

Davide Viola

La disabilità intellettuale

ASPETTI CLINICI, RIABILITATIVI E SOCIALI



Autore

Davide Viola. Laureato specialista in Diagnosi e riabilitazione dei disturbi cognitivi, Psicologo e Psicoterapeuta, svolge attività clinica e di formazione in psicologia scolastica e in diagnosi e trattamento dei disturbi dell'apprendimento e del comportamento in età evolutiva. È autore di diverse pubblicazioni scientifiche sulla neuropsicologia dello sviluppo, tra cui *Disturbi dell'attenzione. Sopravvivere all'ADHD. Manuale per psicologi, medici, insegnanti e genitori* (Edizioni LibreriaUniversitaria, 2011), *Difficoltà e disturbi specifici dell'apprendimento. Domande e risposte per conoscere la dislessia, la disortografia, la disgrafia e la discalculia* (Edizioni LibreriaUniversitaria, 2012), *Training di potenziamento dei prerequisiti della matematica. Attività per la costruzione della conoscenza dei numeri fino al 20 per bambini dai 4 ai 6 anni* (Edizioni Psiconline, 2012). Per le Edizioni FerrariSinibaldi ha già pubblicato *Il ragazzo dai capelli rosa. Esercitazioni per la prevenzione dell'omofobia e del bullismo omofobico* (2013) e *Piedi come radici, mente come cielo. Manuale moderno di analisi bioenergetica* (2014).

Hanno collaborato

Simona D'Acunto

Laureata magistrale in Programmazione e gestione delle politiche dei servizi sociali. Esperta in counseling nella relazione di aiuto e nelle tecniche espressive, è assistente sociale ed educatore comportamentale presso un Centro diurno.

Mariangela Fasciano

Laureata specialista in Diagnosi e riabilitazione dei disturbi cognitivi, Psicologa e Psicoterapeuta cognitivo comportamentale, è specializzata nell'ABA e modelli di intervento e nelle dinamiche emotivo-affettive nei processi educativi; si occupa di psicologia scolastica, collaborando con scuole di diverso ordine e grado.

Anna Letizia

Diplomata in pianoforte, laureata magistrale in Formazione e scienze umane per l'insegnamento, è docente di sostegno nella scuola secondaria di secondo grado e funzione strumentale per le attività di integrazione/inclusione scolastica per alunni con disabilità e BES di diversa natura.

Introduzione

La disabilità intellettiva è un disturbo con insorgenza nell'età evolutiva che include compromissioni intellettive e adattive negli ambiti della concettualizzazione, della socializzazione e delle capacità pratiche; è responsabile, tra l'altro, di frequenti ripercussioni psicosociali negative per i pazienti e le loro famiglie. La prospettiva secondo cui il presente testo affronta l'argomento è quella di una integrazione clinica, riabilitativa e sociale dei dati più attuali, aggiornati al DSM-5, relativi a un disturbo complesso, come quello della disabilità intellettiva, che interessa la biologia, la neuropsicologia e la psicologia sociale. I temi trattati in questo volume riguardano in una prima parte le caratteristiche cliniche della disabilità intellettiva, con un'attenzione particolare rivolta ai comportamenti problematici, nello specifico rabbia e aggressività, e ai principali tipi di interventi psicologici che vengono maggiormente utilizzati nei pazienti con disabilità intellettiva, ovvero l'arteterapia e l'educazione razionale emotiva.

La seconda parte sarà orientata ad approfondire le tematiche inerenti alle anomalie cromosomiche e alle disabilità intellettive: verranno descritte, per la loro considerevole incidenza, le caratteristiche genetiche, fenotipiche e neuropsicologiche della sindrome di Down e della sindrome dell'X fragile, rispettivamente prima e seconda causa di disabilità intellettiva. Inoltre, verranno brevemente descritti la causa genetica e il quadro clinico delle sindromi genetiche rare, quali la sindrome del Cri du Chat, la sindrome di Cornelia De Lange, la sindrome di Williams, la Sindrome di Prader-Willi e la sindrome Angelman.

Nella terza parte verranno affrontati gli argomenti riguardanti i disturbi dello spettro autistico e la disabilità intellettiva.

Nella quarta parte si approfondiranno le tematiche inerenti ai disturbi del neurosviluppo e alla disabilità intellettiva; in particolare verranno descritti il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD), la sindrome di Rett, una delle cause più comuni di disabilità intellettiva femminile, l'epilessia e le paralisi cerebrali infantili. La quinta e ultima parte sarà orientata ad approfondire le tematiche riguardanti gli aspetti sociali della disabilità e nello specifico: famiglia, scuola e lavoro. Chiude il lavoro un glossario della terminologia scientifica utilizzata.

PRIMA PARTE

La disabilità intellettiva

CAPITOLO 1

La disabilità intellettiva

Definizioni

Nella letteratura scientifica dedicata alle disabilità evolutive è particolarmente diffuso l'uso dell'espressione *disabilità intellettiva*, che ha sostituito l'espressione *ritardo mentale*. La disabilità intellettiva è una condizione clinica eterogenea, caratterizzata da un deficit del funzionamento intellettivo, da una ridotta capacità a far fronte alle richieste adattive del contesto ambientale e sociale (nelle aree concettuali, sociali e pratiche) e da un esordio in età evolutiva. La disabilità intellettiva ha avuto, nel corso della storia, diverse definizioni che rispecchiano i cambi di prospettiva che si sono avuti nel dibattito scientifico e sociale sull'argomento. Il termine *oligofrenia* (dal greco *oligophrenia*, "scarsa intelligenza"), ormai in completo disuso, metteva l'accento sulle cause organiche di una patologia considerata quasi esclusivamente una malattia dell'intelligenza. Il termine *insufficienza mentale* metteva l'accento sulla natura cognitiva del deficit di intelligenza e partiva da una teoria olistica e interattiva dell'intelletto. Negli ultimi anni si è registrata una tendenza a utilizzare il termine *ritardo mentale*, che indica come la difficoltà non sia soltanto intellettiva, ma di integrazione della personalità. Con la pubblicazione del DSM-5 (*Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* – quinta edizione, 2013) il termine *ritardo mentale* è stato ufficialmente e definitivamente sostituito da *disabilità intellettiva* (equivalente di *disturbi dello sviluppo intellettivo*, adottato dalla prima bozza dell'ICD-11, Classificazione internazionale delle malattie e dei problemi correlati – undicesima edizione, prevista per il 2017). Inoltre, una legge federale degli Stati Uniti (Public Law 111-256, Rosa's Law) ha sostituito il termine *ritardo mentale* con il termine *disabilità intellettiva*.

va. Pertanto, *disabilità intellettiva* è il termine di uso comune da parte dei professionisti della salute mentale, degli educatori, degli utenti non esperti e dei gruppi di difesa dei diritti dei malati.

Diagnosi: dal DSM-5 all'ICD

Come già accennato precedentemente, la disabilità intellettiva è un disturbo con insorgenza nell'età evolutiva che include compromissioni intellettive e adattive negli ambiti della concettualizzazione, della socializzazione e delle capacità pratiche. Esempi di *abilità adattive concettuali* sono il linguaggio espressivo e recettivo, la lettura e la scrittura, il concetto di denaro e le autonomie personali. Esempi di *abilità adattive sociali* sono le abilità interpersonali, la responsabilità, l'autostima, la capacità di seguire le regole e il rispetto delle leggi. Esempi di *abilità adattive pratiche* sono le attività di vita quotidiana, come l'alimentazione e la preparazione dei pasti, l'igiene personale, la capacità di vestirsi, l'assunzione di farmaci, l'uso del telefono, le abilità lavorative e il mantenimento della sicurezza ambientale.

In accordo con il DSM-5, per poter formulare la diagnosi di disabilità intellettiva devono essere soddisfatti i seguenti criteri:

- deficit delle funzioni intellettive, come il ragionamento, la soluzione di problemi, la pianificazione, il pensiero astratto, il giudizio, l'apprendimento scolastico o l'apprendimento dell'esperienza. Questo deficit deve essere confermato sia dalla valutazione clinica che da prove di intelligenza individualizzate e standardizzate;
- deficit del funzionamento adattivo che si manifesta col mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socio-culturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, in diversi ambiti, come la casa, la scuola, l'ambiente lavorativo e la comunità. Il funzionamento adattivo è valutato usando sia la valutazione clinica che quella individualizzata, culturalmente appropriata e con le giuste misure psicometriche;
- insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi nell'età evolutiva (infanzia e adolescenza).

