

Disabilità intellettiva

Dr.ssa Carmen Barba
AOU Meyer

Disabilità intellettiva (DSM5)

- Quadri clinici a diversa eziologia, caratterizzati da significative limitazioni che investono sia il funzionamento intellettivo che il comportamento adattativo, con compromissione delle competenze sociali e di quelle necessarie a provvedere alle abituali richieste nelle attività quotidiane (AAIID, 2013). La DI si manifesta prima dei 18 anni

DSMIV vs DSM5

- Ritardo mentale vs Disabilitá intellettiva
- DSMIV: distinzione in RM lieve, moderato, grave e profondo in base al QI.
- DSM5: Gravità definita in base a 3 ambiti del funzionamento adattativo e non solo QI

Disabilità intellettiva o disturbo dello sviluppo intellettivo (DSM5)

- 1) Deficit delle funzioni intellettive**
- 2) Deficit adattivo**
- 3) Esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo dello sviluppo (< 18 anni)**

Limitazioni funzionamento intellettivo

- “Intelligenza: inferiore ai livelli normativi per età, contesto socio-culturale e socio-economico
- Difficoltà di definire intelligenza, diversi aspetti
- Reattivi mentali standardizzati per misurazione intelligenza: prove eterogenee/ diversi aspetti intelligenza
- Piú usati WPPSI, WISC , WAISS; QI
- Individui con DI hanno QI di 2 o piú DS rispetto alla media popolazione generale. Se test ha DS 15 e media 100 , DI se punteggio 65-75

Limitazioni funzionamento adattativo

- Capacità di adattarsi all'ambiente in cui si vive
- (AAIID, 2013), Limitazione di due o più aree adattative: ad es.
 - ✓ comunicazione,
 - ✓ cura di se'
 - ✓ autonomia,
 - ✓ abilità scolastiche
 - ✓ abilità lavorative
 - ✓ abilità sociali etc..

Età inferiore a 18 aa

- Esclusione di forme dell'adulto
- Caratteristiche proprie dei disturbi del neurosviluppo
- Espressione variabile rispetto ad età
- Gap tra ciò che il bambino è in grado di fare e ciò che dovrebbe essere in grado di fare rispetto alla sua età

2-5 % popolazione

Epidemiologia

- Prevalenza/frequenza tra 1 – 3 %
- Tra i più frequenti motivi di consultazione nelle strutture di Neuropsichiatria infantile
- Interessa sia maschi che femmine
- Per RM lieve > maschi fino al 80% di preponderanza sulle femmine verosimilmente dovute alla eziologia (malattie genetiche sul cromosoma X)
- Incidenza è massima in età scolare, verso 11 anni, perché le richieste dell'ambiente specifico mettono in evidenza lacune e difficoltà cognitive anche meno evidenti

Definizione del quadro clinico

- Livello di gravità della compromissione
- Età a cui viene effettuata la valutazione del pz
- Eziologia
- Presenza di comorbidità

Gravità del Ritardo mentale (DSM IV)

Il criterio classificativo più utilizzato è stato quello psicométrico: i soggetti vengono raggruppati in base al grado di compromissione dell'intelligenza e si calcola un

QUOZIENTE INTELLETIVO o QI

Gravità del Ritardo Mentale (DSM IV)

In base ai valori di QI si calcolano 4 livelli di gravità

- Lieve: da 50/55 a circa 70
- Medio: da 35/40 a 50/55
- Grave: da 20/25 a 35/40
- Gravissimo: < a 20-25

Disabilità intellettiva lieve: QI tra 50/55- 70

- Ridotte capacità di acquisire, elaborare ed interpretare le informazioni necessarie per prendere delle decisioni, ad esempio: la capacità di pianificare o di risolvere problemi.
- Non sempre accedono al pensiero formale ovvero operazioni mentali eseguite su contenuti astratti o formali, riguarda concetti non immediatamente percepibili
- Hanno uno sviluppo motorio considerato normale
- Linguaggio privo di anomalie grossolane
- Hanno difficoltà scolastiche
- In fase adolescenziale possono sviluppare comportamenti aggressivi per difficoltà di elaborazione e tolleranza alle frustrazioni
- Immaturità emozionale
- Insicurezza
- Sentimenti di autosvalutazione
- Discreto grado di autonomia

