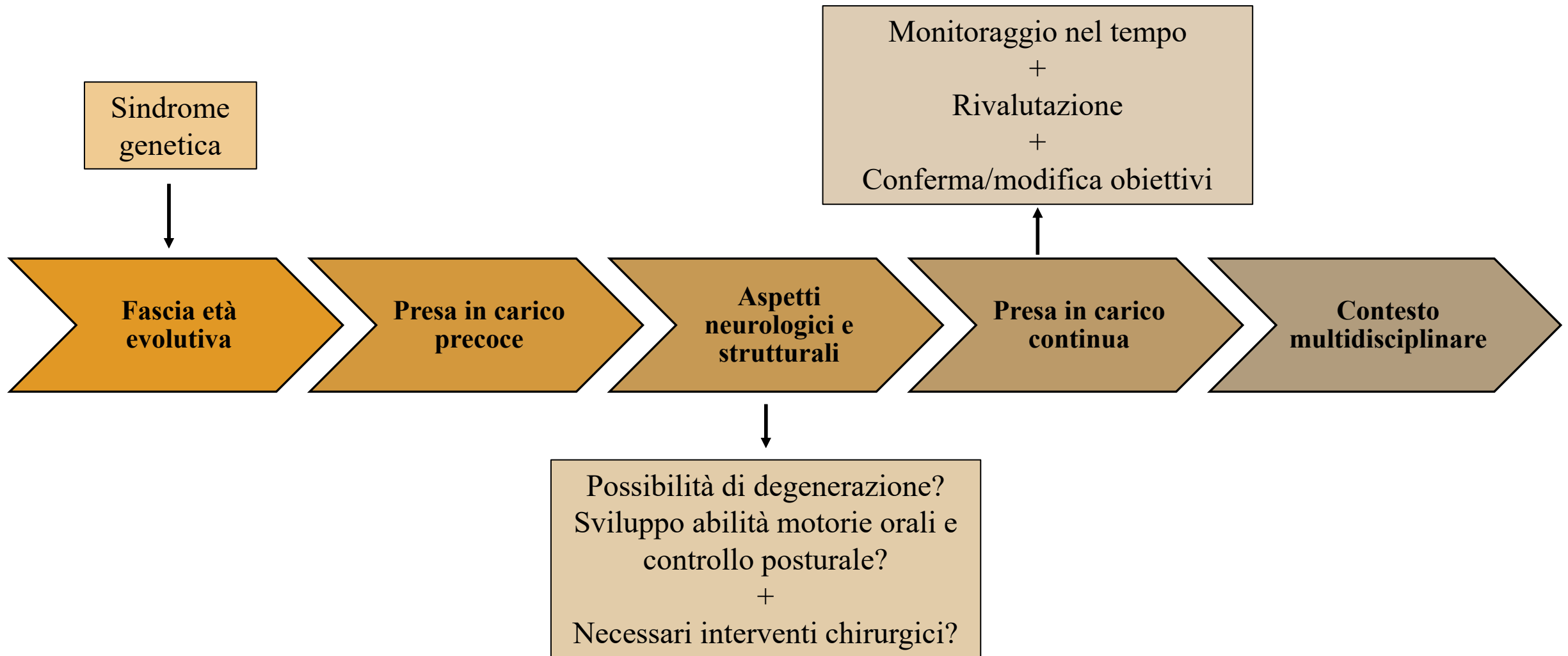


PROPOSTA: trattamento (3/3)

Azione Rieducativa: trattamento indiretto



CONSIDERAZIONI e CONCLUSIONI





*Grazie per
l'attenzione*

BIBLIOGRAFIA (1/3)

- Blow, D. (2012). Taping neuromuscolare. Dalla teoria alla pratica. Edi.Ermes.
- Brazelton, T., & Nugent, J. (1997). La scala di valutazione del comportamento del neonato . Milano: Ed. Masson.
- Buratti, M. (2011). Gestione riabilitativa dei quadri malformativi/neurologici. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, Deglutologia, II edizione (p. 835-852). Torino: Omega Edizioni.
- Burklow, K. A., Phelps, A. N., Schultz, J. R., McConnell, K., & Rudolph, C. (1998). Classifying Complex Pediatric Feeding Disorders. Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition Vol. 27, 143-147.
- Calcagno, P., Bonazzi, C., Panella, M., & Stefani, C. (2011). Valutazione clinica non strumentale nel bambino. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, Deglutologia (p. 131-145). Torino: Omega.
- Cerchiari, A. (2011). Verso le linee guida: l revisione della letteratura. In S. Raimondo, A. Accornero, & T. Rossetto, Logopedia e disfagia. Dalla teoria alla pratica clinica (p. 235-256). Carocci editore.
- Cook, I. J., & Kahrilas, P. J. (1999). AGA Technical Review on Management of Oropharyngeal Dysphagia. Gastroenterology Vol. 116, 455-478.
- Crysedale, W., & White, A. (1989). Submandibular Duct Relocation for drooling: a 10-year experience with 194 patients. Otolaryngology - Head and Neck Surgery, 87-92.
- Dingemans, A., Truijen, K., Kim, J., Alacam, Z., Faivre, L., Collins, K., . . . Sinnema, M. (2022). Establishing the phenotypic spectrum of ZTTK syndrome by analysis of 52 individuals with variants in SON. European Journal of Human Genetics, 271-281.
- Giannoni, P., & Zerbino, L. (2000). Fuori schema. Milano: Sprinter.
- Grosso, E., & Favero, E. (2011). Gestione riabilitativa delle disfagie pediatriche. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, Deglutologia, II edizione (p. 793-809). Torino: Omega Edizioni.
- Grosso, E., Cerchiari, A., & Panella, M. (2011). Il percorso diagnostico-terapeutico nella pedofagia. In S. Raimondo, A. Accornero, & T. Rossetto, Logopedia e disfagia. Dalla teoria alla pratica clinica (p. 257-276). Carocci editore.

