

DISABILITA' INTELLETTIVA

definizione e caratteristiche



Ritardo mentale: Che cos'è

American Association on intellectual and developmental disabilities (AAIDD)

DSM IV

ICD-10

- Condizione clinica eterogenea caratterizzata da:
 - Deficit dello sviluppo intellettuale
 - Ridotta capacità di far fronte alle richieste adattative sociali ed ambientali
 - Esordio prima dei 18 anni



DSM V

3 criteri

1. Deficit funzioni intellettive (ragionamento, problem solving, pensiero astratto, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza) confermato sia dalla valutazione clinica che dalla somministrazione di un test di intelligenza individuale
2. Deficit nel funzionamento adattivo consistente in un mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, quali la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita indipendente, in più ambiti diversi, come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità
3. Insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi nell'età evolutiva



DSM V

- Ritardo mentale diventa disabilità intellettiva (o disordine dello sviluppo intellettivo nei primi anni di vita)
- Enfatizza la necessità di usare valutazioni cliniche e standardizzate nella diagnosi di DI basando la severità dell'impairment sul funzionamento adattivo piuttosto che solamente sul QI (il funzionamento adattivo determina il livello di supporto necessario)
- Rimuove dai criteri diagnostici i punteggi ottenuti ai test per il QI, ma incoraggia ad inserire tale dato nella descrizione del profilo cognitivo del soggetto, permettendo così che i punteggi dei test non vengano utilizzati come fattore di definizione delle abilità generali di un soggetto senza considerare in maniera adeguata i livelli di funzionamento



DSM V

Disturbo con insorgenza nell'età evolutiva che include deficit intellettivi e adattivi negli ambiti della concettualizzazione, della socializzazione e delle capacità pratiche

Il termine 'disabilità intellettiva' è l'equivalente di 'disturbi dello sviluppo intellettivo', adottato nella bozza dell'ICD-11. Per sottolineare una progressiva convergenza fra i due sistemi classificatori questo secondo termine è stato riportato, fra parentesi, anche nel titolo del capitolo del DSM



DSM V

- DI comporta impairment nelle abilità mentali globali che incide sul funzionamento adattivo in tre aree o domini
 1. Dominio concettuale: include le abilità di linguaggio, lettura, scrittura, matematica, ragionamento, conoscenza, memoria
 2. Dominio sociale: si riferisce a consapevolezza dei pensieri e sentimenti altrui, empatia, giudizio sociale, capacità nelle relazioni interpersonali, la capacità di fare e mantenere amicizie
 3. Il dominio pratico: include autogestione come ad esempio la cura personale, le responsabilità lavorative, la gestione del denaro, attività ricreative, organizzazione compiti scolastici e lavorativi

Per la diagnosi almeno un dominio del funzionamento adattivo deve essere compromesso in modo da rendersi necessario un supporto al soggetto in un ambito (scuola, lavoro, casa, comunità)



Strumenti diagnostici per QI (DSM V)

- Scoraggia uso di test di screening con “Brief QI”, test di gruppo
- Test con dati normativi non attuali rischio di sovrastimare il QI e “raccomandate” valutazioni neuropsicologiche
- QI danno indicazioni sulle abilità concettuali ma possono dare poche informazioni su abilità di ragionamento in situazioni di vita quotidiana e del livello padronanza in attività pratica
- Un soggetto con QI sup a 70 può avere una compromissione maggiore nelle competenze adattive se confrontato con un soggetto con un QI inferiore (giudizio clinico necessario per valutare ed interpretare i risultati)



DSM V

- Non è necessario considerare un'età specifica per la diagnosi ma l'importante è che i sintomi compaiano nel periodo dello sviluppo e vengano diagnosticati sulla base della severità della compromissione del funzionamento adattivo
- Nel caso di DI esito di lesioni encefaliche di natura traumatica (con perdita di acquisizioni precedentemente acquisite) si può anche usare la definizione di “disordine neurocognitivo”
- Il disturbo è cronico e può associarsi ad altre condizioni quali depressione, ADHD, disturbi spettro autistico



