

a cura di *Stefania Bargagna* e *Valentina Perelli*

**L**a Disabilità intellettiva è una condizione clinica complessa ed eterogenea caratterizzata da uno sviluppo alterato delle funzioni cognitive e adattive, cui si possono frequentemente associare disturbi motori, linguistici, comportamentali, affettivi, disturbi organici come l'epilessia, deficit uditivi o visivi, anomalie genetiche e cromosomiche, disfunzioni metaboliche, deficit staturponderali, i quali a loro volta interagiscono e interferiscono con lo sviluppo mentale dell'individuo, determinando quadri clinici multiformi e profili funzionali specifici. L'identificazione del bisogno terapeutico del paziente è per questo un passo fondamentale e assolutamente necessario nel processo di costruzione del piano di trattamento, e richiede una conoscenza approfondita e globale della condizione dell'individuo, valutando accuratamente tutti gli aspetti che lo caratterizzano: psichici, organici e ambientali.

## Obiettivi di apprendimento

In questo capitolo discuteremo di:

- Criteri diagnostici, eterogeneità e complessità della Disabilità intellettiva.
- Valorizzazione dei concetti di capacità adattive pratiche e di autonomia legate alla nozione di funzionamento.
- Globalità e personalizzazione del trattamento del bambino con Disabilità intellettiva.

## 8.1 DEFINIZIONE E DIAGNOSI

Nel DSM-5 dell'American Psychiatric Association (2013) la Disabilità intellettiva rientra nei Disturbi del neurosviluppo, quindi a esordio nel periodo dello sviluppo, ed è definita come "caratterizzata da deficit delle capacità mentali generali, quali il ragionamento, il problem solving, la pianificazione, il pensiero astratto, la capacità di giudizio, l'apprendimento scolastico e l'apprendimento dall'esperienza" che comportano una compromissione delle capacità adattive tale da interferire sull'acquisizione degli standard di autonomia e responsabilità sociale.

L'attuale definizione di Disabilità intellettiva (DI) è il risultato di un cambiamento socio-culturale avvenuto negli ultimi decenni che ha portato a una sempre maggiore comprensione di tale condizione clinica e al conseguente miglioramento del suo

trattamento. La terminologia a cui ora si fa riferimento si è modificata nel corso del tempo: negli ultimi 200 anni si è passati da termini quali idiozia, deficienza, deficienza mentale, disabilità mentale, handicap mentale e subnormalità mentale (Goodey, 2005; Mercer, 1992; Schroeder et al., 2002; Stainton, 2001; Trent, 1994; Wright e Digby, 1996). In Italia negli anni '70 si determina un cambiamento importante, è del 1971 la "Dichiarazione sui diritti delle persone con ritardo mentale", che equipara i loro diritti a quelli riconosciuti a tutti gli esseri umani (con particolare attenzione al bisogno di protezione contro i rischi di sfruttamento). È sempre in questi anni che espressioni come mongoloide, spastico e minorato iniziano a essere visti come offensivi e inadeguati, lasciando il posto al termine *handicap*, che si riconduce a un nuovo modello interpretativo di tipo sociale, che allarga lo spettro della causalità della disabilità, considerando non solo la dimensione personale dell'individuo, ma anche quella ambientale e sociale. Nel 1974 in uno studio pubblicato dall'UNESCO e nella legislazione regionale del Lazio compaiono i termini *handicap* e *handicappato* (Pavone, 2014). Nel 1992 entra in vigore la "Legge quadro sull'handicap" (Legge 104) per "l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone diversamente abili".

La terminologia legata all'handicap verrà definitivamente abbandonata (in ambito burocratico internazionale) solo agli inizi del nuovo millennio. Il termine Ritardo Mentale viene usato per la prima volta nel DSM-IV TR dell'American Psychiatric Association (2000) in sostituzione delle allora consuete *debolezza*, *deficienza* e *insufficienza mentale*, per sottolineare come lo sviluppo di alcuni individui sia caratterizzato da una maggior lentezza rispetto a quello tipico. Nel 2001 l'International Classification of Functioning Disability and Health (ICF) dell'Organizzazione Mondiale della Sanità introduce il termine "persona con disabilità" e per la prima volta offre un modello bio-psico-sociale: l'individuo viene considerato un "essere sociale" e per determinare il suo stato di salute viene considerata la sua dimensione socio-relazionale e l'interazione fra fattori personali, ambientali e sociali. Si abbandona la parola "handicap" e si introduce un nuovo concetto di disabilità: un rapporto sociale che dipende dall'interazione fra le condizioni di salute e le condizioni socio-ambientali in cui si svolgono le attività dell'individuo. L'ambiente in cui un soggetto è inserito assume un ruolo fondamentale in quanto può limitare le capacità di adattamento e di partecipazione sociale. La disabilità diviene anche concetto giuridico e standard internazionale nel 2006 con l'approvazione della Convenzione dell'Onu sui diritti delle persone con disabilità.