Il gruppo di lavoro ICD ha definito e descritto la disabilità intellettiva

(da esso denominata *disturbi dello sviluppo intellettivo* - IDD) come un gruppo di condizioni dello sviluppo caratterizzate da deficit significativi delle funzioni cognitive, associate a limitazioni dell'apprendimento, del comportamento adattivo e delle abilità. L'IDD è caratterizzato da un deficit marcato delle funzioni cognitive centrali necessarie per lo sviluppo della conoscenza, del ragionamento e della rappresentazione simbolica rispetto ai bambini di pari età, cultura e ambiente sociale. In generale, le persone con IDD hanno difficoltà di comprensione verbale, ragionamento percettivo, memoria di lavoro e velocità di processamento. Il deficit cognitivo nelle persone con IDD è associato a difficoltà nei domini dell'apprendimento, incluso quello della conoscenza scolastica e pratica. Le persone con IDD manifestano tipicamente difficoltà nel comportamento adattivo; vale a dire nell'affrontare le attività della vita quotidiana allo stesso modo dei bambini di pari età, cultura e ambiente. Queste difficoltà includono limitazioni in importanti abilità concettuali, sociali e pratiche. Le persone con IDD hanno spesso difficoltà nella gestione del comportamento, delle emozioni e delle relazioni interpersonali e nel mantenimento della motivazione nel processo di apprendimento. L'IDD è una condizione che interessa l'intero ciclo di vita e richiede l'analisi delle fasi dello sviluppo e delle transizioni della vita. Pertanto, la disabilità intellettiva non è una sindrome, ma un risultato finale comune, un esito, un effetto che non interessa semplici prestazioni cognitive base, ma prestazioni cognitive dovute a processi patologici che comportano un inadeguato funzionamento del sistema nervoso centrale.

Classificazioni

Gli individui con disabilità intellettiva hanno approssimativamente punteggi di due deviazioni standard (70) o più al di sotto della media della popolazione. I vari livelli di gravità previsti dal DSM-5, ovvero lieve, moderato, grave ed estremo, vengono definiti sulla base del funzionamento adattivo e non dai punteggi di quoziente intellettivo (QI); questo dipende dal fatto che è il funzionamento adattivo a determinare il livello di supporto richiesto per mantenere una condizione di vita accettabile. In più, le misure di QI perdono di validità quando sono basse (inferiori a 60).

Il quoziente intellettivo

Per discutere del quoziente intellettivo (QI), bisogna definire il concetto di età mentale, proposto da Binet nel 1904. L'*età mentale* (EM) è stata introdotta come termine per descrivere le capacità intellettive relativamente a quanto ci si può aspettare dal bambino medio di una determinata età. Oggigiorno disponiamo anche di *età di sviluppo* (ES), per le funzioni fisiologiche e l'accrescimento somatico, di *età scolastiche*, per le varie materie di insegnamento scolastico, e di altre definizioni di livello abbreviate in modo meno semplice (Wechsler, 1998).

Il concetto di QI, proposto da Stern nel 1937, esprime in forma matematica, più precisamente in percentuale, il rapporto fra EM ed età cronologica. Il QI è costituito dalla EM divisa per l'età cronologica, moltiplicata per cento.

Definendo un'EM, si assume che un certo soggetto, di qualsiasi età, sia simile cognitivamente agli individui tipo di una certa età cronologica, in maniera indipendente dalla differenza che esiste fra le loro età cronologiche.

Definendo un QI si assume che un certo soggetto fornisca delle prestazioni che corrispondono alla percentuale delle prestazioni richieste alla sua età cronologica reale.

In ambedue i casi, si tratta di definizioni statistiche che assumono come modello la somiglianza o le differenze fra un certo individuo e una certa popolazione media: con l'EM si definisce a quale età sono uguali le prestazioni del soggetto in questione; con il QI si definisce quanto è diverso in percentuale un certo soggetto dagli individui della sua stessa età (AA. VV., *Enciclopedia Medica Italiana*, 1983).

L'età mentale da adulti nei vari tipi di disabilità intellettiva è la seguente:

- disabilità intellettiva lieve: 8-11 anni;
- disabilità intellettiva moderata: 5/6-8 anni;
- disabilità intellettiva grave: 2-5/6 anni;
- disabilità intellettiva estrema: < di 2 anni.

Modelli di sviluppo dell'intelligenza

Quali sono le condizioni che favoriscono lo sviluppo? Qual è la genesi dell'intelligenza? Di seguito alcuni modelli di sviluppo dell'intelligenza:

- modello deterministico costituzionale di sviluppo: secondo que-

sto modello l'intelligenza è determinata geneticamente, quindi è già presente alla nascita nel patrimonio genetico dell'individuo;

- modello deterministico ambientale di sviluppo: secondo questo modello l'intelligenza è dovuta all'esperienza;
- modello interazionista reciproco di sviluppo: secondo questo modello non solo l'ambiente stimola l'individuo, ma anche l'individuo sollecita le offerte dell'ambiente. L'intelligenza, pertanto, è determinata dall'interazione reciproca tra il patrimonio genetico e le stimolazioni ambientali ricevute;
- modello di sviluppo transazionale: questo modello integra i sistemi di regolazione ambientale, genetico e individuale (Battistini et al., 2004).

Epidemiologia

La prevalenza di disabilità intellettiva viene stimata intorno all'1% della popolazione. L'incidenza è maggiore nei bambini in età scolare, con un picco tra i 10 e i 14 anni. La disabilità intellettiva è una volta e mezzo più frequente nei maschi che nelle femmine. Nell'anziano la prevalenza è minore (Kaplan et al., 2000).

Eziologia

Le cause della disabilità intellettiva sono molteplici e possono essere riassumibili nel seguente modo:

- il 30-40% dei casi resta senza precisa definizione eziologica;
- il 5% è riconducibile ad anomalie genetiche;
- il 30% è riconducibile ad alterazioni che si verificano durante la gestazione (rosolia, toxoplasmosi, sifilide e citomegalovirus);
- il 10% è riconducibile ad alterazioni che si verificano al momento della nascita (prematurità e asfissia);
- il 5% è riconducibile a traumi che si verificano dopo la nascita (encefalite, meningite, traumi e tumori cerebrali, incidenti cerebrovascolari e avvelenamenti da piombo o da metilmercurio);
- il 15-20% è riconducibile a fattori psicosociali (Vicari et al., 2002).

Anche l'incompatibilità (Rh o AB0) del sangue materno e fetale e la

malnutrizione può produrre disabilità intellettiva. La disabilità intellettiva dovuta a gravi carenze a livello educativo e socio-culturale costituiscono una minoranza.

Caratteristiche cliniche

Disabilità intellettiva lieve

La disabilità intellettiva lieve può non essere diagnosticata fino a quando i bambini affetti cominciano ad andare a scuola, in quanto le loro abilità sociali e comunicative possono essere adeguate in età prescolare. Diventando grandi, alcuni deficit cognitivi, quali scarsa capacità di astrazione e problem solving, possono distinguerli dagli altri bambini della loro età. Nella maggioranza dei casi, comunque, i soggetti con disabilità intellettiva di grado lieve possono raggiungere qualche grado di successo sociale e professionale.

La disabilità intellettiva moderata

La disabilità intellettiva moderata può essere diagnosticata in un'età più precoce rispetto alla disabilità intellettiva lieve perché i deficit cognitivi presenti sono più riconoscibili e precoci. I bambini con disabilità intellettiva moderata sono consapevoli dei loro deficit e possono sviluppare alcune abilità che li rendono autosufficienti e diventare competenti a svolgere mansioni lavorative in condizioni favorevoli.

La disabilità intellettiva grave

La disabilità intellettiva grave è evidente negli anni prescolari, poiché lo sviluppo del linguaggio e delle abilità motorie è minimo. Soggetti con disabilità intellettiva grave avranno sempre bisogno di un'ampia e continua supervisione.

La disabilità intellettiva estrema

Bambini con disabilità intellettiva gravissima sono significativamente limitati nella comunicazione e nella motilità. In età adulta possono acquisire semplici facoltà rivolte alla propria cura, ma richiederanno un'assistenza continua (Kaplan et al., 2000).