DSM V

In caso di interventi di supporto rivalutare la diagnosi:

- Se i miglioramenti sono il risultato di nuove acquisizioni stabili e generalizzate rivedere diagnosi
- Se i miglioramenti sono contingenti alla presenza di supporti ed interventi in corso la diagnosi di DI è ancora appropriata



EPIDEMIOLOGIA

- Prevalenza RM (nei paesi occidentali): **1 – 3%** della popolazione (con $QI < 70$)
- (con $QI < 75$, la prevalenza è di circa il 10%)
- L'incidenza varia con l'*età*: è massima nel periodo scolastico le richieste scolastiche sono infatti un rivelatore di un deficit cognitivo lieve
- Rapporto maschi-femmine: da 1,3:1 a 1,9:1

(kabra e Gulati, 2003)



Livelli di gravità DSM IV

Secondo il DSM-IV:

- Lieve (QI 50/55-70) 85%
- Medio (QI 35/40- 50/55) 10%
- Grave (20/25-35/40) 3-4%
- Profonda (< 20/25) 1-2%



Età mentale Intellectual disability

- | <i>• Fasce gravità</i> | <i>QI</i> | <i>EM</i> | <i>Perc</i> |
|------------------------|-----------|-------------|-------------|
| • RM Lieve | 50 – 69 | 9 – 12 anni | 85% |
| • RM Medio | 35 – 49 | 6 - 9 anni | 10% |
| • RM Grave | 20 – 34 | 3 – 6 anni | 3 – 4 % |
| • RM Profondo | < 20 | < 3 anni | 1 – 2 % |



Borderline

DSM IV-Funzionamento Intellettivo Limite:

range tra 84 e 70

- ugualmente presentano menomazioni del funzionamento adattivo dovute al deficit intellettivo, evidente soprattutto nella soluzione di problemi o nella produzione e comprensione di un testo
- talvolta presentano difficoltà anche nell'uso dell'orologio, del denaro e dei concetti spazio-temporali



RITARDO MENTALE LIEVE

- Si osservano frequentemente difficoltà dell'apprendimento in ambito scolastico
- Nell'età adulta spesso raggiungono una autonomia lavorativa, relazioni sociali soddisfacenti, e risultano in grado di contribuire al benessere della società.



RM MODERATO

- Si associa a marcati ritardi dello sviluppo durante l'infanzia
- possono sviluppare un certo grado di indipendenza nella cura di sé, discrete abilità scolastiche e capacità comunicative; possono essere inseriti in un ambito sociale e lavorativo
- necessitano abitualmente di un supporto



RM GRAVE

- E' quasi sempre indispensabile un supporto continuo



RM PROFONDO

- Vi è una grave limitazione nella cura di sè, nella continenza, nella comunicazione e nella mobilità



DSM V: Mild-Dominio concettuale

- No differenze significative in età prescolare
- Bambini in età scolare e adulti: relativamente alle aspettative per l'età difficoltà nell'apprendimento miste, orientamento spazio-tempo con supporto in una o più di queste aree
- Nell'adulto pensiero astratto, funzioni esecutive e memoria a breve termine compromesse
- Difficoltà nel problem solving



DSM V Mild-Dominio sociale

- Immaturità nelle interazioni sociali
- Linguaggio, comunicazione e capacità di conversazione immature per l'età
- Difficoltà nella regolazione emozionale e comportamentale
- Limitata comprensione dei rischi in situazioni sociali (rischio di essere manipolati e sfruttati)



DSM V Mild-Dominio pratico

- Funzionamento nella cura di sé generalmente discreto
- In età adulta necessitano di supporto per attività di vita quotidiana più complesse (ad esempio acquisto di generi alimentari, cura della casa e dei figli, preparazione dei pasti, gestione del denaro)
- Lavoro meglio se non comprende attività concettuali
- Supporto per prendere decisioni in ambito legale e sulla salute



