

Disturbi Neurosviluppo

Macro-area

Perché questi disturbi:

1

poggiano tutti su atipie morfo-funzionali del neurosviluppo;

Neuroplasticità nel neurosviluppo

2

frequentemente co-occorrono;

Il disturbo può esprimersi in modo circoscritto, “specifico per dominio”, con espressioni diverse di gravità. Altre volte le problematiche sono diffuse ed interessano diverse atipie e potremmo avere la co-presenza di diversi disturbi

3

condividono profili genetici ed endofenotipici.

ENDOFENOTIPO: fenotipo che è più prossimale all'eziologia biologica di un disturbo clinico rispetto ai suoi segni e sintomi e influenzato da uno o più degli stessi geni che conferiscono suscettibilità alla condizione clinica.

Disturbi Neurosviluppo

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

ADHD

Lo sviluppo neurologico atipico è una **normale differenza interindividuale**, da riconoscere e rispettare come ogni altra variazione umana.

Disabilità Intellettiva

Le caratteristiche fondamentali del disturbo

- Compromissione delle **componenti cognitive di ordine più elevato**.
- Compromissione **delle capacità adattive** e carenza di **comportamento strategico** come componente fondamentale.
- Si manifesta in età evolutiva e rimane relativamente stabile in età adulta

Nel DSM-5 cambiamento socioculturale il termine **“Ritardo Mentale”** è stato sostituito da **“Disabilità Intellettiva”**: **Maggiore importanza alle difficoltà reali piuttosto che il QI. I punteggi al QI tendono a perdere di validità quando molto bassi. I problemi di adattamento sono più suscettibili di miglioramento con tentativi di riabilitazione, il Q.I. tende a rimanere un attributo più stabile.**

Disabilità Intellettiva

Le caratteristiche fondamentali del disturbo

Disturbo con insorgenza nell'età evolutiva che include **deficit intellettivi e adattivi** negli ambiti della:

- **concettualizzazione;**
- **socializzazione;**
- **capacità pratiche.**

Criteri

- A. Deficit delle funzioni intellettive**, Funzioni cognitive povere nella qualità e nella quantità, sono presenti difficoltà metacognitive e di ragionamento logico. come ragionamento, *problem solving*, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza, confermati sia da una valutazione clinica sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati.
- B. Deficit del funzionamento adattivo** che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, attraverso molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.
- C. Esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo di sviluppo.**

Disabilità Intellettiva

Severe limitazioni

Il funzionamento adattivo è un processo complesso che coinvolge la capacità di affrontare le sfide e le richieste della vita quotidiana in modo efficace.



Aree di limitazione

IN TUTTE O QUASI TUTTE QUESTE
AREE VI E' UN CARENTE
FUNZIONAMENTO ADATTIVO SE
CONFRONTATI CON I
NEUROTIPICI

- **Comunicazione**
- **Cura di sé**
- **Vita domestica**
- **Abilità sociale**
- **Autonomia economica e amministrativa**
- **Salute e sicurezza personale**
- **Funzionamento scolastico e lavorativo**

La DI è una neurodiversità permanente (emerge durante l'infanzia e dura per tutta la vita) pervade tutte le sfere evolutive, ma non le compromette mai allo stesso modo, delineando quindi ogni volta un quadro diverso che caratterizza l'individualità del soggetto.

Disabilità Intellettiva

Prevalenza

La Disabilità Intellettiva ha una prevalenza di circa l'**1%** nella **popolazione generale**.

La prevalenza per la **forma grave** è di **6 per 1.000**.

La DI nella forma lieve costituisce la quota più ampia (85% della popolazione)

i maschi hanno più probabilità delle femmine di ricevere una diagnosi di Disabilità Intellettiva sia lieve (M:F 1,6:1) che grave (M:F 1,2:1).

Disabilità Intellettiva

Eziologie 750 cause differenti

1

Cause Prenatali

- Anomalie Cromosomiche e Genetiche (Down, Williams)
- Malattie dismetaboliche: (fenilchetonuria, fetopatie, farmaci);
- Malformazioni cerebrali
- Malattie materne (agenti teratogeni, uso di droghe)

2

Cause perinatali :Trauma, Anossia

Causa post-natale:danno ipossico-ischemico infezioni,traumi, epilessia,vasculopatie etc.;

3

Cause psicosociali: grave deprivazione, stimolazione ambientale insufficiente abuso)

nel 30-40% dei casi non è comunque possibile riscontrare una causa certa.

