# La psicopatologia del bambino con disabilità intellettiva

*Indice generale della rivista*

*Authors:* **A. E. Piatti* , F. Ciaponi*, M. Bozza*, S. Bargagna ****

*Affiliations*:

* IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa

** Responsabile U.O. per le Gravi Disabilità dell'Età Evolutiva, IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa

*Corresponding author*: Stefania Bargagna, tel. 050/886307, mail **Stefania.bargagna@inpe.unipi.it**

L'interpretazione del Ritardo Mentale (RM) come semplice disturbo dell'intelligenza e la discutibile distinzione tra malattia mentale e RM hanno rappresentato per anni un ostacolo alla comprensione dei disturbi emotivo-affettivi e comportamentali dei soggetti ritardati, causando un disconoscimento della vulnerabilità psichiatrica propria di questi soggetti. Da alcuni anni le più importanti Associazioni Internazionali hanno deciso di sostituire il termine *Mental Retardation* con *Intellectual and Developmental Disabilities* (ID), che in italiano possiamo tradurre con *Disabilità Intellettive Evolutive*. Nelle Disabilità Intellettive possiamo distinguere diversi tipi di manifestazioni raggruppate in *sintomi intrinseci* ed *estrinseci*. La specificità delle diverse Disabilità Intellettive sul piano psicopatologico può teoricamente essere riferita a più fattori, biologici, ambientali e dinamici. Vengono descritte alcune sindromi genetiche particolarmente significative per i rapporti tra eziologia genetica, fenotipo cognitivo e comportamentale e psicopatologia associata. La complessità della psicopatologia delle ID rende particolarmente importante la ricerca sugli strumenti in grado di valutare nel modo più rigoroso possibile questi soggetti al fine di instaurare il trattamento più idoneo.

***Abstract***

---

Mental retardation was defined as a deficit of intelligence and no attention was historically given to emotional and behavioural aspects; psychiatric disorders were easily misunderstood. In the last few decades international association defined mental retardation as a Intellectual and Developmental Disability (ID); psychiatric disorder and psycholopathological traits were defined as intrinsic and extrinsic symptoms. Developmental steps, united with enviromental aspects and relationships characterize original features of psychopathology of ID. Most common genetic causes of ID are described with special care to behavioural aspects; psychopathological features of genetic syndromes will be described. The complexity of psychiatric disorder diagnosis in ID need special advices and care, instruments for diagnosis must be well selected and strictly utilized, strategies for different treatment may be chosen only after a complete diagnostic phase.

**Introduzione**

L'interpretazione del Ritardo Mentale (RM) come semplice disturbo dell'intelligenza e la discutibile distinzione tra malattia mentale e RM hanno rappresentato per anni un ostacolo alla comprensione dei disturbi emotivo-affettivi e comportamentali dei soggetti ritardati, causando un disconoscimento della vulnerabilità psichiatrica propria di questi soggetti (Masi, 2000).

Tre sono i criteri diagnostici che il DSM-IV e l'ICD-10 pongono alla base del concetto di ritardo o insufficienza mentale: una condizione in cui le funzioni intellettive sono significativamente al di sotto della media (QI<70), che insorge prima dei 18 anni e che è accompagnata da una riduzione delle capacità di adattamento (incapacità di intrattenere relazioni sociali e di provvedere alle cure personali, mancanza di autosufficienza). Devono dunque essere compromessi non solo il QI e le abilità scolastiche ma anche la capacità di integrazione sociale e la comprensione delle relazioni interindividuali.

Da alcuni anni, le più importanti Associazioni internazionali (American Association on Intellectual Developmental Disabilities, European Conference on Psychological Theory and Research on Intellectual and Developmental Disabilities, ecc.) hanno deciso di sostituire il termine *Mental Retardation* con *Intellectual and Developmental Disabilities*, che in italiano possiamo tradurre con *Disabilità Intellettive Evolutive*.

I motivi di questo cambiamento sono legati alla necessità di sostituire una terminologia che nel campo della disabilità tende sempre più spesso ad assumere connotati negativi e stigmatizzanti e al bisogno di trovare una nuova espressione che richiami maggiormente alle differenze, sia qualitative che quantitative, che caratterizzano queste disabilità. *Disabilità Intellettive* (ID), infatti, appare più adatta ad evidenziare la molteplicità delle varie forme con cui si manifestano le disabilità che coinvolgono l'intelligenza ed il fatto che ognuna di queste forme (ad esempio la sindrome di Down rispetto a quella di Williams o di X fragile) sia caratterizzata da profili con particolari punti di forza e di debolezza; nella sindrome di Down, ad esempio, la memoria visuo-spaziale è migliore di quella verbale, mentre nella sindrome di Williams si osserva il contrario.

Inoltre, il termine *Intellettive* risulta più adeguato, in quanto più specifico, rispetto a *Mentale* che si riferisce a tutto il funzionamento della mente e non solo a quello intellettivo. Il termine *Evolutive*, infine, è stato inserito per distinguere questo tipo di disabilità da quelle intellettive acquisite (ad esempio, a causa di malattie o incidenti).

Nelle Disabilità Intellettive possiamo distinguere diversi tipi di manifestazioni raggruppate in *sintomi intrinseci* ed *estrinseci* (Lang, 1993; Salbreux, 1995; Masi, 2000).

I sintomi intrinseci sono legati alla patologia delle funzioni intellettive e dovuti alla debolezza di tutti i processi cognitivi, tra cui si riconoscono la tendenza alla perseverazione, la difficoltà a capire concetti astratti, la difficoltà nel pensiero operativo, la difficoltà con le strategie di problem-solving, la tendenza alla rigidità, la difficoltà a processare più stimoli, la stasi e i rallentamenti, la difficoltà a compiere legami associativi, le difficoltà strategiche, le difficoltà percettive e visuo-motorie, le difficoltà prassiche, la difficoltà di organizzazione spazio-temporale, le difficoltà attentive e di memoria, le difficoltà linguistiche, il difetto di autocoscienza, di autonomia, di adattamento all'ambiente (*core comune*), la presenza di reazioni incongrue ed esagerate e, come sintomo più importante, l'impossibilità di sviluppo del pensiero astratto.