DSM V Moderate-Dominio concettuale

- Durante lo sviluppo anche in età prescolare deficit linguaggio e prerequisiti dell'apprendimento
- Bambini in età scolare e adulti: progressi negli apprendimenti molto lenti, orientamento temporale e uso del denaro marcatamente limitato
- Nell'adulto livello di apprendimento equivalente a quello di scuola elementare, supporto necessario per le competenze accademiche sia in ambito lavorativo che della vita personale



DSM V Moderate-Dominio sociale

- Nel corso dello sviluppo notevoli differenza dai pari nel comportamento sociale e comunicativo
- Linguaggio semplificato per l'età
- Buone capacità nei rapporti familiari e con amici, nell'intraprendere relazioni sentimentali
- Limitata capacità di giudizio sociale e nel prendere le decisioni (necessità di assistenza)
- Supporto è necessario nelle attività lavorative



DSM V Moderate-Dominio pratico

- Funzionamento nella cura di sé possibile per alimentazione, igiene, abbigliamento (esteso periodo di addestramento è necessario prima)
- In età adulta possono essere occupati in ambito lavorativo in attività che richiedono capacità comunicative e concettuali limitate (supporto da colleghi e supervisione)
- Partecipazione ad attività ricreative può essere raggiunta
- Comportamenti disadattivi possono creare problemi in ambito sociale



DSM V Severe/profound-Dominio concettuale

- **SEVERE:** Scarse capacità di comprendere il linguaggio scritto e nei concetti riguardanti numeri, quantità tempo e denaro. Supporto esteso per tutta la vita da parte dei caregivers
- **PROFOUND:** Uso di oggetti per la cura di sé e per attività di gioco. Alcune competenze visuospaziali come l'accoppiamento e l'ordinamento sulla base di caratteristiche fisiche può essere raggiunto
Presenza di deficit motori e sensoriali pregiudica anche il raggiungimento di tali competenze



DSM V Severe/profound-Dominio sociale

- **SEVERE:** Linguaggio in produzione molto limitato (singole parole o frasi semplici, può essere supportato da tecniche aumentative). Linguaggio e comunicazione focalizzati sul “qui” ed “ora”. Comprendono linguaggio semplice e comunicazione gestuale. I rapporti con i familiari sono fonte di piacere
- **PROFOUND:** Limitatissima comprensione della comunicazione linguistica e gestuale (possono comprendere solo alcune semplici istruzioni o gesti). Espressione dei propri desideri attraverso modalità non verbali. Risposte ad interazioni sociali attraverso posture e manifestazioni emotive. Presenza di deficit sensoriali e fisici può compromettere le abilità sociali già di per sé limitate



DSM V Severe/profound-Dominio pratico

- **SEVERE:** supporto e supervisione continua per tutte le attività della vita quotidiana (pasti, abbigliamento, igiene). Non in grado di prendere decisioni per sé e per gli altri. In età adulta partecipazione ad attività familiari, ricreative richiede supporto continuo. Comportamenti disadattivi con autolesionismo possono presentarsi
- **PROFOUND:** dipendenza sotto tutti gli aspetti. Se non vi è limitazione fisica possono partecipare ad alcune attività in casa (ad esempio apparecchiare). Attività ricreative possono essere ad esempio ascoltare musica, guardare film/cartoni, fare passeggiate, attività in acqua tutte con supporto da parte dei caregivers (se non vi sono limitazioni fisiche e sensoriali). Comportamenti disadattivi possono essere presenti



EZIOLOGIA

- ESQUIROL (1845): il RM non è una malattia, ma la conseguenza evolutiva di vari processi patogenetici.
- Luckasson (1992) enumera più di 350 cause di RM
- Harris (1995) descrive più di 500 cause genetiche di RM
- Feldman (1996) descrive circa 95 sindromi RM legate al cromosoma X



EZIOLOGIA

- **Cause biologiche**
 - Genetiche
 - Prenatali
 - Perinatali
 - Postnatali
- **Associazione con autismo**
- **Non nota**