Il primo documento a sostituire ufficialmente il termine "Ritardo mentale" con "Disabilità intellettiva" fu, nell'ottobre 2010, una legge federale degli Stati Uniti (Public Law 111-256), conosciuta come Legge di Rosa (Hales et al., 2015) in onore di una bambina affetta da sindrome di Down, la cui famiglia si era battuta per ottenere la rimozione delle parole "ritardata mentale" dal codice identificativo scolastico e sanitario. Da allora il termine *disabilità intellettiva* ha ampiamente sostituito quello di *ritardo mentale* in ambito clinico, sociosanitario, scientifico e amministrativo ormai in numerosi Paesi.

#### ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health)

Il funzionamento e la disabilità sono viste dall'ICF come una complessa interazione tra le condizioni di salute dell'individuo e i fattori ambientali e personali. La classificazione li considera aspetti dinamici e in interazione tra loro, modificabili nel corso della vita di un individuo e pertanto mai uguali a se stessi. Il modello descrittivo proposto è applicabile a tutte le persone con una qualche condizione di salute.

Luckasson et al. (2002) nel Manuale dell'American Association on Mental Retardation (AAMR, 2002), l'attuale AAIDD American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, descrivono la disabilità come "espressione dei limiti nel funzionamento individuale all'interno di un contesto sociale e rappresenta un sostanziale svantaggio per la persona". Nel 2013 L'American Psychiatric Association's Neurodevelopmental Disorders ha sostituito anche nel DSM-5 (2013) il termine "ritardo mentale" con quello di "disabilità intellettiva", che è l'equivalente dei Disturbi dello sviluppo intellettivo adottato nell'International Classification of Diseases ICD-11 dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (2018), definizione che è stata riportata fra parentesi nel titolo stesso del capitolo del DSM-5 per rimarcare una progressiva convergenza fra i due sistemi classificatori. Il disturbo viene collocato all'interno del grande capitolo dei "Disturbi del neurosviluppo" (Schalock et al., 2008).

"Disabilità intellettiva" è attualmente l'espressione privilegiata per la disabilità, da molti ritenuta meno offensiva e svalutante (Finlay e Lyons, 2005; Hayden e Nelis, 2002; Rapley, 2004; Snell e Voorhees, 2006). Inoltre riflette le modificazioni di disabilità proposte dall'AAIDD e dalla World Health Organization (WHO), si adatta meglio alle pratiche professionali che si focalizzano sui comportamenti funzionali e sui fattori contestuali, ed è infine in grado di fornire una base per l'individuazione dei supporti individualizzati (Schalock et al., 2008).

È importante sottolineare come a fronte di tali cambiamenti che hanno modificato l'approccio culturale alla disabilità intellettiva e portato anche a miglioramenti nei processi di comprensione del funzionamento intellettivo, del comportamento adattivo e delle modalità di valutazione, le definizioni utilizzate negli ultimi 50 anni hanno anche sostanzialmente mantenuto invariati i tre elementi essenziali della disabilità intellettiva (limitazioni del funzionamento intellettivo, limitazioni comportamentali nell'adattamento alle richieste ambientali ed esordio precoce), descrivendo comunque sempre la stessa popolazione di soggetti.