I sintomi estrinseci, o meglio i disturbi estrinseci o psichiatrici, sono legati all'espressione dell'umore, all'intensità delle emozioni e ai livelli di ansia. La tipologia dei disturbi estrinseci che si associano alle Disabilità Intellettive comprende: disturbi dell'umore, disturbi d'ansia, disturbi della condotta, disturbi psicotici e disturbi della personalità.

L'espressività dei disturbi psichiatrici è condizionata dal livello di sviluppo cognitivo. A seconda della gravità del ritardo, diversi saranno i sintomi di diversi quadri clinici. Nelle ID più gravi, i sintomi sono aspecifici (es. irritabilità-aggressività in depressione, disturbo bipolare, psicosi, disturbo di panico, reazione a contesti sfavorevoli, sindromi dolorose, ecc.).

**Vulnerabilità psichiatrica nelle Disabilità Intellettive**

L'incidenza dei disturbi psichiatrici nei soggetti con ID è generalmente 3 o 4 volte superiore rispetto alla popolazione generale (DSM IV).

La comprensione della particolare vulnerabilità psichiatrica implica la definizione di una serie di meccanismi psicologici, relazionali e fisiologici, alla base di tale vulnerabilità (Masi, 2000).

Un primo aspetto è quello del substrato organico: lesioni cerebrali più o meno evidenti, ma anche più sottili alterazioni della maturazione neurale o della biochimica cerebrale influenzano la qualità dell'elaborazione degli stimoli fisici e relazionali, le condotte di attaccamento, ecc.; ne consegue un impatto diretto ed indiretto sull'organizzazione della personalità, nelle sue diverse manifestazioni.

Un secondo aspetto è più strettamente psicologico: l'esistenza di un disturbo cognitivo precoce influenza il modo in cui il soggetto si costruisce la propria realtà rappresentazionale, portando alla costruzione di un mondo interno più caotico e disorganizzato, oltre che impoverito; ma influenza anche il modo in cui il soggetto può elaborare mentalmente esperienze e tensioni, fisiologiche (es. la crisi adolescenziale) o meno (es. un lutto, un abbandono).

Un terzo livello è quello relazionale: il rapporto con un soggetto con ID è spesso un rapporto difficile, a partire dalle più precoci relazioni strutturanti madre-bambino; convergono in questa difficoltà le carenze degli strumenti interattivi, ma anche le ansie, i sensi di colpa, le frustrazioni e le ferite narcicistiche che danno una coloritura depressiva al rapporto, evidenziabile ad es. nella quantità e nella qualità dei contatti corporei e della comunicazione extraverbale. Se pensiamo all'importanza che le relazioni intime rivestono nello sviluppo di una personalità armonica, possiamo comprendere come una precoce distorsione nella relazione possa rappresentare

il prototipo su cui si organizzeranno i successivi rapporti con il mondo esterno, ed anche l'investimento cognitivo sulla realtà.

Un quarto livello è quello sociale: le esperienze che un soggetto con ID affronta nel mondo dei normali sono spesso contrassegnate da frustrazioni, limitazioni, legami di dipendenza, quando non da maltrattamenti, abusi, deprivazione.

Questi diversi livelli generalmente concorrono, potenziandosi reciprocamente, nel determinare la vulnerabilità psichiatrica del soggetto.

La Disabilità Intellettiva non è, quindi, un semplice disturbo dell'intelligenza, ma una complessa sindrome clinica caratterizzata dalla presenza di un disturbo cognitivo che, operando nella fase cruciale dello sviluppo, condiziona in modo più o meno massiccio l'evoluzione complessiva del soggetto, della sua personalità, del suo comportamento

adattivo e delle sue relazioni sociali.

**Disabilità Intellettive specifiche e psicopatologia**

Vengono ora descritti alcuni dei disordini genetici che si manifestano con maggior frequenza tra i disabili mentali e tra le persone affette da disturbi neurologici e comportamentali, patologie che rivestono particolare interesse per lo sviluppo dei processi cognitivi di base e per la loro relazione con particolari anomalie genetiche e neuro anatomiche.

Per anni è stata ritenuta poco importante l'eziologia delle ID e non è stato approfondito il rapporto tra le cause delle difficoltà cognitive ed il comportamento. La maggior parte delle ricerche differenziano le persone con ID sulla base del livello lieve, moderato, grave e profondo, trascurando spesso la causa.

La specificità delle diverse Disabilità Intelletive sul piano psicopatologico può teoricamente essere riferita a tre fattori, che ovviamente sono da considerarsi come complementari (Masi, 2000).

1) Un effetto diretto può essere ascritto alla patologia cromosomica, con i suoi correlati a livello del substrato nervoso (equilibri tra i diversi neurotrasmettitori, dinamica delle arborizzazioni dendritiche, anomalie a carico di specifiche aree del SNC), che può condizionare processi più basali (es. la soglia di reattività agli stimoli, i processi attentivi), ma anche più elevati, come i processi di elaborazione delle informazioni o la regolazione delle emozioni, che possono, a loro volta, essere alla base di una specifica vulnerabilità psichiatrica.

2) Il particolare assetto cognitivo, linguistico, motorio del soggetto con ID condiziona le modalità con le quali egli interpreta il mondo esterno, codifica i contenuti rappresentazionali in un sistema di significati, agisce sulla realtà, ecc. In questo caso sarebbero il profilo complessivo delle competenze, le eventuali disarmonie, le difficoltà in alcune transizioni di fase (ad es. nel passaggio tra pensiero sensomotorio e simbolico) a rappresentare un elemento di peculiare distorsione psicopatologica.