Profilo neuropsicologico

I bambini e gli adulti con disabilità intellettiva presentano due ordini di problemi che condizionano le loro possibilità di adattamento sociale e che sono fortemente correlati tra di loro: problemi nello sviluppo cognitivo e problemi nello sviluppo affettivo.

I disturbi che frequentemente emergono nella personalità di un soggetto con disabilità intellettiva sono:

- disturbi dell'attenzione, quali iperattività, distraibilità, stereotipie e comportamenti perseveranti;
- ritardo del linguaggio, sia a livello di comprensione, sia a livello di produzione, con compromissioni fonologiche, sintattiche e morfosintattiche. Nelle forme più gravi si può osservare l'assenza di linguaggio o la presenza di confabulazioni ed ecolalia;
- deficit di comprensione e problem solving;
- comportamenti infantili e regressivi;
- ansia, aggressività, autolesionismo;
- mancanza di autonomia (Pizzamiglio et al., 2003).

Per definizione, i soggetti con disabilità intellettiva hanno un'acquisizione incompleta e ritardata e un'utilizzazione atipica delle funzioni cognitive. La qualità delle limitazioni cognitive dei soggetti con disabilità intellettiva varia in rapporto alla gravità della disabilità stessa. Inoltre, sono sempre presenti difficoltà nello sviluppo affettivo, che comportano problemi relazionali e un rischio psicopatologico elevatissimo rispetto alla popolazione normale (i disturbi mentali sono 3-4 volte più frequenti nella disabilità intellettiva). Il profilo evolutivo dei bambini sembrerebbe indicare, sulla base di una disabilità cognitiva generalizzata, la presenza di una disomogeneità di sviluppo tra competenze cognitive e abilità linguistiche.

La disabilità intellettiva in età adulta

I primi studi sulla disabilità intellettiva in età adulta risalgono alla fine degli anni Novanta. Nel 1995 è stata effettuata una ricerca sullo sviluppo delle persone con disabilità intellettiva in età adulta che ha coinvolto quasi cinquecento persone con disabilità intellettiva. Il 67,4% dei partecipanti alla ricerca ha avuto complicanze di natura medica, mentre il

40% ha avuto complicanze psichiatriche. Come risultato della ricerca, emerge che le tendenze del percorso psicopatologico degli individui con disabilità intellettiva sono le seguenti:

- il 21,9% del campione raggiunge una stabilizzazione con buon adattamento;
- il 55,8% del campione presenta disturbi mentali;
- il 26,5% del campione mostra decadimento cognitivo (Battistini et al., 2004).

Disabilità intellettiva e diagnosi psichiatrica

Diversi studi epidemiologici indicano la particolare suscettibilità delle persone con disabilità intellettiva alla patologia psichiatrica, con un'incidenza di disturbi psichiatrici da 5 a 7 volte superiore rispetto alla popolazione generale. La natura dei disturbi emotivi e comportamentali appare correlata alla gravità della disabilità intellettiva:

- nei soggetti con disabilità intellettiva lieve e moderata prevalgono disturbi della condotta, disturbi depressivi e ansiosi, ossessivo-compulsivi e deficit attentivi;
- nei soggetti con disabilità intellettiva grave e severa prevalgono disturbi comportamentali di tipo autistico, stereotipie, condotte aggressive e sintomi schizofrenici.

La schizofrenia è riscontrata nel 3% di soggetti con disabilità intellettiva. Negli adulti con disabilità intellettiva la prevalenza del disturbo depressivo varia dall'1,3% al 3,7%. Il disturbo di ansia generalizzato presenta negli adulti con disabilità intellettiva una distribuzione superiore a quella della popolazione generale. L'ansia si può manifestare con attacchi di panico, agitazione, umore basso, rimuginazioni e ipocondria. Sembra che anche le fobie si manifestino in percentuale maggiore in soggetti con disabilità intellettiva. Rispetto al disturbo ossessivo-compulsivo, studi sulla popolazione con disabilità intellettiva hanno indicato un'incidenza compresa tra l'1% e il 3,5% (Trucchia, 2011).

La valutazione neuropsicologica

La diagnosi neuropsicologica della disabilità intellettiva ha come obiettivo iniziale la valutazione dell'intelligenza, che può essere definita come l'insieme dei processi mentali che consentono all'uomo le più tipiche forme di adattamento attivo e dinamico all'ambiente e quindi alla successione temporale e spaziale degli eventi. I test di intelligenza sono strumenti finalizzati alla valutazione della capacità adattiva dell'individuo e possono predire il suo destino in termini di possibilità reali di riuscita in determinati compiti, situazioni ed esperienze.

L'intelligenza ha avuto, nel corso della storia, diverse definizioni che rispecchiano i cambi di prospettiva nei vari test di intelligenza che si sono susseguiti nella storia del testing psicologico e che possono essere raggruppati come segue:

- intelligenza come insieme delle abilità generali (Binet, Otis e Wechsler);
- intelligenza come susseguirsi di tappe evolutive (Piaget);
- intelligenza come insieme di diverse e complesse componenti (Spearman, Cattell, Eysenck, Thurstone, Guilford);
- intelligenza come capacità di percepire le situazioni e di risolvere problemi (Witkin);
- intelligenza come capacità imprescindibile dalle emozioni (Grenspan).

L'elaborazione delle varie teorie e l'ipotesi di costrutti psicologici di tipo cognitivo hanno sollecitato gli studiosi a produrre numerosi test. I test di intelligenza attualmente in uso sono i test di abilità generale, i test di sviluppo (le prove piagetiane), i test di fattore "g", i test di "differenziazione psicologica", i test individuali di abilità generali (le scale Wechsler), i test fattoriali per un profilo delle abilità cognitive (Mucciarelli et al., 2002).

Nello specifico, i test maggiormente utilizzati nella valutazione neuropsicologica del ritardo mentale sono i seguenti:

Le scale Wechsler

Le scale Wechsler rappresentano un corpus di strumenti per la valutazione dell'intelligenza, che nascono come concretizzazione psicometrica di ricerche e studi condotti dall'autore stesso, Wechsler appunto, dal

1932 a oggi. L'intelligenza è concepita da Wechsler come una capacità generale, multideterminata e multidimensionale dell'individuo di comprendere e fronteggiare adattivamente il mondo.

Al fine di esplorare il più possibile l'intelligenza, le Scale Wechsler propongono numerosi test che richiamano specifiche abilità cognitive sia di natura essenzialmente verbale (Subtest della Scala Verbale, dalla cui somma deriva il punteggio di QI Verbale) sia di natura essenzialmente visiva, spaziale e manipolativa (Subtest della Scala di performance, dalla cui somma deriva il punteggio di QI di Performance). Il quoziente di intelligenza totale (QI Totale) deriva dalla somma di tutti subtest verbali e di performance insieme.

Le scale Wechsler classificano in questo modo l'intelligenza:

- un QI di 130 e più corrisponde a un'intelligenza nettamente superiore;
- un QI tra 120-129 corrisponde a un'intelligenza superiore;
- un QI tra 110-119 corrisponde a un'intelligenza medio-superiore;
- un QI tra 90-109 corrisponde a un'intelligenza media;
- un QI tra 80-89 corrisponde a un'intelligenza media-inferiore;
- un QI tra 70-79 corrisponde a un'intelligenza al limite dell'insufficienza;
- un QI di 69 e meno corrisponde alla disabilità intellettiva.

Le più recenti scale Wechsler in uso in Italia sono: la WAIS-IV, la WISC-IV e la WPPSI-III.

La WAIS-IV dà una valutazione complessiva delle capacità cognitive di adolescenti e adulti di età compresa tra 16 e 90 anni e fornisce un punteggio totale di QI, rappresentativo dell'abilità intellettiva generale, e quattro punteggi composti, che misurano specifici domini cognitivi (Comprensione verbale; Ragionamento visuo-percettivo; Memoria di lavoro; Velocità di elaborazione).

La WISC-IV valuta l'abilità intellettiva di soggetti dai 6 ai 16 anni e 11 mesi. Con la WISC-IV si possono calcolare cinque punteggi composti: un quoziente intellettivo totale (QIT) per rappresentare le capacità cognitive complesse del bambino e quattro punteggi aggiuntivi. Quest'ultimi sono: l'Indice di Comprensione verbale (ICV), l'Indice di Ragionamento percettivo (IPR), l'Indice di Memoria di lavoro (IML), l'Indice di Velocità di elaborazione (IVE).

