



La disabilità intellettiva in età evolutiva: caratteristiche neurobiologiche e aspetti prognostici

DOTT. PAOLO ALFIERI

NEUROPSICHIATRA INFANTILE

IRRCS OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU', ROMA

Responsabile uoc NPI Dott. Stefano Vicari

www.specchioriflesso.net

DISABILITA' INTELLETTIVA DSM-5

- ✓ Nel DSM-5 il termine 'ritardo mentale' è stato ufficialmente sostituito da 'disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo)'. Il termine 'disabilità intellettiva' è l'equivalente di 'disturbi dello sviluppo intellettivo', adottato nella prima bozza dell'ICD-11 (la versione beta attuale riporta 'disorder of intellectual development').
- ✓ Il disturbo è stato collocato in un raggruppamento denominato '**DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO**' (in precedenza in asse II nel DSM IV con i disturbi di personalità)



esordio nel periodo dello sviluppo
(non più prima dei 18 anni come nel DSM IV)



DSM-5:

conoscerlo per un accurato processo diagnostico

A

- Deficit nelle funzioni intellettive come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e dell'esperienza, **confermato sia da una valutazione clinica, sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati.**

B

- Deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo socioculturali di autonomia e di responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i **deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana.**

C

- Esordio dei deficit intellettivi e adattivi **durante il periodo di sviluppo**



Dal DSM-IV al DSM-5: cambiamenti, *gli specificatori*

Nel quadro clinico di ogni disturbo oltre i criteri diagnostici vi è la presenza di **SPECIFICATORI** dove è necessario evidenziare il **livello di gravità del disturbo e la presenza/assenza di criteri determinanti**

I criteri diagnostici dunque, pur rimanendo nella sostanza gli stessi, sono stati riformulati

Nella DI non si fa più riferimento al punteggio del [QI](#) per stabilire livelli di gravità del disturbo, ma questi sono definiti in base al funzionamento adattivo in tre diversi ambiti: concettuale, sociale e pratico.

Altro esempio: Disturbo dello Spettro Autistico

1. specificare la gravità attuale:

il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi

2. specificare se:

Con o senza compromissione intellettiva associata

Con o senza compromissione del linguaggio associata



Diagnosi DI

- La diagnosi di disabilità intellettiva si basa sia sul giudizio **clinico**, sia sulla somministrazione di **test standardizzati** delle funzioni intellettive ed adattive
- I punteggi dei test standardizzati e le fonti di informazioni devono essere interpretate usando sempre il giudizio clinico
- Gli individui con DI hanno **approssimativamente nei test punteggi di due deviazioni standard (ds) o più al di sotto della media della popolazione (100 media e 15 corrispondente a una ds)**, incluso un margine di errore di misurazione (generalmente 5 punti)

QI (DSM 5)

- Scoraggia uso di test di screening con "Brief QI", test di gruppo, test non adattati al background culturale dell'individuo e alla sua lingua madre
- Test con dati normativi non attuali rischio di sovrastimare il QI, in 10 anni aumento di 3 punti (Effetto Flynn)



- Non più esplicito riferimento al QI, 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
- 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 pratiche



Strumenti diagnostici per QI (DSM 5)

- Un soggetto con QI 70 può avere severi deficit adattivi comparabili a quelli di un soggetto con un QI molto più basso
- Gli individui con DI hanno **approssimativamente punteggi di due deviazioni standard o più al di sotto della media della popolazione**, incluso un margine di errore di misurazione (generalmente 5 punti, CUT OFF 70 + o – 5 range 65-75).
- Punteggi fortemente discrepanti dei subtest cognitivi individuali possono dare un punteggio globale di QI non valido (vedi WISC-IV, non interpretabile)
- Utili profili neuropsicologici oltre al QI!!
- **Giudizio clinico necessario per valutare ed interpretare i risultati**



WISC pubblicata nel 1949 in Italia

WISC-R pubblicata nel 1974 in Italia

WISC-III pubblicata negli USA nel 1991
in Italia nel 2006

Interpretazione del QIV

Riguarda la capacità di apprendimento delle informazioni e delle abilità verbali e la loro applicazione per la soluzione di nuovi problemi

Rappresenta le acquisizioni cumulativamente ricavate dal soggetto dal sistema educativo e scolastico in cui è cresciuto

Rappresenta l'abilità di un soggetto nella modalità verbale di pensiero

WISC IV, pubblicata negli USA nel 2003
in Italia nel 2012

Scompare la distinzione fra
QI Performance e QI Verbale

Interpretazione del QIP

Interpretazione del QIV

Riguarda la capacità del soggetto di operare cognitivamente con immagini visive e di manipolarle con fluidità e flessibilità

Sono componenti del fattore le capacità di:

riconoscimento e richiamo visivo

analisi e sintesi visuo-percettiva

coordinazione visuo-motoria

Rappresenta l'abilità di un soggetto nella modalità non verbale di pensiero

Anffas 60 anni di futuro

Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



-Maggiore enfasi sui punteggi compositi, che riflettono la prestazione del bambino in campi separati del funzionamento cognitivo

-Attenzione crescente alla velocità di elaborazione e memoria di lavoro

M-7-I-9-D-3



WISC-IV
Wechsler Intelligence Scale for Children - Quarta edizione

Protocollo di notazione

Nome e cognome del bambino: _____

 Nome e cognome dell'esaminatore: _____

Calcolo dell'età del bambino

	Anni	Mesi	Giorni
Data del test			
Data di nascita			
Età			

Conversione dei punteggi grezzi in punteggi ponderati

Subtest	Segn.	P. grezzi	Punteggi ponderati
Disegno con i cubi	DC		
Somiglianze	SO		
Memoria di cifre	MC		
Concetti illustrati	CI		
Cifrario	CR		
Vocabolario	VC		
Riord. lettere-numeri	LN		
Ragion. con le matrici	RM		
Comprensione	CO		
Ricerca di simboli	BS		
(Compl. figure)	(CF)	()	()
(Cancellazione)	(CA)	()	()
(Informazione)	(IN)	()	()
(Ragion. aritmetico)	(RA)	()	()
(Ragion. con le parole)	(RP)	()	()
Somma dei punteggi ponderati			

Conversione delle somme di punteggi ponderati in Indici e QI

Scale	Somma dei punteggi ponderati	Indici/QI	Rango percentile	% Intervallo di confidenza
Comprensione verbale (CV)				
Agilità viso-percettiva (RP)				
Memoria di lavoro (ML)				
Velocità di elaborazione (VE)				
Totale (QT)				

Profilo dei punteggi ponderati dei subtest

	Comprensione verbale				Ragionamento non percettivo				Memoria di lavoro				Velocità di elaborazione			
	SO	VC	CO	(IN)	(RP)	DC	CI	RM	(CF)	MC	LN	(RA)	CR	BS	(CA)	
19	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
18	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
17	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
16	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
15	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
14	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
13	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
12	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
11	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
10	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
9	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
8	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
7	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
6	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
5	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
4	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
3	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
2	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
1	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	

Profilo di Indici e QI

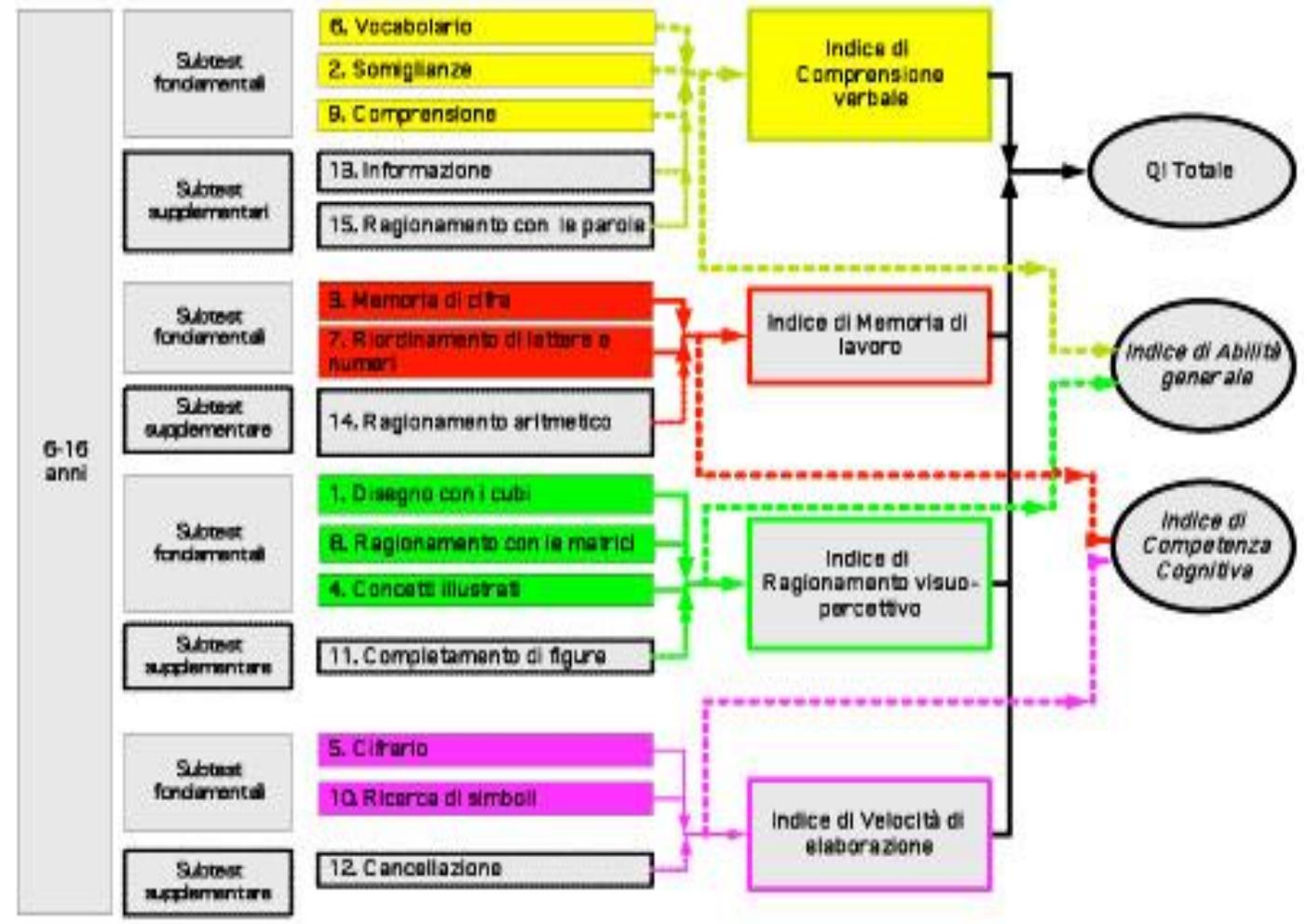
	ICV	IRP	IML	IVE	QI
160					
150					
140					
130					
120					
110					
100					
90					
80					
70					
60					
50					
40					

GIUNTIO.S.
Organizzazioni Speciali

Anffas 60 anni di futuro

Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018

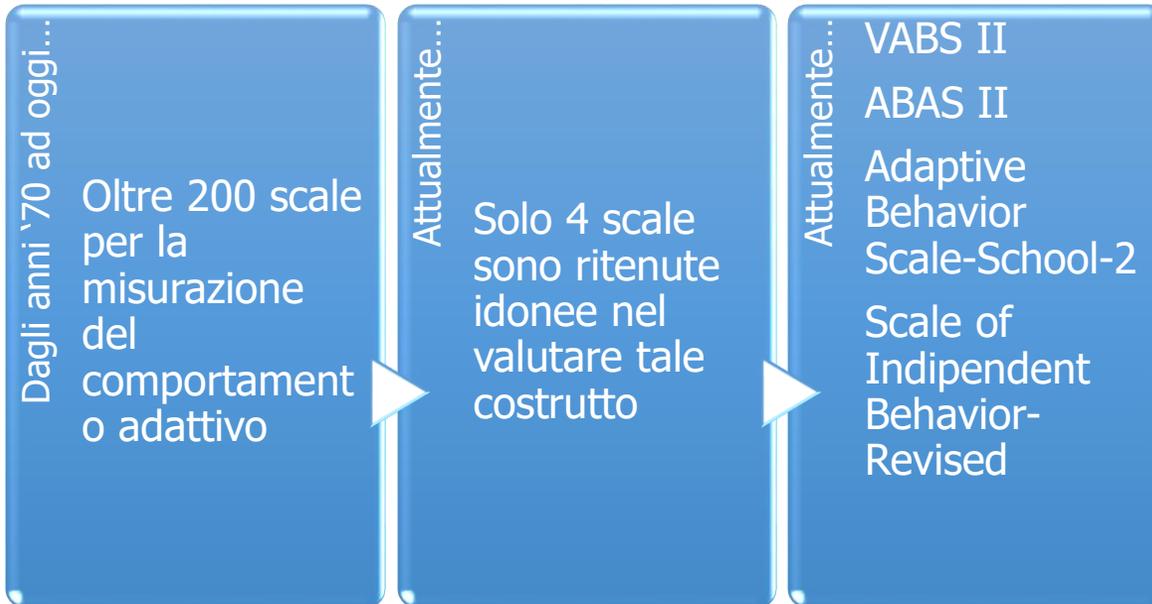




Importanza dei supporti

- **Come determinare i livelli di gravità della disabilità intellettiva?**
- **Non** sulla base del punteggio in QI (DSM-IV), ma sulla base del livello di funzionamento adattivo, perché è quest'ultimo e non il QI che determina il livello dei supporti richiesti
- Almeno un dominio del funzionamento adattivo è compromesso al punto che un supporto è necessario in uno o più ambiti di vita (scuola, lavoro, casa, comunità)
- Si deve pervenire alla definizione dei supporti necessari
Attenta analisi dei bisogni dell'individuo, considerato nel proprio contesto sociale (famiglia, scuola e società)