3) Alcuni fattori psicodinamici conferiscono alle Sindromi con Disabilità Intellettiva una relativa specificità nell'ambito delle diverse forme di ID. Tra i fattori che influenzano l'impatto psicodinamico di queste sindromi sui soggetti ed ancor prima sull'ambiente, troviamo la natura genetica delle sindromi con ID, il possibile rapporto con l'età avanzata dei genitori, il particolare fenotipo e la possibilità di una diagnosi precoce.

Infatti, si tratta di un quadro che viene diagnosticato presto e le relazioni precoci sono inevitabilmente condizionate dal peso di una diagnosi che non può essere negata. In aggiunta, l'eziologia cromosomica può attivare nei familiari, in particolare nella madre, reazioni particolarmente intense, in quanto il peso della malattia "ricade" sui familiari e non può essere spostato all'esterno. Questo peso appare tanto maggiore quando l'età avanzata dei genitori può attivare in essi un ulteriore senso di colpa. Il clima affettivo, orientato in senso depressivo, può così condizionare la qualità delle prime interazioni del bambino col mondo. Nelle fasi successive della vita possono sovrapporsi altri aspetti più legati allo sviluppo dell'identità e delle autonomie del soggetto.

La sindrome di Down, per esempio, è una sindrome visibile e riconoscibile: le caratteristiche fenotipiche, più o meno accentuate, rappresentano il modo in cui il bambino e la sua famiglia si presentano al mondo, con le loro ansie, la loro vergogna, la loro aggressività, ecc.

Uno stereotipo sulla sindrome di Down vuole questi bambini socievoli, affettuosi, simpatici, allegri; le loro stesse caratteristiche fenotipiche sembrano promuovere un atteggiamento protettivo nei loro confronti, da parte non solo dei genitori, ma più in generale di tutto l'ambiente. Questo si traduce spesso in una infantilizzazione che finisce con l'incrementare alcune caratteristiche istrioniche di questi bambini, i quali rischiano in questo modo di non crescere mai. Ed il senso del tempo rappresenta un fantasma che sembra pesare su questi bambini ancor più che negli altri quadri di ID; il soggetto Down, finché resta un bambino simpatico e socievole, può essere accolto nell'immaginario collettivo in modo relativamente non traumatico. La crescita attiva invece angosce nuove (ad es. la prospettiva del decadimento mentale, la comparsa di disturbi comportamentali, l'emergere di comportamenti sessuali, ecc.). Da qui il tentativo di fermare il tempo (a partire dal modo di vestire o di portare i capelli come un eterno bambino), che vede talora coalizzati famiglia, scuola, coetanei, ed al quale il soggetto Down finisce spesso con l'adeguarsi. Questo aiuta a comprendere perché i profili comportamentali sembrano essere più statici, poco influenzati dall'evoluzione del soggetto.

Per analizzare in che modo i disordini genetici influenzano il comportamento, è opportuno che per ogni malattia venga specificato un fenotipo cognitivo e comportamentale, cioè il modo in cui il genotipo di un individuo viene tradotto in un fenotipo osservabile.

Secondo la definizione di Dykens (2000) "un fenotipo comportamentale indica una maggior probabilità che persone con una data sindrome abbiano un certo comportamento e una certa sequenza di sviluppo rispetto a quelle che non presentano la sindrome oggetto di discussione".

Dopo questa premessa presenteremo alcune sindromi genetiche che sembrano particolarmente significative per i rapporti tra eziologia genetica, fenotipo cognitivo e comportamentale e psicopatologia associata, limitandoci a descrivere le più frequenti e conosciute, consapevoli che molte delle più rare devono ancora essere approfondite e capite nella molteplicità dei loro sintomi e delle loro conseguenze.

**Sindrome di Down**

La sindrome di Down è una malformazione congenita dovuta ad un'anomalia cromosomica, per la presenza di tre cromosomi 21 anziché due (Trisomia 21). Una persona con Sindrome di Down presenta fin dalla nascita delle lievi anomalie del cranio, del volto, delle orecchie e delle mani, talvolta associate ad una modesta riduzione del tono muscolare. A queste anomalie si associano un modesto deficit dell'accrescimento, un ritardo dello sviluppo motorio e del linguaggio ed un ritardo mentale moderato o severo. Il livello cognitivo ed in minor misura le capacità attentive condizionano l'espressività comportamentale ed il temperamento. La reattività nei confronti degli stimoli esterni ma anche l'impatto emotivo da essi suscitato sono legati alla possibilità di analizzare ed interpretare gli eventi, ed ai tempi che questa analisi richiede. Viene descritta

con particolare frequenza, nei bambini Down, una ridotta reattività alle novità ed una emozionalità attenuata, almeno nelle sue modalità di espressione, già a partire dalle prime fasi della vita.

Riguardo al rischio psichiatrico dei soggetti Down non esistono dati sicuri rispetto ad altre popolazioni di soggetti con ID di diversa eziologia, ma rispetto a loro manifestano meno frequentemente e meno gravemente comportamenti disadattavi e psicopatologie. Collacott, Cooper e McGrother (1992) riscontrano che il 26% degli adulti con sindrome di Down mostra disturbi psichiatrici, rispetto al 38% del gruppo di controllo. Allo stesso modo, Dykens e Kasari (1997) hanno rilevato punteggi clinicamente elevati al Children Behavior Checklist (Achenbach, 1991) nel 23% dei bambini e adolescenti con sindrome di Down rispetto al 39% di quelli con ritardo mentale non specifico (vedi tabella che riassume gli studi rispetto alla psicopatologia nella sindrome di Down).

