

Corso TFA

Neuropsichiatria infantile

Prof. C. M. Giuppone



Lezione 1 – Punti principali

- ✓ Sviluppo cognitivo → Piaget
- ✓ Teorie sull'intelligenza
- ✓ Psicometria di base → Curva Normale o Gaussiana
- ✓ Valutazione Intellettiva
- ✓ Caratteristiche generali dei principali strumenti di classificazione (ICD – ICDH - ICF – DSM)
- ✓ Classificazione dei Disturbi del Neurosviluppo
- ✓ Breve storia dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Criteri diagnostici dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Epidemiologia dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Comorbidità dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Genetica dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Fattori ambientali nei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Tipi di esordio dei Disturbi dello Spettro Autistico

Obiettivi – Lezione 2

Lo studente deve acquisire gli elementi di base relativi a:

- ✓ Classificazione degli interventi per l'ASD
- ✓ Modelli di intervento basati sull'ABA
- ✓ Modelli di intervento evolutivi comportamentali
- ✓ Modelli di intervento educativi
- ✓ Modelli di intervento evolutivi



Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

- ✓ Gli interventi terapeutici abilitativi/riabilitativi per i bambini e gli adolescenti con ASD variano in base alle cornici teoriche, alle procedure operative e ai contesti di attuazione.
- ✓ Attualmente non sono ancora del tutto comprese le misure di efficacia e i dettagli dei meccanismi attraverso cui i diversi interventi agiscono.
 - ✓ Interventi comportamentali individuali basati sui principi dell'Applied Behaviour Analysis (ABA)
 - ✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali
 - ✓ Interventi educativi individuali
 - ✓ Interventi evolutivi individuali
 - ✓ Interventi cognitivo-comportamentali
 - ✓ Interventi per i genitori
 - ✓ Interventi per la comunicazione e l'interazione sociale

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi comportamentali individuali basati sui principi dell' Applied Behaviour Analysis

L'Analisi Comportamentale ha 4 componenti:

- il **comportamentismo**, inteso come la filosofia della scienza del comportamento
- la **teoria** che costituisce la scienza del comportamento
- la **ricerca di base** che si articola nell'analisi sperimentale del comportamento (Experimental Analysis of Behavior/EAB)
- lo sviluppo della **pratica** e della **tecnologia** per migliorare il comportamento, che costituisce il perno dell'**Applied Behavior Analysis (ABA)**

L'Analisi Applicata del Comportamento ha 7 caratteristiche di base:

1. **Applicazione**
2. **Enfasi sul comportamento osservabile**
3. **Analisi**
4. **Tecnologia**
5. **Sistematicità concettuale**
6. **Efficacia**
7. **Generalizzazione**

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

L'ABA comprende alcune procedure di insegnamento codificate:

- **Approcci di prima generazione**, cioè l'insegnamento strutturato: il DTT, cioè il Discrete Trial Teaching (DTT), tradotto in italiano come insegnamento per prove discrete, è una metodologia d'insegnamento che viene utilizzata per massimizzare l'apprendimento in diverse aree di abilità: cognitive, di comunicazione, sociali, di gioco e di autonomia
- **Approcci di seconda generazione** e più naturalistici come il Verbal Behavior Teaching (VBT), il Natural Language Paradigm (NLP), il Natural Environmental Teaching (NET) e l'Incidental Teaching (IT)

Antecedente	Comportamento	Conseguenza
A	B	C
Stimolo che funge da suggerimento perchè il bambino risponda	Il bambino produce un comportamento immediatamente dopo lo stimolo	Il bambino vede una conseguenza o un feed-back

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi comportamentali individuali basati sui principi dell'Applied Behavior Analysis

- Gli **approcci strutturati di prima generazione** sono basati prevalentemente sul controllo delle conseguenze del comportamento, per cui viene posta maggiore attenzione alla programmazione di interventi reattivi (ad es. modelli di rinforzo, processi di estinzione, ecc.).
- Gli **approcci di seconda generazione** sono basati maggiormente sul controllo degli "antecedenti" del comportamento, per cui maggiore attenzione viene posta alla programmazione di interventi proattivi (motivazione, gestione dell'ambiente, ecc.).
- Tutti si basano sul **condizionamento operante**, che consiste nella messa in atto di un comportamento che, se rinforzato positivamente, si ripresenta con una maggiore frequenza.

	Incrementa il comportamento	Riduce il comportamento
Presentazione di uno stimolo	Rinforzo positivo	Punizione positiva
Rimozione di uno stimolo	Rinforzo negativo	Punizione negativa

Analisi Comportamentale Applicata (ABA)

Principi Fondamentali:

- **Comportamento:** Si concentra sul comportamento osservabile e misurabile.
- **Rinforzo:** Utilizza il rinforzo positivo per aumentare i comportamenti desiderati. Il rinforzo può essere un premio, lodi o altri incentivi.
- **Riduzione dei «Comportamenti Problematici»:** Attraverso tecniche come l'**estinzione** (non rinforzare un comportamento indesiderato) e il **rinforzo alternativo** (promuovere comportamenti più appropriati).

Struttura dell'Intervento:

- **Valutazione Iniziale:** Si inizia con una valutazione dettagliata per identificare punti di forza, debolezze e obiettivi specifici (Analisi SWOT)
- **Piani di Intervento Individualizzati:** Ogni piano è adattato alle esigenze specifiche dell'individuo, basato sulla valutazione.
- **Sessioni di Terapia:** Le sessioni sono strutturate e possono avvenire sia in contesti clinici che a casa o a scuola.
- **Monitoraggio e Adattamento:** Si raccolgono dati sul progresso e si adattano le strategie in base ai risultati.

Esempi di Tecniche ABA:

- **Discriminazione:** Insegnare a riconoscere situazioni o segnali specifici che indicano come comportarsi.
- **Task Analysis:** Scomporre un compito complesso in passi più semplici, insegnando ciascun passo gradualmente.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi comportamentali individuali basati sui principi dell'Applied Behaviour Analysis

➤ Nel **DTT (Insegnamento per prove discrete)** identifichiamo 5 parti che compongono una prova discreta:

- lo **stimolo discriminativo (Sd)**: l'elemento che precede il comportamento; consiste in una richiesta da parte dell'operatore o in un elemento dell'ambiente che si mette in evidenza
- l'**aiuto (prompt)**: un aiuto o un suggerimento che l'operatore fornisce al bambino per facilitarne le risposte
- la **risposta**: il comportamento che il bambino deve emettere in seguito a uno stimolo discriminativo
- il **rinforzatore (Sr)**: l'evento stimolo che segue il comportamento
- la **pausa** tra le prove (inter-trial interval), cioè una breve pausa tra prove consecutive.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

- Nel Discrete Trial Teaching viene utilizzata la **procedura di apprendimento senza errori (Errorless Learning)**, una tecnica d'insegnamento in cui si usa uno stimolo aggiuntivo con funzione d'aiuto (**prompt**) che serve all'inizio ad impedire al soggetto di sbagliare.
- I **prompt** più frequentemente utilizzati sono: **fisici** (l'operatore guida fisicamente il soggetto), **gestuali** (si indica la risposta corretta), **visivi** (stimoli visivi come il colore più accentuato aiutano nella scelta corretta della risposta), **imitativi** (l'operatore dà dimostrazione del comportamento corretto), **ritardati** (il ritardo nel prompt favorisce risposte indipendenti), **di posizione** (l'immagine o l'oggetto viene posto più vicino al soggetto).
- Per minimizzare la probabilità d'errore all'inizio viene presentato il **prompt più intenso**. In un secondo tempo, quando il soggetto comincia a padroneggiare la nuova abilità, il prompt viene eliminato in modo graduale (**fading**).
- Vengono utilizzate anche le altre classiche procedure comportamentali di base come lo **shaping** (procedura che viene utilizzata per sviluppare progressivamente un comportamento che non fa parte del repertorio iniziale dell'individuo, rinforzando una risposta che compare seppur raramente e che assomiglia, almeno lontanamente, alla risposta finale desiderata) e il **chaining** (procedura in cui un'autonomia viene scomposta in subunità insegnate una alla volta, concatenandole poi tra loro all'interno di una catena, diminuendo allo stesso tempo sistematicamente i prompt).