La WPPSI-III valuta l'intelligenza di bambini dai 2 anni e 6 mesi ai 7 anni e 3 mesi. Il range di età è stato suddiviso in due fasce per accordarsi

con il continuo sviluppo cognitivo che si verifica durante questi anni critici: dai 2.6 ai 3.11 anni e dai 4.0 ai 7.3 anni, con differenti batterie di subtest. La WPPSI-III fornisce:

- QI verbale (QIV);
- QI di performance (QIP);
- QI totale (QIT).

Possono, inoltre, essere anche ricavati i seguenti dati:

- quoziente di velocità di processamento (QVP) per bambini dai 4.0 ai 7.3;
- punteggio totale di Linguaggio generale (LG), che può essere determinato per i bambini di entrambe le fasce d'età.

Bayley-III - Bayley Scales of Infant and Toddler Development - Third Edition

Le Bayley-III sono scale a somministrazione individuale per l'assessment dello sviluppo funzionale di bambini da 1 a 42 mesi di età. Permettono di identificare i soggetti con ritardo nello sviluppo e forniscono indicazioni per pianificare l'intervento.

Si compongono di cinque scale principali: tre somministrate interagendo col bambino (cognitiva, linguaggio e motoria); due attraverso un questionario ai genitori (socio-emozionale e comportamento adattativo). La Scala Cognitiva (Cog) valuta lo sviluppo sensomotorio, l'esplorazione e la manipolazione, la formazione di concetti, la memoria e altri aspetti del processo cognitivo. La Scala del linguaggio (Lang) si compone di due subtest: la Comunicazione Recettiva (RC), che valuta i comportamenti preverbali, lo sviluppo del vocabolario e la comprensione verbale, e la Comunicazione espressiva (EC), che valuta la comunicazione preverbale (balbettii, gestualità, ecc.), lo sviluppo del vocabolario (denominazione di oggetti e attributi) e lo sviluppo morfosintattico. La Scala motoria (Mot) si compone di due subtest: Fine-motricità (FM), che valuta il tracciamento visivo, e Grosso-motricità (GM), che valuta il raggiungimento, la manipolazione di oggetti, la presa e la risposta all'informazione tattile, la postura, il movimento dinamico (locomozione e coordinazione), l'equilibrio e la pianificazione grossomotoria. La Scala socio-emozionale valuta la padronanza che il bambino ha della propria funzionalità emotiva, i bisogni comunicativi, la capacità di relazionarsi con gli altri, di utilizzare le emozioni in modo interattivo e finalizzato e l'uso dei segnali emotivi per risolvere i problemi. La Scala del compor-

tamento adattivo valuta le abilità funzionali quotidiane del bambino, misurando cosa effettivamente fa, al di là di quello che è in grado di fare: comunicazione, interesse per attività fuori casa, gioco, cura personale, autocontrollo, capacità di fare delle scelte, abilità prescolari, vita a casa, socialità e motricità (Bayley, 2009).

CAPIRE - Checklist per l'Analisi e la Programmazione Informatizzata nel Ritardo Evolutivo

CAPIRE è una checklist di comportamenti e conoscenze organizzata in modo sequenziale per identificare i profili di apprendimento di soggetti evolutivamente ritardati. Non si tratta quindi di un test psicometrico, ma di un inventario sistematico, organizzato e finalizzato per specifici repertori (cognitivi, linguistici, sociali, ecc.), che riflette la gradualità logica e soprattutto empirica con cui gli item vengono generalmente appresi: in altre parole, è una scala di abilità che si situa lungo un continuum evolutivo di apprendimenti che vanno dal semplice al complesso. Gli item sono infatti organizzati secondo una sequenza evolutiva basata su valutazioni cliniche e su un principio di difficoltà di apprendimento del compito. Lo strumento raccoglie informazioni sullo sviluppo della motricità, dell'autoaccudimento, delle abilità cognitive, verbali, scolastiche e delle abilità di socializzazione del soggetto, secondo la decima edizione dell'International Statistical Classification Diseases and Related Health Problems (ICD-10).

CAPIRE si differenzia dai tradizionali test d'intelligenza per il livello analitico e individuale dell'assessment, la specificità degli item e delle sequenze di sviluppo, la facilità di passaggio dal momento diagnostico a quello rieducativo e il monitoraggio continuo dell'apprendimento del soggetto.

CAPIRE è composto da 401 item (associati ciascuno a una determinata fascia d'età: 0-3 anni; 3-4/5 anni; 4/5-6 anni; 6-8 anni; 8-10 anni; 10-15 anni; oltre i 15 anni) che indagano le dieci aree principali dello sviluppo di un individuo. Esse sono:

1. prerequisiti dell'apprendimento;
2. socializzazione;
3. comunicazione;
4. abilità motorie;
5. autoaccudimento e abilità di sopravvivenza;
6. abilità cognitive;

7. abilità logico-deduttive;
8. abilità logico-matematiche;
9. abilità di lettura;
10. abilità di scrittura.

Ad ogni item corrisponde una determinata attività la cui esecuzione deve essere verificata in termini di performance: questa viene ponderata in funzione all'età del soggetto (in modo da valutare il ritardo effettivo sull'età cronologica). La valutazione si articola su due livelli: presenza o assenza dell'abilità indagata (Moderato e Moderato, 2004).

Matrici Progressive di Raven

Le Matrici Progressive sono state elaborate per poter esaminare la massima ampiezza delle abilità mentali e per poter essere somministrate a persone di qualsiasi età, indipendentemente dal livello culturale. Il compito è quello di scegliere tra 6 o 8 disegni quello che completa il modello presentato. Le figure modello comprendono dei motivi grafici che si modificano da sinistra a destra secondo una certa logica, e dall'alto verso il basso secondo un'altra; il soggetto deve comprendere queste logiche e applicarle per giungere alla soluzione. I test richiedono dunque di analizzare, costruire e integrare fra loro una serie di concetti. Poiché i risultati dipendono, in misura minore di quanto non avvenga per altri reattivi, dal fattore educativo, le Matrici sono uno strumento d'elezione per la misura dell'efficienza intellettiva, in tutti i settori in cui essa è utile. È un test non verbale e viene considerato libero dai fattori culturali. Attualmente esistono tre forme del test:

1. la forma SPM (Standard Progressive Matrices), derivata con piccole modifiche di alcuni item dalla forma originaria (PM 38), costituita da cinque serie di 12 item ciascuna e idonea a valutare le fasce di età dai 6 ai 65 anni;
2. la forma APM (Advanced Progressive Matrices), costituita dalle Matrici Progressive – serie I e II – per differenziare livelli di sviluppo cognitivo particolarmente scadenti o eccezionali;
3. la forma CPM (Coloured Progressive Matrices), costituita da tre serie da 12 item ciascuna (Raven, 2008).

GMDS - Griffiths Mental Development Scales

Le Griffiths misurano aspetti dello sviluppo significativi per l'intelligenza o indicativi della crescita mentale in neonati e bambini dalla nascita agli 8 anni, permettendo diagnosi certe e sufficientemente rapide per distinguere gruppi diversi di bambini: il normale dal disabile, il sordo dal soggetto con ritardo, l'emotivamente disturbato o inibito da quello con disturbi mentali permanenti. Le Griffiths sono quindi in grado di valutare lo sviluppo intellettuale di bambini con differenti tipologie di handicap (handicap motori, deficit sociopersonali, difficoltà del linguaggio, handicap nella manipolazione di oggetti), grazie alla loro articolazione in test finalizzati ciascuno all'assessment in un'area specifica.

Le Griffiths sono costituite da due set di scale, ciascuna per una fascia d'età differente: 0-2 anni e 2-8 anni. Esse sono:

- Scale 0-2 anni:
 - » Locomotoria: 54 item;
 - » Personale-sociale: 58 item;
 - » Udito e linguaggio: 56 item;
 - » Coordinazione occhio-mano: 54 item;
 - » Performance: 54 item.
- Scale 2-8 anni:
 - » Locomotoria: 38 item;
 - » Personale-sociale: 38 item;
 - » Linguaggio: 38 item;
 - » Coordinazione occhio-mano: 38 item;
 - » Performance: 38 item;
 - » Ragionamento pratico: 38 item (Griffiths, 2006).