| **Studio** | **N** | **Età** | **% di psicopat.** | **Principali problemi** |
|---|---|---|---|---|
| *Bambini*<br><br>Gath e Gumley, 1986 | 193 | 6-17 anni | 34% | disturbo del comportamento= 10,9%; psicosi infantile= 8.8%; disturbo di comportamento ipercinetico= 7,25%; disturbo del comportamento/emotivo= 4.6% |
| Meyers e Pueschel, 1991 | 261 | <20 anni | 17,6% | disturbo da deficit attentivo= 6,1%; aggressività= 6,5%; disturbo del comportamento oppositivo= 5,4%; stereotipie= 2,7% |
| *Adulti*<br><br>Collacott, Cooper e McGrother, 1992 | 378 | >16 anni | 25,9% | depressione= 11,3%; disturbi del comportamento= 6,2%; demenza pre-senile= 4,3% |
| Meyers e Pueschel, 1991 | 164 | >20 anni | 25,6% | episodi depressivi maggiori= 6,1%; aggressività= 6,1%; stereotipie= 4,3%; disturbo da deficit dell'attenzione= 2,4% |

Figura 1. (Dykens, Hodapp, Finucane, 2000)

Percentuali più basse di gravi psicopatologie non significano che i bambini e gli adulti con sindrome di Down non abbiano problemi. Nelle forme più gravi, infatti, sembrano prevalere manifestazioni di tipo simil-autistico, con chiusura relazionale serrata, assenza di linguaggio, stereotipie; più rara invece la comparsa di più franche manifestazioni psicotiche nel corso dello sviluppo adolescenziale.

Nelle forme con minore compromissione cognitiva si riscontrano disturbi distruttivi come il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD), disturbi oppositivi provocatori, disturbi del comportamento, oppure quadri di tipo ossessivo-compulsivo; meno frequentemente disturbi d'ansia. Un dato interessante è che l'autismo è raramente riscontrato nei bambini con sindrome di Down: una rassegna di studi sulla prevalenza ha rilevato solamente l'1-2 % di sovrapposizione tra i due disturbi (Dykens e Volkmar, 1997).

Un interesse particolare riveste la dimensione depressiva, spesso misconosciuta nei soggetti con ID, ma ancor più nei soggetti con sindrome di Down. Talora questa componente viene attivamente negata dal soggetto (ad es. con atteggiamenti istrionici e clowneschi, non raramente indirettamente stimolati dall'ambiente esterno), ma in alcuni bambini e soprattutto adolescenti meno compromessi sul piano cognitivo essa è particolarmente evidente, con chiusura relazionale, ulteriore perdita delle acquisizioni cognitive, riduzione dell'autonomia personale e aumento della passività, che in post-adolescenza possono simulare una evoluzione simildemenziale.

Tali sintomi depressivi sono spesso difficili da sopportare anche da parte dell'ambiente, e vengono quindi attivamente negati. Al di là della difficoltà di diagnosticare con certezza tali situazioni depressive, esse ci sembrano importanti non soltanto come indice di un dolore psichico che non bisogna contribuire a scotomizzare, ma anche perché esse hanno una diretta influenza sul rapporto del soggetto col mondo, ed anche sul risultato di un intervento riabilitativo.

**Sindrome di Williams**

La sindrome di Williams è causata, nella maggior parte dei casi, da una delezione in uno dei cromosomi 7 sui quali è situato il gene dell'elastina. e si caratterizza per un disarmonico profilo cognitivo-linguistivo alla luce del ritardo mentale globale. Le persone colpite da queste sindrome mostrano punti di forza notevoli nel linguaggio espressivo e nel funzionamento linguistico, specialmente per quanto riguarda la sintassi e la semantica, nella narrazione di storie e nell'uso di strategie di arricchimento narrativo che coinvolgono la prosodia emotiva e un certo senso della drammaticità. Individui con questa sindrome mostrano un'inclinazione per il talento musicale e hanno particolari abilità nel riconoscere i volti e descriverli verbalmente. Le difficoltà maggiori si riscontrano nelle abilità non verbali, di percezione spaziale. La persona con sindrome di Williams viene tipicamente descritta come piacevole, molto amichevole, affettuosa, aperta, attraente e sensibile nei confronti degli altri. Queste caratteristiche, unite ad un aspetto molto grazioso e piacevole, facilitano probabilmente l'interazione positiva con gli altri. Tuttavia, quando crescono, i bambini con questa sindrome sono inclini a mostrare maggiori difficoltà comportamentali ed emozionali, tra cui problemi a relazionarsi con i coetanei.

La socievolezza rimane, ma può rispecchiare una forma di disinibizione caratteristica di individui eccessivamente ansiosi ed eccitati.

Alcuni studi suggeriscono che gli individui con sindrome di Williams tendono a sviluppare specifiche tipologie di problemi comportamentali o psichiatrici. Usando un inventario che permetta di valutare un'ampia varietà di problemi, i ricercatori hanno riscontrato alcune difficoltà spesso presenti negli individui con sindrome di Williams, che includono esternare i problemi (scarsa attenzione, impulsività, iperattività), regolare le funzioni corporee (disturbi dell'alimentazione, enuresi diurna, disturbi del sonno) e interiorizzare varie tipologie di sintomi (ossessioni, preoccupazioni, paure, ansia, depressione).

L'eccessiva ansia, la presenza di paure e le fobie sono i dati principali emersi praticamente in tutti gli studi sugli aspetti emotivi delle persone affette da sindrome di Williams (Einfeld, Tonge e Florio, 1997). Oltre a queste caratteristiche, manifestano frequentemente iperattività, irrequietezza e una bassa soglia di attenzione. Perciò attribuiscono alla sindrome di Williams livelli più elevati di disturbi ansiosi e una maggiore incidenza di disturbi da deficit attentivo con iperattività.

Le percentuali relative a gravi psicopatologie come l'autismo sembrano essere basse. Nonostante siano stati pubblicati sei casi di individui con comorbilità tra sindrome di Williams e l'autismo.