COSA FARE DURANTE UN INSEGNAMENTO IN DTT

- - **Insegnamento senza errori:** utilizzare con attenzione i prompts per ottenere risposte corrette dal bambino, permettendo di mantenere alta la motivazione.
- - **Rapporto variabile (VR):** utilizzare, quando possibile, uno schema di rinforzo a rapporto variabile, che consentirà di mantenere alta la collaborazione (il bambino non saprà quando arriverà il rinforzatore).
- - **Mixare e variare le richieste:** utilizzare la procedura di «mix and vary». - **Mixare richieste acquisite** e in insegnamento: le richieste che si fanno al bambino devono avere quasi costantemente un rapporto pari al 20% di risposte in insegnamento e l'80% di risposte acquisite.
- - **Fluidità:** mantenere gli intervalli tra le prove (inter-trial intervals) a meno di 1 secondo; la risposta del bambino deve avvenire entro 2 secondi, se ciò non avviene presentare un prompt totale al bambino per poi procedere con il fading (sfumatura) del prompt.
- - **Prompt dal più forte al meno forte (Most-to-least prompts):** preferire, in fase di apprendimento, il prompt più forte a quello meno forte: partire con il FP (full-prompt, aiuto totale) per poi procedere con il fading. Se il bambino non risponde nei 2 secondi procedere con un full o parzial prompt, mentre se il bambino dovesse sbagliare riconsegnare l'SD e presentare un immediato FP da sfumare in modo più graduale.
- - **Mantenere alto il valore del rinforzatore positivo:** prima di iniziare la sessione di insegnamento, assicurarsi che il rinforzatore positivo abbia un valore alto.

COSA NON FARE DURANTE UN INSEGNAMENTO IN DTT

- **Non ricordare** o mostrare al bambino il rinforzatore per il quale sta lavorando durante l'emissione di un comportamento con funzione di fuga/evitamento; il rinforzatore deve essere mostrato all'inizio della sessione di insegnamento.
- **Non presentare richieste più facili al bambino se non sta collaborando**, perché favorisce l'evitamento in futuro, ma rimanere sulla stessa richiesta (mantenimento dell'istruzione).
- **Non aspettare che il bambino vi guardi prima di fare una richiesta**: consegnare delle richieste continue quando verificate che il bambino perda del tempo per qualsiasi ragione, anche se non guarda; più sarete insistenti nelle richieste, più riuscirete ad ottenere la partecipazione anche oculare del bambino.
- **Non cercare un rinforzatore migliore quando il bambino non risponde** alle domande o quando lascia il tavolino. - Se il rinforzatore ha perso di valore e il bambino non lavora con motivazione, portare a termine la sessione di insegnamento, arrivando ad una prova indipendente corretta; cercare successivamente un nuovo rinforzatore.
- Non rinforzare il bambino per motivarlo quando vi dà risposte deboli, ma utilizzare un rinforzo differenziale.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali

- L'Intervento Comportamentale Evolutivo Naturalistico (ICEN) è un modello di intervento basato sia su principi comportamentali che evolutivi, che considera i contesti e le relazioni condivise tra chi somministra l'intervento e chi lo riceve. Essi adottano i **principi comportamentali dell'apprendimento** per insegnare **abilità scelte da una sequenza di sviluppo**, in **ambienti naturalistici** e utilizzando **ricompense naturali**.
- Preferiscono il gioco e la routine giornaliera, rispetto all'insegnamento in ambienti altamente strutturati.
- Incoraggiano le iniziative spontanee e favoriscono la creazione di opportunità di risposte spontanee e flessibili, piuttosto che risposte specifiche a stimoli ripetitivi.
- Alcuni interventi sono comprensivi, in quanto si rivolgono ad una più ampia gamma di funzioni, tra cui la comunicazione, la cognizione, le abilità motorie e il comportamento adattivo, come l'**ESDM (Early Start Denver Model)**, messo appunto da Sally Rogers e Geraldine Dawson nel 1986.



Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

- L'ESDM cerca di dare ai bambini con autismo la possibilità di partecipare attivamente al mondo sociale, attraverso la capacità di iniziare interazioni con le altre persone.

I bambini con autismo sono spesso meno propensi ad iniziare l'interazione con le altre persone e tendono a focalizzarsi su una gamma ristretta di attività → **ridotte occasioni di apprendimento**.

I partner comunicativi sentono che la loro iniziativa non è gradita al bambino e potrebbero diminuire i propri tentativi di approccio → **ridotte occasioni di apprendimento**

**DOPPIA
CARENZA**

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

- L'ESDM ha come oggetto l'interazione sociale del bambino con le altre persone.
- Offre un mezzo per stimolare, strutturare, rinforzare e incrementare le aperture sociali del bambino, e aiuta i genitori e gli altri partner sociali ad interpretare i segnali del bambino e a portare avanti l'interazione.
- L'effetto immediato di queste tecniche è **un aumento consistente del numero di occasioni di apprendimento** di cui il bambino può fare esperienza, ora per ora e giorno per giorno.
- L'ESDM **coniuga modelli “costruttivisti” e “transazionali” di sviluppo**.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

- L'ESDM si basa su diversi approcci complementari quali, il **Modello Denver** sviluppato da Rogers e colleghi a partire dal 1981, il **Modello dello sviluppo interpersonale dell'autismo** di Rogers e Pennington, il **Modello dell'autismo come disturbo della motivazione sociale** di Dawson e colleghi e infine il **Pivotal Response Training**

- Strategie di insegnamento tratte dall'ABA:
 - L'insegnamento avviene all'interno **della sequenza antecedente-comportamento- conseguenza**
 - **Catturare l'attenzione**
 - **Gestire le conseguenze**
 - **Ridurre le sollecitazioni** (fading)
 - **Modellare i comportamenti** (shaping)
 - **Concatenare i comportamenti** (chaining)
 - Effettuare una **valutazione funzionale del comportamento**

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

➤ Differenze con le strategie di insegnamento tratte dall'ABA:

- Utilizza un programma educativo basato sulle conoscenze più aggiornate in tema di sviluppo (**approccio evolutivo**)
- Ha un'attenzione specifica sulla **qualità della relazione, delle emozioni e della responsività e sensibilità dell'adulto**
- Le strategie e i programmi educativi utilizzati per facilitare lo sviluppo del linguaggio sono basati sulle più attuali conoscenze scientifiche di tipo evolutivo piuttosto che su un modello skinneriano
- **Non** si usa il cosiddetto “**assessment delle preferenze**”
- **Non** si utilizza mai il **DTT**

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

➤ Differenze con le strategie di insegnamento tratte dall'ABA:

- **Non dirige** il terapeuta, si realizza una **co-costruzione**
- Si utilizzano **gesti**, non segni
- Si utilizza il **prompt dal più lieve al più intenso possibile**, non il contrario
- Si preferisce una **risposta più immatura ma spontanea a una più matura e meno spontanea**

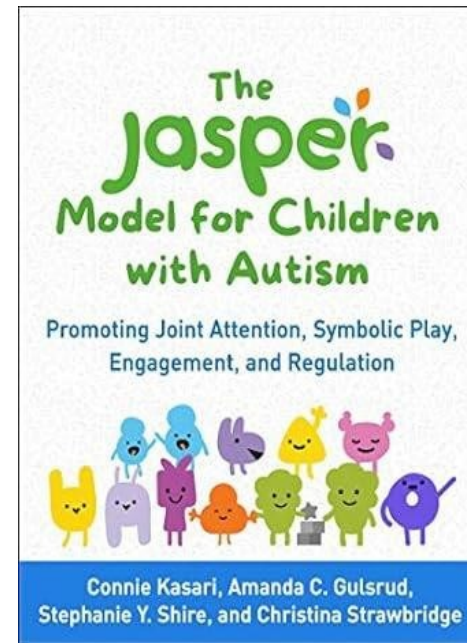
✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

➤ Il **Pivotal Response Training (PRT)** è un trattamento basato sui principi dell'ABA, pubblicato per la prima volta negli anni '80 da Robert e Lynn Koegel e Laura Schreibman, i quali osservarono un **miglioramento della motivazione**, del comportamento, della spontaneità e della generalizzazione in bambini sottoposti a trattamento comportamentale in una cornice più naturale interattiva rispetto a un modello con prove strutturate guidate dall'adulto.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: ESDM

- Il PRT fa **aumentare la motivazione** attraverso l'inclusione di vari comportamenti come la scelta del bambino, l'alternanza di turni, il rinforzo dei tentativi del bambino e la presenza diffusa di compiti di mantenimento.
- il PRT **costruisce la capacità del bambino di rispondere a molteplici suggerimenti tramite la variazione degli antecedenti**, insegnando al bambino a produrre uno stesso comportamento in risposta ad antecedenti diversi ma correlati.
- Caratteristiche centrali dell'ESDM
 - **L'uso delle emozioni positive**
 - **Il gioco come cornice dell'intervento**
 - **L'utilizzo delle routine socio-sensoriali**
 - **L'insegnamento intensivo**
 - **I comportamenti positivi per sostituire i comportamenti indesiderati**
 - **Il coinvolgimento della famiglia**