In base al DSM-5 (2013) la disabilità intellettiva è quindi un disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comprende deficit del funzionamento sia intellettivo che adattivo negli ambiti concettuali, sociali e pratici, rispetto a individui della stessa età, sesso e livello socioculturale. Per poter formulare la diagnosi devono dunque essere soddisfatti 3 criteri:

- *Criterio A:* deficit delle funzioni intellettive, tra cui rientrano il ragionamento, la soluzione di problemi, la pianificazione, il pensiero astratto, la capacità di giudizio, l'apprendimento scolastico o l'apprendimento dall'esperienza, confermato sia da valutazione clinica che da prove di intelligenza.
- *Criterio B:* deficit del funzionamento adattivo che si manifesti col mancato raggiungimento degli standard di sviluppo socio-culturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, quali la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita indipendente, in più ambiti diversi, come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità.
- *Criterio C:* insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi nell'età evolutiva.

Il *funzionamento intellettivo* è misurato con test di intelligenza somministrati individualmente, standardizzati e validati dal punto di vista psicometrico. Le prestazioni

devono collocarsi al di sotto di 2 deviazioni standard dalla media, e per interpretare i risultati dei test sono necessari esperienza e giudizio clinico.

Il *funzionamento adattivo* viene riferito a tre ambiti: concettuale-didattico (implica competenze di memoria, linguaggio, letto-scrittura, ragionamento matematico, conoscenze pratiche, problem solving, capacità di giudizio in situazioni nuove), sociale (comporta la consapevolezza dei pensieri, sentimenti e delle esperienze degli altri, l'empatia, l'abilità di comunicazione interpersonale, nelle amicizie e nel giudizio sociale), pratico (implica capacità di gestire attività quotidiane di cura di sé, di gestione del denaro e dello svago, capacità di autocontrollo e di responsabilità a scuola o a lavoro). Il funzionamento adattivo viene valutato attraverso il giudizio clinico e l'uso di scale validate, in base all'età, al sesso e al contesto socioculturale. Il criterio B è soddisfatto quando almeno un ambito è sufficientemente compromesso da rendere necessaria qualche forma di sostegno continuativo in uno o più dei contesti della vita (scuola, lavoro, casa o comunità) e i deficit sono direttamente correlati ai deficit intellettivi. Mentre in precedenza per il ritardo mentale la gravità veniva categorizzata in base al dato psicometrico del **Quoziente Intellettivo (QI)**, nella diagnosi di Disabilità Intellettiva la nuova classificazione sottolinea la necessità di usare valutazioni cliniche e standardizzate basando la severità del quadro clinico sul deficit del funzionamento adattivo, perché è il funzionamento adattivo che determina il livello di assistenza richiesto.

**Quoziente intellettivo**  
È un punteggio ottenuto tramite test standardizzati, che ha lo scopo di valutare l'intelligenza.

Inoltre l'interpretazione della disabilità intellettiva come semplice disturbo dell'intelligenza, la discutibile distinzione tra malattia mentale e disabilità intellettiva ha rappresentato per anni un ostacolo alla comprensione dei disturbi emotivo-affettivi e comportamentali delle persone con deficit cognitivo, causando un disconoscimento della vulnerabilità psichiatrica propria di questa popolazione. La specificità delle diverse Disabilità intellettive sul piano psicopatologico può essere riferita a più fattori, biologici, ambientali e dinamici.

La complessità della psicopatologia delle DI rende particolarmente importante la ricerca sugli strumenti in grado di valutare nel modo più rigoroso possibile questi individui al fine di individuare il trattamento più idoneo.

## 8.2 DATI EPIDEMIOLOGICI, GENETICI E NEUROFUNZIONALI

La nuova definizione della disabilità intellettiva è nata dunque per rispondere ad alcune necessità e controversie:

1. dare uguale importanza al QI e alle funzioni adattive del soggetto;
2. i punteggi di QI non sono da soli in grado di identificare i bisogni di assistenza nei vari ambiti di vita. Sono approssimazioni di funzionamento concettuale, ma possono essere insufficienti per valutare il ragionamento in situazioni di vita reale e padronanza dei compiti pratici;
3. i punteggi di QI tendono a perdere di validità quanto più bassi sono;

4. sulla base del funzionamento adattivo si continuano comunque a distinguere quattro livelli di severità: lieve, moderata, grave ed estrema.

La disabilità intellettiva di grado lieve costituisce la quota più ampia (circa l'83-85%) di questa popolazione. In genere i bambini sviluppano capacità sociali e comunicative negli anni prescolastici e hanno una compromissione minima nelle aree senso-motorie; possono acquisire capacità scolastiche di base, competenze cognitive tipiche della fase dell'intelligenza operatoria concreta (Piaget, 1968) e capacità sociali e occupazionali che richiedono però bisogno di assistenza.