**Sindrome dell'X fragile**

La sindrome dell'X fragile, la causa ereditaria di ritardo mentale più frequente, rappresenta un tipo di malattia umana identificata solo di recente, provocata da un'amplificazione (o dall'eccessiva ripetizione) di una sequenza trinucleotidica costitutiva del DNA. Il fenotipo cognitivo e comportamentale della sindrome è parzialmente differente nei maschi e nelle femmine; ciò è dovuto al fatto che la sindrome è dovuta ad un'alterazione genetica del cromosoma X. Mentre nei maschi, infatti, il livello di ID nella maggior parte dei casi oscilla da moderato a grave (Hodapp et al., 1990), nelle femmine, avendo due cromosomi X, la disabilità intellettiva presentata è spesso lieve o addirittura assente, eventualmente associata a difficoltà di apprendimento (Riddle, et al., 1998).

Dal un punto di vista comportamentale, la maggior parte degli individui diagnosticati con la sindrome dell'X fragile presentano iperattività, impulsività e difficoltà di attenzione (Bregman, et al. 1988; Hagerman, 1996). Spesso questi individui manifestano comportamenti di tipo autistico o similautistico (Bayley, et al. 1998) che consistono in: scarso contatto oculare, avversione all'essere toccati, ritardo nel linguaggio, linguaggio ripetitivo, ecolalia, perseverazione, stereotipie, autolesionismo, scarsa tolleranza al contatto fisico, rigidità negli interessi, difficoltà nell'accettare cambiamenti nella routine abituale con attacchi d'ira o problemi comportamentali (Hagerman, 2000; Dykens et al., 2000). La maggior parte di questi disturbi si verifica quando il soggetto si trova in condizioni di particolare eccitamento o di sovra stimolazione. Inoltre i maschi con X-fragile appaiono frequentemente timidi, presentano una forte ansia sociale ed una bassa tolleranza alla frustrazione (Klaiman, Phelps, 1998). Le femmine con piena mutazione manifestano comportamenti emotivi e disadattivi simili, anche se meno gravi, a quelli dei loro coetanei maschi (Dykens et al., 2000). È stato riscontrato, però, che questi soggetti hanno maggiori rischi di sviluppare caratteristiche schizotipiche (Freund et al., 1993; Reiss et al., 1989).

Sintomi comuni sono: timidezza, ritiro sociale, esitamento, isolamento, goffaggine, esitamento dello sguardo e stranezze del pensiero.

Anche tra le ragazze con sindrome dell' X-fragile sono state riscontrate percentuali elevate, anche se comunque inferiori rispetto a quelle dei maschi, di iperattività, impulsività e disturbi dell'attenzione (Lachiewicz, 1992; Lachiewicz, Dawson, 1994).

**Sindrome di Prader-Willi e Sindrome di Angelman**

Queste sindromi sono causate da una delezione di una regione specifica del cromosoma 15, di origine paterna per la Sindrome di Prader-Willi (PWS) e di origine materna per quella di Angelman (AS).

La PWS è caratterizzata da ipotonia congenita e da ritardo mentale.

Le componenti disadattive legate alla sindrome di Prader-Willi si possono raggruppare in tre differenti aree o categorie di problemi che includono:

1. iperfagia
2. ossessioni e compulsioni
3. altre vulnerabilità disadattive e psichiatriche, come il controllo degli impulsi, i disordini affettivi e le psicosi.

L'iperfagia deriva da un'alterazione del funzionamento dell'ipotalamo, parte del cervello che controlla l'appetito e la sensazione di sazietà (Swaab et al., 1995).

I problemi comportamentali associati alla sindrome tendono ad aumentare con l'età. Mentre nei primi anni di vita i bambini sono tranquilli, dopo i 4 anni mostrano irrequietezza e alternanza tra depressione e agitazione, dovuto nella maggior parte dei casi alla cronica frustrazione dell'appetito.

Mentre il pensare ossessivamente al cibo è una delle caratteristiche costanti, un numero notevole di persone mostra altri tipi di ossessioni non connesse con il cibo e comportamenti compulsivi (Dykens, Leckman e Cassidy,1996). Oltre ad un continuo pizzicarsi la pelle, vi sono la tendenza all'accaparramento, il bisogno di raccontare o domandare e un interessamento costante per la simmetria, l'esattezza, l'ordine, la ripetitività nelle routine quotidiane. Tali sintomi sono associati a rischi più elevati di disturbi ossessivo-compulsivi, sia nei bambini che negli adulti.

Inoltre, molti di loro presentano elevata testardaggine, scatti di umore e labilità emotiva, maggiori rispetto ad individui con altri tipi di ID (Dykens e Kasari, 2003). Infine, esiste un rischio maggiore di sviluppo di problemi depressivi e di discontrollo degli impulsi.

La sindrome di Angelman (AS), è un disturbo ben più grave rispetto alla PWS dato che i soggetti presentano ID di grado grave, con assenza di linguaggio, comportamento tipico con riso eccessivo ed immotivato, ipereccitabilità, atassia, problemi di equilibrio, tremore agli arti, postura particolare e dimorfismi specifici.

L'ipereccitabilità e l'iperattività vanno di pari passo con il deficit di attenzione, sono frequenti disturbi del sonno che tendono ad una riduzione delle ore di riposo, soprattutto tra i 2 e i 6 anni.

I bambini con AS presentano spesso comportamenti tipicizzati, ben visibili durante il gioco: amano l'acqua e sono attratti dagli specchi e dai giocattoli musicali.

**Il trattamento**

I disturbi psichiatrici nelle ID hanno le stesse caratteristiche cliniche di quelli omologhi che si riscontrano nei soggetti normodotati? Quali sono in caso contrario le peculiarità, la cui chiarificazione può aiutare il processo diagnostico e quello terapeutico? Le risposte a tali quesiti attendono ancora studi epidemiologici sistematici, con criteri di diagnosi e di classificazione chiari, univoci e condivisibili. Indubbiamente la presenza di un disturbo cognitivo modifica non solo i dinamismi psicopatologici intrinseci, ma anche la traduzione clinica di tali dinamismi. Una struttura di personalità caotica o poco organizzata come quella dei soggetti deficitari fa sì che i sintomi siano spesso poco caratterizzati, con frequenti fluttuazioni, mescolanze di caratteri psicopatologici diversi, situazioni cliniche più sfumate, nelle quali aspetti diversi si associano in melange confusi; oppure, al contrario, la fenomenologia può apparire particolarmente rigida, senza quella relativa elasticità e permeabilità ad eventi esterni che contraddistingue il funzionamento dei soggetti normodotati (Masi, Bargagna e Poli, 1994; Masi, 2000).