Jasper

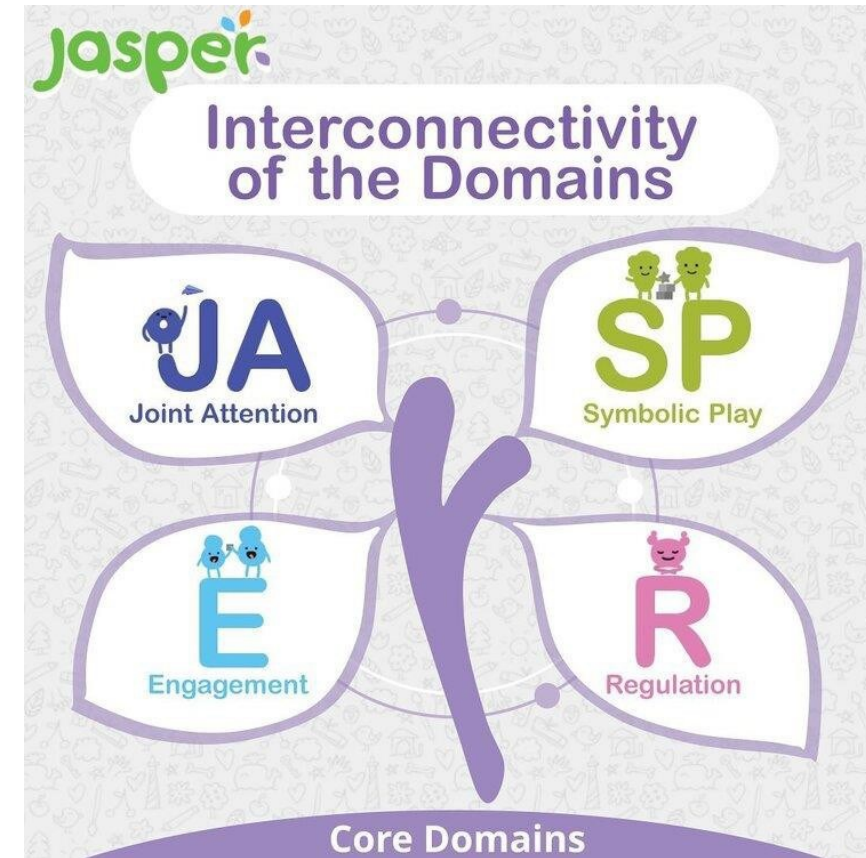
<https://www.jaspertraining.org>

<https://www.kasari.org>

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: JASPER

➤ Caratteristiche centrali del JASPER:

- **dare maggiore enfasi sull'insegnamento del ruolo di “iniziatore”, piuttosto che di “risponditore”** del bambino, fornendogli molte opportunità significative di condivisione, assicurandosi che l'ambiente sia predisposto per supportare il coinvolgimento, lasciando molto tempo per la condivisione, intercettando ogni inizio di nuove azioni di gioco e comunicazione, parlando molto di meno e imitando di più **focalizzarsi sul miglioramento dell'attenzione congiunta (JA=Joint Attention)** perché in questo modo si incrementa il linguaggio e la comunicazione sociale verbale e non verbale



Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi naturalistici evolutivi comportamentali individuali: JASPER

➤ Caratteristiche centrali del JASPER:

- **insegnare il gioco (SP=Symbolic Play)**, valutando l'attuale livello di sviluppo ludico del bambino, scegliendo un obiettivo di gioco in base al livello padroneggiato dal bambino, e poi lavorando sistematicamente verso livelli di gioco più elevati e più simbolici, passando attraverso 16 livelli (il test che valuta il livello ludico è lo Short Play and Communication Evaluation = SPACE)
- **ampliare il livello più elevato di coinvolgimento (E=Engagement), il coinvolgimento congiunto**, in cui i bambini si coordinano tra gli oggetti (come i giocattoli) e le persone, per migliorare il linguaggio e la comunicazione sociale
- **migliorare la regolazione (R=regulation)**, cioè il processo di monitoraggio, valutazione e modifica di emozioni, risposte e comportamenti in un dato contesto



✓ Interventi educativi individuali: TEACCH

- L'approccio **TEACCH (Treatment and Education of Autistic and related Communication-handicapped Children)** fu ideato da Schopler nel 1971 nel North Carolina. Negli anni '90 si è diffuso anche in Italia, soprattutto grazie a Micheli.
- Un elemento innovativo per l'epoca era il **ruolo centrale nell'intervento educativo di insegnanti e dei genitori ("co-terapisti")**.
- Lo scopo principale dell'approccio TEACCH è il **raggiungimento del massimo livello di Autonomia** per l'individuo con autismo, quindi non il raggiungimento della normalizzazione o della compensazione dei deficit, ma il fatto che l'individuo con autismo, raggiunta l'età adulta, sia in grado di **inserirsi al meglio possibile nella società**. L'obiettivo principale è la realizzazione di contesti che aiutino i bambini a usare abilità che già possiedono, più che aiutarli ad inserirsi in contesti più "normali" o "tipici" (Lord e Schopler, 1994).

✓ Interventi educativi individuali: TEACCH

- Si tratta di un modello basato su un approccio educativo incentrato su:

insegnamento strutturato

modifica fisica e
funzionale dell'ambiente

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi educativi individuali: TEACCH

- Si tratta di un intervento che **modifica e struttura l'ambiente** per far fronte alle difficoltà legate all'autismo secondo alcune componenti principali, quali:
 - organizzazione fisica dell'ambiente, ponendo indicazioni e barriere visive e riducendo al minimo le distrazioni
 - organizzazione di postazioni di lavoro

L'insegnamento TEACCH si basa principalmente sull'uso del modello d'**insegnamento strutturato**, che consiste in una serie di tecniche e strategie che rispettano la "cultura dell'autismo", per incrementare le abilità emergenti dell'individuo e rendere l'ambiente più comprensibile, adattandolo alle sue necessità.

Prevede:

- programmi visivi (agende visive) per consentire ai soggetti di conoscere e prevedere il verificarsi degli eventi
- routine coerenti e sequenze prevedibili di attività
- sistemi di lavoro che consentono di lavorare in modo indipendente, seguendo una sequenza di attività
- istruzioni visive e organizzative che mostrano chiaramente i passi da seguire con per completare un compito.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ **Interventi educative individuali: TEACCH**

- Un altro elemento che supporta il modello TEACCH riguarda l'utilizzo da parte dei servizi italiani di diversi strumenti messi a punto all'interno del Programma, come supporto alla diagnosi (CARS), per la valutazione funzionale e il monitoraggio degli esiti di bambini (PEP), adolescenti e adulti (TTAP) e per la valutazione della comunicazione spontanea (Watson et al., 1989)

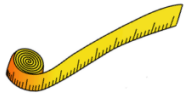


Principi chiave della filosofia TEACCH

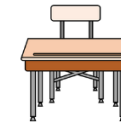
www.educational--academy.blogspot.com



Attenzione per le caratteristiche dell'autismo



Individualizzazione degli interventi



Strutturazione dell'ambiente;



Sistema di educazione strutturata



Collaborazione con i genitori



**Servizi che coprono
l'intero arco di vita.**

www.educational--academy.blogspot.com

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

Programmi di Insegnamento Strutturato (TEACCH)→ Principi Fondamentali:

- Struttura e Routine:** Creare un ambiente strutturato che riduca l'ansia e promuova l'apprendimento.
- Visualizzazione:** Utilizzare supporti visivi (come schede e grafici) per facilitare la comprensione e la comunicazione.
- Insegnamento Personalizzato:** Ogni programma è adattato alle abilità e ai bisogni dell'individuo.

Struttura dell'Intervento:

- Ambiente Fisico Organizzato:** Spazi distinti per attività diverse (studio, gioco, relax) per aiutare il bambino a comprendere cosa aspettarsi.
- Routine Giornaliera:** Stabilire orari prevedibili aiuta a ridurre l'ansia e migliorare l'autonomia.

Uso di Supporti Visivi: Le immagini e i simboli vengono utilizzati per rappresentare attività, orari e istruzioni, facilitando la comprensione.

A NOI PIACE PERCHE'

- Coinvolge i genitori e li rende protagonisti attivi
- La strutturazione dell'intervento permette di organizzare i tempi e gli spazi in modo funzionale ai bisogni dei bambini, favorendo la generalizzazione delle competenze
- Considera importante la **valorizzazione dei punti di forza** e degli interessi della persona, rendendo l'intervento individualizzato e flessibile
- La sua finalità è lo sviluppo del maggior grado possibile di autonomia in tutti i contesti di vita

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- Fa parte dei modelli basati sull'**approccio evolutivo** incentrato sulla sincronia, la reciprocità e la durata delle interazioni come percorso per il miglioramento delle abilità di comunicazione sociale. Alla base vi è una teoria dello sviluppo tipico del bambino.
- Il modello DIR viene presentato nel 1979 negli Stati Uniti da **Stanley I. Greenspan** e Serena Wieder.
- E' un **modello bio-psico-sociale globale e integrato** che racchiude evidenze di psicologia, scienze dell'educazione e neurobiologia.
- Il DIR è un modello multidisciplinare che supporta la **regolazione emozionale**, la salute mentale, la processazione sensoriale, lo sviluppo motorio e cognitivo e il linguaggio secondo la prospettiva della persona stessa, valorizzando la sua libera iniziativa, i suoi interessi e le sue relazioni affettive di riferimento.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- Le componenti principali del modello sono racchiuse nell'acronimo DIR

Developmental - Individual Difference - Relationship-Based

➤ **“D” Developmental**

Si riferisce alle capacità evolutive per l'attenzione condivisa e la regolazione, il coinvolgimento in un'ampia gamma di emozioni, la comunicazione bidirezionale e la risoluzione di problemi sociali complessi che sono alla base dello sviluppo dei simboli, del linguaggio e dell'intelligenza.