La disabilità intellettiva di grado moderato costituisce circa il 10-14% della popolazione di soggetti con disabilità intellettiva. L'acquisizione del linguaggio e delle abilità prescolastiche è molto lenta, e in genere non si ha l'acquisizione delle capacità di tipo operatorio concreto. Gli adulti possono acquisire mansioni lavorative semplici da svolgere sotto supervisione, in ambienti di lavoro protetti.

La disabilità intellettiva di grado grave costituisce il 3-4% dei soggetti con deficit cognitivo. In genere i bambini acquisiscono un livello minimo di linguaggio comunicativo e la produzione verbale è costituita prevalentemente da singole parole o frasi semplici. Durante il periodo scolastico possono imparare a parlare e a svolgere attività elementari di cura della propria persona. Il beneficio dell'insegnamento delle materie scolastiche (familiarizzare con l'alfabeto, svolgere semplici operazioni aritmetiche) è limitato, ma possono acquisire capacità di riconoscimento di parole scritte per le necessità elementari. Nell'età adulta possono essere in grado di svolgere compiti semplici in ambienti altamente protetti e in genere l'adattamento alla vita in comunità o con la propria famiglia è buono, a meno che non siano presenti disabilità associate che richiedono altre cure o comportamenti disadattivi.

La disabilità intellettiva di grado estremo costituisce circa l'1-2% della popolazione con disabilità intellettiva: è presente una importante compromissione del funzionamento senso-motorio e l'individuo è dipendente dagli altri in ogni aspetto della cura fisica, della salute e della sicurezza quotidiane, sebbene possa essere in grado di partecipare ad alcune di queste attività.

### 8.2.1 Funzionamento intellettivo limite (FIL)

Una riflessione a parte merita il concetto di "funzionamento intellettivo limite (FIL) – chiamato anche "borderline cognitivo" o "funzionamento intellettivo borderline" – una categoria diagnostica considerata da molti tuttora ancora poco ben definita (Vianello e Cornoldi, 2017). Nel tempo anche questo termine ha subito variazioni nell'etimologia ed è stato chiamato per esempio pseudoin sufficienza mentale o infantilismo intellettivo. Fino al 1973 il DSM (1968) considerava il FIL come il quinto livello di Ritardo Mentale a sottolineare una continuità clinica tra queste entità. Nel DSM-IV (2000) questa categoria è stata invece distinta e definita come caratterizzata da un quoziente intellettivo (QI) compreso tra i valori 71 e 84. Il più recente DSM-5 (2013) colloca il FIL tra le "altre condizioni che possono essere oggetto di attenzione clinica" e sembra aver apportato solo parziali modifiche alla descrizione del quadro clinico sebbene, in linea con la definizione di disabilità intellettiva, venga data maggiore importanza alle conseguenti difficoltà nella vita reale piuttosto che al semplice QI. Si definisce che tale categoria

possa essere utilizzata quando il Funzionamento Intellettivo Borderline di un individuo diventi oggetto di attenzione clinica, oppure abbia un impatto sul trattamento o sulla prognosi dell'individuo, e si sottolinea l'importanza di una attenta valutazione che differenzi il FIL dalla disabilità intellettiva lieve. Nella classificazione dell'ICD-11 (2018) non si riscontra invece una collocazione specifica per la diagnosi di FIL. Si tratta quindi di una condizione complessa, caratterizzata da una grande variabilità, che identifica persone che presentano limiti intellettivi con QI compresi tra 1 e 2 deviazioni standard sotto la media e problemi adattivi che, pur non precludendo un inserimento nella vita normale, rendono difficile rispondere a tutte le richieste della scuola e dell'ambiente (Ninivaggi, 2009; Vianello et al., 2014). Tuttavia non tutti gli individui con un QI nel range borderline mostrano carenze nel funzionamento adattivo e/o necessitano di particolari supporti, pertanto l'approccio diagnostico al FIL non può prescindere da un giudizio clinico per l'impossibilità di attenersi solo ai riferimenti numerici del QI integrando gli aspetti intellettivi e adattivi con procedure diagnostiche specifiche. Considerare il FIL come una categoria diagnostica ben distinta resta la necessità condivisa da molti autori e operatori ai fini di una miglior definizione degli interventi non solo scolastici, ma anche in altri contesti di vita quale quello familiare. Gli individui con FIL solitamente possono incontrare difficoltà negli ambienti scolastici e di vita, ma possono acquisire piena autonomia e trovare un inserimento sociale se aiutati da un esperto.