La difficoltà a scindere disturbi intrinseci da quelli estrinseci comporta, quindi, una difficoltà sia nella diagnosi che, di conseguenza, nella scelta dei trattamenti più adeguati. Per questa decisione è importante capire quali siano i bisogni specifici del bambino.

Gli aspetti intrinseci, come abbiamo visto, sono legati alla patologia dei processi cognitivi dei soggetti con ID, per cui è' possibile intervenire con un *trattamento cognitivo-metacognitivo* volto a potenziare le abilità del soggetto.

Per quanto riguarda i trattamenti dei disturbi estrinseci o psichiatrici, si individuano, invece, diversi approcci e interventi:

1. *L'intervento psicoterapico*
    1. *Approccio comportamentale*
    2. *Approccio cognitivo-comportamentale*
    3. *Approccio psicodinamico*
    4. *Approccio sistemico-familiare*
2. *L'intervento farmacologico.*

**Il trattamento cognitivo – metacognitivo**

L'attività psicologica del genere umano racchiude un carattere socioculturale (Vygotskij, 1993), per cui le persone possono apprendere attraverso la mediazione con il proprio contesto e gli strumenti che la cultura offre loro. Il potenziale livello della prestazione, cioè la propensione all'apprendimento, è ciò che davvero conta nella valutazione cognitiva di un individuo, in quanto sposta lo sguardo da quello che "si sa fare" a quello che è "possibile raggiungere". Come strumento attivo nel potenziamento delle

strutture nervose, vengono proposte le esperienze di apprendimento ben strutturate. In questo senso, numerose ricerche, hanno evidenziato lo stretto rapporto esistente tra la plasticità cerebrale, stimoli ambientali e modalità d'interazione con l'ambiente. Alcuni di questi lavori hanno, inoltre, rilevato che può influire sull'organizzazione sinaptica del soggetto non solo compiere esercizi di training, ma anche pensarli senza svolgerli (Johansson, 2004).

La riprogrammazione e la trasformazione dell'efficacia intellettiva hanno un ruolo importante ed influenzano fortemente anche il comportamento affettivo ed emotivo dell'individuo. Infatti, migliorando il funzionamento cognitivo e aumentando, di conseguenza, l'autostima del soggetto, è possibile produrre modificazioni in campo affettivo e relazionale.

Questo tipo di lavoro, oltre a indurre modificazioni positive nelle competenze cognitive, è in grado di aumentare anche le competenze metacognitive, ovvero di consapevolezza, controllo e gestione delle proprie capacità.

Le finalità specifiche di questo trattamento sono: la riduzione dell'egocentrismo cognitivo, l'implementazione del linguaggio, l'aumento del numero di strategie mentali, l'uso non rigido delle strategie mentali acquisite, il potenziamento delle capacità di "brindging", il prolungamento della durata dei tempi di azione e l'aumento dell'immagine si Sé, grazie, alla "gratificazione della cognitività".

**L'intervento psicoterapico**

Un intervento riabilitativo nei soggetti con ID può non essere sufficiente a favorire una adeguata integrazione del Sè. In tali casi può essere necessaria una integrazione dell'intervento riabilitativo funzionale con un intervento psicoterapeutico di supporto.

Di fronte a quadri più lievi è sufficiente includere nella riabilitazione specifica del disturbo cognitivo e di apprendimento un intervento volto a modificare la natura e la rigidità delle rappresentazioni del Sé cognitivo. Questo può essere realizzato, ad es., in gruppi di discussione, nell'ambito dello stesso intervento riabilitativo funzionale. Diversi lavori indicano come un intervento di questo tipo sia in grado di favorire una maggiore efficacia dell'intervento riabilitativo, in termini di mantenimento (conservare nel tempo le acquisizioni apprese) e di generalizzazione (estenderle a contesti differenziati), ed al contempo consenta una prevenzione dei disturbi emotivi e comportamentali.

Quando la debolezza del Sé appare più marcata, all'intervento riabilitativo funzionale può essere utilmente affiancato un intervento psicoterapico di sostegno, mirato al rinforzo della immagine del Sé, delle possibilità di relazione con figure significative, delle possibilità di comprensione e controllo della realtà interna ed esterna, il tutto con un diretto riferimento alla realtà della vita attuale ed attivando processi di identificazione strutturante. In quest'ambito può rientrare un intervento di counseling, volto a migliorare gli strumenti di adattamento sociale e relazionale, ma anche ad esplorare e correggere ambiti specifici, come quello della sessualità.

Szymanski (1980) delinea possibili obiettivi dell'intervento: comprendere ed accettare la disabilità; migliorare il controllo degli impulsi e la tolleranza alla frustrazione; esprimere sentimenti ed emozioni in modo socialmente accettabile; incrementare l'autonomia decisionale; rinforzare l'autostima e l'immagine del sé; migliorare le competenze relazionali; imparare ad affrontare situazioni stressanti; risolvere i conflitti di dipendenza e di colpa. Il soggetto con ID ha particolare necessità di avere una organizzazione e regole stabili, che possano essere interiorizzate e fungere da meccanismi di controllo dell'ansia. Evidentemente, le carenze sul piano del ragionamento astratto, delle capacità introspettive e dell'espressione verbale rendono complesso l'adattamento delle tecniche psicoterapiche classiche all'ID. Sono stati proposti anche interventi psicoterapici nei quali la componente verbale è ridotta, quali la psicomotricità, il rilassamento, il gioco, lo psicodramma, allo scopo di superare le difficoltà nella utilizzazione degli strumenti di comunicazione. Possono essere particolarmente indicati trattamenti allargati al nucleo familiare in quelle situazioni nelle quali gli atteggiamenti educativi o gli stili interattivi risultano tali da ostacolare in modo evidente il processo di autonomizzazione personale e sociale, oppure in quelle situazioni nelle quali si osserva una riduzione della capacità di tenuta della rete familiare che circonda il soggetto.