➤ **“I” Individual Difference**

Si riferisce alle differenze individuali legate alla reattività e alla regolazione sensoriale, all'elaborazione visuo-spaziale e uditiva/linguistica e al movimento finalizzato. Difficoltà in questi domini neurobiologici possono rendere difficile la partecipazione alle interazioni emotive che consentono al soggetto di padroneggiare le sue capacità di sviluppo.

➤ **“R” Relationship-Based**

Si riferisce alle relazioni con i caregiver, che sono il veicolo per interazioni evolutivamente appropriate e basate sugli affetti.

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- I deficit dell'autismo riguardano l'incapacità di interagire mediante segnali emotivi, gesti e vocalizzazioni e di mantenere queste interazioni con gli altri.
- DIR ipotizza che questi deficit derivino da una **capacità compromessa di collegare** emozioni o intenzioni a pianificazione/sequenziamento motorio, a sensazioni, e successivamente a forme precoci di espressione simbolica di intenzioni o emozioni (Greenspan e Shanker 2004; Greenspan e Wieder 1998, 2006). Di solito, un bambino **collega il sistema sensoriale al sistema motorio attraverso l'affetto**; ad esempio, vedere il volto sorridente del caregiver o sentire la sua voce seducente lo induce a girarsi, guardare, ascoltare e sorridere a sua volta.
- Attraverso queste interazioni, i bambini iniziano a riconoscere pattern per condividere l'attenzione, traggono piacere dalle interazioni, leggono i segnali degli altri e rispondono ripetutamente attraverso lo sguardo, le vocalizzazioni e i gesti.
- **Entro la fine del primo anno**, il bambino riconosce le variazioni negli affetti del suo caregiver così come i suoi sentimenti legati all'amore, alla rabbia, al sentirsi orgoglioso, alla disapprovazione, ecc.
- **Entro il secondo anno**, questi modelli portano al senso di sé come senso propositivo e differenziato degli altri.
- **Entro il terzo anno**, queste interazioni consentono al bambino di formare e dare significato ai simboli e ciò lo conduce a livelli di pensiero più elevati.

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- Quando le sfide con il senso-motorio, la comprensione del linguaggio e la conoscenza visuo-spaziale fanno deragliare questo processo, **è necessario coinvolgere l'affetto per rafforzare le connessioni** e abilitare simultaneamente la visione, l'ascolto e il movimento, mentre il bambino si impegna in interazioni significative per la risoluzione dei problemi, attraverso stati intensi di piacere e altri tipi di affettività.
- **Catene più lunghe di gesti affettivi co-regolati** consentiranno al bambino di riconoscere le variazioni nei gesti, nelle espressioni facciali e nel tono della voce del caregiver e di diventare consapevole della sua stessa ansia e del suo stesso comportamento ripetitivo.
- **La relazione diventa il veicolo mediante la quale l'affetto trasforma le etichette in significati** che portano al pensiero simbolico e al ragionamento più complesso e astratto (Greenspan e Shanker 2004; Greenspan e Wieder 1998; Wieder e Greenspan 2003).

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- La teoria DIR identifica sei capacità fondamentali che emergono nell'infanzia e si espandono in durata, portata e stabilità man mano che il bambino si sviluppa.

Queste capacità sono necessarie per il funzionamento durante tutto l'arco della vita e possono essere osservate in qualsiasi momento.

1. Regolazione e attenzione condivisa (tra bambino e caregiver): dalla nascita a 3 mesi

2. Formare attaccamenti e impegnarsi in relazioni: tra 3 e 7 mesi

3. Comunicazione affettiva intenzionale bidirezionale: tra 4 e 10 mesi

4. Risoluzione di problemi sociali complessi: tra 9 e 18 mesi

5. Idee Emotive: tra 18 e 36 mesi

6. Pensiero emotivo, logica e senso della realtà: intorno ai 3 anni

- Il livello "6" successivamente si espande in:

7. Pensiero multicausale e comparativo

8. Pensiero relativistico o in aree grigie

9. Autoriflessione o pensiero che utilizza uno standard interno

Interventi Abilitativi/Riabilitativi nell'ASD

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- L'operatore DIR identifica il **profilo individuale** e crea un **piano di intervento altamente personalizzato** per la qualità di vita a casa, a scuola, nei contesti di riferimento della persona.
- L'intera **famiglia** è supportata attraverso la partecipazione diretta alla sessione di intervento, video-analisi e percorsi di **Parent Coaching**, che valorizzano l'intuito dei genitori, la naturalezza e la spontaneità del proprio stile familiare.

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

- **Obiettivo generale** del modello DIR è consentire ai bambini con ASD di formare un senso di sé come individui intenzionali e interattivi, in grado di sviluppare capacità cognitive, linguistiche, sociali ed emotive.

Ciò richiede:

- padronanza dei 6 livelli di sviluppo funzionale
- interventi globali che trattino i problemi legati ai deficit o alle variazioni in queste capacità.

✓ Interventi evolutivi individuali: DIR

➤ Obiettivi specifici:

- Identificare il grado in cui ciascun livello di sviluppo è padroneggiato completamente, parzialmente o non padroneggiato e quanto è stabile o coerente
- Identificare e trattare le sfide bioneurológicas regolatorie, sensoriali e di pianificazione motoria che influenzano i processi di sviluppo
- Identificare i deficit nell'adattamento quotidiano e nelle funzioni esecutive
- Identificare i bisogni della famiglia in termini di counseling, funzionamento e sostegno.
- Organizzare programmi individualizzati completi che applichino i principi delle interazioni basate sugli affetti in tutti gli interventi per supportare la comprensione e i significati
- Utilizzare pratiche adeguate allo sviluppo che supportino l'iniziativa, l'intenzionalità, la comunicazione e la scoperta del bambino
- Mantenere l'intervento dinamico e flessibile, modificandolo secondo necessità per supportare il tasso di progresso.

SECONDA PARTE – DISABILITA' INTELLETTIVA



- La disabilità intellettiva (o **Disturbo Dello Sviluppo Intellettivo**) è un disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comprende deficit del funzionamento sia intellettivo che adattivo in ambito concettuale, sociale e pratico.
- Vanno soddisfatti i seguenti criteri:
 - A. Deficit delle funzioni intellettive**, come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza, confermati sia da una valutazione clinica sia da test di intelligenza individualizzati e standardizzati.
 - B. Deficit del funzionamento adattivo** che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socio-culturali di autonomia e di responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, attraverso molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.
 - C. Esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo di sviluppo.**

➤ Specificatori di gravità (sulla base dello sviluppo intellettivo):

- Lieve (85%)
- Moderato (10%)
- Grave (3-4%)
- Estremo (1-2%)

➤ Specificatori di gravità:

- **Lieve**

Ambito concettuale

Nei bambini in età prescolare, possono non esserci anomalie concettuali evidenti. Nei bambini in età scolare o negli adulti, sono presenti **difficoltà nell'apprendimento delle abilità scolastiche, dei concetti del tempo e del denaro**, che rendono necessaria qualche forma di supporto in una o più aree. Nei bambini più grandi e negli adulti sono **compromessi il pensiero astratto, le funzioni esecutive, la memoria a breve termine e l'uso funzionale delle abilità scolastiche**. L'approccio a problemi e soluzioni è di tipo concreto.

➤ Specificatori di gravità:

- **Lieve: Ambito sociale**
- Rispetto ai coetanei con sviluppo regolare, evidente immaturità nelle interazioni sociali (ad es. difficoltà nel percepire accuratamente gli stimoli sociali provenienti dai coetanei). La comunicazione, la conversazione e linguaggio sono più concreti o più immaturi rispetto a quanto atteso in base all'età. Vi possono essere difficoltà nella autoregolazione emotiva e comportamentale rispetto all'età, notate dai coetanei in situazioni sociali. La comprensione del rischio in situazioni sociali è limitata, la capacità di giudizio sociale è immatura e vi è *il rischio di essere manipolati dagli altri*.

Ambito pratico

L'individuo può funzionare in maniera adeguata all'età rispetto alla cura personale. Avere maggiormente **bisogno di supporto nelle attività complesse della vita quotidiana quali fare acquisti di alimenti, utilizzare il trasporto pubblico, gestire la casa** ho i bambini, preparare i pasti, gestire le finanze. Le capacità di svago sono simili a quelle dei coetanei Ma la capacità di giudizio relativamente al proprio stato di benessere e all'organizzazione del tempo libero richiede sostegno. Nell'età adulta si osserva un impegno in lavori che non enfatizzano le abilità concettuali. Ha generalmente **bisogno di supporto nel prendere decisioni che concernono la salute e l'ambito legale, nell'apprendere adeguatamente una professione o nel formare una famiglia**.