Cause acquisite

Rischi prenatali:

- rosolia, toxoplasmosi, sifilide, citomegalovirus, HIV.
- incompatibilità (RH o ABO) del sangue materno e fetale, malnutrizione materna, tossicità in gravidanza da uso di tabacco, alcool, farmaci droghe
- Malformazioni SNC

Rischi perinatali:

- prematurità ed asfissia

Rischi postnatali:

- encefalite, meningite
- traumi e tumori cerebrali
- cause cerebrovascolari

Lesioni cerebrali



Cause genetico-metaboliche

- **Anomalie cromosomiche**
 - **trisomie dei cromosomi non sessuali** (la trisomia 21 o sindrome di Down, la trisomia 18 o sindrome di Edwards, la trisomia 13 o sindrome di Patau)
 - **delezioni** (5p- o sindrome del "cri du chat", 7q- o sindrome di Williams)
- **sclerosi tuberosa A.D.**
- **neurofibromatosi**
- **fenilchetonuria** (A.R., prevenibile con una apposita dieta fin dai primi mesi di vita);
- **galattosemia** (incapacita' del neonato di metabolizzare il galattosio, una componente del latte),
- **malattia di Tay Sachs** (incapacita' di metabolizzazione dei grassi)
- **sindrome di Hurler** (immagazzinamento nelle cellule di mucopolissaccaridi, sostanze associate con il metabolismo dei carboidrati),
- **ipotiroidismo congenito** (carenza dello sviluppo della ghiandola tiroidea),
- **microcefalia vera**



Cause non identificabili

- nel 20-30% delle disabilità intellettive
 - 50% dei casi lievi
 - 30% dei casi gravi
- nel 15-20% dei casi è possibile identificare la presenza di un *substrato socio-familiare ipostimolante* che frequentemente si riscontra nelle forme familiari



Cause più comuni

- Cause più comuni, responsabili di circa il 30% di tutte le cause individuabili di RM:
- Sindrome di DOWN
- Sindrome X-FRAGILE
- Sindrome FETO-ALCOLICA



Indicatori precoci di rischio

- Familiarità per DI
- Sofferenza perineonatale/prematurità
- Ritardo acquisizioni motorie e linguistiche (ad esempio prod linguistica < a 10 parole a 24 mesi)
- Immaturità gioco simbolico
- Significative difficoltà nel percorso di apprendimento scolastico
- Dipendenza dalle figure genitoriali



Esami diagnostici

1. Anamnesi accurata + alb genealogico
2. Esame dismorfologico pediatrico
3. Curve di crescita
4. Esame neurologico
5. Screening su vista ed udito
6. RMN encefalo (convulsioni, sindromi con pattern eeg specifici, ad es. Ring 20, PCI), TC o RX cranio (craniostenosi, infezione connatale)
7. Valutazione genetica con cariotipo, X-fragile, studio per anomalie subtelomeriche, aCGH
8. Screening metabolico: acidi organici urinari, aminoacidi sierici/urinari, acido lattico sierico, ammoniemia, emogasanalisi, funzione tiroidea



Casi non diagnosticabili

- Rivalutare il bambino da un punto di vista clinico, strumentale e/o di laboratorio ogni 2/4 anni
- Evoluzione clinica può dare indicazioni:
 1. Quadro stabile, evoluzione comunque migliorativa ci si orienta per un quadro statico/evolutivo
 2. Al contrario se c'è peggioramento dei sintomi e la perdita regressione di abilità precedentemente acquisite orientano per diagnosi di forme degenerative o metaboliche



DIAGNOSI PRECOCE

- Consente di identificare precocemente percorsi di follow-up medico e riabilitativo
- Consente interventi mirati (sfruttando la plasticità massima nei primi 5 anni di vita)
- Spesso evita problemi comportamentali secondari a difficoltà nel comprendere le cause delle difficoltà di soggetti

(Consensus Conference American College of Medical Genetics 1997, Katz e Lazcano-Ponce, 2008)

- Evita di prescrivere esami inutili!!!