**L'intervento farmacologico**

Virtualmente ogni psicofarmaco è stato utilizzato anche in soggetti con RM, spesso più per interventi di contenimento comportamentale che a seguito di una diagnosi psichiatrica che guidasse schemi razionali di riferimento per il trattamento. All'uso frequente ma empirico di farmaci non ha corrisposto una ricerca rigorosa circa l'efficacia delle terapie farmacologiche in soggetti con ID. Gli studi sono infatti generalmente non controllati e su casistiche particolarmente scarse. Al contrario, l'ID è stata considerata fattore di esclusione in gran parte degli studi sull'efficacia delle diverse classi di psicofarmaci. Questo fa sì che restino ancora in gran parte aperti quesiti relativi alla specificità della psicofarmacoterapia specifica. Non è chiaro ad es. se esista una particolare sensibilità dei soggetti ritardati a specifiche categorie di psicofarmaci; questo appare tanto più negativo in quanto specifiche eziologie di ID potrebbero condizionare l'efficacia delle varie molecole psicoattive, che hanno spesso diversi meccanismi d'azione e diversa farmacocinetica. Questo aspetto può anche influenzare l'incidenza di effetti collaterali, che alcuni dati riferiscono essere maggiori per alcune categorie di farmaci, senza che però esistano studi rigorosi in proposito (es. effetti extrapiramidali per i neurolettici, effetti convulsivanti per gli antidepressivi, effetti paradossi per gli ansiolitici benzodiazepinici). Gli studi sugli effetti collaterali sono particolarmente scarsi, non solo per la difficoltà di ottenere descrizioni da parte dei diretti interessati, ma anche per la difficoltà di discriminare tra effetti negativi della farmacoterapia e sintomi riferibili al ritardo (es. stereotipie motorie). Viene comunque spesso riportata una frequenza particolarmente elevata di effetti indesiderati, in particolare se sono presenti segni di danno organico cerebrale (segni neurologici, alterazioni EEG o alle bioimmagini). Tale frequenza è resa più elevata dal fatto che le terapie farmacologiche vengono spesso date indefinitamente, senza l'identificazione di un momento di verifica, oppure in associazioni incongrue ed ingiustificate.

Anche i tempi di latenza della risposta ai farmaci sembrano più lunghi che nei soggetti normodotati, in particolare per i farmaci antidepressivi; quindi i tempi per considerare inefficace una terapia antidepressiva o antiansia potrebbero essere diversi nei soggetti con ID. Viene inoltre riportata una accresciuta tendenza a fenomeni di dipendenza (particolarmente importanti nel trattamento con benzodiazepine), così come alla frequenza di sindrome da sospensione (withdrawal syndrome). Inoltre gran parte degli studi di psicofarmacologia indicano l'efficacia o meno dell'intervento farmacologico in termini di riduzione del sintomo, ma non in termini di impatto sulla qualità reale della vita del soggetto, che potrebbe essere influenzata in modo marginale dall'intervento terapeutico (Masi, 2000).

**Conclusioni**

Una maggiore consapevolezza diagnostica non rappresenta uno strumento di indebita medicalizzazione o psichiatrizzazione della condizione del disturbo intellettivo. Al contrario, il disconoscimento della psicopatologia che colpisce le persone con ID è spesso legato alla tendenza a togliere loro quella complessità psichica che invece li caratterizza, per cui un atteggiamento pseudo-garantista finisce con l'essere un ulteriore esempio delle discriminazioni di cui questi soggetti sono quotidianamente fatti oggetto. Naturalmente questo aspetto ha implicazioni di natura nosografica e diagnostica. Infatti, per inquadrare in modo corretto una sindrome psichiatrica è opportuno utilizzare strumenti attendibili e far riferimento a sistemi nosografici sufficientemente rigorosi e condivisi, che consentano diagnosi confrontabili. La complessità della psicopatologia delle ID rende particolarmente importante la ricerca sugli strumenti in grado di valutare nel modo più rigoroso possibile questi soggetti. La difficoltà di espressione degli stati d'animo soggettivi, che contraddistingue molti soggetti con ID, rende spesso difficile la diagnosi. E' però vero che spesso questa difficoltà nasce dalla scarsa disponibilità o interesse degli esaminatori a investigare con i soggetti e con i loro genitori la natura dei loro stati d'animo. Questo vale in particolare per i disturbi dell'umore di tipo depressivo e per le diverse forme di disturbo d'ansia, nei confronti dei quali i soggetti con ID, in particolare di grado lieve, sono particolarmente predisposti.

Il mancato riconoscimento di questi disturbi può avere conseguenze importanti. Se si considera che parte della sintomatologia affettiva può avere nei soggetti con ID un'espressività comportamentale, con iperattività, auto o etero aggressività, perdita delle autonomie personali (alimentazione, sonno, controllo sfinterico, ecc), si comprende perché, a seconda delle opzioni teoriche ed ideologiche, questi soggetti vengano lasciati a sé stessi, o trattati con blandi interventi pedagogici, o, ancor peggio, sottoposti a terapie sedative croniche con neurolettici per controllare i disturbi comportamentali citati.

**Riferimenti**


1. Masi G. (2000) *Un approccio psichiatrico al Ritardo Mentale*, In Bargagna S. La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Edizioni Del Cerro 132-143.