➤ Specificatori di gravità → **Moderato** → Ambito concettuale

Già nel periodo dello sviluppo le abilità concettuali del bambino risultano marcatamente inferiori a quelle dei coetanei. Nei bambini in età prescolare il linguaggio e le abilità prescolastiche si sviluppano lentamente. In età scolare i progressi nella lettura, nella scrittura, nel calcolo e nella comprensione dei concetti di tempo e di denaro si realizzano lentamente nel corso degli anni scolastici e illimitatamente rispetto a quelli dei coetanei. **Negli adulti le abilità scolastiche restano a livello elementare ed è necessario un supporto per il loro utilizzo nel mondo del lavoro e nella vita quotidiana. È richiesta assistenza continua per portare a termine le attività concettuali nella vita di ogni giorno.**

Ambito sociale

Sono presenti marcate differenze nel comportamento sociale e comunicativo durante lo sviluppo rispetto ai coetanei. L'eloquio appare ipostrutturato. Sono presenti relazioni strette con i membri della famiglia e con alcuni amici, talvolta persino relazioni amorose in età adulta. Tuttavia, le relazioni di amicizia con soggetti con sviluppo regolare sono influenzate dalle limitazioni sociali e comunicative e i **soggetti con disabilità intellettiva possono non percepire o non interpretare in modo corretto gli stimoli sociali. La capacità di giudizio e di prendere decisioni è limitata ed è necessario supporto nelle decisioni della vita e sostegno sociale e comunicativo significativo per l'inserimento nel mondo lavorativo.**

➤ Specificatori di gravità:

- **Moderato**

Ambito pratico

L'individuo può prendersi cura dei propri bisogni personali, compresi il mangiare, il vestirsi, l'evacuazione e l'igiene, malgrado sia necessario un lungo periodo di insegnamento e molto tempo affinché l'individuo diventi indipendente nella gestione dei suoi bisogni. Spesso è necessario una sollecitazione per l'esercizio di tale autonomie. La stessa cosa avviene nell'età adulta per la partecipazione alle attività domestiche, con **necessità comunque di sostegno continuo** per garantire prestazioni adeguate all'età adulta.

Ambito pratico

L'indipendenza lavorativa può essere raggiunta in lavori che richiedono limitate abilità concettuali e comunicative, ma con **necessità di notevole sostegno da parte di colleghi, supervisori ed altri** nella gestione delle aspettative sociali, delle difficoltà lavorative e delle responsabilità ausiliarie quali pianificazione, trasporto, salute e gestione del denaro. Possono essere sviluppate, con sostegno supplementare e opportunità di apprendimento per un periodo prolungato, svariate capacità ricreative. In una minoranza di individui è presente un comportamento disadattivo che causa problemi sociali.

➤ Specificatori di gravità:

- **Grave:** Ambito concettuale

Il raggiungimento di abilità concettuali è limitato. **L'individuo comprende poco il linguaggio scritto o i concetti che comportano numeri, quantità, tempo e denaro. È necessaria la presenza di personale di sostegno che fornisca un supporto esteso nella risoluzione dei problemi durante tutta la vita.**

➤ Specificatori di gravità:

- **Grave :** Ambito sociale

Il linguaggio parlato è molto limitato rispetto a vocabolario e grammatica. L'eloquio può essere composto da singole parole o frasi e può essere facilitato con l'ausilio di strumenti aumentativi. L'eloquio e la comunicazione sono incentrati sul “qui e ora” degli eventi quotidiani. Il linguaggio è utilizzato più per la comunicazione sociale che per dare spiegazioni. La comprensione è limitata a consegne semplici e contestuali e alla comunicazione gestuale. Le relazioni con i membri della famiglia e con altri familiari sono fonte di piacere e aiuto.

➤ Specificatori di gravità:

- **Grave:** Ambito pratico

L'individuo richiede sostegno in tutte le attività della vita quotidiana, compresi i pasti, il vestirsi, in lavarsi e l'evacuazione. L'individuo ha bisogno di supervisione in ogni momento, non può prendere decisioni responsabili riguardanti il proprio benessere o il benessere di altri. In età adulta la partecipazione a compiti domestici, attività ricreative e lavoro richiede assistenza e supporto continuativi. Un comportamento disadattivo, compreso l'autolesionismo, è presente in una minoranza significativa di individui.

➤ Specificatori di gravità:

- **Estremo:** Ambito concettuale

- Le abilità concettuali sono limitate al mondo fisico-sensoriale piuttosto che ai processi simbolici. L'individuo può utilizzare gli oggetti in modo finalizzato per la cura personale, lo svago o, in contesti estremamente controllati, limitate attività professionali. Possono essere acquisite alcune abilità visuo-percettive, come il confronto e la classificazione basati su caratteristiche fisico-sensoriali. Tuttavia, concomitanti compromissioni motori e sensoriali possono impedire l'uso funzionale degli oggetti.

➤ Specificatori di gravità:

Estremo: Ambito sociale

L'individuo ha una comprensione molto limitata della comunicazione simbolica nell'eloquio o nella gestualità. Può comprendere alcuni gesti o istruzioni elementari. Esprime desideri ed emozioni soprattutto attraverso la comunicazione non verbale e non simbolica. Gradisce i rapporti con i membri della famiglia, con il personale di supporto e con altri familiari ben conosciuti e partecipa risponde alle interazioni sociali attraverso segnali gestuali ed emozionali. Le compromissioni sensoriali e fisiche concomitanti possono impedire molte attività sociali.

Estremo: Ambito pratico

L'individuo è totalmente dipendente dagli altri in ogni aspetto della cura fisica, della salute e della sicurezza quotidiana, sebbene possa essere in grado di partecipare ad alcune di queste attività, se non sono presenti gravi compromissioni fisiche. Può collaborare ad alcune attività domestiche quotidiane, come portare i piatti a tavola. Le azioni semplici con alcuni oggetti possono rappresentare la base per la partecipazione ad alcune attività professionali in presenza di alti livelli di sostegno continuativo.

Le attività ricreative possono comprendere ascoltare musica, guardare film, uscire per una passeggiata o partecipare ad attività in acqua, tutto con il supporto di altre persone. Compromissioni fisiche e sensoriali concomitanti possono ostacolare la partecipazione a queste attività. È presente comportamento disadattivo in una minoranza significativa di individui.

➤ Epidemiologia

Gli studi epidemiologici sulla disabilità intellettiva indicano una prevalenza complessiva attorno all'1%, con oscillazioni fino al 3%. La prevalenza della disabilità intellettiva grave è approssimativamente di 6 individui su 1000. La prevalenza media complessiva presenta al proprio interno numerose variabili: **è più elevata nei paesi in via di sviluppo e, in generale, nelle popolazioni che vivono in contesti marginali o di povertà culturale.**

➤ Epidemiologia

Ciò è dovuto probabilmente alla maggiore frequenza di:

- **patologie ereditarie**, dovuto a una minore possibilità di sviluppare attività di prevenzione di screening e al frequente ricorso al matrimonio combinato tra consanguinei
- **ritardi di sviluppo intrauterini da carenze alimentari e scarsità di servizi di assistenza per la maternità**
- **infezioni e danni perinatali**, legate a condizioni igieniche assistenziali non ottimali
- **alimentazione quantitativamente e qualitativamente non adeguata nei primi mesi di sviluppo**

➤ **Eziologia**

- Le **cause prenatali** comprendono sindromi genetiche, errori genetici del metabolismo, malformazioni cerebrali, malattie materne, altri fattori ambientali (ad es. alcool, droghe, tossine, agenti teratogeni).
- Le **cause perinatali** comprendono una varietà di agenti legati al travaglio e al parto che portano all'encefalopatia neonatale.
- Le **cause postnatali** comprendono danno ipossico-ischemico, lesioni cerebrali traumatiche, infezioni, patologie demielinizzanti, disturbi convulsivi, deprivazione socio-ambientale grave e cronica e sindromi e intossicazioni tossico-metaboliche (ad es. piombo, mercurio).

➤ Eziologia

- **Cause ambientali riconosciute:** danno biologico perinatale, condizioni di grave prematurità o cause genetico-sindromiche; sono le cause eziologiche comunemente accettate nei quadri di **disabilità intellettiva di gravità media o grave**.
- **Cause genetiche:** all'interno delle disabilità intellettive idiopatiche (cioè da cause non riconosciute) almeno il 50% dei casi è di origine genetica, anche se spesso non riconducibili a sindromi genetiche o anomalie cromosomiche note, ma a mutazioni de novo, il cui rischio aumenta con l'età materna e, più in generale, genitoriale, evidenziabili mediante **NGS** o **Array-CGH**.

➤ Severità

I vari livelli di gravità sono definiti sulla base del funzionamento adattivo e non dei punteggi del quoziente intellettivo, perché il funzionamento adattivo che determina il livello di assistenza richiesta. Inoltre i valori del QI risultano meno validi all'estremo inferiore della distribuzione.