Disabilità Intellettiva

Marcatori diagnostici: eziologie differenti

Una valutazione completa comprende:

1

Valutazione della capacità intellettiva e del funzionamento adattivo;

Criteria

La disabilità intellettiva deve essere misurata con un test standardizzato, un punteggio QI che approssimativamente è 2 DS sotto la media

Il comportamento adattivo viene valutato con misurazioni cliniche e con scale standardizzate che misurano l'autosufficienza sul funzionamento personale e sociale

2

identificazione di eziologie genetiche e non genetiche: Down, X fragile, Prader_Willi, Rett, dismetaboliche, ipotirodismi, malformazioni

3

valutazione delle condizioni mediche associate (ad esempio paralisi cerebrale, disturbi convulsivi);

4

valutazione per i disturbi mentali, emotivi e comportamentali ricorrenti. Valutare, il contesto socio-culturale in cui vive e l'ambiente che lo circonda

Disabilità Intellettiva

Livelli di gravità

I livelli di gravità devono essere definiti sulla base del **funzionamento adattivo**, non più sui punteggi di quoziente intellettivo.

Si distinguono 4 livelli di severità: lieve, moderata, grave ed estrema

Il funzionamento adattivo, nelle aree della concettualizzazione, della socializzazione e delle abilità pratiche, determina il **livello di supporto necessario** a mantenere una **condizione di vita** accettabile.

Disabilità Intellettiva

Modello tripartito del comportamento adattivo per la stadiazione del disturbo

**Modello "tripartito"
del comportamento
adattivo (*)**

I 4 livelli di gravità andranno valutati per ognuno dei 3 domini:

- **Dominio concettuale:** comprende competenze linguistiche, abilità di lettura, scrittura, matematica, ragionamento, memoria e conoscenze generiche.
- **Dominio sociale:** riguarda la capacità empatica, il giudizio sociale e interpersonale, la capacità di comunicazione, la capacità di fare e mantenere amicizie e capacità simili.
- **Dominio pratico:** concerne la gestione di ambiti personali come il sapersi prendere cura di se stessi, la responsabilità sul lavoro, la gestione del denaro o le attività svolte nel tempo libero. Si include anche l'aspetto organizzativo della scuola e dei compiti di lavoro.

(*) Tassé, Marc J., et al. "The construct of adaptive behavior: Its conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability." *American journal on intellectual and developmental disabilities* 117.4 (2012): 291-303.

Disabilità Intellettiva

DSM 5, APA, 2013

Livelli di gravità

TABLE 1 Severity levels for intellectual disability (intellectual developmental disorder)

Severity level	Conceptual domain	Social domain	Practical domain
Mild	<p>For preschool children, there may be no obvious conceptual differences. For school-age children and adults, there are difficulties in learning academic skills involving reading, writing, arithmetic, time, or money, with support needed in one or more areas to meet age-related expectations. In adults, abstract thinking, executive function (i.e., planning, strategizing, priority setting, and cognitive flexibility), and short-term memory, as well as functional use of academic skills (e.g., reading, money management), are impaired. There is a somewhat concrete approach to problems and solutions compared with age-mates.</p>	<p>Compared with typically developing age-mates, the individual is immature in social interactions. For example, there may be difficulty in accurately perceiving peers' social cues. Communication, conversation, and language are more concrete or immature than expected for age. There may be difficulties regulating emotion and behavior in age-appropriate fashion; these difficulties are noticed by peers in social situations. There is limited understanding of risk in social situations; social judgment is immature for age, and the person is at risk of being manipulated by others (gullibility).</p>	<p>The individual may function age-appropriately in personal care. Individuals need some support with complex daily living tasks in comparison to peers. In adulthood, supports typically involve grocery shopping, transportation, home and child-care organizing, nutritious food preparation, and banking and money management. Recreational skills resemble those of age-mates, although judgment related to well-being and organization around recreation requires support. In adulthood, competitive employment is often seen in jobs that do not emphasize conceptual skills. Individuals generally need support to make health care decisions and legal decisions, and to learn to perform a skilled vocation competently. Support is typically needed to raise a family.</p>