2. American Psychiatric Association (2004), *DSM IV-TR: Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali:Text Revision*. Masson, Milano.

3. Lang J.-L. (1993), *Articulation entre processus psychopathologique et handicap*, Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence, 41 (10), 558-562.

4. Salbreux R. (1995), *Les limites du champ de la psychiatrie et la notion de handi - cap*, in S. Lebovici, R. Diatkine, M. Soulé (éd.) (1re éd., 1985), Traité de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, Paris, PUF, 3e éd., 1997, t. I, 730 p., p. 31-43.

5. Dykens, E. M. , Hodapp, R. M., e Finucane, B. M. (2000). *Genetics and Mental Retardation Syndromes. A New Look at Behavior and Intervention. Paul Brookes Publishing*. Trad. a cura di R. Vianello (2003), *Ritardo mentale: sindromi a base genetica. Nuove prospettive nella comprensione del comportamento e nell'intervento*. Bergamo: Edizioni Junior.

6. Collacott RA, Cooper SA, McGrother C. (1992), *Differential rates of psychiatric disorders in adults with Down's syndrome compared with other mentally handicapped adults*. British Journal of Psychiatry, n. 161, pp 671-674.

7. Dykens, E.M. & Volkmar, F. (1997), *Medical Conditions Associated with Autism*. In Cohen, D. & Volkmar, F. (Eds.) (1997) Autism and Pervasive Developmental Disorders (2nd Edition). NY: John Wiley & Sons, Inc.

8. Achenbach, T.M. (1991), *Manual for the Child Behavior Checklist and 1991 Profile*. Burlington, VT. University of VT, Department of Psychiatry.

9. Einfeld S.L., Tonge B.J., e Florio T., (1997), *Behavioral and Emotional disturbance in individuals with Williams syndrome*. American Journal of Mental Retardation, n. 102, pp. 45-53.

10. Hodapp R.M., Dyckens E. M., Hagerman R. J., Schreiner R., Lachiewicz A., Leckman J.F. (1990), *Developmental Implications of Changing Trajectories of IQ in Males Fragile x Syndrome*, in Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, n. 29, pp. 214-219.

11. Riddle J.E., Cheema A., Sobeski W.F., Gardner S.C., Taylor A.K., Pennington B.F., (1998), *Phenotypic Involvment in Females within the FMR1 Gene Mutation*, in American journal on Mental Retardation, n.102, pp. 590-601.

12. Bregman J.D., Dykens E., Watson M., Ort S.I., Leckman S.F., (1987), *Fragile (x) Syndrome: Variability of Phenotypic Expression*, in Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, n.26, pp. 463-471.

13. Hagerman R.J., (1996), *Fragile x Syndrome*, in Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America, n.5, pp. 895-911.

14. Bailey D.B. Jr., Mesibov G.B., Hatton D.D., et al. (1998), *Autistic behavior in young boys with fragile X syndrome*. Journal of Autism and Developmental Disorders, n. 28, pp. 499-508.

15. Hagerman R.J., (2000), *Sindrome del cromosoma x fragile*. In G. O'Brein, W. Yule, Caratteristiche comportamentali delle malattie genetiche, McGraw-Hill, Milano.

16. Klaiman R. S., Phelps L. (1998), *Fragile x syndrome.* In I. Phelps (Ed.), Health-related disorders in children and adolescents: A guidebook for understanding and educating, pp 299-308. Washington, DC: Apa Books.

17. Freund L.S., Reiss A.L., e Abrams M.T. (1993), *Psychiatric Disorders Associated With Fragile X in the Young Female.* Pediatrics, n. 91:2, pp. 321-329.

18. Reiss AL, Freund L, Vinogradov S, Hagerman R, Cronister A (1989), *Parental inheritance and psychological disability in fragile X females*. "American Journal of Human Genetics", n. 45, pp. 697-705.

19. Lachiewicz AM. (1992), *Abnormal Behaviors of Young Girls with Fragile X Syndrome* . "American Journal Medicine and Genetics", n. 43, pp.72-77.

20. Lachiewicz, A.M. Dawson, D.V.(1994), *Behaviors Problems of Young Girls with Fragile X Syndrome- Factor Scores on the Conners Parents Questionnaire,* American Journal Medicine and Genetics, n. 51, pp. 364-369.

21. Swaab DF, Hofman MA e Purba JS, (1995), *Alterations in the Hypotalamic Paraventricular Nucleus and its oxytocin neurons in Prader-Willi Syndrome: A study of five cases*. Journal of Clinical Endocrinoloy and Metabolism, n. 80, pp. 573-579.

22. Dykens EM, Roof E. (2008), *Behavior in Prader-Willi syndrome: relationship to genetic subtypes and age*. The Journal of Child Psychology and Psychiatry. 2008;49(9):1001–1008.

23. Dykens E., Leckman J. e Cassidy S. (1996), *Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, n. 37, pp. 995-1002.

24. Dykens E. e Kasari C. (1997), *Maladaptive behavior in children with Prader-Willi syndrome, Down syndrome, and nonspecific mental retardation*, American Journal on Mental Retardation, n. 102, pp. 228-237.

25. Masi G, Bargagna S, Poli P (1994) *Psicopatologia e riabilitazione*. In A. Contradi, S. Vicari (Eds) Le persone Down. Franco Angeli, Milano

26. Vygotsky L., (1993), *Defect and Compensation*. In R.W. Rieber e A.S. Carton (Eds.), The collected works of L.S. Vygotsky: Vol. 2. The foundamental of Defectology, pp. 52-63. New York: Plenum. (Original work published 1927).

27. Johansson, B. B. (2004), *Brain plasticity in health and disease*. Keio Journal of Medicine 53, 4:231-246.

28. Szmanski S.L., (1980), *Individual psychoterapy with retarded persons, in emotional disorder of mentally retarded persons*. Szmanski S.L. And Tanguay PE (eds). University Park Press. Baltimore. MD, USA. pp. 131-147.