➤ Per la valutazione del livello intellettivo e del livello adattivo vanno utilizzati test multi-componenziali standardizzati (WPPSI-IV, WISC-IV per il QI, Vineland-II per il livello adattivo), cioè caratterizzati dalla valutazione di più domini (neuropsicologici o adattivi) e dotati di dati normativi relativi alla popolazione generale con sviluppo regolare.

➤ Diagnosi

Per la valutazione del livello intellettivo e del livello adattivo vanno utilizzati test multi-componenziali standardizzati:

- **WPPSI-IV, WISC-IV, WAIS-IV per il QI**
- **Vineland-II (o ABAS-II) per il livello adattivo**

Tutti questi test sono caratterizzati dalla **valutazione di più domini** (cognitivi e adattivi) e sono **standardizzati**, cioè sono dotati di dati normativi relativi alla popolazione generale con sviluppo normotipico.

➤ Diagnosi: Test intellettivi

La valutazione cognitiva ha come componenti di cruciale importanza la **comprensione verbale**, la **memoria di lavoro**, il **ragionamento visuo-percettivo**, e la **velocità di elaborazione**.

Soggetti con disabilità intellettiva hanno punteggi di circa **due o più deviazioni standard al di sotto della media della popolazione** con sviluppo regolare; in un test con una deviazione standard di 15 e una media di 100, ciò comporta un punteggio soglia di 70.

➤ Diagnosi: Test intellettivi

Tra i fattori che possono influenzare il punteggio del test ricordiamo:

- effetto dell'**esperienza clinica**
- effetto **Flynn** (cioè punteggi eccessivamente alti dovuti a dati normativi non aggiornati)
- effetto della **risomministrazione troppo ravvicinata del test**

➤ Diagnosi: Test adattivi

I punteggi del test QI sono approssimazioni del funzionamento concettuale ma possono essere insufficienti nel valutare la capacità di ragionamento nelle situazioni di vita reale e la padronanza delle attività pratiche. Per tale ragione è indispensabile effettuare anche una valutazione standardizzata delle abilità adattive (Vineland-II, ABAS-II).

➤ Rischio psicopatologico

Le conseguenze psicopatologiche sono un evento molto frequente sia nei bambini che negli adolescenti con disabilità intellettiva, che accompagna il corso della loro evoluzione tende a perdurare o aggravarsi con l'età adulta.

È un aspetto noto da lungo tempo, che nei vecchi trattati di psicopatologia veniva catalogato sotto il termine di **disarmonia evolutiva**, quando gli aspetti cognitivi deficitari e psicotici erano sovrapposti, e si poteva avere:

- **psicotizzazione** o **psicosi di innesto** (deterioramento e conseguente distorsione nel rapporto con il reale → quadro simil-psicotico)
- **neurotizzazione**, (mancato adattamento a situazioni conflittuali non gestibili → risposte difensive, fobico-ossessive, psicosomatiche e simil-depressive)

➤ Rischio psicopatologico

L'attuale modello fenomenico-descrittivo privilegia invece un approccio diverso, che considera la DI una condizione di vulnerabilità neurobiologica generale, che può associarsi ad altri disturbi mentali (le cosiddette doppie diagnosi anche), senza cercare eventuali correlazioni patogenetiche tra l'elemento deficitario e il disturbo psichico.

La probabilità nei soggetti con DI di sviluppare un disturbo mentale in età infantile-adolescenziale è 3 a 5 volte più elevato rispetto ai soggetti a sviluppo normo-tipico.

La prevalenza complessiva varia molto, oscillando **tra il 10 e il 60%**.

➤ Rischio psicopatologico

- **Nell'infanzia e fino all'età prepubere** → tendono a prevalere problemi come l'iperattività
- **In età pre-adolescenziale e adolescenziale** → sono più frequenti disturbi ossessivo-compulsivi e disturbi d'ansia
- **Nella DI severa** → prevalgono le **condotte dirompenti**, ossia comportamenti auto- o etero-aggressivi, reazioni “catastrofiche”, ossia poco modulate rispetto a cambiamenti anche lievi, e la **tendenza all'isolamento**, con condotte compulsive anche di tipo iperstimolatorio.

I disturbi psichici sono **più frequenti nei maschi e nelle condizioni socio-economiche più svantaggiate**.

➤ Prognosi

I principali indicatori prognostici, una volta esclusa la presenza di forme involutive legate alla causa biologica sottesa, sono rappresentati da :

- **capacità di adattamento funzionale e sociale** raggiunta nei diversi stadi evolutivi
- **capacità di coping dell'ambiente socio-familiare.**

Appaiono inoltre cruciali: la funzione comunicativa, sia verbale che non verbale e la capacità di docenti e terapisti di proporre obiettivi congruenti con le abilità funzionali del bambino e modulare le richieste.

➤ Prognosi

La mancata gratificazione produce un impoverimento della spinta ad apprendere che, unita alla frustrazione derivante dai fallimenti prestazionali, in relazione all'assetto temperamentale posseduto, determina **stili di comportamento che possono diventare rapidamente disadattivi.**

Un'evidenza empirica la si osserva nel corso dello sviluppo, quando aprendosi il divario tra ciò che un ragazzino a sviluppo normotipico dovrebbe saper fare e ciò che il soggetto con disturbo dello sviluppo intellettivo è in grado di compiere, **l'incapacità del contesto di offrire obiettivi raggiungibili provoca un aumento di comportamenti problematici nel disabile**, a volte di tipo reattivo/disorganizzato, a volte di ritiro, spesso chiaramente involutivi.

➤ Trattamento

1. Costruire percorsi specifici didattico-abilitativi isomorfi con le diverse caratteristiche funzionali finalizzate allo sviluppo e al potenziamento delle competenze possedute nell'ambito della comunicazione, delle esperienze sensorie e delle funzioni neuropsicologiche (es. Comunicazione Aumentativa Alternativa)
2. Ampliare la consapevolezza e la competenza educativa nell'ambiente familiare
3. Sviluppare una gestione clinica attenta ai problemi somatici, ai problemi connessi con la patologia che ha determinato il quadro di disabilità e ai disturbi psicopatologici (gestione eventualmente psicofarmacologica)
4. Sviluppare una progettualità didattica che intercetti le abilità possedute dal bambino restituendo esperienze di apprendimento comprensibili e concretamente utilizzabili sia dal soggetto che dal gruppo dei pari

FUNZIONAMENTO INTELLETTIVO LIMITE

- Il **Funzionamento Intellettivo Limite o Stato Intellettivo Borderline** (QI tra 71- 84), spesso non ricompreso negli studi epidemiologici o classificati nella generica dizione di «disturbi di apprendimento» o «ritardi di sviluppo», rappresenta, specialmente in età evolutiva, un'ampia fascia di popolazione con un inadeguato adattamento scolastico, è a rischio elevatissimo di complicanze psicopatologiche. A dispetto del fatto che **almeno il 13% della popolazione presenta un FIL**, pochi sono gli studi sia sulla realtà di tale fenomeno che sulle conseguenze che nel tempo si ripercuotono sul funzionamento sociale
- Basso peso alla nascita, condizioni di svantaggio familiare (in particolare un basso livello educativo materno), esposizione a sostanze tossiche (tipiche di ambienti sociali svantaggiati chiusi), sono i maggiori fattori di rischio.

FUNZIONAMENTO INTELLETTIVO LIMITE

- Sono evidenti le differenze neuropsicologiche e sociali e le aspettative di salute mentale se paragonate a quelle attese nei bambini e ragazzi con un normale sviluppo intellettivo
- Differenze anche significative sono presenti nella capacità di elaborare informazioni, nel saper riconoscere in maniera adeguata **sfumature emozionali**; la partecipazione sociale è in genere ridotta e appare di bassa qualità mentre possono essere più frequenti i comportamenti antisociali. In alcuni studi si è evidenziato come questa tipologia di persone sia spesso sovrarappresentata tra i soggetti condannati per comportamenti contro la legge: dato da interpretare con la necessaria cautela.
- In particolare sono gli **adolescenti ad essere maggiormente a rischio** per comportamenti di tipo **antisociale** probabilmente a causa delle loro scarse abilità negli apprendimenti scolastici che limitano le esperienze sociali soddisfacenti e riducono le aspettative di un'adeguata integrazione, specie dei contesti urbani e metropolitani, con conseguente difficile transizione verso l'età adulta: l'iporeflessività ossia l'incapacità di giudicare correttamente i propri limiti e le differenze rispetto agli altri, spinge questi ragazzi e comportamenti acritici e a maggiore rischio di manipolazione esterna.

