

**INQUADRAMENTO CLINICO  
DIAGNOSTICO  
DELLE DISABILITÀ INTELLETTIVE  
(INTELLECTUAL DEVELOPMENTAL  
DISORDER)**

Dr. Angelo Vecchio

- ◉ Le prime descrizioni del RM documentate risalgono all'Antico Egitto(1522 a.C.),ma solo alla fine del 1700 con la rivoluzione illuminista,si comincia a considerarlo come un problema di interesse medico
- ◉ In tale periodo J.Marc Itard,un medico francese,pubblica un rapporto su un paziente(Victor),la cui storia diventa la prima descrizione clinica .

Successivamente nel 1846, Seguin proponendo un complesso modello dello sviluppo del bambino, identifica il RM come deficit nella acquisizione dei processi evolutivi e come patologia deficitaria.

Nel 1838, Esquirol  
sottolinea la necessità di formulare una  
diagnosi differenziale tra **ritardo e  
malattia mentale** e i diversi livelli di  
gravità, supponendo per la prima volta  
che il RM sia il risultato evolutivo di vari  
processi etio-patogenetici

Celebre la sua citazione,utilizzata per differenziare il demente dall'insufficiente mentale :

“L'uomo demente è privato dei beni di cui era colmo,è un ricco divenuto povero; l'insufficiente mentale è sempre stato nella sfortuna e nella miseria”

Sulla spinta delle teorie positiviste, su cui si fondava una nuova idea di medicina, nasceva poi l'ipotesi del ritardo mentale come una forma di malattia e degli "idioti" come pazienti da curare .

Nella prima metà del Novecento ,grazie alla nascita della testologia cognitiva e alla identificazione di alcuni fattori etiologici di base(vedi la nascita della moderna genetica)si incominciarono a definire i caratteri clinici del RM e a proporre il concetto di quoziente intellettivo(QI),come misura del rapporto tra età cronologica ed età mentale

Le definizioni che si sono susseguite, fornite dai principali sistemi nosografici, vedi il Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM) nei vari aggiornamenti, l' ICD-10, hanno indicato il ritardo mentale come un insieme di comportamenti, senza delineare concettualmente il fenomeno



Nel recente DSM-V il termine di ritardo mentale è stato ufficialmente sostituito con quello di "disabilità intellettiva", la cui insorgenza si configura nell'età evolutiva, con deficit intellettivi, adattivi negli ambiti della concettualizzazione, della socializzazione e delle capacità pratiche.

# EPIDEMIOLOGIA

Una accurata stima della prevalenza della disabilità intellettiva nella popolazione generale, rappresenta un dato fondamentale di interesse medico-scientifico e soprattutto una necessità per un' adeguata programmazione delle politiche sanitarie e di assistenza

# PREVALENZA

Generalmente si stima che la prevalenza delle Disabilità Intellettive interessi una fascia non inferiore all'1%, ma non superiore al 3% della popolazione generale

# PREVALENZA

Se nella definizione del cutoff diagnostico viene utilizzato:

- ◉ solo il valore psicometrico (QI inferiore a 70), i valori della prevalenza, oscillano tra il 2 -3%, con una media del 2,3% nella popolazione generale
- ◉ il valore psicometrico insieme all'indice delle abilità adattive, la prevalenza tende a salire fino al 3% della popolazione generale

# PREVALENZA

- Il valore della prevalenza tende, invece, a variare nelle diverse fasce di età: più alto in età scolare, più basso dalla IV<sup>o</sup> decade di vita in poi .
- La scuola rappresenta il fattore ambientale più sensibile, considerato che le performance richieste negli apprendimenti esprimono un indice discriminatorio per la segnalazione alle ASP

# FATTORI PREDISPONENTI

- ◉ Ereditarietà(5%): es. errori congeniti del metabolismo, anomalie genetiche, aberrazioni cromosomiche
- ◉ alterazioni precoci dello sviluppo embrionale (30%)
- ◉ Danni prenatali e perinatali (10%)
- ◉ Condizioni mediche generali acquisite durante la infanzia e l'adolescenza(5%)
- ◉ Influenze ambientali e altri disturbi mentali(15-20%)

# ETIOLOGIA

L'approccio, proposto dagli autori anglossassoni, noto con il termine di "two-group approach", divide le disabilità intellettive in due gruppi :

1. Organico

2. Etiologia sconosciuta

Nel 1° gruppo(**organico- 60% dei casi**) :

- ◉ è possibile sempre riscontrare uno o più fattori eziologici specifici, prevalentemente genetici(60% dei casi);
- ◉ la distribuzione riguarda tutte le fasce di popolazione senza correlazioni per il livello socioeconomico e culturale,oltre al deficit cognitivo è spesso riscontrabile una patologia sistemica che può interessare altri organi e apparati



Nel 2° gruppo (eziologia sconosciuta-40% dei casi) caratteristiche sono alcune specificità:

- ❖ maggiore frequenza e riscontro nella popolazione con deficit cognitivo più lieve e dopo l'età scolare
- ❖ maggiore incidenza nella fascia di popolazione a più basso livello socioeconomico

# DSM-IV

3 criteri significativi per la diagnosi e la inclusione:

- **A)** funzionamento intellettuale generale-  
significativamente al di sotto della media
- **B)** concomitanti limitazioni del funzionamento adattivo  
in almeno due delle seguenti aree delle capacità di  
prestazione: comunicazione, cura della persona, vita in  
famiglia, capacità sociali/interpersonali, uso delle  
risorse della  
comunità, autodeterminazione, funzionamento  
scolastico, lavoro, tempo libero, salute e sicurezza.
- **C)** l'esordio deve avvenire prima dei 18 anni

# DSM-IV

Il funzionamento intellettuale generale è definito dal quoziente di intelligenza(QI),ottenuto tramite la valutazione con uno o più test standardizzati, somministrati individualmente(criterio utilizzato 2 deviazioni standard al di sotto della media)

# DSM-IV

La scelta degli strumenti di valutazione e l'interpretazione dei risultati tiene conto di fattori che possono limitare la prestazione(per es. il contesto socioculturale del soggetto,la lingua madre,i disturbi di comunicazione,motori e sensoriali associati)

# DSM-IV

Il funzionamento adattativo fa riferimento alla efficacia con cui i soggetti fanno fronte alle esigenze comuni della vita e al grado di adeguamento agli standard di autonomia personale previsti per la loro particolare fascia di età, retroterra culturale e contesto ambientale .

# DSM-IV

Le limitazioni del comportamento adattivo devono essere stabilite attraverso valutazioni(scale)standardizzate\*sulla popolazione generale e sono definite da performance che si trovano almeno 2 DS sotto la media

\* (prevedono i tre fondamentali dimensioni del comportamento adattivo:concettuale,sociale e pratico)

# DSM-IV

Funzionamento adattivo che può essere influenzato da vari fattori, che includono l'istruzione, la motivazione, le caratteristiche di personalità, le prospettive sociali e professionali, disturbi mentali e le condizioni mediche generali.

# CORSO DI SVILUPPO E PROGNOSI

Il DSM IV considera il RM come un disordine ad esordio durante l'infanzia, che rimane in forma stabile fino all'età adulta, che per le caratteristiche di cronicità e stabilità è inserito insieme ai disturbi di personalità nell'Asse II del DSM-IV



# PROCEDURE DI REGISTRAZIONE

- ◉ Il codice diagnostico specifico per il ritardo mentale è scelto sulla base del livello di gravità e viene codificato sull'Asse II
- ◉ Se il ritardo mentale è associato ad un altro disturbo mentale(per es. Disturbo Autistico) aggiuntivo viene codificato sull'Asse I

# PROCEDURE DI REGISTRAZIONE

- Se il Ritardo Mentale è associato ad una condizione medica generale (es. sindrome di Down), viene codificata sull'asse III.

# DSM-IV

Sia il DSM IV che l'ICD 10 individuano quattro gruppi di gravità di RM in funzione del valore del QI

# GRADI DI GRAVITÀ

Gradi di gravità	QI	Età mentale	Prevalenza
.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%

# DSM-V

Nel DSM V il termine "ritardo mentale" è stato ufficialmente sostituito da quello di "disabilità intellettiva" e fa riferimento ad un disturbo con insorgenza nella età evolutiva che include deficit intellettivo e adattativo nell'ambito della concettualizzazione, socializzazione e delle capacità pratiche

# DSM-V

La diagnosi di "Disabilità Intellettiva" può essere opportunamente formulata, solo se ricorrono tutte le condizioni previste dai seguenti tre criteri :

# DSM-V

A) deficit delle funzioni intellettive, come il ragionamento, soluzione di problemi, pianificazione, pensiero astratto, giudizio, apprendimento scolastico o l'apprendimento dalla esperienza, confermato sia dalla valutazione clinica che da prove di intelligenza, individualizzate e standardizzate

# DSM-V

**-B)** Deficit del funzionamento adattivo che si manifesti con il mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socio-culturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale.

Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento di una o più attività quotidiana quale:

comunicazione, partecipazione sociale, vita indipendente in diversi ambiti, come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità



# DSM-V

C) insorgenza dei deficit intellettivi e adattativi nel periodo dello sviluppo .

# SPECIFICATORI

- Il livelli di severità, sono poi definiti sulla base del funzionamento adattivo e non sui punteggi del QI ,in quanto è il funzionamento adattivo che determina il livello di sostegno richiesto .
- le misurazioni del QI sono meno valide nell'estremità inferiore del range

# DSM-V

E' il funzionamento adattivo, nelle aree della concettualizzazione, socializzazione, abilità pratiche che determina il livello di sostegno necessario a mantenere una condizione di vita accettabile .