La prevalenza del FIL è compresa tra il 2,5% e il 7% con una percentuale che varia a seconda dell'età (maggiore nel periodo di frequenza della scuola secondaria) e delle condizioni sociali (maggiori in caso di condizioni ambientali sfavorevoli). Alcuni autori ritengono che sia ragionevole considerare che una parte dei FIL appartengano allo stesso spettro clinico delle DI, mentre un'altra possa essere considerata in modo specifico in base a diverse tipologie dipendenti da cause diverse (Vianello et al., 2014). Vengono pertanto distinti FIL non dovuti a cause biologiche o ambientali (FIL "naturale"), FIL per cause biologiche genetiche (per es., nelle sindromi genetiche come Prader-Willi, Turner, Klinefelter, Cornelia De Lange, Noonan, XXX, Distrofia muscolare di Duchenne ecc.), FIL associato ad altri disturbi del neurosviluppo (per es., Disturbi dello spettro dell'autismo, Disturbo da deficit di attenzione/ipertattività, Disturbi specifici dell'apprendimento, Disturbi della comunicazione, Disturbi del movimento) o ad altre condizioni psicopatologiche (per es., Schizofrenia, Disturbi di personalità, Disturbi dell'umore) e FIL associato a situazioni di svantaggio socio-culturale e di povertà.

## 8.2.2 Esordio, prevalenza e decorso

L'esordio della Disabilità intellettiva avviene in età diverse dello sviluppo in base anche all'eziologia e al livello di gravità. In generale più lieve è la compromissione più tardivamente viene posta la diagnosi. Spesso la prima manifestazione è di tipo posturomotorio o linguistico in età prescolare, altre volte le difficoltà emergono all'ingresso della scuola elementare quanto le richieste ambientali diventano maggiori delle capacità possedute. È necessario che nella valutazione complessiva del bambino con disabilità intellettiva il clinico tenga conto dei molteplici aspetti dell'intelligenza, della personalità, delle capacità adattive, delle interazioni familiari e sociali che lo caratterizzano.

La prevalenza nella popolazione viene stimata tra l'1% e il 3%. La prevalenza della Disabilità intellettiva grave è approssimativamente di 6 individui su 1000. La condizione è più comune nei maschi che nelle femmine con un rapporto di circa 1,3:1. Da alcuni esperti, la differenza di genere viene spiegata in funzione di una maggior suscettibilità al danno del sistema nervoso centrale maschile; inoltre, poiché i maschi possiedono un solo cromosoma X, si ritiene siano più suscettibili alle anomalie a carico di questo cromosoma.

A oggi sono state identificate più di 750 cause differenti di Disabilità intellettiva che possono essere suddivise in:

- cause prenatali: tra cui rientrano le anomalie cromosomiche o genetiche (per es., Sindrome di Down, Sindrome di Williams), le malattie metaboliche (per es., fenilchetonuria, mucopolisaccaridosi), le malformazioni cerebrali, la malattie materne e le influenze ambientali (per es., uso di alcool o droghe, tossine, agenti teratogeni);
- cause perinatali: comprendono eventi avvenuti in concomitanza col parto;
- cause postnatali: tra cui il danno ipossico-ischemico, le lesioni cerebrali traumatiche, l'esposizione fetale a fattori teratogeni (tossici, infettivi ecc.).

Il 15-20% dei casi è riferibile a fattori psicosociali di grave deprivazione o ad altri disturbi psichiatrici (Disturbi Generalizzati dello Sviluppo), mentre in circa il 30-40% dei casi non è ancora possibile identificare una causa eziologica definita.

Il decorso del quadro clinico può essere influenzato dalle varie condizioni cliniche associate, certamente la presa in carico precoce produce in generale un miglior andamento evolutivo del quadro clinico.