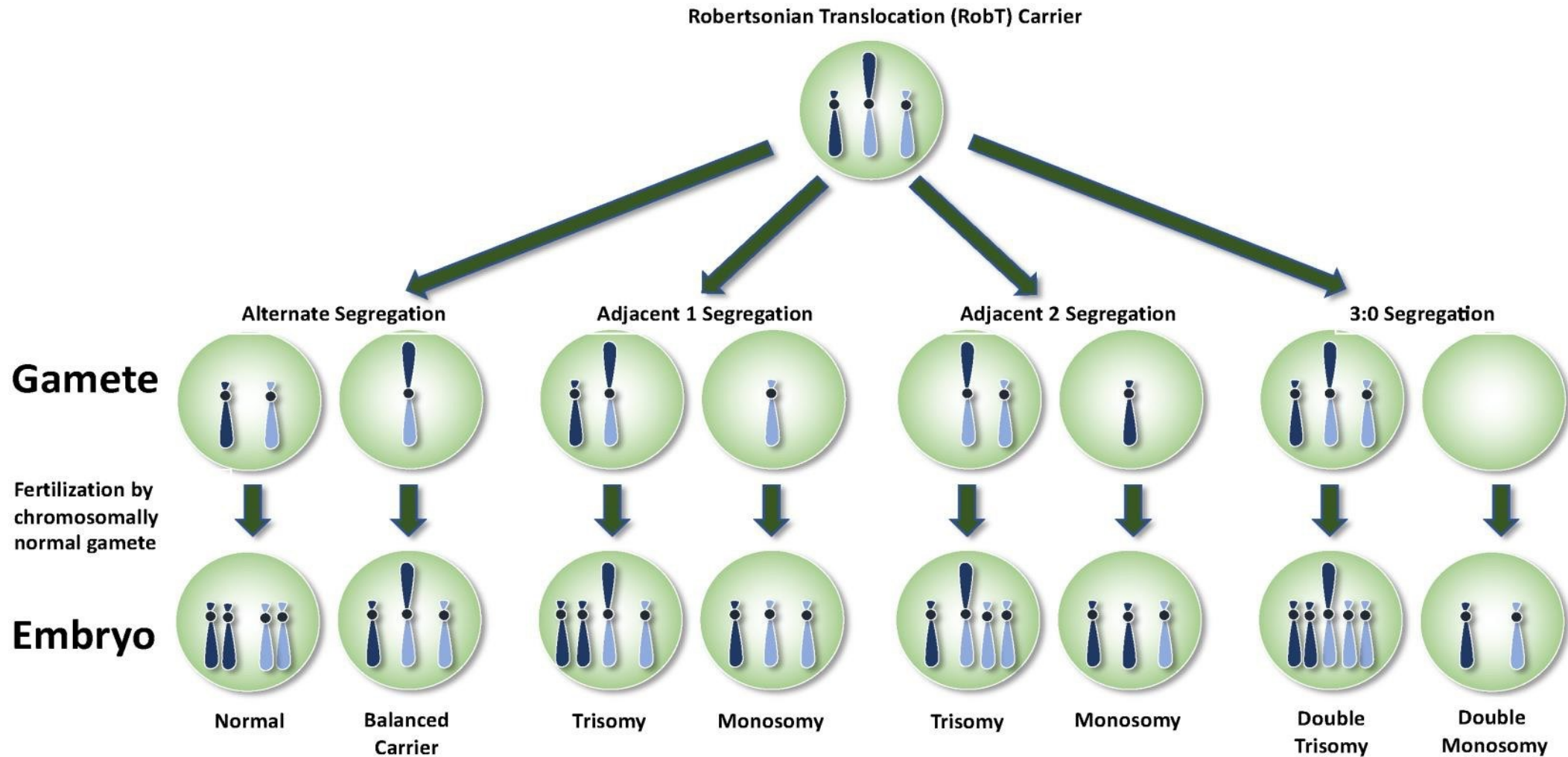
FUNZIONAMENTO INTELLETTIVO LIMITE E RITARDO GLOBALE NELLO SVILUPPO

- L'assenza di una possibilità di diagnosi per queste persone determina una loro esclusione, almeno nei paesi occidentali, da ogni programma di assistenza sociale e sanitaria e quindi di prevenzione delle possibili conseguenze negative legate alla loro condizione.
- **Nel contesto scolastico sono inquadrati come BES (Direttiva Ministeriale 27 dicembre 2012, Circolare Ministeriale n. 8/2013, Nota MIUR n. 2563/2013).**
- Questa diagnosi è riservata agli individui di età inferiore ai 5 anni quando la gravità clinica non può essere valutata in modo attendibile durante la prima infanzia.
- Questa categoria viene utilizzata quando un individuo non raggiunge le tappe attese dello sviluppo in varie aree del funzionamento intellettuale, e si applica a individui incapaci di sottoporsi a valutazioni sistematiche del funzionamento intellettuale, compresi i bambini che sono troppo piccoli per partecipare a test standardizzati.
- Questa categoria richiede una rivalutazione diagnostica dopo un certo periodo di tempo

Sindrome di Down

- **La sindrome di Down o Trisomia 21 è l'anomalia cromosomica più frequente, con un'incidenza 1.5 su 1000 nati vivi e con una prevalenza di 1 su 2000 nella popolazione generale.**
 - **In circa il 95% dei casi è sporadica (=non ereditaria),** correlata a meccanismi che interessano le cellule germinali (ovociti e spermatozoi e i loro precursori), soprattutto in relazione all'elevata età materna, a causa di divisioni cellulari meno efficienti.
 - **In circa il 4% dei casi è ereditaria,** cioè è dovuta a una traslocazione sbilanciata (robertsoniana) che coinvolge un cromosoma 21 e altri cromosomi

DISABILITA' INTELLETTIVA

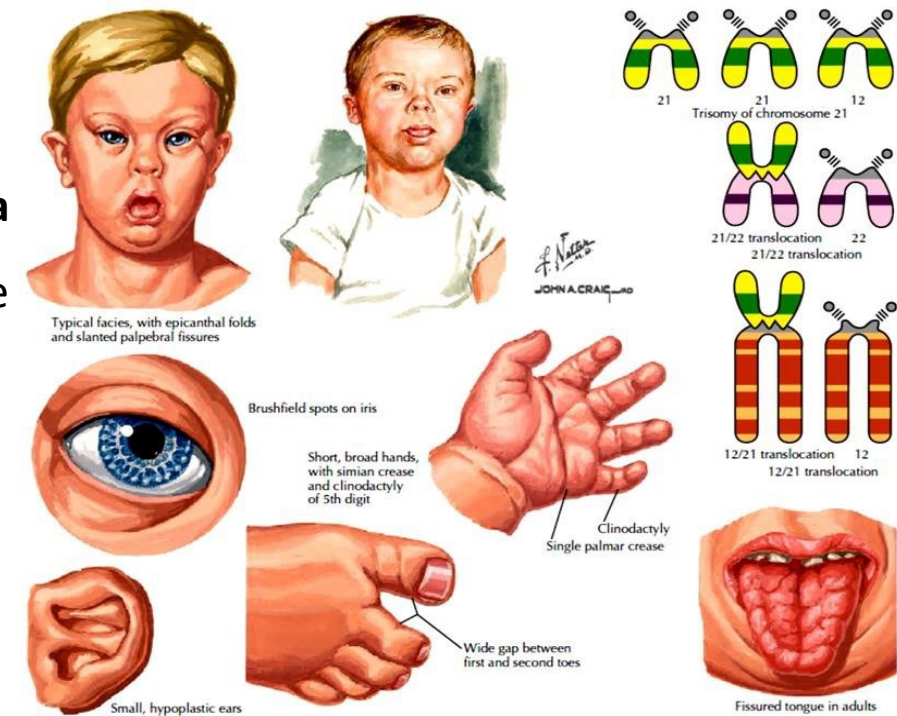


Sindrome di Down

Nel 3% dei pazienti è presente un mosaicismo cromosomico (presenza nello stesso individuo di due linee cellulari, una con un normale assetto cromosomico e l'altra con trisomia del cromosoma 21) e ciò determina un **quadro clinico più sfumato**.

Sindrome di Down

- La diagnosi di sindrome di Down **viene solitamente sospettata in epoca neonatale** sulla base di anomalie minori dei tratti somatici ed eventualmente malformazioni maggiori associate.



- I bambini con SD hanno tratti del volto peculiari (viso tondo con profilo piatto, brachicefalia, plica nucale, upslanting delle rime palpebrale, oblique dal basso verso l'alto e dall'interno verso l'esterno, epicanto, naso piccolo con sella nasale piatta e narici anteverse, padiglioni auricolari piccoli e impianto basso, palato ogivale, macroglossia e micrognatia), collo corto, capelli sottili, solco palmare unico e spesso quinto dito della mano corto e con clinodattilia; ipotono alla nascita variabile e diffuso.
- Tra le malformazioni maggiori associate le **cardiopatie congenite** sono presenti nei 50-60% dei bambini. Tra le altre malformazioni maggiori alla nascita l'8-12% dei bambini con ha **malformazioni gastrointestinali**.
- Altre caratteristiche cliniche a volte presenti sono l'ipotiroidismo, la leucemia, la cataratta e il glaucoma.