Leiter-R - Leiter International Performance Scale – Revised

La Leiter-R è una scala completamente non verbale, che non richiede comunicazione verbale fra esaminatore e soggetto, né che quest'ultimo legga o scriva qualcosa. È quindi particolarmente adatta per bambini e adolescenti con disabilità intellettiva e con disturbi verbali. Si somministra come un gioco, cosa che la rende divertente per i bambini, e lo scoring è effettuato in modo semplice e veloce. A differenza dei tradizionali test del QI, la Leiter-R pone l'accento sull'intelligenza fluida, che è la

misura più vera dell'intelligenza innata di un individuo; essa è quindi meno soggetta a influenze culturali, sociali o educative.

La Leiter-R consiste in due batterie standardizzate: Visualizzazione e Ragionamento (VR), costituita da 10 subtest per la misurazione di capacità cognitive non verbali legate alla visualizzazione, alle abilità spaziali e al ragionamento; Attenzione e Memoria (AM), costituita anch'essa da 10 subtest. Sono incluse inoltre quattro scale di livello (per l'esaminatore, per il genitore, di autovalutazione e per l'insegnante), che permettono un'osservazione multidimensionale del comportamento del soggetto. Le due batterie possono essere somministrate assieme (per un totale di circa 90 minuti) o separatamente.

Ambedue permettono di ottenere punteggi "di crescita", non standardizzati con l'età, che misurano piccoli, ma importanti miglioramenti in soggetti con gravi deficit cognitivi, in modo che sia possibile monitorarne nel tempo i progressi.

Visualizzazione e Ragionamento (VR). La batteria VR prevede due possibilità di valutazione dell'intelligenza globale: per mezzo di uno screening del QI breve (25 minuti per la somministrazione), o attraverso la scala completa di misura del QI (40 minuti), per una stima affidabile e completa dell'intelligenza non verbale.

I subtest che la compongono sono:

- Figure Ground - FG: identificazione di figure mascherate all'interno di uno stimolo complesso;
- Design analogies - DA: analogie classiche;
- Form completion - FC: abilità di riconoscere un oggetto da un insieme di sue parti frammentate;
- Matching - M: discriminazione e abbinamento di stimoli visivi;
- Sequential order - SO: progressioni logiche di oggetti figurati;
- Repeated patterns - RP: combinazioni di oggetti figurati che vengono ripetuti;
- Picture context - PC: abilità di riconoscere un oggetto figurato che è stato rimosso da una figura più grande, usando indizi visivi contestuali;
- Classification - C: classificazione di oggetti;
- Paper folding - PF: abilità di ripiegare mentalmente un oggetto; bi o tridimensionale;
- Figure rotation - FR: rotazione mentale di un oggetto.

Attenzione e Memoria (AM). La batteria AM permette di individuare con precisione soggetti affetti da disturbi di iperattività e da deficit di attenzione (ADHD), da disturbi dell'apprendimento (LD) o da altri deficit di carattere neuropsicologico, contribuendo al punteggio QI globale grazie ad attendibili indicatori diagnostici relativi ai punteggi ottenuti dal soggetto alla Batteria VR. La Batteria AM offre uno screening rapido (25 minuti) dei processi di memoria, per l'identificazione di soggetti ADHD e LD, o una diagnosi completa delle capacità di attenzione e memoria (35 minuti).

I subtest che la compongono sono:

- Associated pairs - AP: abilità di ricordare associazioni significative e non;
- Immediate recognition - IR: abilità di discriminare tra oggetti presenti e assenti;
- Forward memory - FM: abilità di ricordare una sequenza di oggetti figurati;
- Attention sustained - AS: capacità di mantenere a lungo l'attenzione su compiti "noiosi";
- Reverse memory - RM: abilità di ricordare una sequenza di oggetti figurati nell'ordine inverso da quello indicato;
- Visual coding - VC: versione non verbale del classico compito del cifrario di simboli;
- Spatial memory - SM: memoria spaziale;
- Delayed pairs - DP: abilità di riconoscere gli oggetti attraverso la riproposizione del subtest AP;
- Delayed recognition - DR: abilità di riconoscere gli oggetti attraverso la riproposizione del subtest IR;
- Attention divided - AD: attenzione perseverativa, in situazioni in cui è chiesto di dividere l'attenzione (Roid e Miller, 2002).

Oltre all'intelligenza la valutazione neuropsicologica della disabilità intellettiva deve riguardare:

- la valutazione delle abilità verbali, per individuare se lo sviluppo linguistico del bambino sia nella norma o no;
- la valutazione delle abilità di performance, per analizzare le abilità percettive, visuo-motorie e prassiche;
- la valutazione della memoria verbale, visiva e spaziale;

- la valutazione dell'attenzione;
- la valutazione delle abilità di letto-scrittura;
- la valutazione della personalità e del comportamento (Pizzamiglio, 2003).

Obiettivi della terapia neuropsicologica

Obiettivo della riabilitazione neuropsicologica è quello di interessarsi alle funzioni adattive, cioè quei sistemi che permettono un adattamento dell'individuo alle condizioni ambientali e alle molteplici esigenze che l'ambiente continuamente propone e ripropone. Il bambino con disabilità intellettiva manca di queste capacità e diventa compito primario della riabilitazione cognitiva far raggiungere al soggetto proprio queste abilità. La riabilitazione neuropsicologica deve riguardare:

- la regolazione e il controllo del comportamento, ovvero la capacità di utilizzare strategie di risposte a fini adattivi (Vicari et al., 2002);
- lo sviluppo della capacità attentiva e il potenziamento dell'attenzione sostenuta, per allungare i tempi di attenzione, e dell'attenzione divisa, per prestare attenzione a più compiti contemporaneamente;
- lo sviluppo della capacità di percepire il significato dello spazio e del tempo;
- lo sviluppo del linguaggio, attraverso l'acquisizione dei prerequisiti linguistici e della produzione verbale;
- lo sviluppo dell'apprendimento della lettura e della scrittura;
- lo sviluppo delle abilità visuo-spaziali;
- il controllo dei comportamenti aggressivi e autolesionisti (Pizzamiglio et al., 2003).

Sul piano della promozione delle abilità cognitive hanno avuto particolare influenza programmi più a largo spettro, come il metodo Feuerstein, chiamato "Programma di arricchimento strumentale", composto da 14 strumenti (organizzazione di punti, due strumenti di orientamento spaziale, confronti, percezione analitica, classificazione-categorizzazione, relazioni familiari, relazioni temporali, progressione numerica, istruzioni, sillogismi, relazioni transitive, riorganizzazione di figure,

illustrazioni con comprensione del significato sottostante a figure).

Sul piano della promozione degli apprendimenti scolastici è necessario porre l'accento sull'insegnamento di abilità funzionali di lettura, scrittura e calcolo più funzionali al suo adattamento.

Relativamente alle aree delle autonomie e delle abilità sociali sono necessari interventi rivolti all'acquisizione di abilità specifiche, come tenersi puliti, lavarsi, vestirsi, cucinare, andare a fare la spesa. È fondamentale la partecipazione del minore con disabilità intellettiva ad attività ricreative, sportive e culturali (Cornoldi, 2007).

Decorso e prognosi

Nella maggior parte dei casi di disabilità intellettiva, la compromissione intellettiva non migliora, tuttavia il livello di adattamento della persona affetta può essere influenzata positivamente da un ambiente favorevole, cognitivamente stimolante ed emotivamente rassicurante. In genere, le persone con disabilità intellettiva lieve o moderata hanno maggiore flessibilità ad adattarsi a varie condizioni ambientali.

Sinaptogenesi. Processo di formazione di nuove sinapsi tra neuroni.

Sindrome di Marfan. Disordine ereditario che si manifesta con disturbi a carico dell'occhio, dello scheletro e dell'apparato cardiovascolare.

Sindrome di Noonan. Condizione autosomica caratterizzata da bassa statura, orecchie in posizione bassa, gomito valgo, ritardo mentale e lesioni cardiache.

Sindrome di Rubinstein-Taybi. Insieme di sintomi e segni caratterizzanti una malformazione congenita dell'individuo.

Sistema nervoso autonomo. Porzione del sistema nervoso deputata all'innervazione della muscolatura liscia e di numerose ghiandole.