COME MISURARE IL FUNZIONAMENTO ADATTIVO



VINELAND-II SURVEY INTERVIEW FORM
SCHEMA RIASSUNTIVO DEI PUNTEGGI

Nome e cognome: _____ Età cronologica: _____ anno _____ mese _____ giorno Data dell'intervista: _____

SUBSCALA/SCALA	PUNTEGGI DI SUBSCALA, SCALA E SCALA COMPOSTA							PUNTI DI FORZA E DI DEBOLEZZA ^a		
	Punteggio grezzo	Punteggio v-scale	Punteggio QI di deviazione	% Intervallo di confidenza	Rango percentile	Livello adattivo	Punteggio età equivalente	Punteggio stanino	Differenza da valore mediano ^b	F (forza) D (debolezza) ^c
Ricezione				±						
Espressione				±						
Scrittura				±						
Comunicazione	Somma: _____			±						
Personale				±						
Domestico				±						
Comunità				±						
Abilità del vivere quotidiano	Somma: _____			±						
Relazioni interpersonali				±						
Gioco e tempo libero				±						
Regole sociali				±						
Socializzazione	Somma: _____			±						
Grossolane				±						
Fini				±						
Abilità motorie	Somma: _____			±						
Somma dei punteggi QI di deviazione ^d										
Scala composta										

VALIDITÀ PUNTEGGIO QI DI DEVIATIONE DI SCALA COMPOSTA^d

Punteggio QI di deviazione di scala		Differenza	Punteggio QI di deviazione di Scala composta ^a
Massimo	Minimo		
			V (valido)
			NV (non valido)

^a Per l'individuazione dei punti di forza e di debolezza di scala, non considerare la scala Abilità motorie per individui con 7 o più anni di età.
^b Per le istruzioni su come determinare la mediana del punteggio, cfr. il capitolo 4 del manuale Vineland-II standardizzazione italiana.
^c Punti di forza e di debolezza di scala:
 F = QI di deviazione - mediana ≥ 10
 D = QI di deviazione - mediana ≤ -10
 Punti di forza e di debolezza di subscala:
 F = punt. v-scale - mediana ≥ 2
 D = punt. v-scale - mediana ≤ -2
^d Validità punteggio QI di deviazione di Scala composta:
 V = QI di deviazione di scala massimo - QI di deviazione di scala minimo ≤ 35
 NV = QI di deviazione di scala massimo - QI di deviazione di scala minimo > 35



AAIDD

Definizione multidimensionale e **approccio bio-psico-sociale** in cui i fattori individuali concorrono con fattori culturali e sociali.

American Association of Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD) la disabilità Intesa come risultante della capacità della persona in relazione al contesto in cui funziona (condizione risultante tra una condizione intrinseca del soggetto e l'ambiente)

- Abilità intellettive
- Comportamento/funzionamento adattivo
- La salute
- La partecipazione
- Il contesto



DSM-5

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
- ✓ In bambini molto piccoli ritardare la diagnosi di disabilità intellettiva



Epidemiologia

- Prevalenza RM (nei paesi occidentali): **1 – 3%** della popolazione (con QI < 70), 2/3 con DI grado lieve o moderato e 1/3 severo o profondo (*Sherr and Shevell, 2012*)
- Con QI < 75, la prevalenza è di circa il 10%
- L'incidenza varia con l'età: è massima nel periodo scolare le richieste scolastiche sono infatti un rivelatore di forme lievi
- Rapporto maschi-femmine: da 1,3:1 a 1,9:1 (*Kabra e Gulati, 2003*)
- Costi lifetime per paziente 1 million \$ (*MMWR Morb Mortal Mkly Rep, 2004*)

Diagnostic process

- Se esame neurologico e dismorfologico non dirimenti passare a esami di I livello cioè CGH array, X fragile e screening metabolici
- Se I livello negativo passare a esami di II livello approfondimento metabolico, RMN encefalo, pannelli ngs

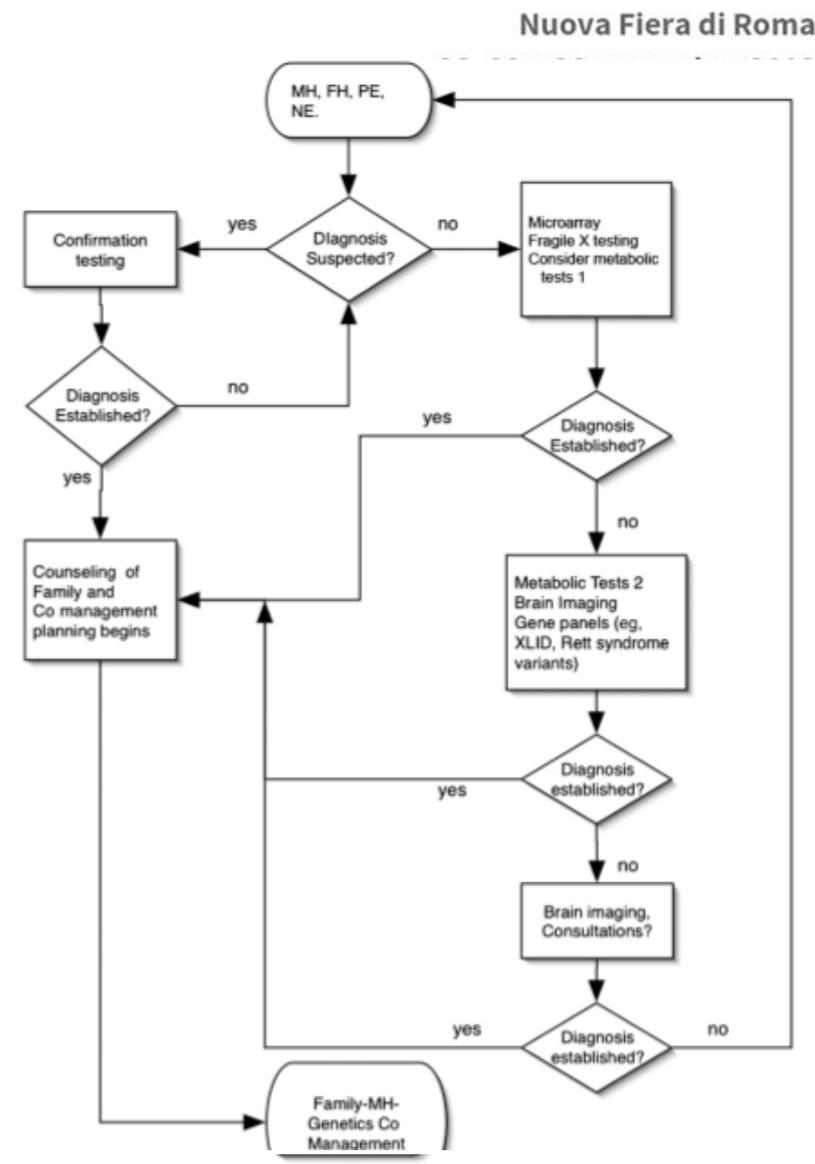


FIGURE 1 Diagnostic process and care planning. Metabolic test 1: blood homocysteine, acylcarnitine profile, amino acids; and, urine organic acids, glycosaminoglycans, oligosaccharides, purines, pyrimidines, GAA/creatinine metabolites. Metabolic test 2 based on clinical signs and symptoms. FH, family history; MH, medical history; NE, neurologic examination; PE, physical and dysmorphology examination.



Sequenziamento di seconda generazione

1. Caratterizzazione del genoma 2011 con definizione di aspetti topologici e funzionali (identificazione di geni e proteine e loro ruoli) e conoscenza di grado di variabilità del nostro genoma
2. Sequenziare geni di nostri interesse (o geni malattia) oppure sequenziare esoma di tutti I geni che codificano per proteine (Whole exome sequencing)
3. O ancora sequenziare tutto l'intero genoma (Whole genome sequencing)
4. Pochi giorni per exoma poi analisi varianti (si parte da 50-70000 variant), costo WES < 800 euro
5. Identificati 400 nuovi geni malattie negli ultimi 5 anni



CGH array e esami ultima generazione

- Può identificare portatori di uno sbilanciamento cromosomico criptico. Non meno del 15-20% dei pazienti con disabilità intellettiva, dismorfismi ed anomalie congenite con cariotipo normale è portatore di uno sbilancio cromosomico criptico (fra meno di 1 Mb e circa 10 Mb) (*Vissers et al, 2003; Shaw-Smith et al, 2004, Gribble et al, 2005*).
- Siti di suscettibilità ad es. (15q11.2 penetranza 10% frequenza 1:250 pop generale; 16p11.2 penetranza alta; frequenza pop generale bassa)
- Whole Genome array copre intero genoma mentre esistono targeted array che studiano nello specifico alcuni loci
- Uno studio con WES in un campione di bambini con disordini del neurosviluppo 42% presentano mutazioni de novo di un singolo gene causa disturbi del neurosviluppo in 1 su 295 nati
- Rischio di mutazione denovo aumenta con incremento età del padre (>45 è 1:200) (*Amor DJ, 2018*)

What is ARID1B syndrome?

ARID1B syndrome is a recently discovered condition. The term used by clinical geneticists is ARID1B-related intellectual disability. Intellectual disability can be shortened to ID. In this guide we use the name ARID1B syndrome. *ARID1B* (pronounced a-rid-one-bee) is the name of the gene involved. A change in the gene or loss of the gene can cause the syndrome. ID stands for intellectual disability, but the degree of learning difficulty is very variable.

Typical features

- Some difficulty with learning
- Delay in development, and speech
- Feeding difficulties
- Short sight

Knowledge about ARID1B syndrome is only just emerging, and much remains to be learnt. This is because most people with ARID1B syndrome were first diagnosed with a different disorder (Coffin-Siris syndrome, or CSS) and this may have somewhat different effects to ARID1B syndrome. Fewer than 20 people with a change in the *ARID1B* gene or loss of the gene without a CSS diagnosis have been reported. What has become clear is that the effect of a change in *ARID1B* is very variable. It is likely that many other individuals with learning difficulties have ARID1B syndrome but have not been recognised yet.

For the time being, for our knowledge about ARID1B syndrome we have to rely partly on information about people who also have CSS, and this may give a biased picture.

Can the syndrome be cured?

Medical concerns

Seizures Recently seizures were reported in 14/59 (24%) people. The first seizure usually occurred in childhood and most seizures responded well to treatment. If you are worried that your child is having seizures, we recommend you try to video these episodes and talk about this to your child's doctor.

Eyesight Short sight (myopia) is reported in about half of the people with an *ARID1B* mutation. About one third of these have severe myopia (more than -4 D, sometimes even up to -20 D). We therefore strongly recommend vision testing, particularly when there are indications that your child appears not to see very well. Strabismus (squint) is also often reported in people with an *ARID1B* mutation.

Hearing Hearing problems have been noted in a minority (about 1/6) of people. Only 3/54 (5%) were reported to have hearing loss in both ears. So far, all children had mild hearing loss only. There is no evidence that hearing loss gets worse with time. Once babies have passed their neonatal hearing test, hearing problems are therefore not expected. However, if you have any doubt about your child's hearing ability, this should be tested.

Feeding difficulties Feeding problems are reported in about half the babies with an *ARID1B* mutation. Usually, these difficulties show shortly after birth, and resolve within a few months. However, there is a group of children who need tube feeding direct to the stomach by gastrostomy for up to several years. We therefore recommend that any feeding difficulties are taken very seriously, and dietary advice and feeding management offered promptly.

Frequent infections There have been reports of frequent infections in people with Coffin-Siris syndrome. Frequent infections have been reported in about one third of children, though no confirmed abnormalities of the immune system have been reported. At the moment, there is no clinical evidence to support taking extra precautions to prevent infections.

Development

Physical development

Physical development is delayed in most children with an *ARID1B* change. The vast majority of children learn to walk without support. On average children learn to walk around 30 months, but the known range is between 15 months and 5 years.

Learning

Children with an *ARID1B* change usually need learning support. Most are reported to have moderate intellectual disability, but some have a low-normal IQ, and others are more severely affected. Some children with an *ARID1B* change are able to read and write, most are able to use tablets or computers, among other things to watch movies.

Speech

Most children with an *ARID1B* change do develop speech. The age at which this occurs is variable, but around half speak some words before their fourth birthday. Because it appears that expressive speech is particularly affected, it may help to offer alternative forms of communication such as sign language and picture-based systems.

Behaviour

Children with an *ARID1B* change are often considered very friendly. However, they may become frustrated and develop aggressive behaviour especially when they have difficulty communicating. There are also reports of autistic features in some of the children.

Growth

Children with an *ARID1B* change are on average shorter than their peers. However, there is wide variation and your child might be a normal height. People are usually of a normal weight relative to their height.

Managing ARID1B syndrome

At Diagnosis

- Kidney and heart ultrasound scans
- Hearing and eyesight tests if needed

ARID1B gene causa 1% di ID con mutazione di un gene de novo

Anffas 60 anni di futuro

Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



Cost \$3,500

Genes

ADNP	ALDH5A1	AMT	AP152	ARID1B	ARX	ATRX	BCXK0K
BRAF	CACNA1C	CASK	CDKL5	CHD7	CHD8	CNTNAP2	CREBBP
CTNNA1	DHCR7	DYRK1A	EHMT1	FGD1	FMR1	FOLR1	FOXP1
FOXP1	FOXP2	GABRB3	SLC2A1	GRIN2B	HDAC8	HOMX1	HPRT1
KDM5C	KIRREL3	L1CAM	LAMC3	MBD5	MECP2	MED12	MEF2C
MID1	NHS	NIPBL	NLGN3	NLGN4X	NRXN1	NSD1	NTNG1
OPHN1	PAFAH1B1	PCDH19	PHF6	PINK1	PQBP1	PTCHD1	PTEN
PTPN11	RAB39B	RAD21	RAI1	RELN	SCN1A	SCN2A	SETBP1
SETD2	SHANK3	SLC9A6	SMC1A	SMC3	STXBP1	SYNE1	TBL1XR1
TBR1	TCF4	TMEM231	TMLHE	TSC1	TSC2	TUBA1A	UBE3A
UBE3C	VPS13B	ZEB2					

GeneMatcher



GeneMatcher is a freely accessible web site designed to enable connections between clinicians and researchers from around the world who share an interest in the same gene or genes.