Forma e Percentuale Percentuale linguistiche	Competenze Competenze Cognitive	Competenze Scolastiche	Autonomie e Competenze sociali	Competenze lavorative
Lieve 85%	Nei limiti della norma.	Pensiero operatorio concreto. Ragionamento induttivo. Difficoltà in problemi d'intelligenza operatoria formale.	All'incirca V elementare.	Con aiuto possono vivere in società, ma permane la fragilità nelle capacità di adattamento a situazioni conflittuali di stress. Durante l'età adulta, essi di solito acquisiscono capacità sociali e occupazionali adeguate per un livello <u>minimo</u> di auto sostentamento.

Disabilità intellettiva moderata: QI tra 35/40 e 50/55

- Sviluppo motorio senza deficit particolari
- Linguaggio povero soprattutto di vocabolario ma anche con deficit di sintassi e fonologici
- Il gioco non raggiunge il livello simbolico
- Labilità attentiva
- Pensiero che si ferma alla acquisizione piuttosto che alla elaborazione
- Capacità di giudizio e senso critico scarsa
- Instabilità dell'umore
- Modesto grado di autonomia

	Forma e Percentuale linguistiche	Competenze Cognitive	Competenze Scolastiche	Autonomie e Competenze sociali	Competenze lavorative
Medio 10%	Povertà lessicale e sintattica.	Controllo incerto del pensiero simbolico. Ragionamento pre-operatorio.	Fine II elementare.	Con supervisione è possibile la cura della propria persona e nei luoghi familiari.	Nell'età adulta, la maggior parte riesce a svolgere lavori non specializzati, o semispecializzati, sotto supervisione in ambienti di lavoro protetti o normali.

Disabilità intellettuiva grave: QI tra 20/25 e 35/40

- Sviluppo motorio compromesso
- Deficit di tutte le funzioni cognitive
- Linguaggio privo di ogni struttura sintattica
- Immaturità
- Talora ritiro relazionale con aspetti simil autistici
- Alterazioni del comportamento compresa aggressività

Forma e Percentuale linguistiche	Competenze Cognitive	Competenze Scolastiche	Autonomie e Competenze sociali	Competenze lavorative	
Grave 3-4 %	Il linguaggio di questi soggetti è caratterizzato dall'olofrase.	Possibilità di rappresentazioni simboliche semplici. Difficoltà nell'uso dell'intelligenza senso motoria	Riconoscimento di alcune lettere o parole completate da gesti.	Non è infrequente che questi soggetti sentendosi incapaci di far fronte agli eventi, soffrano di forme di frustrazione.	Nell'età adulta, possono essere in grado di svolgere compiti semplici in ambienti altamente protetti.

Disabilità intellettuva profonda: QI < 20/25

- Sviluppo motorio compromesso
- Deficit di tutte le funzioni cognitive
- Mancato controllo degli sfinteri
- Assenza del linguaggio
- Stereotipie
- Comportamenti aggressivi

	Forma e Percentuale linguistiche	Competenze Cognitive	Competenze Scolastiche	Autonomie e Competenze sociali	Competenze lavorative
Profondo 1-2 %	il linguaggio è assente o fortemente compromesso, con non più di 10/20 parole comprendibili con difficoltà.	Compromissione significativa del funzionamento sensomotorio.	Assenti	Buoni risultati solo in ambienti altamente specializzate con assistenza e supervisione costanti e con una relazione personalizzata con la figura che si occupa di loro.	Assenti

Livello di gravità (DSM 5)