Sistema nervoso centrale. Complesso di strutture nervose, localizzate in posizione profonda, implicato nella coordinazione delle varie attività motorie e viscerali.

Splinde. Fuso, struttura di forma allungata con estremità appuntite e con una porzione centrale più ampia.

Talamo. Porzione del diencefalo intermedia tra ipotalamo e epitalamo.

Talassemia. Gruppo di malattie emolitiche causate da anomalie nella sintesi delle catene polipeptidiche dell'emoglobina.

Trascrizione. Processo di trasferimento dell'informazione contenuta in un filamento di DNA in una molecola complementare di RNA.

Tripletta nucleotidica. Sequenza di tre nucleotidi in una molecola di acido nucleico che codifica uno specifico aminoacido.

Vermi cerebellari. Ristretta porzione impari del cervelletto.

Bibliografia

- AA.VV. (1996), Mental retardation, definition, classification and systems of support, American Association on Mental Retardation, Library of Congress, Washington.
- AA.VV. (1983), Oligofrenie in *Enciclopedia Medica Italiana*, USES Edizioni Scientifiche, Firenze.
- Amir R.E., Sutton V.R., Van den Veyver I.B. (2005), Newborn screening and prenatal diagnosis for Rett Syndrome: implications for therapy, *J Child Neurol*; 20 (9): 779-83.
- Arlt M.F., Casper A.M., Glover T.W. (2003), Common fragile sites, *Cytogenet Genome Res.*;100(1-4):92-100.
- Armstrong D.D., Dunn K., Antalffy B. (1998), Decreased dendritic branching in frontal, motor and limbic cortex in Rett syndrome compared with trisomy 21, *J Neuropathol Exp Neurol*; 57 (11): 1013-7.
- Baer D.M., Risley T.R., Wolf M.M. (1968), Some current dimensions of ABA, *Journal of ABA*.
- Bao X.H., Pan H., Song F.Y., Wu X.R. (2004), Clinical feature of Rett syndrome and MeCP2 genotype/phenotype correlation analysis, *Zhonghua Er Ke Za Zhi*; 42 (4): 252-5.
- Barcellona E., Bologna C., Ciocchi D., Cirillo A., De Cesare L., Di Franco R., Gkioka A., Giannakaki A., Maio A., Martire V., Masella G., Mucherino C., Papadakis L., Perrotta M., Sabatino M.D., Sessa A., Scafoglio C., *Malattie ad espansione*, su www.crisceb.unina2.it
- Bardoni B., Mendel J.L. (2002), Advances in understanding of fragile X pathogenesis and FMRP functions and in identification of x linked mental retardation genes, *Curr. Opin. Genet. Dev.* 12 : 284-293.
- Battin J. (2003), Turner syndrome and mosaicism, *Bull Acad Natl Med*;187(2):359-67; discussion 368-70.
- Battistini T, Tono A, Tontini E (2004), Ritardo mentale: itinerari di sviluppo, *Quaderni ASRI*.
- Bayley N. (2009), *Bayley-III - Bayley Scales of Infant and Toddler Development - Third Edition*, Giunti O.S., Firenze.
- Bakker C.E., Oostra B.A. (2003), Understanding fragile X syndrome: insights from animal models, *Cytogenet Genome Res.*100(1-4):111-23.
- Bakker C.E., Verheij C., Willemsen R., Van Der Helm R., Oerlemans F. (1994), Fmr1 knockout mice: A model to study fragile X mental retardation, *Cell*, 78, pp. 23-33.
- Bear (2001), *Neuroscienze*, Masson, Milano.
- Beck J.S. (2008) *Terapia cognitiva. Fondamenti e prospettive*. Mediserve.
- Beckel-Mitchener A., Greenough W.T. (2004), Correlates across the structural, functional, and molecular phenotypes of fragile X syndrome, *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.*10(1):53-9.

- Benezon R. (2005), *Manuale di musicoterapia*, Ed. Borla, Roma.
- Berruti P., Perlo C. (1984), *Prevenzione del disagio familiare, Sindrome di Down, Ricerche e Prospettive*, n.2.
- Berry-Krawis E., Potanos K. (2004), *Psychofarmacology in fragile X syndrome – present and future*, *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.*10(1):42-8.
- Bourthoumieu S., Esclaire F., Terro F., Baclet M.C., Bedu A., Dufetelle B., Gilbert B., Barthe D., Yardin C. (2003), “Cri-du-chat” syndrome in a patient born to a mother with a paracentric inversion of chromosome 5q, *Ann Genet.* Oct-Dec;46(4):483-6.
- Budden S.S., Dorsey H.C., Steiner R.D. (2005), *Clinical profile of a male with Rett syndrome*, *Brain Dev*; 27 Suppl 1: S69-71.
- Buzzelli A., Contardi A. (2004), *L’inserimento lavorativo delle persone con sindrome di Down. Informazioni utili per aziende, lavoratori e famiglie*, Quaderni AIPD 16, I edizione, Febbraio 2004.
- Capece, *Disturbi neurologici e psichiatrici nella sindrome dell’X fragile*, *Tratto dagli atti della II conferenza nazionale*, ottobre 2003.
- Chen W.E., Chang Q., Lin Y., Meissner A., West A.E., Griffith E.C., Jaenisch R., Greenberg M.E. (2003), *Derepression of BDNF transcription involves calcium-dependent phosphorylation of MeCP2*, *Science*; vol 302:885-9.
- Chiurazzi P., Neri G., Oostra B.A. (2003), *Understanding the biological underpinnings of fragile X syndrome*, *Curr Opin Pediatr.* Dec;15(6):559-66.
- Christodoulou J., Weavinh L.S. (2003), *MeCP2 and beyond: phenotype-genotype correlations in Rett syndrome*, *J Child Neurol*; 18 (10): 669-74.
- Comery T.A., Harris J.B., Willems P.J., Oostra B.A., Irwin S.A., Weiler I.J., Greenough W.T. (1997), *Abnormal dendritic spines in Fragile X knockout mice: maturation and pruning deficits*, *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 94, pp. 5401-5404.
- Cornish K., Sudhalter V., Turk J. (2004), *Attention and language in fragile X*, *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.*10(1):11-6.
- Cornoldi C. (2007), *Difficoltà e disturbi dell’apprendimento*, Il Mulino.
- Cossu M.C., Pizzamiglio M.R. (2003), *Sindrome di Down in La riabilitazione neuropsicologica in età evolutiva*, FrancoAngeli, Milano.
- de la Flor Bru J., Guitart M. (1987), *Wolf’s syndrome due to pericentric inversion of maternal chromosome 4*, *An Esp Pediatr.* Sep;27(3):205-7.
- D’Amico & Arconzo (2013), *Università e persone con disabilità*, Franco Angeli
- Demchak M., Bossert K.W. (2004), *L’assessment dei comportamenti problema*, Ed. Vannini.
- Denman R.B., Dolzhanskaya N., Sung Y.J. (2004), *Regulating a translational regulator: mechanisms cells use to control the activity of the fragile X mental retardation protein*, *Cell Mol Life Sci.* Jul;61(14):1714-28.