Email :

Password :

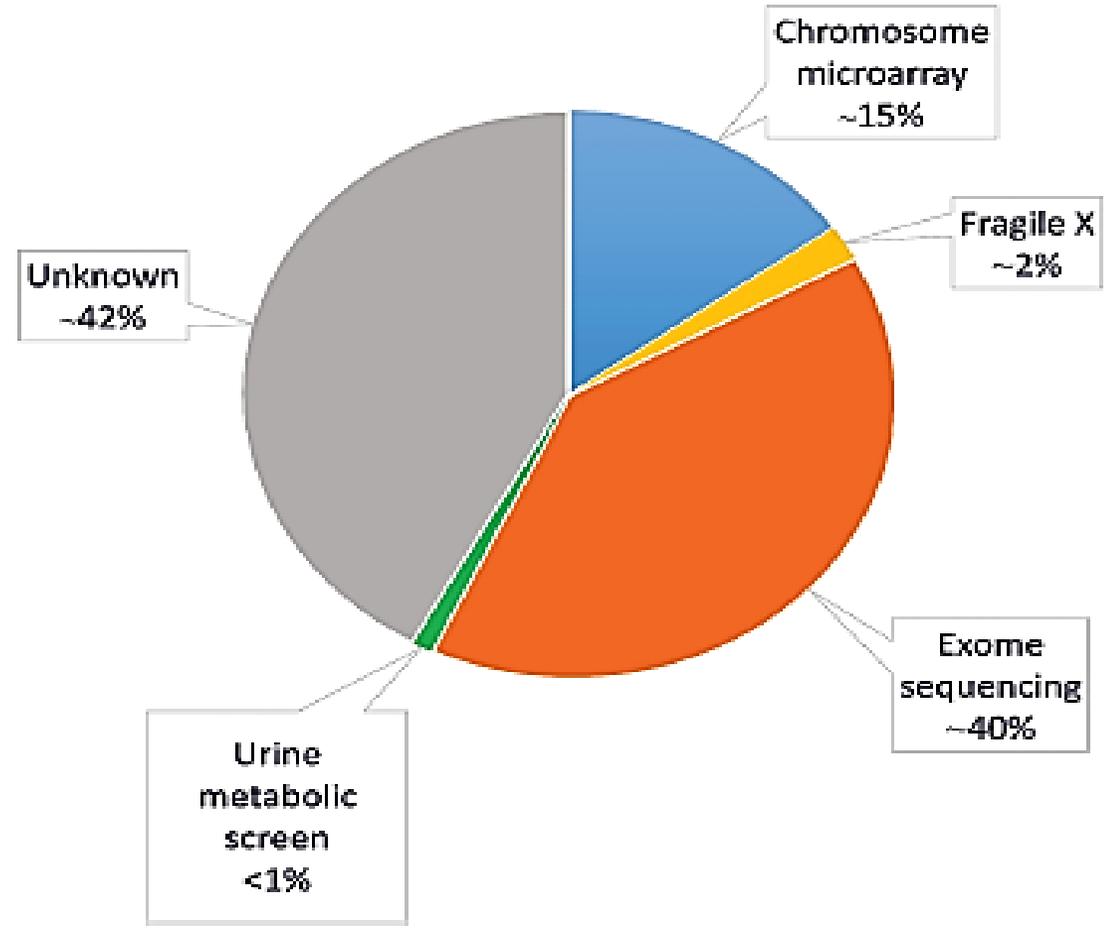
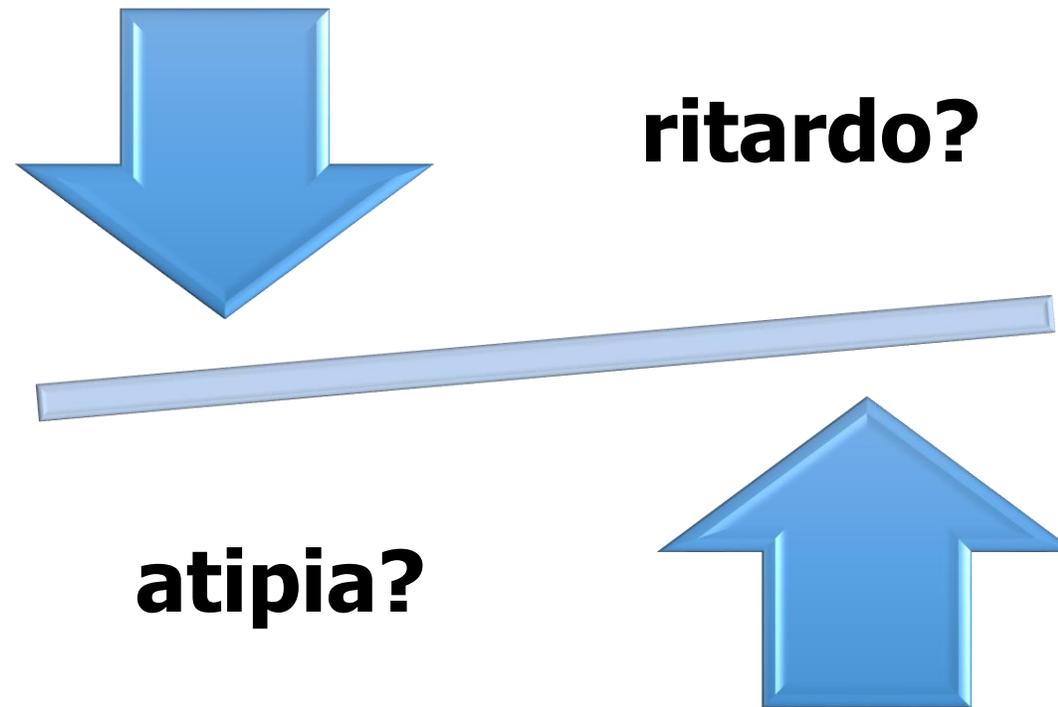


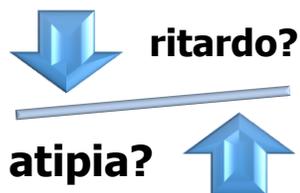
Fig. 2 Diagnostic yield of common investigations in the child with global developmental delay or intellectual disability.

Amor DJ, 2018

La disabilità intellettiva



Studi neuropsicologici hanno messo in evidenza, soprattutto nel confronto tra sindromi genetiche, profili cognitivi differenziali in bambini con DI di diversa (o anche stessa) eziologia e a **parità di QI**



La disabilità intellettiva

Sindrome di Down

- Capacità linguistiche con una produzione povera, poco fluente, una maggiore compromissione della morfosintassi ed un relativo risparmio del lessico.

Sindrome di Williams

- Capacità linguistiche relativamente preservate e da capacità visuo-spaziali compromesse.
- Dissociazione tra abilità spaziali (ridotte) e visuo-percettive (preservate) è stata dimostrata.

Aspetti cognitivi/neuropsicologici

Visual and spatial long-term memory: differential pattern of impairments in Williams and Down syndromes

Stefano Vicari* MD;
Samantha Bellucci, Clinic and Scientific Institute (IRCCS),
Bambino Gesù Children's Hospital, Santa Marinella;
Giovanni Augusto Carlesimo MD, IRCCS, Santa Lucia
Foundation and Clinica Neurologica, Università Tor Vergata,
Roma, Italy.

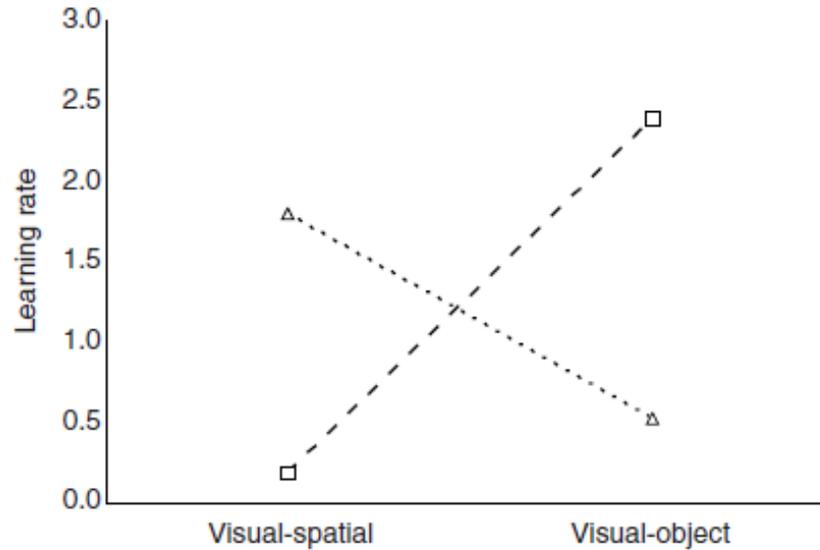
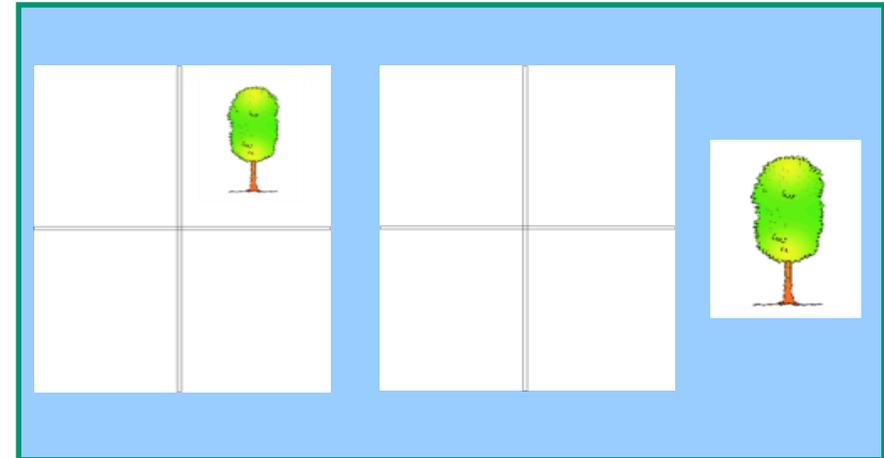
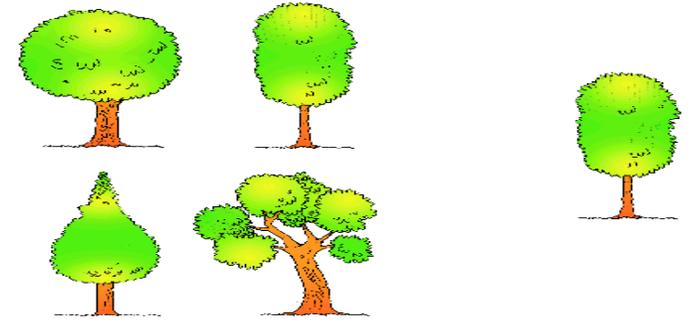


Figure 5: Visual-spatial and visual-object learning rates obtained by □, participants with Williams syndrome and △, participants with Down syndrome, covarying for mental age.



Vicari et al., 2005 Dev Med Child Neurol

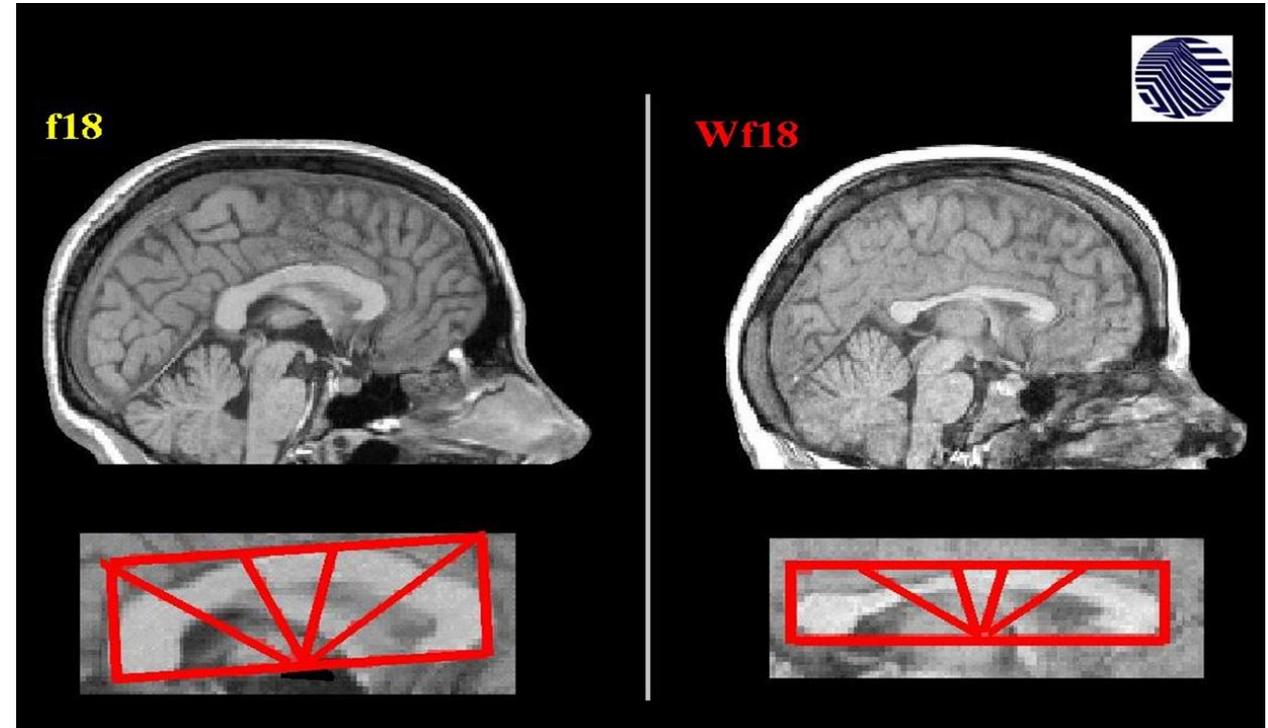
Down Syndrome

Impairment memoria, particolarmente nella MBT

Deficit LTM verbale e visiva

- Ippocampo e Lobo temporale mediale trovato anormale in DS (Kesslak et al. 1994; Ikeda and Arai 2002)
- Volume ippocampale correla con misure neuropsicologiche di memoria (Krasuski et al. 2002)