Disabilità Intellettiva

DSM 5, APA, 2013

Livelli di gravità

TABLE 1 Severity levels for intellectual disability (intellectual developmental disorder) (continued)

Severity level	Conceptual domain	Social domain	Practical domain
Moderate	<p>All through development, the individual's conceptual skills lag markedly behind those of peers. For preschoolers, language and pre-academic skills develop slowly. For school-age children, progress in reading, writing, mathematics, and understanding of time and money occurs slowly across the school years and is markedly limited compared with that of peers. For adults, academic skill development is typically at an elementary level, and support is required for all use of academic skills in work and personal life. Ongoing assistance on a daily basis is needed to complete conceptual tasks of day-to-day life, and others may take over these responsibilities fully for the individual.</p>	<p>The individual shows marked differences from peers in social and communicative behavior across development. Spoken language is typically a primary tool for social communication but is much less complex than that of peers. Capacity for relationships is evident in ties to family and friends, and the individual may have successful friendships across life and sometimes romantic relations in adulthood. However, individuals may not perceive or interpret social cues accurately. Social judgment and decision-making abilities are limited, and caretakers must assist the person with life decisions. Friendships with typically developing peers are often affected by communication or social limitations. Significant social and communicative support is needed in work settings for success.</p>	<p>The individual can care for personal needs involving eating, dressing, elimination, and hygiene as an adult, although an extended period of teaching and time is needed for the individual to become independent in these areas, and reminders may be needed. Similarly, participation in all household tasks can be achieved by adulthood, although an extended period of teaching is needed, and ongoing supports will typically occur for adult-level performance. Independent employment in jobs that require limited conceptual and communication skills can be achieved, but considerable support from co-workers, supervisors, and others is needed to manage social expectations, job complexities, and ancillary responsibilities such as scheduling, transportation, health benefits, and money management. A variety of recreational skills can be developed. These typically require additional supports and learning opportunities over an extended period of time. Maladaptive behavior is present in a significant minority and causes social problems.</p>

Disabilità Intellettiva

Livelli di gravità

DSM 5, APA, 2013

TABLE 1 Severity levels for intellectual disability (intellectual developmental disorder) (*continued*)

Severity level	Conceptual domain	Social domain	Practical domain
Severe	Attainment of conceptual skills is limited. The individual generally has little understanding of written language or of concepts involving numbers, quantity, time, and money. Caretakers provide extensive supports for problem solving throughout life.	Spoken language is quite limited in terms of vocabulary and grammar. Speech may be single words or phrases and may be supplemented through augmentative means. Speech and communication are focused on the here and now within everyday events. Language is used for social communication more than for explication. Individuals understand simple speech and gestural communication. Relationships with family members and familiar others are a source of pleasure and help.	The individual requires support for all activities of daily living, including meals, dressing, bathing, and elimination. The individual requires supervision at all times. The individual cannot make responsible decisions regarding well-being of self or others. In adulthood, participation in tasks at home, recreation, and work requires ongoing support and assistance. Skill acquisition in all domains involves long-term teaching and ongoing support. Maladaptive behavior, including self-injury, is present in a significant minority.
Profound	Conceptual skills generally involve the physical world rather than symbolic processes. The individual may use objects in goal-directed fashion for self-care, work, and recreation. Certain visuospatial skills, such as matching and sorting based on physical characteristics, may be acquired. However, co-occurring motor and sensory impairments may prevent functional use of objects.	The individual has very limited understanding of symbolic communication in speech or gesture. He or she may understand some simple instructions or gestures. The individual expresses his or her own desires and emotions largely through nonverbal, nonsymbolic communication. The individual enjoys relationships with well-known family members, caretakers, and familiar others, and initiates and responds to social interactions through gestural and emotional cues. Co-occurring sensory and physical impairments may prevent many social activities.	The individual is dependent on others for all aspects of daily physical care, health, and safety, although he or she may be able to participate in some of these activities as well. Individuals without severe physical impairments may assist with some daily work tasks at home, like carrying dishes to the table. Simple actions with objects may be the basis of participation in some vocational activities with high levels of ongoing support. Recreational activities may involve, for example, enjoyment in listening to music, watching movies, going out for walks, or participating in water activities, all with the support of others. Co-occurring physical and sensory impairments are frequent barriers to participation (beyond watching) in home, recreational, and vocational activities. Maladaptive behavior is present in a significant minority.