- Di Muro A., Luccarelli L., Catrogiovanni P. (2008), L'aggressività, in *Scale di valutazione in Psichiatria*, The italian on line psychiatric magazine.
- Ellis A., (1962), *Reason and emotion in psychotherapy*, New York: Lyle Stuart; Ellis A., (1993b), *Fundamentals of rational-emotive therapy (RET) for the 1990s* in W. Dryden & L. Hill (Eds.), *Innovations in rational-emotive therapy*. Newbury Park, CA:Sage.
- Fedeli (2011), *Il disturbo della condotta*, Ed. Carocci
- Ferrando Lucas M.T., Banus Gomez P., Lopez Perez G. (2004), *Cognitive aspects in girls with fragile X syndrome*, *Rev Neurol*. Feb;38 Suppl 1:S53-7.
- Fiala J.C., Spacek J., Harris K.M. (2002), *Dendritic spine pathology: cause or consequence of neurological disorders?*, *Brain Res Brain Res Rev*. Jun;39(1):29-54.
- Gadamer H. G. (1993), *Dove si nasconde la salute*, Ed. Raffaello Cortina
- Gasteiger M., Grasbon-Frodl E., Neitzel B., Kooy F., Holinski-Feder E. (2003), *FMR1 gene deletion/reversion: a pitfall of fragile X carrier testing*, *Genet Test*. Winter; 7(4):303-8.
- Gez J. (2000), *The FMR2 gene, FRAXE and non-specific X-linked mental retardation: clinical and molecular aspects*, *Ann Hum Genet*. Mar;64(Pt 2):95-106.
- Gherardini P., Branca M., Tagliani N. (con la collaborazione di Fea F., De Dominicis R.) (2009), *Ricerca sul rischio psico-patologico e la qualità della vita in un gruppo di giovani e adulti con sindrome di Down che frequentano l'Associazione Italiana Persone Down*, *Sindrome Down Notizie*, n.3, Associazione Italiana Persone Down
- Glaze D.G. (2005), *Neurophysiology of Rett syndrome*, *J Child Neurol*; 20 (9): 704-6.
- Griffiths R. (2006), *GMDS - Griffiths Mental Development Scales*, Giunti O.S., Firenze.
- Goleman D. (1996), *Intelligenza emotiva. Cos'è, perchè può renderci felici*, Rizzoli, Milano.
- Goleman D. (1998), *Working with Emoziona Intelligence*, Bloomsbury Publishing, London.
- Gu Y., Nelson D. (2003), *FMR2 function: insight from a mouse knockout model*, *Cytogenet Genome Res*. 100(1-4):129-39.
- Hagberg G., Stenbom Y., Witt Engerstrom I. (2000), *Head growth in Rett syndrome*, *Acta Paediatr*; 89 (2): 198-202.
- Hagerman P.J., Greco C.M., Hagerman R.J. (2003), *A cerebellar tremor/ataxia syndrome among fragile X premutation carriers*, *Cytogenet Genome Res*. 100(1-4):206-12.
- Hagerman R. (1995), *Lessons from fragile X syndrome* in O'Brien G.T., Yule W. (a cura di), *Caratteristiche comportamentali delle malattie genetiche*. Tr. It. McGraw Hill Italia, Milano 2000.
- Hessl D., Rivera S.M., Reiss A.L. (2004), *The neuroanatomy and neuroendocrinology of fragile X syndrome*, *Ment Retard Dev Disabil Res*

- Rev.10(1):17-24.
- Howell N. (1999), Human mitochondrial diseases: answering questions and questioning answers, *Int Rev Cytol.* 186:49-116.
- Hukpke P., Gartner J. (2005), Molecular diagnosis of Rett syndrome, *J Chil Neurol*; 20 (9): 732-6.
- Jacquemont S., Farzin F., Hall D., Leehey M., Tassone F., Gane L., Zhang L., Grigsby J., Jardini T., Lewin F., Berry-Kravis E., Hagerman P.J., Hagerman R.J. (2004), Aging in individuals with the FMR1 mutation, *Am J Ment Retard.* Mar;109(2):154-64.
- Jervis G. (1997), *Manuale critico di psichiatria*, Feltrinelli.
- Kaplan H.I., Sadock B.J., Grebb J.A. (2000), Ritardo mentale in *Manuale di Scienze del comportamento e psichiatria*.
- Kau A.S., Tierney E., Bukelis I., Stump M.H., Kates W.R., Tresher W.H., Kaufmann W.E. (2004), Social behavior profile in young males with fragile X syndrome: characteristics and specificity, *Am J Med Genet. Apr* 1;126A(1):9-17.
- Kaufmann W.E., Moser H.W. (2000), Dendritic anomalies in disorders associated with mental retardation, *Cereb Cortex.* Oct;10(10):981-91.
- Kaufmann W.E., Reiss A.L. (1999), Molecular and cellular genetics of fragile X syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 88, pp. 11-24.
- Kisci N., Macklis J.D. (2003), Dissecting MeCP2 function in the central nervous system, *J Child Neurol*; 20 (9): 753-9.
- Kooy R., D'Hooge R., Reyniers E., Bakker C.E., Nagels G., De Boule K., Storm K., Clincke G., De Deyn P.P., Oostra B.A., Willems P.J. (1996), Transgenic mouse model for the fragile X syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 64, pp.241-245.
- Koreth J., O'Leary J.J., O'D McGee J. (1996), Microsatellites and PCR genomic analysis, *J Pathol.* Mar;178(3):239-48.
- Lanfranchi S., Polli R., Drigo S., Murgia A., Vianello R. (2002), Caratteristiche cognitive e metacognitive in soggetti con sindrome X fragile, Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione, Università di Padova, Padova; Dipartimento di Pediatria, Università di Padova, Padova.
- Lanfranco F., Kamischke A., Zitzmann M., Nieschlag E. (2004), Klinefelter's syndrome, *Lancet.* Jul 17;364(9430):273-83.
- Larsson N.G., Clayton D.A. (1995), Molecular genetic aspects of human mitochondrial disorders, *Annu Rev Genet.* 29:151-78.
- Le guide Erickson (2014), *Autismo a scuola*, Ed. Erickson, Trento
- Lipani J.D., Bhattacharjee M.B., Corey D.M., Lee D.A. (2000), Reduced nerve growth factor in Rett syndrome post-mortem brain tissue, *J Neuro-pathol Exp Neurol*; 59 (10): 889-98.
- Loesch D.Z., Huggins R.M., Hagerman R.J. (2004), Phenotypic variation and FMRP levels in fragile X, *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 10(1):31-41.
- Lund A.M. (1991), The Angelman syndrome. Does the phenotype depend

- on maternal inheritance?, *Ugeskr Laeger*. Jul 8;153(28):1993-8.
- Mandel J.L., Biancalana V. (2004), Fragile X Mental Retardation syndrome: from pathogenesis to diagnostic issues, *Growth Horm IGF Res*. Jun;14 Suppl A:S158-65.
- Mange E.J., Mange A.P. (1994), *Basic human genetics*, Sinauer associates, Sunderland, MA.
- Marcelli D. (2001), *Psicopatologia del bambino*, Masson, Milano.
- Marini A. (2008), Correlati neuropsicologici della competenza comunicativa nella sindrome di down, *American Journal of Mental Retardation*, vol. 6, n.1.
- Martin G. Pear J. (2000), *Strategie e tecniche per il cambiamento*, McGraw-Hill
- Martinowich K., Hattori D., Wu H., Fouse S., He F., Hu Y., Fan G., Sun Y.E. (2003), Dna methylation related chromatine remodelling in activity – dependent bdnf gene regulation, *Science*; vol 302: 890-3.
- McKusick V.A. (1994), *Mendelian inheritance in man: a catalog of human genes and genetic disorders*, Johns Hopkins University Press, Baltimore.
- Menon V., Leroux J., White C.D., Reiss A.L. (2004), Frontostriatal deficit in fragile X syndrome: relation to FMR1 gene expression, *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2004 Mar 9;101(10):3615-20. Epub Mar 01.
- Mitas M., Trinucleotide repeats associated with human diseases, *Nucleic Acids Res*. 25: 2245-2253.
- Moderato P., Moderato L., (2004), *CAPIRE - Checklist per l'Analisi e la Programmazione Informatizzata nel Ritardo e Evolutivo*, Giunti O.S., Firenze
- Mollica F., Pavone L. (1995), Malattie neurologiche da amplificazione di triplete nucleotidiche, *Prospettive in pediatria*; 100: 335-346.
- Molteni R. (2007), *L'arteterapia*, Ed. Xenia, Milano.
- Mucciarelli G., Chattat R., Celani G. (2002), I test di intelligenza, in *Teoria e pratica dei test*, Piccin, Padova.
- Naccari A.G. (2004), *Le vie della danza*, Ed. Morlacchi, Perugia.
- Nadel Y., Weisman-Shomer P., Fry M., The fragile X syndrome single strand d(CGG)n nucleotide repeats readily fold back to form unimolecular hairpin structures, *J. Biol. Chem*. 270: 28970-7.
- Nardocci F., Ianes D. (2006), *Linee guida per l'autismo*, Ed. Erickson, Trento
- O'Donnel W.T., Warren S.T. (2002), A decade of molecular studies of fragile X syndrome, *Annu. Rev. Neurosci*. 25: 315-338.
- Oostra B.A. (2002), Functions of the fragile X protein, *Trends Mol. Med*. 8:102-103.
- Orioli W. (2009), *Teatroterapia*, Ed. Erickson, Trento.
- Orstavik K.M. (1999), Genomic imprinting and hereditary diseases, *Tidsskr Nor Laegeforen*. Feb 28;119(6):835-8.
- Page S.L., Hawley R.S. (2003), *Chromosome choreography: the meiotic*