Williams Syndrome



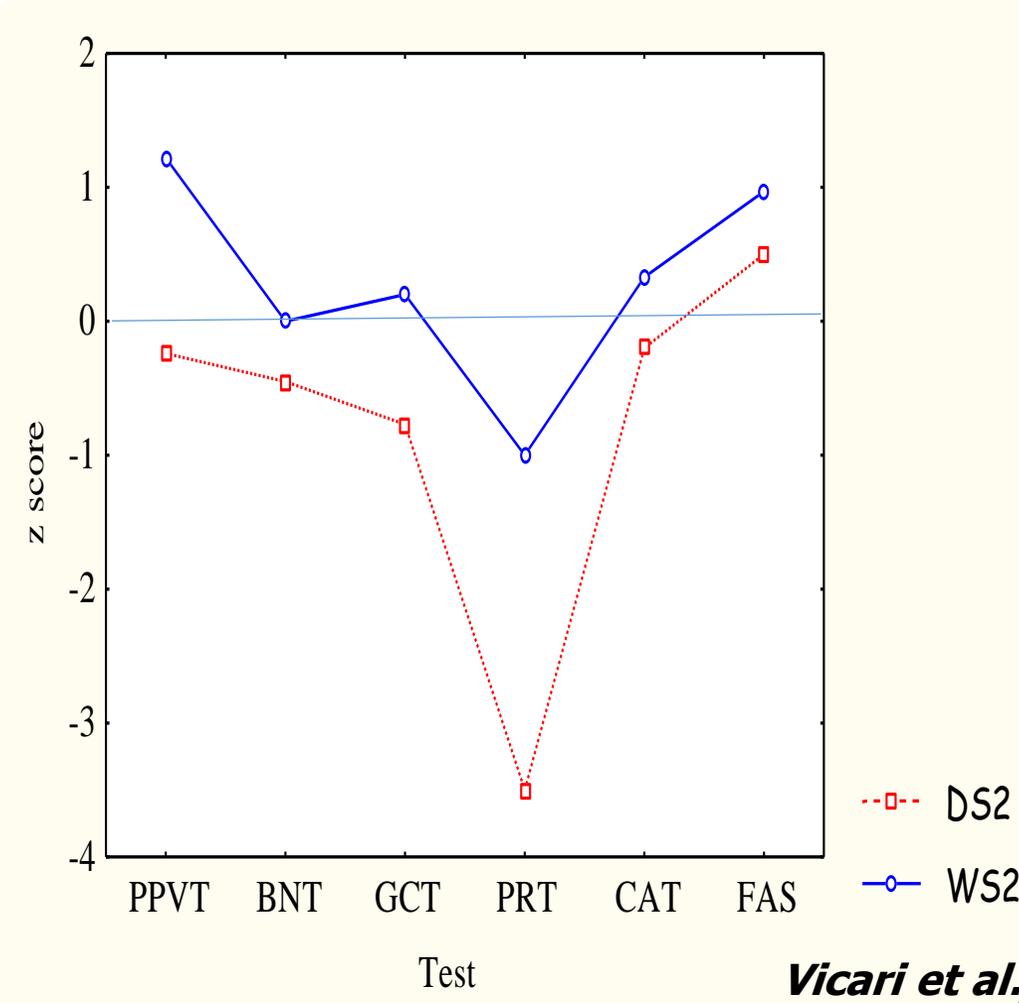
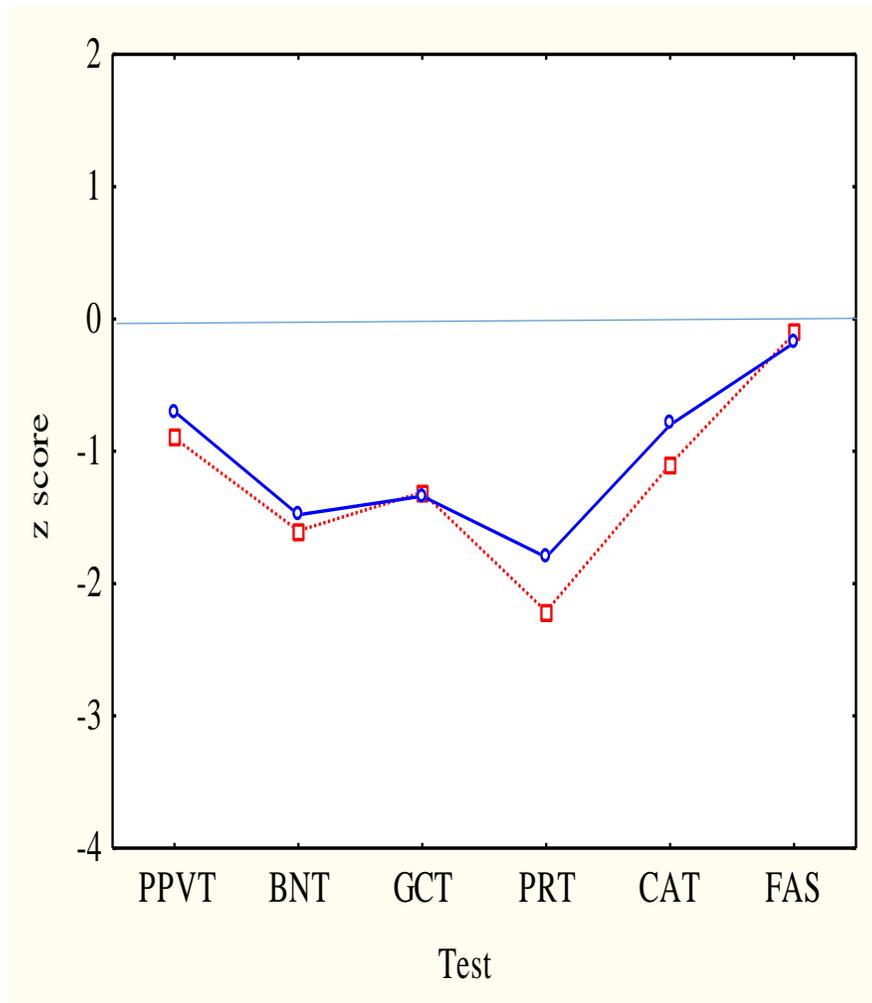
Alterazione nella regione posteriore del corpo calloso, che contiene fibre che connettono I lobi occipitali e parietali di destra e sinistra, puo' essere alla base del deficit visospaziale presente nella sindrome (Tomaiuolo et al., neuroreport, 2002)

Anffas 60 anni di futuro

Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

 ritardo?
 atipia?

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



Vicari et al., JINS 2004



Neuropsychological profile of Italian children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome with and without intellectual disability.

Vicari S¹, Mantovan M, Addona F, Costanzo F, Verucci L, Menghini D.

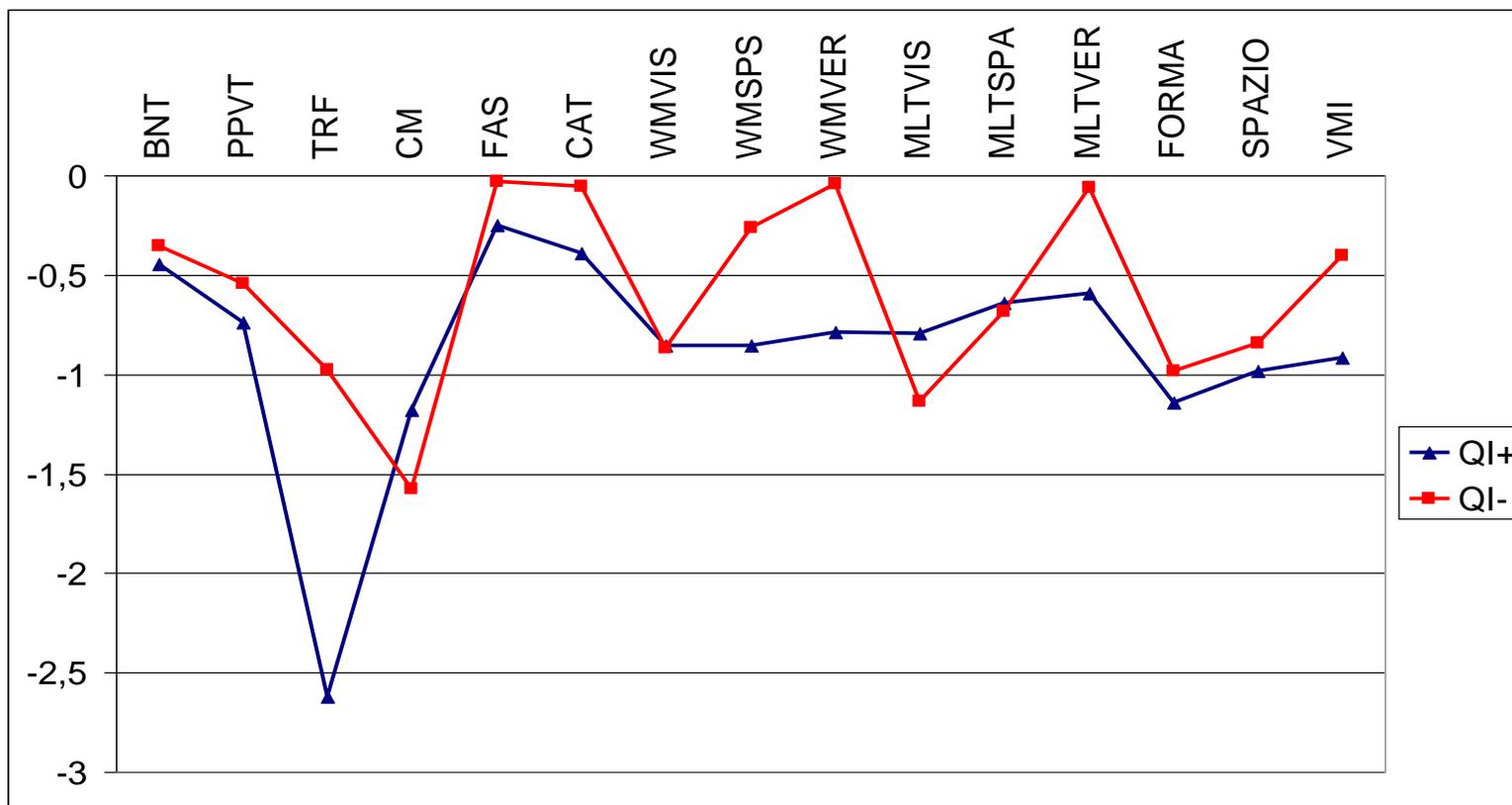
⊕ Author information

Profilo sovrapponibile

(nessuna differenza statisticamente significativa)

QI+ 85,7

QI- 59,2



I deficit osservati nei bambini con microdelezione del cr22q11.2 dipendono dal loro deficit cognitivo?

REVIEW



Intelligence and specific cognitive functions in intellectual disability: implications for assessment and classification