- Lieve, moderato, grave, estremo
- Deve tenere conto delle diverse componenti che contribuiscono a realizzarlo
- Gravità definita in base a 3 ambiti del funzionamento adattativo (DSMV) e non QI:

- ✓ Ambito concettuale
- ✓ Ambito sociale
- ✓ Ambito pratico

Si definisce il profilo adattativo in termini di competenza o incompetenza nei diversi ambiti, in relazione al livello di gravità

Evoluzione Clinica della disabilità intellettuiva

- Segno molto precoce del lattante che preoccupa i genitori è l'incapacità di fissare lo sguardo o seguire
- Poi nei mesi successivi...
 - Ipotonia
 - Il ritardo del controllo del capo e della stazione seduta
 - la deambulazione autonoma
 - Ed infine il ritardo del linguaggio si espressivo che comprensivo

Età a cui viene effettuata la valutazione

- Quadro clinico completamente diverso in relazione ad età , anche nello stesso soggetto
- Ricostruzione storia naturale della DI in rapporto ad età di esordio
- ✓ 1° anno: ritardo acquisizione tappe sviluppo psicomotorio
- ✓ 2-3° anno: ritardo linguaggio
- ✓ 3-4° anno: interazione sociale
- ✓ Confronto con sviluppo normale

Disabilità intellettiva e co-morbidità

- Epilessia: circa il 50% o più (in base alla eziologia) di pazienti con disabilità intellettiva presenta crisi epilettiche
- Tratti autistici o disturbi pervasivi dello sviluppo
- Disturbi della condotta e disturbi oppositivi provocatori
- Disturbi dell'umore o del comportamento
- Paralisi cerebrale infantile

Protocollo diagnostico

- Anamnesi
 - ✓ Inquadramento eziologico
 - ✓ Evoluzione generale dello sviluppo
 - ✓ Comorbidità
- EO generale e neurologico
- Esame psichico ad esempio iperfagia e Pica (Prader-Willi); autoaggressività (Lesch-Nyan); disponibilitá relazionale con tendenza al riso (Angelman)

Valutazioni neuropsicologica per i deficit intellettivi

Scale standardizzate appropriate per età

- Brunet Lezine e Griffiths: 0-30 mesi
- WPPSI per valutazione di bambini con età compresa tra 2 anni e 6 mesi a 7 anni e 3 mesi
- WISC-R e Matrici di Raven: per i bambini più grandi
- Scala di Leiter-R per i bambini con deficit del linguaggio

Trattamento

- Progetto terapeutico personalizzato
- ✓ Interventi riabilitativi: psicomotricità, logopedia, terapia occupazionale
- ✓ Psico-educativi
- ✓ Psicoterapeutici
- ✓ Farmacologici: terapia dell'affezione di base, neurolettici

Unitamente **alla riabilitazione cognitiva**, recenti studi mettono in evidenza la necessità da parte **dei terapeuti** che lavorano con pazienti con **ritardo mentale** (disabilità intellettuale) di prendere in considerazione ulteriori variabili relative alla personalità quali motivazione, concetto di sé, temperamento, elementi di comunicazione, influenze familiari e fattori ambientali.

la psicoterapia con pazienti con disabilità intellettuale lieve o moderata possa permettere loro l'instaurarsi di una relazione sicura con il terapeuta e **favorire l'aumento dell'autostima, l'espressione delle emozioni e l'apprendimento di strategie comportamentali più adeguate soprattutto a livello sociale.**

Inoltre, **interventi di Parent Training o di tipo psico-educazionale** per genitori di adolescenti e **bambini con ritardo mentale** (disabilità intellettiva) risultano utili e hanno l'obiettivo di aumentare la consapevolezza dei limiti del figlio, la competenza nel sostenerlo e aiutarlo e la capacità di gestire gli stati emotivi negativi (sentimenti di colpa, disperazione, angoscia e rabbia) riguardo alla condizione del paziente e alle prospettive future della sua vita