- ballet, *Science*. Aug 8;301(5634):785-9.
- Pandey U.B., Phadke S.R., Mittal B. (2004), Molecular diagnosis and genetic counseling for fragile X mental retardation, *Neurol India*. Mar;52(1):36-42.
- Pearson C.E., Sinden R.R., Trinucleotide repeat DNA Structures: Dynamic Mutations from Dynamic DNA, *Curr. Opin. Struct. Biol.* 8, 321-330.
- Philofsky A., Hepburn S.L., Hayes A., Hagerman R., Rogers S.J. (2004), Linguistic and cognitive functioning and autism symptoms in young children with fragile X syndrome, *Am J Ment Retard*. May;109(3):208-18.
- Pizzamiglio M.R., Piccardi L., Cossu M.C. (2003), Il ritardo mentale in La riabilitazione neuropsicologica in età evolutiva, FrancoAngeli, Milano.
- Pizzamiglio M.R., Piccardi L. (2003), Strumenti di valutazione neuropsicologica del ritardo mentale in La riabilitazione neuropsicologica in età evolutiva, FrancoAngeli, Milano.
- Poggi P. (2003), I meccanismi dell'X-fragile, DM 148 – aprile.
- Purves W.K., Sadava D., Orians G.H., Heller H.C. (2001), L'informazione e l'eredità, Zanichelli, Bologna.
- Raffaglio M., Baldassarre G. (2013), Al di là degli obblighi di legge, *Economia e Management* 6.
- Raven J.C. (2008), Matrici progressive di Raven, Giunti O.S., Firenze.
- Reiss A.L., Dant C.C. (2003), The behavioral neurogenetics of fragile X syndrome: analyzing gene-brain-behavior relationships, *Dev Psychopathol*. Fall;15(4):927-68.
- Roid G.H. e Miller L.J. (2002), Leiter-R - Leiter International Performance Scale - Revised, Giunti O.S., Firenze.
- Santos M., Coelho P.A., Maciel P. (2006), Chromatin remodeling and neuronal function: exciting links, *Genes Brain Behav*; 5 Suppl 2: 80-91.
- Savarese G. (2009), Io e il mio amico disabile. Rappresentazioni sull'amicizia tra adolescenti, FrancoAngeli, Milano.
- Sebastio G. (1994). Il ritardo mentale con sito fragile del cromosoma X, *Prospettive in pediatria*; 24: 57-66.
- Siianova E.I., Mirkin S.M. (2001), Expansion of trinucleotide repeats". *Mol Biol (Mosk)*. Mar-Apr;35(2):208-23.
- Siomi H., Choi M., Siomi M.C., Nussbaum R.L., Dreyfuss G. (1994), Essential role for KH domains in RNA binding: Impaired RNA binding by a mutation in the HK domain of MR1 that causes fragile X syndrome, *Cell*, 77, pp. 33-39.
- Stanghellini I. (2006), Geni implicati nell'eziopatogenesi dell'autismo, www.biochimica.unibo.it.
- Sunderland M. (2008), Aiutare i bambini... pieni di rabbia o odio. Attività psicoeducative con il supporto di una favola, Edizioni Erickson, Trento.
- Suomalainen A. (1997), Mitochondrial DNA and disease, *Ann Med*. Jun;29(3):235-46.
- Taylor J.L. (2003), La valutazione e il trattamento della rabbia e dei com-

- portamenti aggressive in persone con ritardo, in Handicap Grave, Ed. Erickson 2003 n. 2, Trento.
- Thorburn D.R., Dahl H.H. (2001), Mitochondrial disorders: genetics, counseling, prenatal diagnosis and reproductive options, *Am J Med Genet. Spring*;106(1):102-14.
- Trucchia S. (2011), Terapia cognitivo-comportamentale con il paziente con ritardo mentale, *Psicoterapeuti in-formazione* n. 7.
- Tsuji S. (1997), Molecular genetics of triplet repeats: unstable expansion of triplet repeats as a new mechanism for neurodegenerative diseases, *Intern Med. Jan*;36(1):3-8.
- Turner G., Robinson H., Laing S., Purvis-Smith S. (1986), Preventive screening for the fragile X syndrome, *N Engl J Med. Sep 4*;315(10):607-9.
- Turner G., Webb T. (1996), Prevalence of Fragile X Syndrome, *American of Mecial Genetics*, 64, pp. 196-197.
- Vianello R. (2003), Ritardo mentale. Sindromi genetiche a confronto, *GID – Anno III*, Numero 2.
- Vianello R. (2006), La Sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile, Ed. Junior.
- Visconti P., Peroni C., Ciceri F. (2007), *Immagini per parlare*, Ed. Vannini
- Viola D. (2011), *Disturbi dell'attenzione. Sopravvivere all'ADHD*, Ed. Libreria Universitaria.
- Viola D. (2012), *Difficoltà e disturbi specifici dell'apprendimento*, Ed. Libreria Universitaria.
- Viatkina S.I., Novikova N.P. (1991), Clinicoelectroneuromyographic characteristics of neuralgic amyotrophy, *Zh Nevropatol Psikhiatr Im S S Korsakova*. 81(11):1650-5.
- Vicari S., Bellucci S., Carlesimo G.A., Menghini D., Marotta L. (2002), La memoria nel ritardo mentale in I disturbi dello sviluppo, *Il Mulino*, Bologna.
- Vladutiu G.D. (1997), Advances in the genetic mechanisms of mitochondrial disease, *Curr Opin Neurol. Dec*;10(6):512-8.
- Warren B. (2008), *Arteterapia in educazione e riabilitazione*, Ed. Erickson, Trento.
- Wechsler D. (1983), *WPPSI – Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence*, OS, Firenze.
- Weiler I., Irwin S., Klintsova A.V., Spencer C.M., Comery T.A., Miyashiro K., Patel B., Eberwinw J., Greenough W.T. (1997), Fragile X mental retardatin protein in translated near synapses in response to neurotransmitter activation, *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 94, pp. 2394-5400.
- Willemsen R. (1999), Noninvasive Test for Fragile X Syndrome. Using hair root analysis, *Am. J. Hum. Genet.* 65: 98-103.
- Willemsen R., Oostra B.A., Bassell G.J., Dichtenberg J. (2004), The x fragile syndrome: from molecular genetics to neurobiology, *Ment Retard Dev*

- Disabil Res Rev. 10(1):60-7.
- Zalfa F., Bagni C. (2004), Molecular insights into mental retardation: multiple functions for the fragile X mental retardation protein, *Curr Issues Mol Biol.* Jul;6(2):73-88.
- Zambon Hobart A. (1985), La famiglia del bambino Down, *Sindrome Down Notizie*, n.1, Associazione Bambini Down.
- Zappella M., Gillberg C., Ehlers S. (1998), The preserved speech variant, *J Autism Dev Disord*; 28 (6): 519-26.
- Zeviani M., Bonilla E., DeVivo D.C., DiMauro S. (1999), Mitochondrial diseases, *Neurol Clin.* Feb;7(1):123-56.
- Zoghby HY (2003), Postnatal neurodevelopmental disorders: meeting at the synapse?, *Brain disease*, vol 302; 826-30.
- Zoghbi H.J., Francke U., Schanen N.C., Dahle E.J., Capozzoli F., Holm V.A. (1997), A new Rett syndrome family consistent with X-linked inheritance expands the X chromosome exclusion map. *Am J Hum Genet*; 61 (3): 634-41.
- Zuffardi O., Maraschio P. (1983), Factors predisposing to chromosome pathology, *Pathologica.* 75 Suppl:96-102.

Edizioni FS è il marchio editoriale di

© 2019 Sipiss s.r.l. Tutti i diritti riservati

2019 - Edizioni FS

Milano

www.edizionifs.com

ISBN 978-88-6763-111-7

Titolo: La disabilità intellettiva.

Aspetti clinici, riabilitativi e sociali

Autore: Davide Viola

Con gli scritti di: Simona D'Acunto, Mariangela Fasciano,
Anna Letizia.

In copertina: *Camilla* di Camilla Flavia Pandozzi