Marco O. Bertelli^a, Sally-Ann Cooper^b, and Luis Salvador-Carulla^c

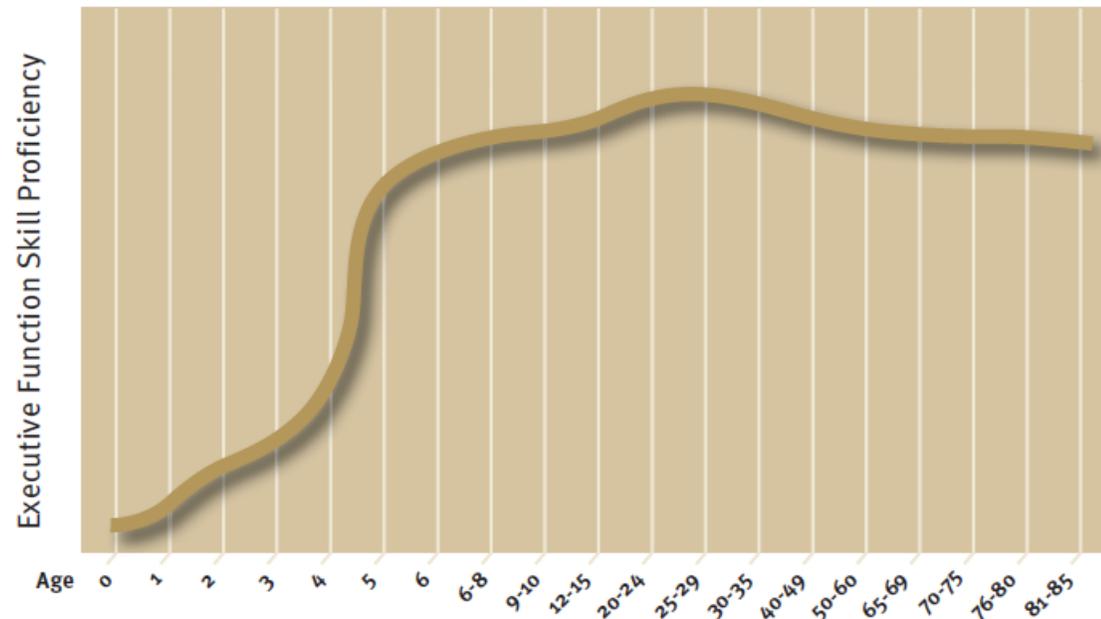
Genetic syndrome	Level of intellectual disability	Specific cognitive phenotype	
		Strengths 	Weaknesses 
Down syndrome	Mainly mild and moderate [54]	Visuospatial short-term memory, associative learning and implicit long-term memory [55]	Expressive language, syntactic/morphosyntactic processing, and verbal working memory [56], receptive vocabulary, verbal short-term memory and explicit long-term memory [55,57]
Prader-Willi syndrome	Mild and moderate [58]	Visual processing for shape identity (ventral stream; for deletion but not for disomy) [59], object assembly (only for deletion) [60]	Phonological loop (particularly for deletion), emotion modulation [61], attention/task switch [62,63], digit span, digit symbol coding [60]
Williams syndrome	Mild and moderate [64]	Concrete and receptive language, vocabulary and expressive language, verbal short-term memory, grammatical abilities [65,66], sustained attention [67]	Visuospatial construction [65], working memory, arithmetic skills, planning and inhibition [68], relational/conceptual language [66], selective attention [69]
Fragile-X syndrome	Mainly mild and moderate [70]	Sequential processing, short-term memory, gross and fine motor skills, coordination [71-74]	Verbal labelling and comprehension, visuospatial processing, writing and mathematics [75,76], disengaging attention and set-shifting, response inhibition [41,69].
Klinefelter's syndrome	Absent or borderline [77]	Language, comprehension, reading, auditory and verbal memory, attention and motor functions [77,78]	Visual memory, classification, cooperation, problem-solving [77,78]
Turner's syndrome	Absent or borderline [79]	Visual-spatial and visual-perceptual skills, executive skills, working and nonverbal memory, attention, difficulties in social cognition and emotional tasks [80-84]	Receptive language, memory [83]
Phenylketonuria	Moderate-to-severe [85]	Storage component of working memory, distractor interference and proactive interference components of inhibitory control (in early-treated PKU) [86]	Executive, manipulation or monitoring components of working memory, distractor and proactive interference [86,87], Information processing speed, perception and visual-spatial abilities [88], prepotent response inhibition [87]

Comparando i risultati WISC-III: Williams-Beuren, Prader-Willi, X-Fragile con simili background socioculturali e socioeconomici: simili punteggi QI generale ma differenti punteggi rispetto gli Indici verbale e di performance.

1. Williams: vocabolario e comprensione pt > in confronto a Prader-Willi e a X-Fragile
2. Prader-Willi: block design e object assembly pt significativamente più alti che in Williams e X-Fragile
3. Autismo con disabilità intellettiva: bassi pt QI non sono necessariamente associati con compromissione di tutte le funzioni cognitive globali

Executive Function Skills Build Throughout Childhood and Adolescence

Perché studiare le FE nella disabilità intellettiva?



A range of tests measuring different forms of executive function skills indicates that they begin to develop shortly after birth, with ages 3 to 5 providing a window of opportunity for dramatic growth in these skills. Growth continues throughout adolescence and early adulthood; proficiency begins to decline in later life.

Predittive di importanti traguardi cognitivi :

- come **l'autoregolazione** (Sokol e Muller, 2007)

- le abilità di **apprendimento** (Blair e Razza, 2007; Bull et al., 2008; Brock et al., 2009)



Research in Developmental Disabilities 34 (2013) 1770–1780



ELSEVIER

Contents lists available at SciVerse ScienceDirect

Research in Developmental Disabilities



Executive functions in intellectual disabilities: A comparison between Williams syndrome and Down syndrome



Floriana Costanzo ^{a,1}, Cristiana Varuzza ^{a,b,1}, Deny Menghini ^a,
 Francesca Addona ^a, Tiziana Gianesini ^c, Stefano Vicari ^{a,*}

Table 1
 Demographic characteristics of the groups.

	WS (n = 18)	DS (n = 15)	TD (n = 17)
CA-M (SD); range	17.6 (7.4); 10.7–34.9	14.5 (3.7); 8.6–21.2	7.4 (0.8); 6.1–8.4
MA-M (SD); range	6.7 (0.9); 5.10–7.8	6.2 (0.9); 4.8–8.7	6.9 (0.7); 5.-7.10
IQ-M (SD); range	53 (10.2); 36–71	53 (13.5); 36–83	94 (8.7); 85–119

CA, chronological age; MA: mental age; IQ, intelligence quotient; M, mean; SD, standard deviation.

6 domini





MBT / WM

MBT

verbale: vantaggio per i ragazzi con SW e svantaggio per i SD

non verbale: male entrambi rispetto ai ST

WM

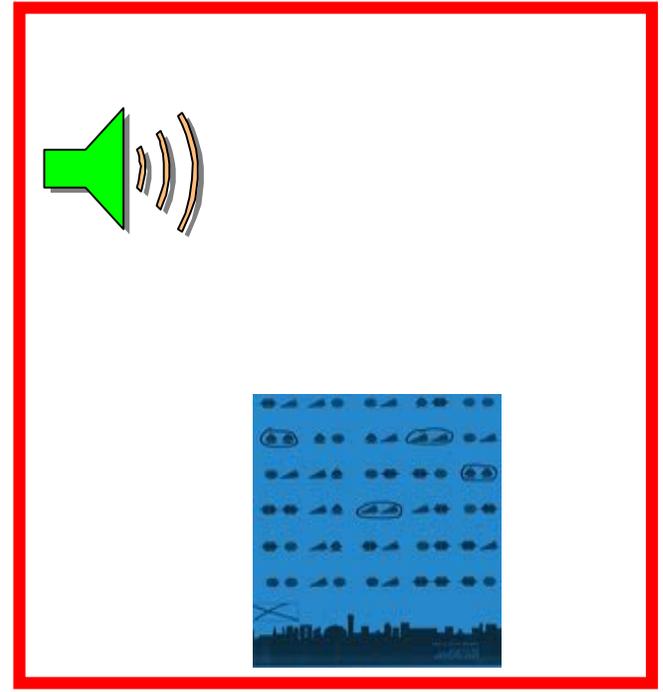
verbale: male entrambi rispetto ai ST ma più gravi i SD

non verbale: male entrambi rispetto ai ST

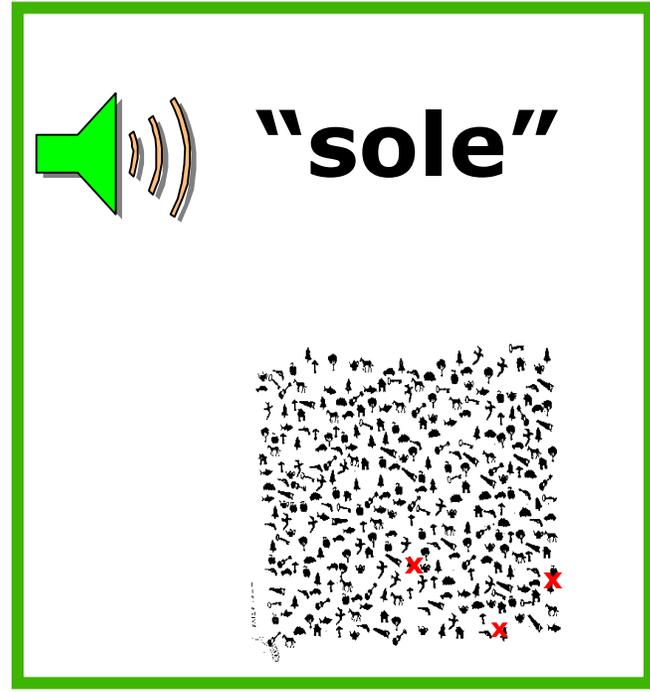
Measure	WS Mean (SD)	DS Mean (SD)	TD Mean (SD)	p^{adjusted}	Post hoc comparisons Tukey test or Games-Howell test (Cohen's d)			Post hoc summary
					WS vs DS	WS vs TD	DS vs TD	
<i>Short-term and working memory</i>								
F-DST	4.1 (1.2)	2.7 (1.0)	4.6 (0.8)	<.001	<.01 (2)	.40 (0)	<.001 (2.8)	DS < WS = TD
B-DST	2.4 (0.8)	1.3 (0.6)	3.4 (1.1)	<.001	<.01 (1)	<.01 (0.9)	<.001 (1.9)	DS < WS < TD
NWR ^c	34.2 (4.4)	22.1 (14.6)	32.4 (3.9)	<.05	<.05 (1.1)	.45 (0.4)	<.05 (0.9)	DS < WS = TD
F-CBT	2.7 (1.1)	3.2 (1.4)	4.9 (0.9)	<.001	.45 (0.4)	<.001 (2)	<.001 (1.4)	WS = DS < TD
B-CBT	1.8 (1.0)	1.7 (0.9)	3.8 (1.5)	<.001	.96 (0.1)	<.001 (2)	<.001 (1.7)	WS = DS < TD

La performance è variabile e dipende dal task

X



✓



Measure	WS Mean (SD)	DS Mean (SD)	TD Mean (SD)	$p^{adjusted}$	Post hoc comparisons Tukey test or Games-Howell test (Cohen's d)			Post hoc summary
					WS vs DS	WS vs TD	DS vs TD	
<i>Attention</i>								
BVN ^c	33.8 (10.8)	31.8 (5.9)	35.4 (4.4)	.18	-	-	-	-
SCO ^c	5.3 (3.2)	3.6 (3.0)	8.6 (1.6)	<.001	.26 (0.6)	<.01 (1.3)	<.001 (2.2)	WS = DS < TD
SKY ^c	14.2 (6.6)	21.2 (12.8)	8.0 (3.7)	<.001	.16 (0.7)	<.01 (1.2)	<.01 (1.4)	WS = DS < TD
BELLS	103.6 (16.0)	81 (22.1)	96.8 (17.6)	<.01	<.01 (1.1)	.54 (0.4)	.05 (0.7)	WS = TD; DS = TD; DS < WS

Anffas 60 anni di futuro

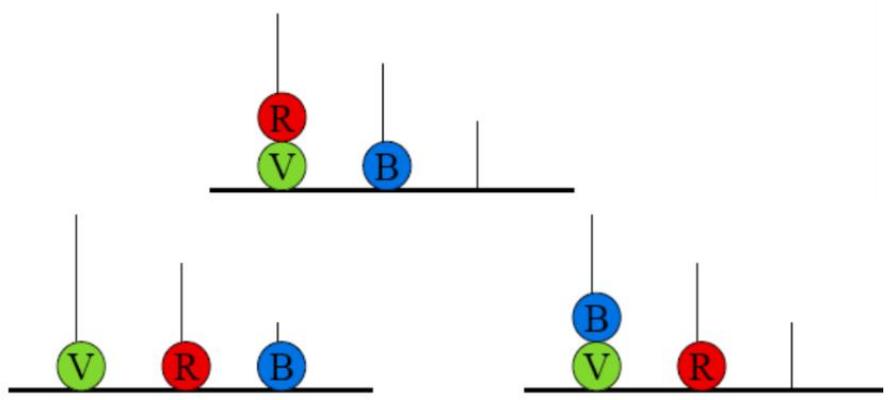
Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



Pianificazione

Sebbene più lenti, i ragazzi con SD = ST (di pari età di sviluppo) mentre difficoltà nei WS



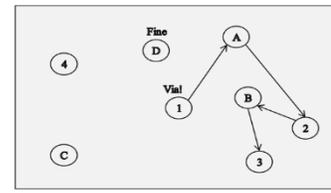
Shifting

i ragazzi con SW favoriti, mentre con SD penalizzati

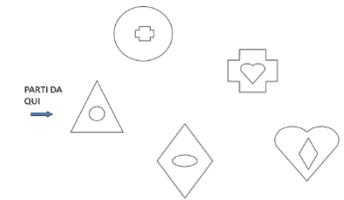
CAT alternato

ANIMALI	FRUTTA	ALTERNATI
1 minuto	1 minuto	2 minuti
...
Cane	Banana	Ghepardo
Leone	Mirtillo	Mela
Lupo	Cocomero	Lupo
		Pera
		Mirtillo

Trial Making Test



Forma/forma



Measure	WS Mean (SD)	DS Mean (SD)	TD Mean (SD)	$p^{adjusted}$	Post hoc comparisons			Post hoc summary
					Tukey test or Games-Howell test (Cohen's d)			
					WS vs DS	WS vs TD	DS vs TD	
TOL								
Score ^c	16.4 (6.2)	25.4 (7.3)	25.7 (3.2)	<.001	<.01(1.3)	<.001 (1.8)	.98 (0)	WS < DS = TD
Time ^a	113.9 (53.5)	176.6 (60.4)	128.9 (33.8)	<.01	<.01 (1)	.65 (0.3)	<.05 (0.9)	DS < WS = TD

Measure	WS Mean (SD)	DS Mean (SD)	TD Mean (SD)	$p^{adjusted}$	Post hoc comparisons			Post hoc summary
					Tukey test or Games-Howell test (Cohen's d)			
					WS vs DS	WS vs TD	DS vs TD	
Shifting								
CAT-A	6.5 (2.6)	3.5 (2.4)	6.7 (2.3)	<.01	<.01 (1.2)	.97(0)	<.01 (1.4)	DS < WS = TD
TMT ^{a,c}	84.4 (59.6)	122.3 (71.2)	52.3 (32.4)	<.05	.32 (0.6)	.13 (0.7)	<.05 (0.5)	WS = DS; WS = TD; DS < TD
F/F ^a	143.2 (54.1)	239.6 (139.3)	85 (50.7)	<.001	<.001 (0.9)	.12 (1.1)	<.001 (1.5)	DS < WS = TD

E' vietata la riproduzione del presente documento. Nessuna parte di esso può essere riprodotta o diffusa, né in forma gratuita né a pagamento, mediante fotocopie, microfilm o qualsiasi altro mezzo, senza il consenso scritto di Anffas Onlus Nazionale e del Consorzio La Rosa Blu, alle quali spettano i diritti previsti dalla Legge 22 aprile 1941 n.633 e successivi aggiornamenti.