Eziopatogenesi della disabilità intellettiva

- Sconosciuta nel 50-80% dei pazienti
- Rimane più spesso oscura nei casi più lievi
- Nei casi gravi rimane ignota nel 30% dei pazienti

Eziologia nota

- **35% cause genetiche**
- **10% Malformazioni del SNC**
- **30-35% Fattori pre/peri/postnatali**
 - Malnutrizione in gravidanza
 - Prematurità
 - Infezioni materne
 - Esposizione in utero a sostanza tossiche
 - Traumi

Eziologia

■ Fattori genetici

- ✓ Alterazioni geniche
- ✓ Aberrazioni cromosomiche

■ Fattori acquisiti

- Prenatali: infezioni acute o malattie croniche materne, intossicazioni
- Perinatali: 27a settimana di gravidanza-1a settimana di vita. Ad es. Cause legate a travaglio, parto o situazioni neonatali come itter
- Postnatali: dopo la 1a settimana, forme traumatiche, tossico-carenziali, disordini metabolici
- Forme genetiche più frequenti nelle forme gravi

Cause genetiche

- Cromosomopatie
 - Anomalie numeriche dei cromosomi: duplicazioni, delezioni, monosomie, trisomie
 - 40% grave
 - 10-20% lieve
 - Tra le più rappresentate è la sindrome di Down
- Anomalie di singoli geni
 - Spesso localizzati sul cromosoma X per cui i maschi sono più colpiti delle femmine (X-linked mental retardation)

Sindrome di Down

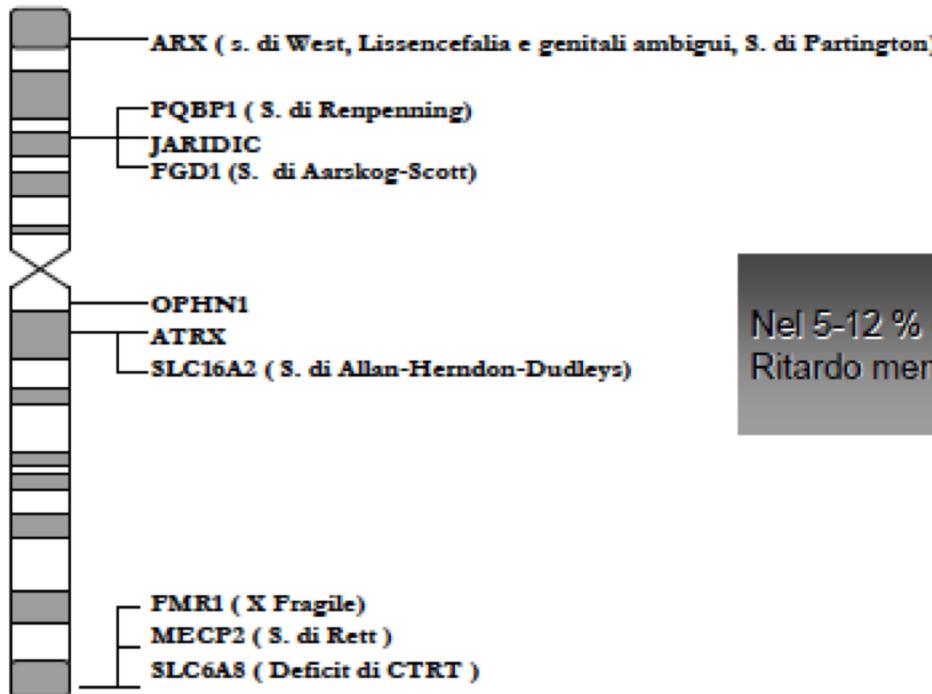
- Trisomia 21: è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza **di** un cromosoma in più nelle cellule: invece **di** 46 cromosomi nel nucleo **di** ogni cellula ne sono presenti 47, vi è cioè un cromosoma n. 21 in più; Età materna
 - ✓ Predisposizione genetica
 - ✓ Fattori ambientali
- 1 caso ogni 65 nascite
- Clinica: dismorfismi, cardiopatie congenite, idronefrosi, alterazioni sistema immunitario, DI (di grado medio), invecchiamento precoce, epilessia