### 8.3 CARATTERISTICHE CLINICHE GENERALI

La caratteristica principale della disabilità intellettiva è, come abbiamo visto, la mancanza di un adeguato sviluppo delle funzioni cognitive e adattive, ma si possono associare altri disturbi variamente interferenti. Con il termine di intelligenza si indica in realtà un insieme di caratteristiche e di abilità diverse che un soggetto possiede. Sebbene sia molto difficile analizzare tutte le diverse componenti che costituiscono l'assetto cognitivo, è necessario nel bambino con disabilità intellettiva cercare di mettere a fuoco il più possibile le sue capacità. Inoltre bisogna considerare la peculiarità del funzionamento cognitivo dei bambini con DI, che non è solo caratterizzato da un rallentamento e poi da una fissazione evolutiva, ma risulta anche atipico, cioè caratteristico della condizione di DI.

Lo sviluppo cognitivo può essere valutato in base a diverse dimensioni. In generale le funzioni cognitive sono povere nella qualità oltre che nella quantità, sono presenti difficoltà di tipo metacognitivo e nelle capacità di ragionamento logico. Inoltre non tutte le capacità cognitive sono compromesse nello stesso modo (disarmonie cognitive), esistono aree più o meno sviluppate, ma è difficile trovare aree di funzionamento del tutto normali.

Le diverse competenze si esprimono secondo una gradazione di livelli:

- costante è la compromissione degli apprendimenti (lettura, scrittura, calcolo), per questo diventa cruciale conoscere che cosa l'individuo sa fare in relazione

alla popolazione normale ma anche come procedono il suo sviluppo, le strutture di pensiero e l'organizzazione della conoscenza in un'ottica evolutiva;

- è spesso presente nei bambini con DI un deficit delle funzioni cognitive di base come l'attenzione, la memoria, le funzioni esecutive, la concentrazione, la velocità ed efficacia dell'elaborazione dell'informazione, la capacità di organizzazione delle conoscenze e di pianificazione;
- sono sempre presenti modalità rigide di risoluzione del compito e difficoltà di generalizzazione e di trasferimento delle competenze apprese;
- si osservano quindi deficit di assimilazione delle esperienze per difficoltà nelle capacità di analisi, comparazione e integrazione delle informazioni (anche per difficoltà percettive, visuo-motorie, prassiche, attentive) e difficoltà nell'accesso al pensiero astratto con difficoltà a stabilire relazioni complesse tra gli oggetti, a compiere legami associativi, nel pensiero operativo;
- i contenuti del pensiero rimangono ancorati al concreto, all'esperienza, alle impressioni sensoriali e c'è una difficoltà nella proiezione di sé nel tempo e nella prevedibilità dell'atto;
- sono presenti difficoltà metacognitive, nella gestione consapevole dei propri strumenti mentali e delle proprie conoscenze, che porta a un difetto di utilizzazione delle proprie esperienze e dei meccanismi di autoregolazione (difficoltà strategiche, uso autonomo di competenze apprese, generalizzazione);
- un bambino con disabilità intellettiva tende inoltre a imparare in modo rigido, seguendo processi più meccanici e perseverativi che riflessivi.

Un aspetto fondamentale da tenere in considerazione è la presenza, quasi costante nei soggetti con DI, di un disturbo del linguaggio espressivo e/o recettivo. Anche in questo ambito si confrontano orientamenti clinico-teorici differenti, tra chi afferma che lo sviluppo linguistico in bambini con DI sia soltanto rallentato ma sostanzialmente simile nelle tappe dello sviluppo normale, e chi ritiene che vi siano invece delle atipie specifiche. Il bambino con Disabilità intellettiva presenta quasi sempre un ritardo di emergenza e/o di acquisizione del linguaggio, che può investire in maniera più o meno grave sia gli aspetti pragmatici sia le componenti formali della comunicazione verbale. Il linguaggio nella DI rappresenta perlopiù un problema secondario alle ridotte prestazioni intellettive, soprattutto per il deficit nelle competenze prerequisite allo sviluppo della comunicazione, come le capacità di classificazione e di seriazione, la ridotta motivazione all'apprendimento, le difficoltà attentive e mnestiche. La competenza linguistica è generalmente caratterizzata da un'organizzazione strutturale semplificata come codifica consequenziale di contenuti di un pensiero povero e talvolta poco finalizzato.