Anffas 60 anni di futuro

Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



Classificazione



MEMORIA SEMANTICA (CAT)

Modalità di somministrazione

L'esaminatore si rivolge al bambino dicendo: "Ora dovrai dirmi più veloce che puoi tutte le parole che ti vengono in mente che appartengono alla stessa categoria che io ti dirò. Facciamo un esempio: dimmi tutti i colori che ti vengono in mente". Aggiungere qualche colore a quelli già detti dal bambino.

Animali (A)	Vestiti (V)	Frutta (F)	Giocattoli (G)

Inibizione

ROSSO GIALLO BLU VERDE
 BLU VERDE ROSSO GIALLO
 ROSSO GIALLO VERDE BLU
 VERDE ROSSO GIALLO BLU
 GIALLO BLU VERDE ROSSO
 ROSSO BLU VERDE GIALLO



La modalità verbale favorisce i ragazzi con SW
 Nel non verbale nessuno dei due è favorito

I ragazzi con SW favoriti nella modalità verbale,
 mentre con SD penalizzati

Measure	WS Mean (SD)	DS Mean (SD)	TD Mean (SD)	$p^{adjusted}$	Post hoc comparisons Tukey test or Games-Howell test (Cohen's <i>d</i>)			Post hoc summary
					WS vs DS	WS vs TD	DS vs TD	
<i>Categorization</i>								
CAT	23.4(5.8)	18 (6.2)	21.7 (4.4)	<.05	<.05 (0.9)	.62 (0.3)	.16 (0.6)	WS = TD; DS = TD; DS < WS
WEIGL ^c	7.3 (3.7)	5.6 (2.8)	12.5 (2.1)	<.001	.29 (0.5)	<.001 (1.7)	<.001 (2.8)	WS = DS < TD

Measure	WS Mean (SD)	DS Mean (SD)	TD Mean (SD)	$p^{adjusted}$	Post hoc comparisons Tukey test or Games-Howell test (Cohen's <i>d</i>)			Post hoc summary
					WS vs DS	WS vs TD	DS vs TD	
<i>Inhibition</i>								
STROOP								
Index ^a	1.4 (0.8)	2.6 (2.3)	0.7 (0.7)	<.01	<.05 (0.7)	.33 (0.9)	<.001 (1.2)	DS < WS = TD
G/NG								
RTs ^b	511.9(89.8)	494.2 (141.9)	577.6 (76.7)	.08	-	-	-	-
Correct responses ^c	89.9 (7.9)	85.5 (12.2)	93 (4.0)	.08	-	-	-	-



SW vs SD

Pesa la **modalità** (verbale SW > SD):

- MBT
- Inibizione
- Classificazione

Differenze

Shifting male solo i ragazzi con SD

Pianificazione male solo i ragazzi con SW

Attenzione dipende dal task specifico

Somiglianze

WM a prescindere dalla modalità male entrambi

Classificazione non verbale male entrambi

Inibizione non verbale bene entrambi



Non tutte le componenti delle **FE compromesse** nella DI

In alcuni casi le difficoltà sono:

- **task specifiche**
- determinate dalla **DI**
- **sindrome specifica** e modalità specifica

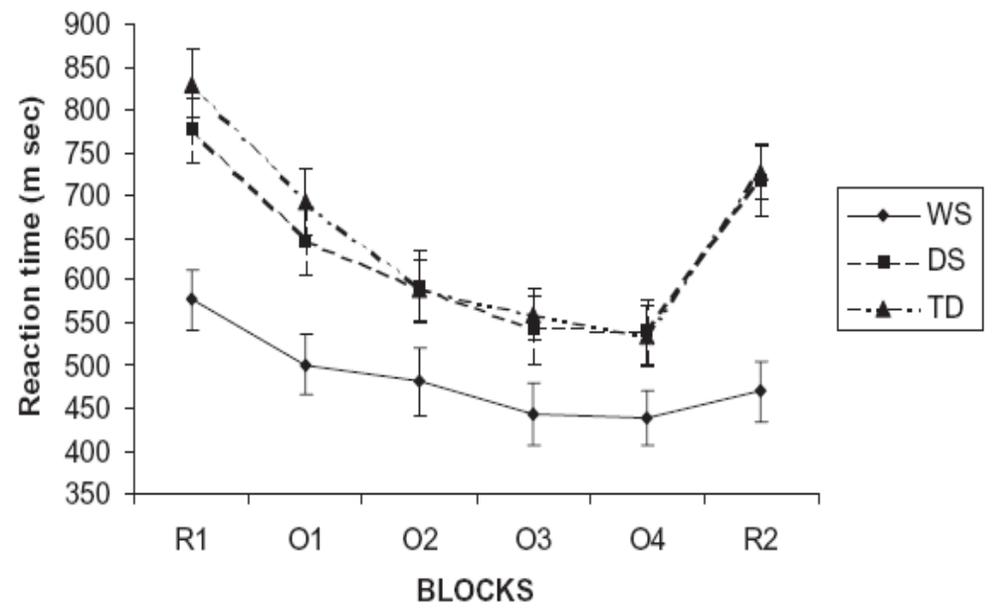
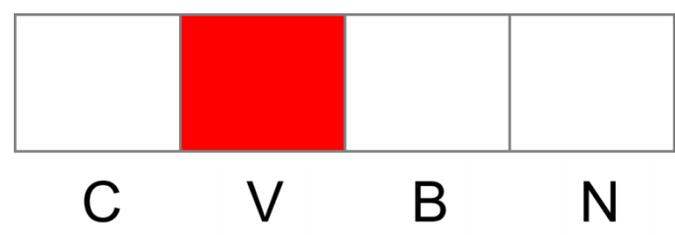
E' ipotizzabile che le **anomalie cerebrali** che caratterizzano le due sindromi possono spiegare le differenze nel profilo delle FE:

- nel **circuito fronto-parietale** nei SW (Atkinson et al., 2003; Hocking, Bradshaw, & Rinehart, 2008)
- nel **circuito fronto-temporale** nei DS (Menghini et al., 2011; Smigielska-Kuzia et al., 2011)

Implicit memory is independent from IQ and age but not from etiology: evidence from Down and Williams syndromes

S. Vicari,^{1,2} L. Verucci^{1,2} & G.A. Carlesimo³

- 1 *I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, S. Marinella, Roma*
- 2 *LUMSA University, Roma*
- 3 *Clinica Neurologica, Università Tor Vergata, I.R.C.C.S. Fondazione S. Lucia, Roma*





Apprendimento osservazionale

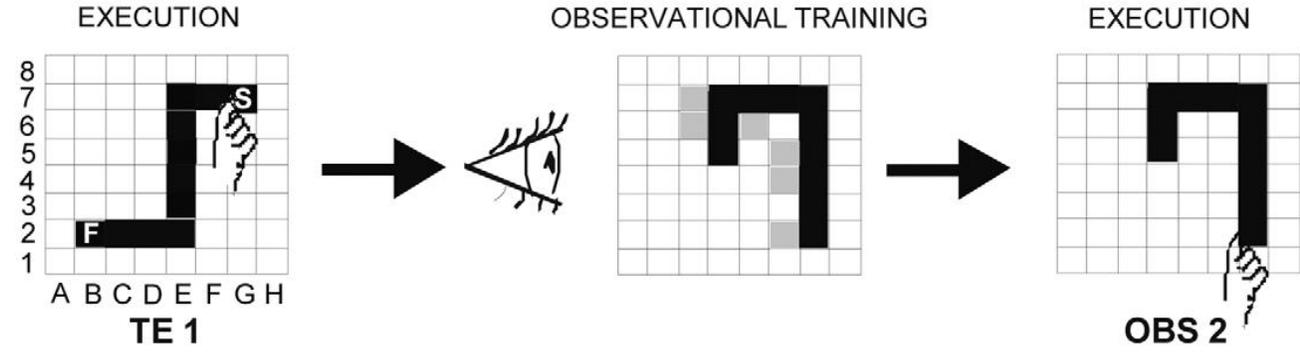
Capacità cognitive coinvolte nell'apprendimento osservativo:

- prestare **attenzione** al comportamento del modello e osservare le conseguenze
- **ricordare** cosa è stato osservato
- **pianificare** ed eseguire il comportamento osservato
- essere **motivato** a farlo

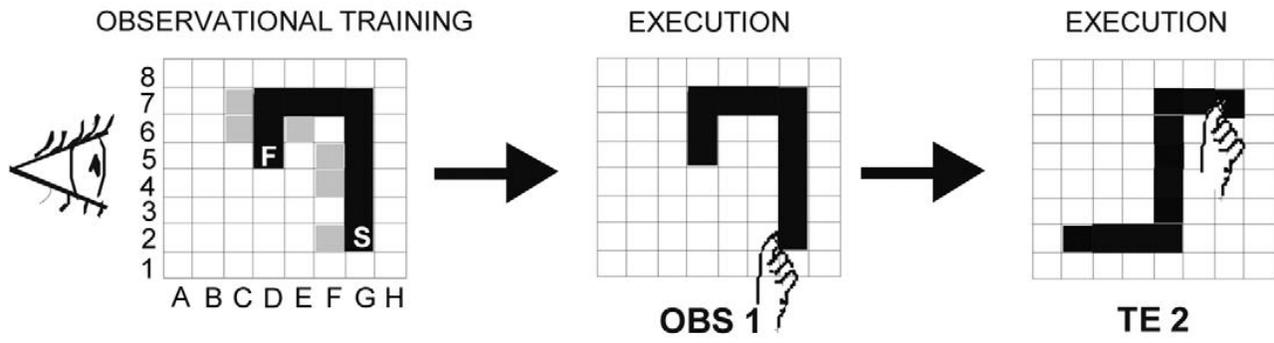
Jeannerod, 1994; Grèzes & Decety, 2001; Frey & Gerry, 2006



CONDITION 1: LEARNING BY TRIAL AND ERROR FOLLOWED BY OBSERVATIONAL LEARNING



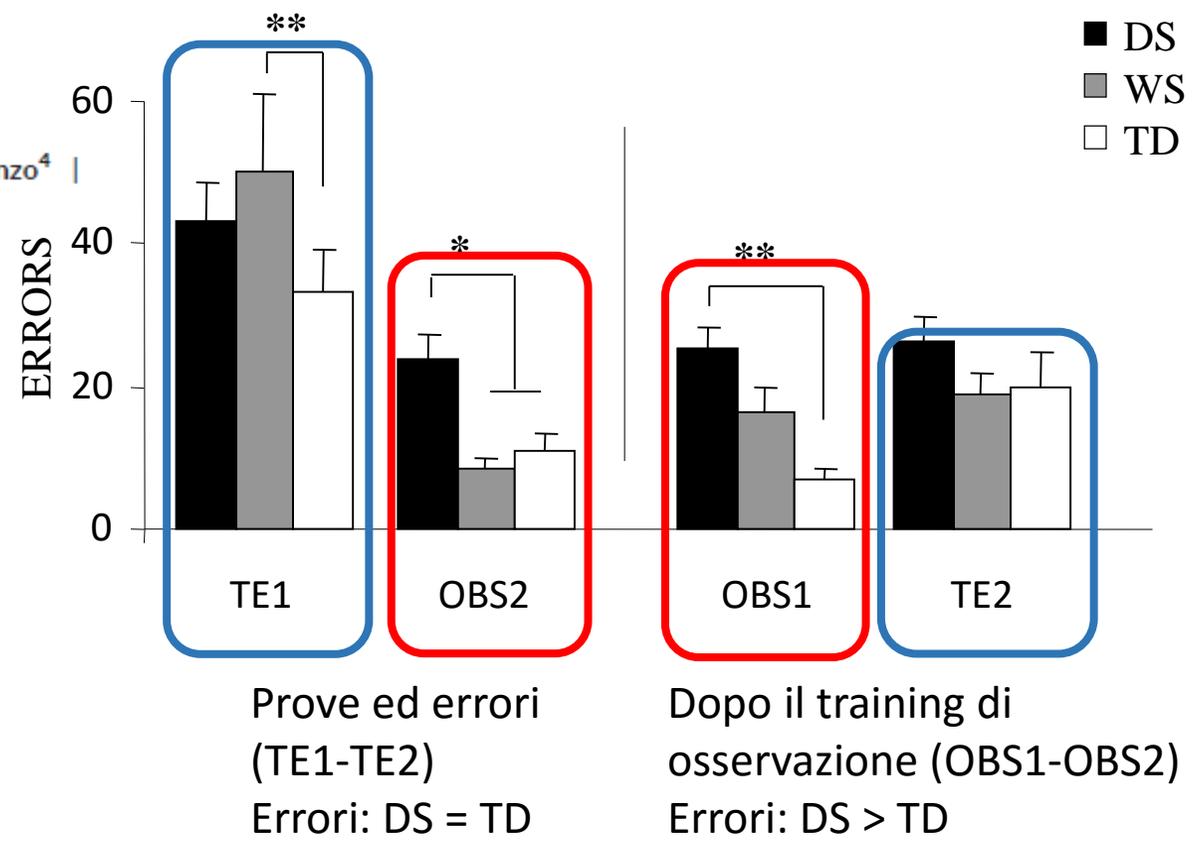
CONDITION 2: OBSERVATIONAL LEARNING FOLLOWED BY LEARNING BY TRIAL AND ERROR



Learning by observation and learning by doing in Down and Williams syndromes

Francesca Foti^{1,2,3} | Deny Menghini⁴ | Paolo Alfieri⁴ | Floriana Costanzo⁴ |
Laura Mandolesi^{3,5} | Laura Petrosini^{2,3} | Stefano Vicari⁴

- **Apprendimento diretto preservato**
- **Deficit nell'apprendimento osservativo**



L'apprendimento procedurale punto di forza!