BIBLIOGRAFIA (2/3)

- Halliday, B., Baynam, G., Ewans, L., Greenhalg, L., Leventer, R., Pilz, D., . . . Mandelstam, S. (2022). Distinctive brain malformations in Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim Syndrome. *American Journal of Neuroradiology*, 1660-1666.
- Juliani, E., Grosso, E., & Favero, E. (2011). Videofluorografia pediatrica. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, *Deglutologia - II edizione* (p. 193-200). Torino: Omega Edizioni.
- Kushary, S., Revah-Politi, A., Barua, S., Ganapathi, M., Accogli, A., Aggarwal, V., . . . Lippa, N. (2021). ZTTK Syndrome: clinical and molecular findings if 15 cases and review of the literature. *American Journal of Medical Genetics*, 3740-3753.
- Kylat, R., Stanley, k., Simon, S., & Erickson, R. (2022). Immune dysregulation, polyendocrinopathy and enteropathy, X-linked (IPEX) syndrome due to a mutation in FOXP3, modified by a pathogenic variant in SON (SON DNA-binding protein). *Journal of Applied Genetics*.
- Mahler, E., Johannsen, J., Tsiakas, K., Kloth, K., Luttgen, S., Muhlhausen, C., . . . Hempel, M. (2019). Exome Sequencing in Children - Undiagnosed Developmental, Delay and Neurological Illness. *Deutsches Arzteblatt International*, 197-204.
- Matsuo, K., & Palmer, J. B. (2008). *Anatomy and Physiology of Feeding and Swallowing – Normal and Abnormal*. *Phys Med Rehabil Clin N Am.*, Author Manuscript.
- Netter, F. H. (2014). Sezione I - TESTA E COLLO. In F. H. Netter, *Atlante di anatomia umana - Quarta edizione* (p. Tavola 117). Milano: EDRA LSWR.
- Panella, M. (2011). Posizionamento del paziente disfagico. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, *Deglutologia* (p. 517-539). Torino: Omega.
- Ruoppolo, G., Farneti, D., Schindler, A., Amitrano, A., & Pezzella, F. (2012). Metodiche di valutazione clinica e strumentale della deglutizione in età adulta e involutiva. In G. Ruoppolo, A. Schindler, A. Amitrano, & E. Genovese, *Manuale di Foniatria e Logopedia* (p. 364-370). Roma: Società Editrice Universo.
- Schindler, A. (2012). Definizione e classificazione delle patologie della deglutizione in età pediatrica. In G. Ruoppolo, A. Schindler, A. Amitrano, & E. Genovese, *Manuale di Foniatria e Logopedia* (p. 335-338). Roma: Società Editrice Universo.
- Schindler, A. (2012). Le basi neurali della deglutizione. In G. Ruoppolo, A. Schindler, A. Amitrano, & E. Genovese, *Manuale di Foniatria e Logopedia* (p. 330-334). Roma: Società Editrice Universo.

BIBLIOGRAFIA (3/3)

- Schindler, A., Ginocchio, D., Tufarelli, D., & Ottaviani, F. (2011). Basi neurofisiologiche della deglutizione. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, *Deglutologia*, II edizione (p. 111-126). Torino: Omega Edizioni.
- Schindler, A., Ottaviani, F., Ruoppolo, G., & Schindler, O. (2011). Fisiologia della deglutizione. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, *Deglutologia*, II edizione (p. 87-107). Torino: Omega Edizioni.
- Schindler, O. (2011). Introduzione. In O. Schindler, G. Ruoppolo, & A. Schindler, *Deglutologia*, II edizione (p. 27-50). Torino: Omega Edizioni.
- Tan, Y., Duan, L., Yang, K., Liu, Q., Wang, J., Dong, Z., . . . Lin, L. (2020). A novel frameshift variant in SON causes Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim Syndrome. *Journal of Clinical Laboratory Analysis*.
- Yang, L., & Yang, F. (2020). A de novo heterozygous variant in the SON gene is associated with Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim syndrome. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*.
- Yang, Y., Xu, L., Yu, Z., & Huang, H. Y. (2019). Clinical and genetic analysis of ZTTK syndrome caused by SON heterozygous mutation c.394C>T. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*.
- Yi, Z., Song, Z., Li, F., Yang, C., Xue, J., Li, L., . . . Zhang, Y. (2022). A novel de novo frameshift variation in the SON gene causing severe global developmental delay and seizures in a Chinese female. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 271-276.
- Zhu, X., Petrovski, S., Xie, P., Ruzzo, E., Lu, Y., McSweeney, K., . . . Worley, G. (2015). Whole-exome sequencing in undiagnosed genetic diseases: interpreting 119 trios. *Genetics in Medicine*, 774-781.