A livello espressivo si osservano gradi di gravità diversi, da situazioni in cui il linguaggio si limita all'emissione di suoni gutturali o di singole parole a forme meno compromesse in cui si ha un linguaggio più evoluto anche se in genere permane semplificato. Possono essere presenti disturbi di tipo fonologico e difficoltà di articolazione, il lessico appare comunque ridotto anche nelle forme meno gravi, le competenze pragmatiche sono in genere preservate (rispetto delle regole dialogiche, contenuti adeguati al contesto). La comprensione è spesso compromessa in misura



minore della componente espressiva, anche se è necessario utilizzare con il bambino con DI un linguaggio semplificato e accompagnato da linguaggio extraverbale.

Occorre sottolineare tuttavia anche che il profilo linguistico nella popolazione di individui con DI mostra anche significative differenze a seconda dei quadri eziologici, tali da poter descrivere in alcuni casi profili comunicativo-linguistici tipici delle varie sindromi o condizioni patologiche nelle quali compare la disabilità intellettiva (per es., sindrome di Williams, sindrome di Angelman, sindrome di Down).

Un altro aspetto importante è la presenza in quasi la totalità dei casi di un ritardo dell'acquisizione delle capacità motorie con successiva comparsa di goffaggine motoria in assenza di un quadro neurologico maggiore evidente, impaccio nelle abilità fini e un disturbo di acquisizione dello schema corporeo. È inoltre spesso presente un disturbo dell'organizzazione motoria (disprassia).

Un punto di particolare rilievo è la frequente presenza nella DI di quadri di tipo psicopatologico. Non vi è molto accordo sulla prevalenza dei Disturbi psichiatrici in pazienti con DI, ma in generale possiamo dire che questa sembra essere dalle 3 alle 4 volte superiore rispetto alla popolazione normale. Questo dato sembra dipendere da un lato da una maggiore vulnerabilità del substrato biologico, dall'altro da una maggiore frequenza di esperienze ambientali negative associate a una minore capacità di elaborazione delle capacità cognitive intrinseche del soggetto con DI. Una importante difficoltà nel riconoscimento di questa maggiore vulnerabilità psicopatologica è legata alla difficoltà di avere strumenti di diagnosi psicopatologica adatti a soggetti con DI e alla difficoltà di applicazione dei criteri diagnostici dei disturbi psichiatrici creati per soggetti normodotati. Tra i disturbi psichiatrici più frequenti ricordiamo i Disturbi dell'umore, i Disturbi d'ansia, Disturbi del comportamento, i Disturbi psicotici e i Disturbi pervasivi dello sviluppo, il Disturbo da deficit di attenzione/iperattività, il Disturbo da movimento stereotipato e i Disturbi da controllo degli impulsi. Per una diagnosi di questo tipo occorre sempre indagare la presenza di familiarità per disturbi psichici, la comparsa di una modificazione significativa comportamentale (per es., un rallentamento o una agitazione psicomotoria, la regressione di acquisizioni pregresse, la presenza di sintomi vegetativi, un aumento di auto-eteroaggressività) o emotiva (per es., rabbia, pianto, tristezza), e si deve tenere presente che quanto più è grave il deficit cognitivo tanto maggiore sarà l'espressione comportamentale del disturbo psichiatrico e più difficile la comprensione del soggetto da parte dell'altro.

Infine vogliamo ricordare come frequentemente le persone con DI presentino in associazione problemi di tipo organico internistico, neurologico e disturbi di tipo sensoriale che interferiscono ulteriormente con le capacità di base. I disturbi epilettici sono presenti nel 15-30% dei casi, i disturbi motori (incluse le PCI) nel 20-30% dei casi e i disturbi sensoriali nel 10-20% dei casi.

## 8.4 SINDROMI GENETICHE E FENOTIPI COMPORTAMENTALI

Pur essendo ogni individuo unico e irripetibile per il suo patrimonio genetico e per le interazioni tra il suo patrimonio genetico e l'ambiente, sono descritti alcuni tratti simili nelle disfunzioni neuro-psicologiche in associazione ad alcuni quadri sindromici. Dykens et al. (2002, 2003) definiscono il fenotipo comportamentale come "la maggior