- Per apprendere, le persone con SD non riescono a trarre vantaggio dalla sola osservazione
- Ma, piuttosto, da procedure per prove ed errori
- Penalizzati nella modalità verbale

Quali implicazioni per il trattamento?

Anffas 60 anni di futuro

**Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e
disturbi del neurosviluppo**

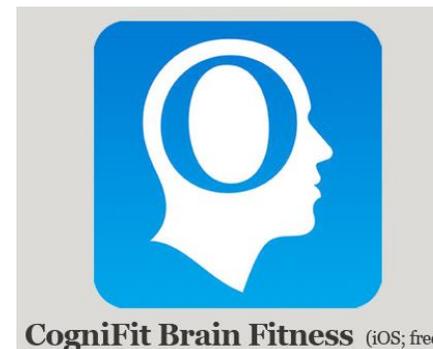
Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



Attività del tempo libero: imparare facendo



Training WM



Revisione della letteratura dei **training sulla WM**
(Melby Lervåg e Holmes, 2012)

conclude

determinano effetti certi solo su **compiti simili a quelli addestrati** ("near-transfer effects" rather than "far-transfer" effects, si veda anche Barnett e Ceci, 2002)
non generalizzabili ad altre funzioni cognitive, agli apprendimenti e al rendimento scolastico (Rode et al., 2014).

Allo stato attuale non raccomandati come trattamenti di prima scelta (Melby Lervåg e Holmes, 2012; Harrison, 2013; Rapport et al., 2013).



Training specifici sulla memoria

Research in Developmental Disabilities 64 (2017) 118

Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Research in Developmental Disabilities

journal homepage: www.elsevier.com/locate/redevdis



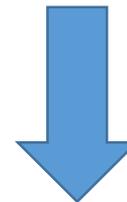
Training spatial-simultaneous working memory in individuals with Down syndrome



Silvia Lanfranchi^{a,*}, Francesca Pulina^a, Barbara Carretti^b, Irene C. Mammarella^a

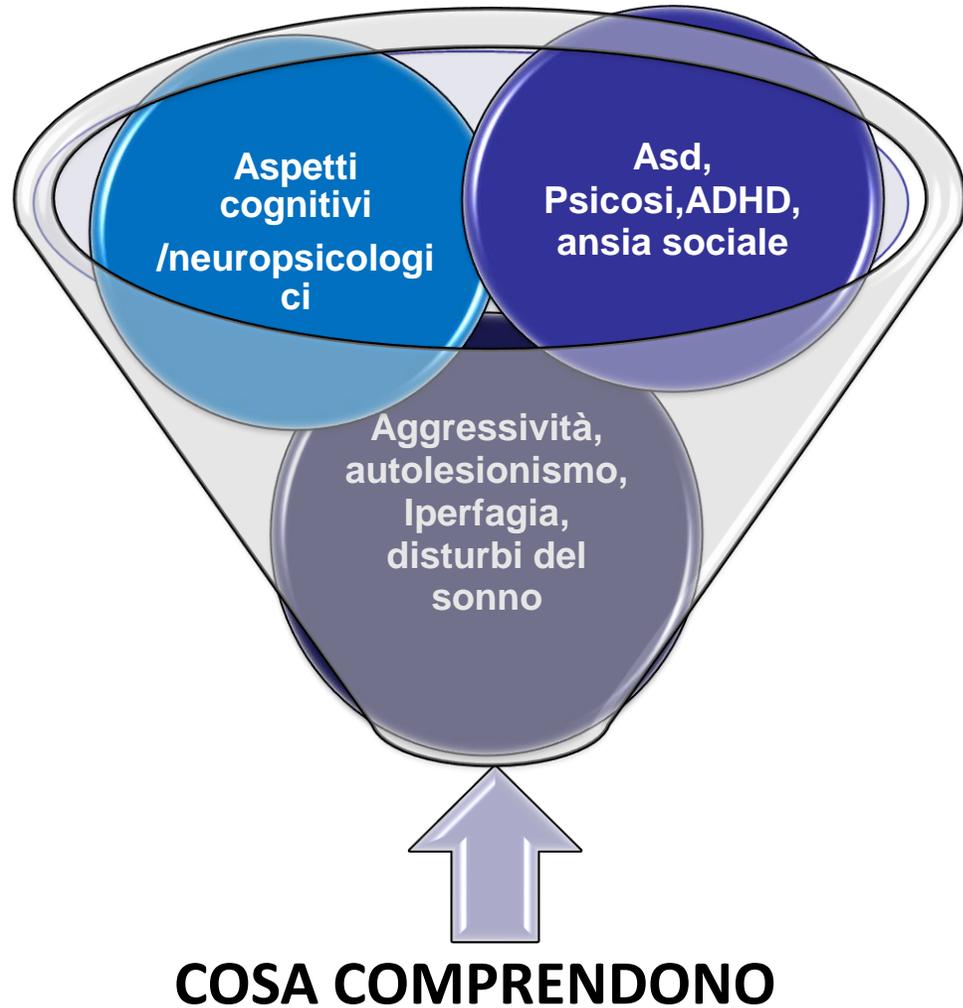
^a Department of Developmental Psychology and Socialization, University of Padova, Italy

^b Department of General Psychology, University of Padova, Italy



Miglioramento significativo sui compiti di working memory del gruppo che ha svolto il training

Effetti specifico con poche generalizzazione ad altri compiti di memoria



- ✓ **Caratteristici pattern di anomalie motorie, cognitive, linguistiche e sociali strettamente associate ad un disturbo biologico” (Flint and Yule, 1994)**
- ✓ “La maggiore possibilità che una persona con una determinata sindrome genetica possa mostrare determinate caratteristiche comportamentali o dello sviluppo rispetto ad una persona senza quella sindrome”
- ✓ Lo sviluppo emotivo e cognitivo infatti in tali condizioni può essere notevolmente diverso da sindrome a sindrome

In UK 350.000-700.000 pazienti sindromici

Molti dei comportamenti distintivi non sono codificati nel DSM (*Feinstein & Singh, 2007*) ma sono **‘intrinseci’** alla sindrome

Anffas 60 anni di futuro

Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo

Sindrome di Smith-Magenis

Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



[Edelman et al \[2007\]](#),
[Smith et al \[2007\]](#),
[Smith & Gropman \[2010\]](#)

SMITH-MAGENIS SYNDROME; ̵

INHERITANCE

- Autosomal dominant
- Isolated cases

HEAD & NECK

Head

- Brachycephaly

Face

- Midface hypoplasia
- Broad face

Ears

- Hearing loss (conductive and/or sensorineural)

Nose

- Broad nasal bridge

CARDIOVASCULAR

Heart

- Congenital heart defect

GENITOURINARY

Kidneys

- Structural renal anomalies

SKELETAL

Spine

- Scoliosis

Hands

- Brachydactyly

NEUROLOGIC

Central Nervous System

- Speech delay
- Mental retardation (IQ 20-78)
- Sleep disturbance
- Structural brain abnormalities

Peripheral Nervous System

- Peripheral neuropathy
- Decreased pain sensitivity
- Normal nerve conduction velocities
- Decrease/absent deep tendon reflexes

Behavioral/Psychiatric Manifestations

- Hyperactivity
- Polymbolokoilomania (insertion of foreign bodies into body orifices)
- Behavioral problems
- Self-destructive behavior
- Onychotillomania (pulling out nails)
- Wrist-biting
- Head-banging

VOICE

- Hoarse voice

LABORATORY ABNORMALITIES

- Interstitial deletion of 17p11.2 (most common is 3.7Mb)

MISCELLANEOUS

- Most cases result from de novo mutation or deletion of RAI1 (607642)

MOLECULAR BASIS

- Caused by mutation in the retinoic acid-induced gene 1 (RAI1, 607642.0004)
- Contiguous gene deletion syndrome caused by deletion (650kb-3.7Mb) of 17p11.2

:: Aarskog-Scott syndrome

ORPHA915	ICD-10:	Q87.1
Synonym(s):	Aarskog syndrome Faciodigitogenital syndrome Faciogenital dysplasia	OMIM: 100050 [?] 305400 [?] UMLS: C0175701 MeSH: - MedDRA: 10067148
Prevalence:	-	-
Inheritance:	Autosomal dominant or Autosomal recessive or X-linked recessive	-
Age of onset:	Childhood	-

SUMMARY

Aarskog-Scott syndrome (AAS) is a rare developmental disorder characterized by facial, limbs and genital features, and a disproportionate acromelic short stature.

AAS prevalence is not known, but less than 100 cases have been reported in the literature since the first description in 1970. However, prevalence estimates are thought to be around 1/25,000. About 40 molecularly proven cases are published worldwide.

AAS predominantly concerns males. Facial features include widow's peak and hypertelorism, both observed in female carriers, and downslanting palpebral fissures, broad nasal bridge, anteverged nostrils, low set and protuberant ears, maxillary hypoplasia and transverse crease below the lower lip. AAS patients have short and broad hands and feet, interdigital webbing, clinodactyly, and hyperextension of proximal interphalangeal joints and flexion at distal interphalangeal joints causing swan neck deformity of fingers. Size is generally normal at birth, but growth is slow in infancy and childhood, leading to short stature until puberty, which is often delayed. A growth spurt in late teens, generally, results in a moderate

Additional information

Further information on this disease

- > Classification(s) (5)
- > Gene(s) (1)
- > Publications in PubMed [?]
- > Other website(s) (6)

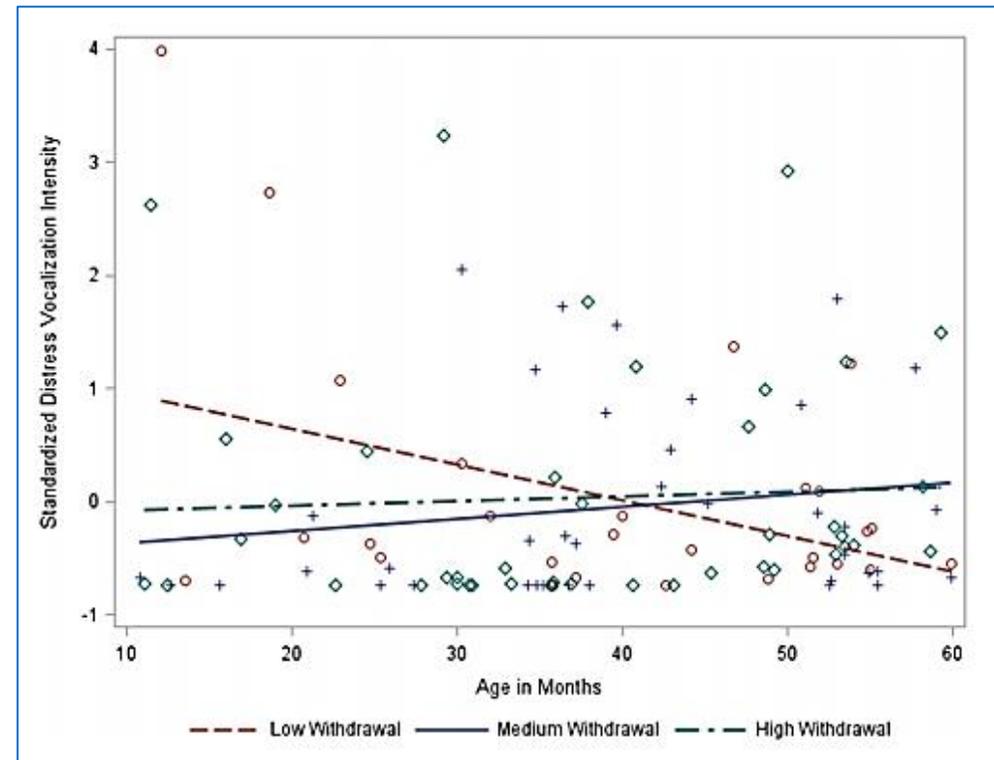
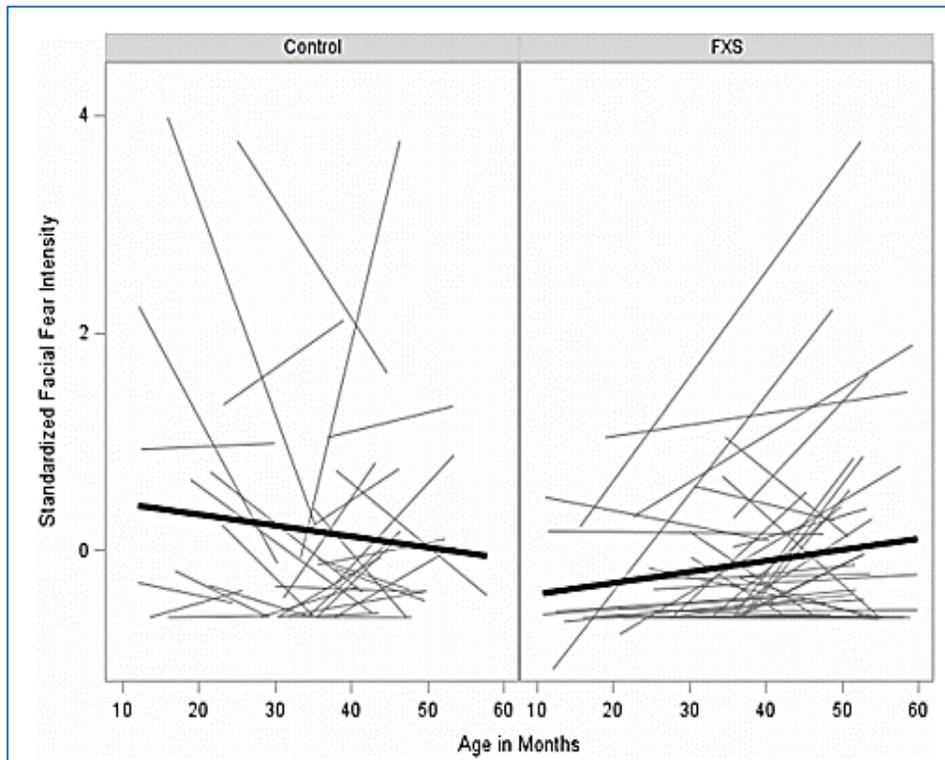
Health care resources for this disease