DISABILITA' INTELLETTIVA

- In tutti i pazienti è presente un **Ritardo Globale dello Sviluppo** e una **Disabilità Intellettiva** di grado variabile. A volte può essere presente un **Disturbo dello Spettro Autistico**.
- **Le persone con SD mostrano una prevalenza maggiore di problematiche comportamentali e psichiatriche:** circa il 15-20% con meno di 20 anni ha un disturbo di tipo comportamentale; nel 25% in età adulta si possono manifestare disturbi di tipo psichiatrico; inoltre è presente nel 50-70% delle persone con più di 60 anni sono presenti segni e sintomi clinici della **Malattia di Alzheimer**.

Sindrome dell'X fragile

- La Sindrome dell'X Fragile è la **più comune causa di disabilità cognitiva ereditaria**. Deve il suo nome al restringimento che si determina nella zona terminale del cromosoma X per una mutazione del gene FMR1 responsabile della patologia.

Si stima una prevalenza della malattia di 1 su 4000 nel sesso maschile, 1 su 7000 nel sesso femminile.



Sindrome dell'X fragile

- L'**accrescimento staturo-ponderale** è **normale o al di sopra della media**. Possono esserci ipotonia, reflusso gastroesofageo, otiti medie e sinusiti ricorrenti. Sebbene molto caratteristici della sindrome i tratti somatici nei pazienti con Sindrome dell' X-fragile sono incostanti e non prontamente riconoscibili in età prescolare.
- I **tratti somatici distintivi più evidenti con la crescita** e consistono nella facies allungata, con fronte prominente, orecchie grandi protudenti, mento e mandibola prominenti. In epoca post-pubere la principale caratteristica dei maschi affetti è il macro-orchidismo, anch'esso incostante.
- Sono di comune riscontro **problemi cardiologici** come il prolasso della mitrale, la dilatazione della radice aortica, la presenza di cute eccessivamente molle levigata e si osservano anche strabismo, piede piatto, lassità legamentosa e ipersensibilità articolare.
- Nel 13-18% dei pazienti (5% delle femmine) esordisce e si risolve nell'infanzia una forma di **epilessia** che risponde alle terapie farmacologiche.

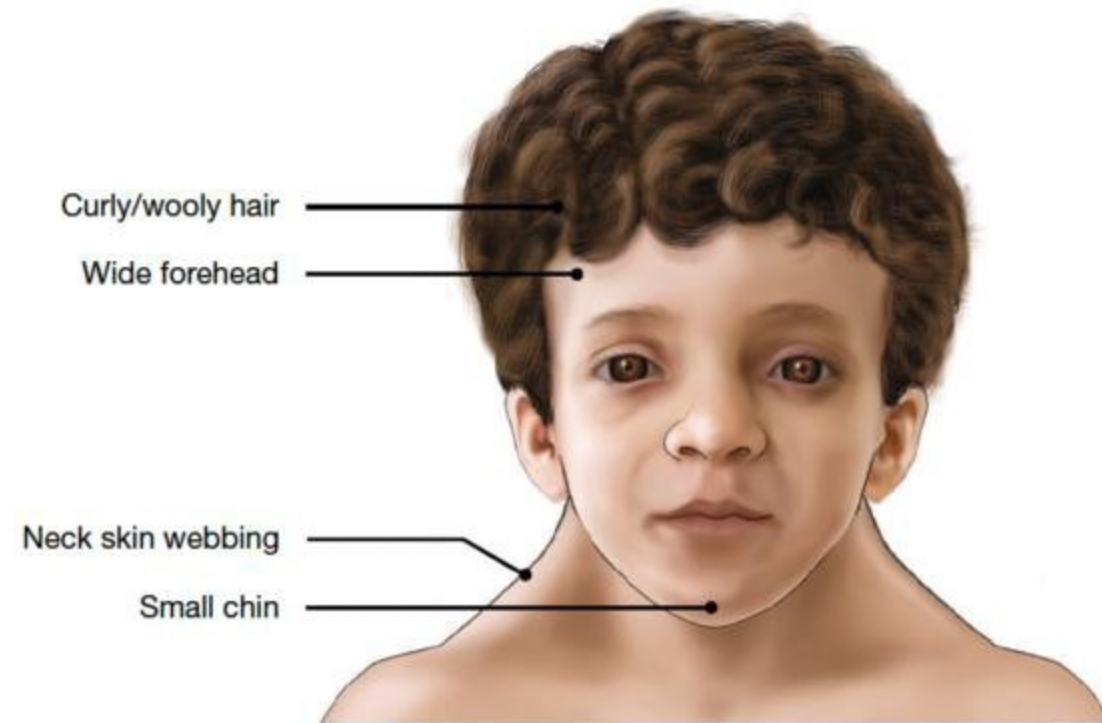
Sindrome dell'X fragile

- Il primo segno della malattia in ritardo nell'acquisizione delle tappe dello sviluppo psicomotorio e, successivamente una **Disabilità Intellettiva, generalmente di grado moderato**. Occasionalmente il quadro clinico è atipico e il QI è normale o borderline.
- Nei maschi la Disabilità Intellettiva è generalmente moderata.
- Nelle donne la disabilità intellettiva è generalmente lieve ed è presente in circa il 50% dei casi, talvolta più severa a seconda dell'entità dell'inattivazione del cromosoma X mutato nelle femmine affette. Tuttavia si osservano spesso difficoltà di apprendimento, disturbi emotivi, problemi psicologici e psichiatrici

- Sono costantemente presenti disturbi del comportamento che tendono a diventare più evidenti nel tempo: ADHD, aggressività, disinibizione, disturbi d'ansia, instabilità dell'umore, disturbi depressivi.
- I pazienti con X-fragile presentano spesso comportamenti simili autistici (stereotipie sfarfallamento delle mani, tendenza a mordersi le mani, scarso contatto visivo, difesa tattile, incapacità a fissare negli occhi). **La diagnosi di comorbidità con il Disturbo dello Spettro Autistico viene posta in circa il 30% degli individui affetti** (4% delle femmine), soprattutto in coloro che hanno un deficit intellettivo più severo.

Sindrome di Noonan

- La Sindrome di Noonan (SN) è caratterizzata da bassa statura, dismorfismi facciali tipici e difetti cardiaci congeniti.
- L'incidenza della Sindrome di Noonan è stimata tra 1/1.000 e 1/2.500 nati vivi.
- La sindrome di Noonan viene ereditata nella maggior parte dei casi come carattere autosomico dominante: è sufficiente l'alterazione di una delle due copie del gene per causare la malattia.



Sindrome di Noonan

- Le mutazioni possono colpire geni diversi, tutti appartenenti alla cascata RAS/MAPK, una cascata di proteine che trasmette segnali da un recettore posto sulla superficie della cellula al DNA contenuto nel nucleo della stessa cellula.
- Per questo motivo la sindrome di Noonan e altre patologie simili (sindromi Noonan-correlate) sono anche note come RASopatie.
- La sindrome di Noonan classica però si distingue dalle sindromi Noonan- correlate perché i sintomi clinici, specialmente quelli che riguardano lo sviluppo e la crescita, sono generalmente più lievi.

Sindrome di Noonan

- I principali segni facciali della SN sono l'ipertelorismo con rime palpebrali rivolte verso il basso, ptosi e orecchie a basso impianto retrorotate con elice ispessito.
- I difetti cardiaci più comunemente associati con questa condizione sono la stenosi polmonare e la cardiomiopatia ipertrofica.
- Altri segni associati sono collo corto, pliche cutanee laterali del collo, deformità della gabbia toracica, ritardo mentale lieve, criptorchidismo, difficoltà di alimentazione durante l'infanzia, tendenza al sanguinamento e displasia linfatica.
- I deficit cognitivi sono variabili.

Sindrome di Prader Willi

- La sindrome di Prader-Willi è una malattia genetica rara caratterizzato dalla presenza di anomalie ipotalamico-ipofisarie associati a gravi ipotonia nei primi 2 anni di vita e alla successiva insorgenza di iperfagia, obesità, bassa statura, ritardo cognitivo e disturbi comportamentali.
- La prevalenza è 1 su 10.000-30.000.
- La causa genetica è la perdita di espressione di geni di origine paterna nella regione critica PW sul cromosoma 15.



Sindrome di Prader Willi

- Durante la prima infanzia **l'ipotonia gradualmente migliora** (ma persiste) e **migliora anche l'assunzione alimentare**. Il ritardo dell' accrescimento staturale risponde positivamente alla terapia ormonale.
- Durante la seconda infanzia l'assenza del senso di sazietà determina **iperfagia** che, se non controllata, conduce rapidamente all'**obesità**. Intorno ai 10 anni si manifesta scoliosi nel 40-80% dei casi.
- Nella maggior parte dei casi si evidenzia una **disabilità intellettiva di grado lieve o moderato**.
- Nell'adolescenza si rende manifesto l'ipogonadismo con **ritardato e non completo sviluppo puberale in entrambi i sessi**. Sono inoltre presenti: **comportamento ossessivo-compulsivo, oppositività**, scarsa tolleranza alle frustrazioni e skin picking (dermatillomania). Con l'età aumentano il rischio di disturbi del tono dell'umore.



GRAZIE PER LA CORTESE ATTENZIONE