Sindrome di Down

- Clinica: dismorfismi, (viso rotondo, taglio orientale degli occhi, orecchie piccole, bassa statura, scarso tono muscolare), DI (di grado medio), epilessia
- Complicanze quali cardiopatie, malformazioni intestinali, cataratta, apnea durante il sonno, malattie autoimmuni (diabete) o endocrine (ipotiroidismo), invecchiamento precoce (e malattia di Alzheimer).



Ritardo Mentale X-linked



X fragile

- 1 su 1250 maschi ed 1 su 1200 femmine
- Alterazione del gene FMR1, che mappa su Xq27.3: 99% dei pazienti hanno una espansione CGG (>200 triplette) nella 5' UTR del gene, e 1% hanno mutazioni o duplicazioni/delezioni del gene FMR1
- Ereditarietà X-linked dominante con penetranza variabile
- Dato che le donne hanno 2 cromosomi X le femmine non sono colpite ma trasmettono la malattia
- In caso di trasmissione paterna (fenotipo lieve): la malattia può essere trasmessa solo alle femmine a cui il padre fornisce la X-fragile

X fragile

- Causa genetica piú frequente di DI dopo Sd Down
- 80%: facies allungata, padiglioni auricolari prominenti, macro-orchidia.
- Manifestazioni psicopatologiche: DI, disturbi del linguaggio, disturbi comportamentali
- DI nell'80% dei maschi e 20% delle donne

X fragile

Caratteristiche fisiche					
Orecchie grandi	Ispessimento setto nasale	Mandibola prominente	Palato stretto	Macro-orchidia	Petto incavato
Iridi blu-pallido	Strabismo	Cifoscoliosi	Lassità articolazioni	Lassità cutanea	Prolasso valvola mitrale

Caratteristiche Neuro-comportamentali					
DI di grado variabile	Deficit spaziale	Deterioramento cognitivo	Velocità nel parlare	Iperattività	ADHD
Stereotipie	Deficit attenzione	Disturbo spettro autistico	Ansia e depressione	Disturbo del sonno	Aggressività

X fragile



Sd Williams

- 1:20000, M:F= 1:1
- Delezione 7q11.23, trasmissione dominante 100% penetranza, maggioranza casi de novo, con FISH o microarray , include gene *ELN*
- Caratteristiche cliniche:
 - ✓ Dismorfismi (naso corto, filtro corto, guance piene, rigonfiamento sotto occhi, lobi orecchie prominenti)
 - ✓ Occhi blu e iride a stella
- Problematiche cardiologiche (Stenosi aortica sopravalvolare, ipertensione, arteriopatia)
- Problematiche endocrinologiche (ipercalcemia, ipercalciuria, ipotiroidismo, pubertà precoce, obesità)
- Problematiche di crescita: basso peso alla nascita, sempre 75% del normale, di solito < 3° nell'adulto

Sd Williams

- Caratteristiche neurocomportamentali:
 - ✓ DI di solito lieve-media, iperattività e difficoltà attentive
 - ✓ Buon linguaggio (cocktail party speech)
 - ✓ Profilo cognitivo: deficit importante memoria visuospaziali e integrità aspetti linguistici, indipendentemente dal livello cognitivo
 - ✓ Profilo comportamentale: comportamento gioioso, amichevole, ansia generalizzata, fobie specifiche

Sd Williams



Pseudo insufficienza intellettuva

- Ritardo intellettuvo apparente ma non reale
- Difetti di stimolazione dell'ambiente
- Difetti sensoriali
 - Visiva
 - Uditiva
- Turbe emozionali