- > Expert centres (259)
- > Diagnostic tests (25)
- > Patient organisations (44)
- > Orphan drug(s) (0)

Research activities on this disease

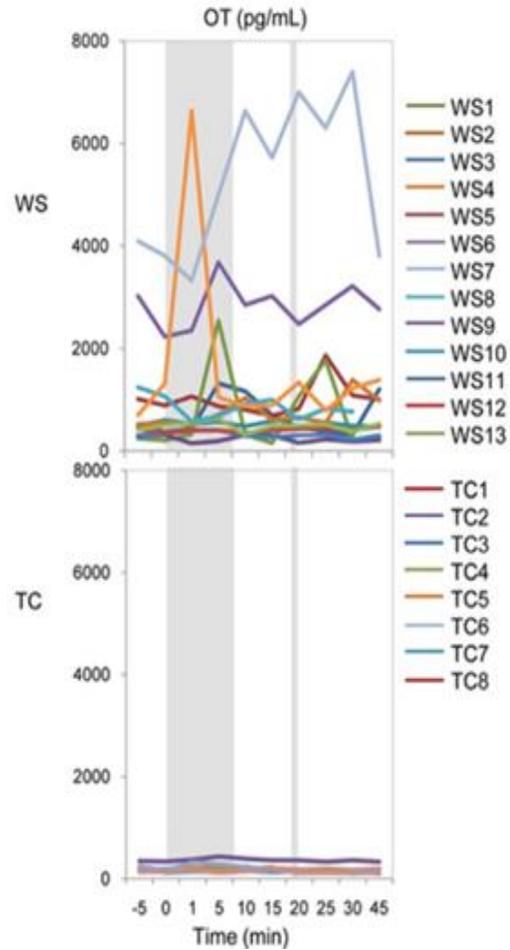
Behavioral Markers of Emergent Stranger Anxiety in Infants and Toddlers with Fragile X Syndrome

Bridgette Tonnsen^{1,3} · Jessica Scherr^{2,3} · Debra Reisinger³ · Jane Roberts³





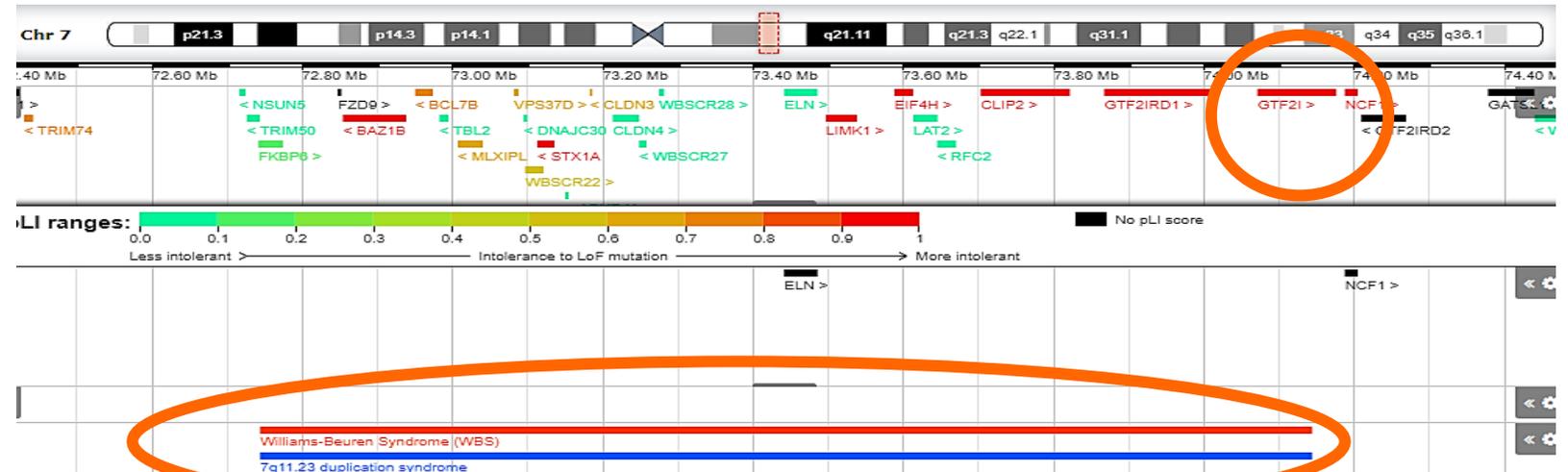
Williams syndrome region (delezione vs duplication 7q11.23 region)



(Dai et al., 2012)

-**Delezione 7q11.23** determina ridotta ansia sociale, ansia generalizzata/fobie, iperverbalismo, ipersocialità, (Cocktail party personality) , ridotte competenze visuo-spaziali e competenze espressive relativamente conservate (incidenza 1:8000)

-**Duplicazione** stessa regione determina linguaggio espressivo deficitario, ansia da separazione marcata, aggressività, autismo e schizofrenia (incidenza 1:13000)





Comorbidità psichiatrica nella Disabilità Intellettiva

NARRATIVE REVIEW

Behaviour disorders in children with an intellectual disability

Stacey Ageranioti-Bélanger MD PhD¹, Suzanne Brunet MD¹, Guy D'Anjou MD¹, Geneviève Tellier MD²,
Johanne Boivin MD², Marie Gauthier MD¹

S Ageranioti-Bélanger, S Brunet, G D'Anjou, G Tellier,
J Boivin, M Gauthier. Behaviour disorders in children with an
intellectual disability. Paediatr Child Health 2012;17(2):84-88.

Les troubles de comportement chez les enfants
ayant une déficience intellectuelle

La prevalenza di disturbi psichiatrici nei soggetti con DI tra il 20 e il 35%, da **3 a 5 volte** maggiore che nella popolazione generale

Attenzione a cause organiche come apnee notturne, RGE o abusi fisici/sessuali, dolori cronici di ndd

Link cronologico tra esordio/peggioramento dei sintomi ed avvio di terapie farmacologiche (benzodiazepine, SSRI)

I più comuni sono ADHD (tra il 9 ed 16%), ASD, disturbi depressivi e bipolare, disturbi d'ansia, disturbo del controllo degli impulsi, disturbi del sonno



Practitioner Review: Self-injurious behaviour in children with developmental delay

Chris Oliver and Caroline Richards

Cerebra Centre for Neurodevelopmental Disorders, School of Psychology, University of Birmingham, Edgbaston, UK

I comportamenti disfunzionali o autolesivi (SIB) sono comuni negli individui con Disabilità Intellettiva. Si presentano senza effettivi interventi e hanno un impatto significativo sulla qualità della vita

Caratteristiche individuali come la presenza di ASD, sindromi genetiche, condizioni di dolore cronico, comportamenti ripetitivi e impulsivi, aumentano il rischio dello sviluppo di SIB

- I comportamenti disfunzionali sono comportamenti indesiderati con impatto negativo per la persona che li mette in atto e/o la collettività.
- I comportamenti rappresentano una delle maggiori difficoltà per l'abilitazione e la vita delle persone con autismo e altre disabilità.
- Frequentemente vengono considerati manifestazioni intrinseche alla patologia, quindi imm modificabili e vissuti come un limite a cui adattarsi.



- ✓ SIB 4-53% (Cooper et al., 2009; Deb, Thomas, & Bright, 2001; Dimian et al. 2017), comportamenti problema 30-40% in forme di disabilità severa
- ✓ I comportamenti disfunzionali Aumentano nel tempo e soprattutto in adolescenza
- ✓ Un recente studio effettuato nel Regno Unito su 1000 bambini con DI severo ha mostrato una prevalenza di SIB di diverso grado di severità del 17% e del 4-5% di severità clinica importante.
- ✓ Risultati contrastanti sul periodo di maggior presenza di SIB:
 - 30-40 anni di età (Davies and Oliver, 2013)
 - non vero per: Cri du Chat, fragile X, Prader-Willi (Arron, Oliver, Moss, Berg, and Burbidge 2011) in cui occorrono più frequentemente tra i 4-20 anni
- ✓ Costi umani ed economici: stress familiare, rottura dell'ambiente, rottura relazioni familiari, interventi medici e farmacologici, limitazione della qualità della vita
- ✓ Spesso vi è una sottostima dei costi, Spesso manca un appropriato intervento clinico (Chris Oliver, University of Birmingham, 2011)



Linee guida
American Association on Intellectual and
Developmental Disabilities
(Rush e Frances, 2000)



Indicazioni di intervento

- ✓ L'analisi applicata del comportamento (Applied Behavior Analysis, ABA) ha ricevuto un rating di 8 sul massimo di 9 possibile (**primo livello di raccomandazione**) → in particolare per il trattamento dei comportamenti problematici
- ✓ I trattamenti cognitivo-comportamentali, il trattamento comportamentale classico e il counseling di sostegno sono al **secondo livello di raccomandazione** con un rating di 5 → studio sistematico di *Hassiotis et al., 2011* per trattamento depressione e ansia
- ✓ La psicoterapia è indicata come l'intervento meno efficace con un rating di 3.





Riguardo i comportamenti problema:



Background: In letteratura sono presenti studi che attestano l'efficacia nella riduzione dei problemi comportamentali severi negli individui con specifiche sindromi genetiche: Prader-Willi (Stokes e Luiselli, 2009), Angelman (Khang, Iwata e Thompson, 2000), Cornelia de Lange (Bay et al., 1993) e Rett (Roane et al., 2001).

Molti studi suggeriscono che peggioramento o lo sviluppo dei SIB, può essere efficacemente prevenuto con interventi comportamentali precoci e che **l'intervento basato sull'analisi funzionale può essere applicato prima dell'intervento farmacologico, o associato alla terapia farmacologica, sia efficace nella riduzione dei comportamenti problema**

Alcuni studi suggeriscono che lo sviluppo e il peggioramento dei SIB sono associati alle contingenze ambientali, come ad esempio bassi livelli di contatto sociale (Hall, Oliver, & Murphy, 2001)





Riguardo i comportamenti problema:

- Gli interventi comportamentali prevedono un Assessment Funzionale del comportamento
- 1. La procedura dell'assessment funzionale è particolarmente importante poiché consente di identificare i fattori che mantengono il comportamento problema (conseguenti) e i fattori che lo elicitano (antecedenti). Indiretta:
 - interviste strutturate
 - questionari
 - resoconti di aneddoti
 - analisi della documentazione (cartelle cliniche, resoconti etc.)
 - colloqui non strutturati
 - colloqui con format strutturati del tipo Scala di valutazione della Motivazione, colloqui sull'analisi funzionale, Strumento screening dell'analisi funzionale (FAST)
- 2. Diretta
 - osservazione e compilazione di una scheda A-B-C

ANTECEDENT	BEHAVIOR	CONSEQUENCE
Pausa dalle attività	Si morde	Ottiene il cellulare





Riguardo i comportamenti problema:

- L'assessment funzionale di un comportamento serve per osservarne le caratteristiche specifiche e indagarne la relazione con gli stimoli antecedenti e con le conseguenze.
- Il suo scopo è quello di cercare di comprendere il «significato», la possibile funzione che svolge per l'alunno quel comportamento, per poi pianificare un trattamento ad hoc
- La topografia è la forma che il comportamento assume, mentre la funzione è la relazione che esiste tra il comportamento e le conseguenze ambientali che produce.
- Nel lavoro per diminuire un comportamento problematico è fondamentale comprendere la funzione del comportamento.
- I comportamenti possono avere uguale topografia, ma avere funzioni diverse, o essere topograficamente differenti, ma avere la stessa funzione.





Analisi Funzionale alcune raccomandazioni



- ✓ AF è un potente strumento per la valutazione e il trattamento dei gravi comportamenti problema nella pratica clinica (Hanley, 2012)
- ✓ Tutti gli interventi devono rispettare la dignità della persona
- ✓ Ogni comportamento, anche quello più incomprensibile e pericoloso, ha un funzione comunicativa
- ✓ Pertanto nell'insegnamento di nuovi comportamenti non maladattivi bisogna sempre tenere in considerazione anche la richiesta della persona e provare a soddisfarla con modalità più funzionali
- ✓ Diversi studi di ricerca sottolineano l'importanza di seguire specifiche linee guida per condurre lo step valutativo al fine di ridurre l'ambiguità degli outcome (Rooker, et al., 2015, Hanley, 2012; Hanley et al., 2013) e nella pratica clinica, mentre il 67% degli intervistati ha dichiarato di ritenere che l'analisi funzionale fosse utile, solo il 37% ha utilizzato i risultati per effettuare gli interventi basandosi sui risultati dell'analisi (Oliver et al. 2016)





- Unica meta analisi su SIB e FA in bambini con disabilità
- Outcome positivi sono stati riportati per il 78% dei partecipanti (varie disabilità) negli studi revisionati e nell'88% dei partecipanti con autismo.
- I risultati suggeriscono l'efficacia di interventi comportamentali per diminuire i SIB per bambini con disabilità (Erturk, Machalicek, Drew, 2018)
- La letteratura recensita suggerisce, tuttavia, che gli interventi comportamentali siano relativamente deboli per trattare il SIB con **funzioni multiple**.
- Inoltre, sappiamo poco sul mantenimento a lungo termine degli effetti del trattamento



Anffas 60 anni di futuro
**Le nuove frontiere delle disabilità intellettive e
disturbi del neurosviluppo**



Nuova Fiera di Roma
28, 29 e 30 novembre 2018



GRAZIE

PER L'ATTENZIONE