# LIVELLI DI SEVERITÀ

Si continuano a differenziare 4 livelli di severità lieve, moderato severo e grave, in riferimento ai seguenti domini: concettualizzazione, socializzazione e capacità pratiche

# COMORBILITÀ

La prevalenza dei disturbi psichiatrici nella popolazione con disabilità intellettiva varia dal 40% al 60% ,che equivale ad un rischio 4-6 volte maggiore per comorbidità psichiatrica, rispetto a quello riscontrabile negli individui non affetti

# COMORBILITÀ

In passato si tendeva a minimizzare la dimensione psicopatologica e il disturbo psichiatrico veniva interpretato come un "innesto" secondario al deficit cognitivo (fenomeno dell'overshadowing)

# COMORBILITÀ

In realtà le persone con disabilità intellettive sono maggiormente esposte a tutta la gamma di disturbi psichiatrici, normalmente riscontrabili nella popolazione generale, malgrado i tassi di talune patologie possono essere più alti a seconda della gravità del deficit cognitivo

# COMORBILITÀ

L'espressività clinica varia secondo il livello cognitivo, spaziando da comportamenti depressivi franchi (tristezza, anedonia, ecc..) facilmente evidenziabili nelle forme lievi, ad irritabilità, aggressività e disturbi neurovegetativi.



# COMORBILITÀ

I comportamenti auto/eteroaggressivi sono riscontrabili in circa il 60% dei casi gravi e devono essere interpretati come un sintomo più che uno specifico quadro psicopatologico.

Tuttavia in alcune patologie si inseriscono nel profilo fenotipico del disturbo a base genetica(es.s.di Lesch-Nyhan)

# COMORBILITÀ

I sintomi psicotici sono relativamente frequenti nelle forme medio-gravi, sia sotto forma di singoli sintomi psicotici (allucinazioni, deliri e disturbi formali del pensiero), sia in quadri nosografici franchi (schizofrenia, disturbo dell'umore con caratteristiche psicotiche ecc..)

# INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

La Disabilità intellettiva è un'eterogenea condizione con molteplici cause, pertanto il processo diagnostico richiede un approccio multidisciplinare

# INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

- una indagine approfondita e documentata della storia clinica e delle condizioni attuali della persona e della sua famiglia, attraverso una raccolta anamnestica delle informazioni sui fattori di rischio, a partire dal momento del concepimento e relativamente ai periodi prenatale, perinatale e postnatale, nonché della interazione sinergica di questi fattori nel corso della evoluzione

# INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

- una stima della storia psicosociale e delle condizioni attuali della persona e della sua famiglia,attraverso una raccolta anamnestica dettagliata delle informazioni relative allo sviluppo psicologico,all'educazione ricevuta ,al rendimento scolastico,alla vita in comunità ec...

# INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

- esame obiettivo neurologico e psichiatrico
- una valutazione psicodiagnostica caratterizzata ,  
ove possibile,dalla somministrazione di test,scale  
di misurazione standardizzate per lo studio delle  
funzioni intellettive e adattive;
- indagini neuro-diagnostiche(EEG, Potenziali  
evocati ,TAC , RNM encefalo)
- consulenza genetica ed eventuali esami di  
citogenetica e di genetica  
molecolare,neurometabolici ec.

# INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

- la ricerca e la valutazione di condizioni mediche associate (es. paralisi cerebrali, epilessia), delle frequenti comorbilità psichiatriche (disordini emozionali, del comportamento, della comunicazione e del linguaggio, dello spettro autistico, di attenzione e/o iperattività)

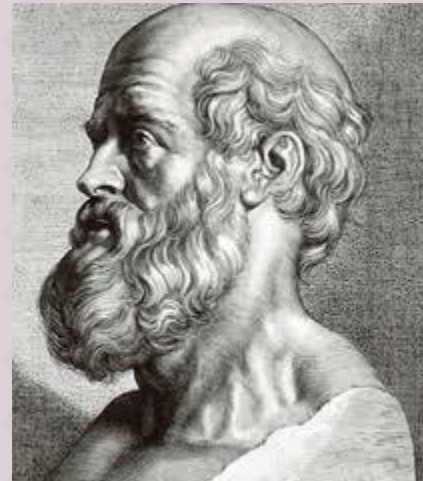
# INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

I risultati di tali diversificate e specifiche valutazioni multidisciplinari consentono di:

- formulare un giudizio complessivo, un inquadramento nosografico/clinico appropriato ;
- ✓ descrivere specifici profili cognitivi e di funzionamento, necessari per la programmazione dell'intervento riabilitativo.



Ippocrate 460 a.C.



“La medicina, si fonda su sapienza, arte e tecnica in senso multicomprendensivo.

E' un “arte lunga”, con rapporto tra **medico e malato fisico e storico**

**Fisico** attraverso la percezione dei sensi di eventuali segni di malattia; **storico** per il rilievo anamnestico e prognostico dell'esistenza passata e futura”

L'aforisma "consolare sempre, alleviare spesso e talvolta guarire", dimostra che fin da allora Ippocrate esortava a bilanciare la componente antropologica e quella tecnologica della medicina.

Una lezione senza età.