



FONDAZIONE
SAN SEBASTIANO
DELLA MISERICORDIA DI FIRENZE
Onlus - Impresa Sociale



PRADER-WILLI
FEDERAZIONE ITALIANA DELLE ASSOCIAZIONI

PASFID

Psicopatologia - Avanzamento della valutazione dei Servizi e della Formazione in Italia per la persona con Disabilità dello sviluppo

Marco O. Bertelli, Annamaria Bianco, Luciana Forte

CREA (Centro Ricerca e Ambulatori), Fondazione San Sebastiano, Misericordia di Firenze, Firenze

Comitato Consultivo-Promotore

Andreina Comoretto¹, Marco O. Bertelli^{1,2}, Annalisa Scopinaro³, Paola Risso⁴, Daniela Baseggio⁴, Bernardo Cortese⁵, Lucio Moderato⁶, Francesca Macari⁶, Patrizia Petroni⁶, Carla Fladrowski⁶, Serafino Corti⁷, Carlo Francescutti⁸, Maria Luisa Scattoni⁹.

1. Federazione Italiana Prader-Willi
2. CREA (Centro Ricerca e Ambulatori), Fondazione San Sebastiano, Misericordia di Firenze
3. UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare
4. Associazione Persone Williams
5. Associazione Nonsolo 15
6. Associazione Sclerosi Tuberosa
7. Fondazione Italiana per l'Autismo
8. Coordinamento Socio-Sanitario e Servizio di Integrazione Lavorativa, Azienda Sanitaria Friuli Occidentale, Pordenone
9. Osservatorio Nazionale Autismo, Istituto Superiore di Sanità

Il presente rapporto include risultati del documento “Ricognizione sulla disabilità intellettiva, la comorbidità psichiatrica e le indicazioni di trattamento in Italia”, i cui autori sono:

per INAPP (Istituto Nazionale per l'Analisi delle Politiche Pubbliche)*: Laura Bertini, Pietro Checcucci, Elena Caramelli, Alessandra Di Giampaolo, Lorena Guazzaloca;

per CREA: Marco O. Bertelli, Elisa Rondini, Annamaria Bianco, con la collaborazione di Michele Rossi e Daniela Scuticchio.

* L'INAPP (Istituto Nazionale per l'Analisi delle Politiche Pubbliche), nato il 1° dicembre 2016 a seguito della trasformazione dell'ISFOL, ha un ruolo strategico di orientamento e supporto al sistema di governance delle politiche sociali e del lavoro.

Ente pubblico di ricerca vigilato dal Ministero del lavoro e delle politiche sociali, si occupa di analisi, monitoraggio e valutazione delle politiche del lavoro, delle politiche dell'istruzione e della formazione, delle politiche sociali e, in generale, di tutte le politiche economiche che hanno effetti sul mercato del lavoro.

L'INAPP fa parte del Sistema statistico nazionale e collabora con le istituzioni europee. Svolge il ruolo di assistenza metodologica e scientifica per le azioni di sistema del Fondo sociale europeo ed è Agenzia nazionale del programma comunitario Erasmus+ per l'ambito istruzione e formazione professionale.

Promosso col coinvolgimento e il sostegno di:



**UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA**

DiPIC
Dipartimento di Diritto Pubblico
Internazionale e Comunitario

Sommario

Principali abbreviazioni	7
Abstract	9
Premessa	11
1 Introduzione	14
1.1 La disabilità intellettiva.....	14
1.2 La valutazione psichiatrica nella persona con disabilità intellettiva	15
1.3 Interventi	17
1.4 Le misure di esito	19
1.5 Definizione della problematica	20
Riferimenti	22
2 Obiettivi e modalità di svolgimento della ricognizione	25
2.1 Obiettivi della ricognizione	25
2.2 La metodologia d’indagine	25
2.3 Analisi della letteratura scientifica	26
2.4 Ricognizione desk sui programmi negli insegnamenti di psichiatria	29
2.5 Interviste a docenti e studenti	30
2.6 Ricognizione presso i servizi di salute mentale	30
Riferimenti	31
3 Psicopatologia della disabilità intellettiva	32
3.1 Epidemiologia psichiatrica nella disabilità intellettiva	32
3.2 Vulnerabilità psicopatologica	33
3.3 La presentazione clinica dei disturbi psichiatrici	33
3.4 I comportamenti problema	34
3.5 Equivalenti comportamentali	35
3.6 I criteri diagnostici	36
3.7 Gli strumenti di valutazione	37
3.8 Risultati dell’indagine	39
Riferimenti	41
4 Formazione dei professionisti	48
4.1 La situazione europea	48
4.2 Risultati dell’indagine	50
Riferimenti	51
5 L’organizzazione dei servizi di salute mentale	53
5.1 Risultati dell’indagine	54
5.2 Risultati delle interviste approfondite agli utenti	55
5.3 Buone prassi cliniche individuate	55

Riferimenti	57
6 Interventi	59
6.1 Interventi non farmacologici	59
6.1.1 Psicoterapia cognitivo-comportamentale	59
6.1.2 Interventi comportamentali: Applied Behavior Analysis (ABA)	59
6.1.3 Interventi comunicativi: La Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) e il Picture Exchange Communication System (PECS)	60
6.1.4 Interventi educativi	60
6.1.5 Gestione dei comportamenti problema	60
6.2 Interventi farmacologici	60
6.2.1 Antipsicotici	61
6.2.2 Antidepressivi	61
6.2.3 Stabilizzatori dell'umore	61
6.2.4 Altri tipi di farmaci	62
6.2.5 Gestione dei comportamenti problema	62
6.3 Risultati dell'indagine	62
Riferimenti	63
7 Misure di esito	66
7.1 Misure di esito nella psichiatria della disabilità intellettiva e dell'autismo con bisogno di sostegno elevato	66
7.2 Misure di esito centrate sulla persona	66
7.3 La Qualità di Vita	67
7.4 Empowerment	69
7.5 Misure di esito Evidence Based	70
Riferimenti	70
Appendice	72
A. Fenomenica dei disturbi psichiatrici nelle persone con disabilità intellettiva e autismo con bisogno di sostegno elevato	73
A.1 Schizofrenia e disturbi psicotici	73
A.1.1 Prevalenza	73
A.1.2 Etiopatogenesi	73
A.1.3 Problematicità diagnostiche	74
A.1.4 Adattamento dei criteri diagnostici ed equivalenti comportamentali	74
A.2 Disturbi dell'umore	78
A.2.1 Prevalenza	78
A.2.1 Etiopatogenesi	78
A.2.2 Problematicità diagnostiche	79
A.2.3 Equivalenti comportamentali	80

A.3 Disturbi d'ansia	85
A.3.1 Prevalenza	85
A.3.2 Etiopatogenesi	85
A.3.3 Problematicità diagnostiche	86
A.3.3 Adattamento dei criteri diagnostici e equivalenti comportamentali	86
Riferimenti	89
B. Indicazioni per le buone pratiche	92
B.1 Come comunicare con una persona con DI/DSA-SE	92
B.2 Competenze comunicative della persona con DI/DSA-SE	92
B.3 La valutazione psichiatrica della persona con DI/DSA-SE	93
B.4 Possibili fattori di rischio per i disturbi psichiatrici	94
B.5 Riferimenti per un servizio di salute mentale rivolto alla DI/DSA-SE	94

Principali abbreviazioni

AAIDD: Associazione Americana sulle Disabilità Intellettive e dello Sviluppo
ABA: Applied Behavior Analysis
ABC: Antecedents-Behavior-Consequences
AF: Analisi Funzionale
APA: American Psychiatric Association
BASIQ: Batteria di Strumenti per l'Indagine della Qualità di vita
CAA: Comunicazione Aumentativa Alternativa
CAWI: Computer Assisted Web Interviewing
CBT: Cognitive Behaviour Therapy
ComQol: Comprehensive Quality of Life scale
CP: Comportamenti Problema
CSM: Centro di Salute Mentale
DASH: Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped
DC-LD: Diagnostic Criteria for Learning Disability
DCR-ICD-10: Criteri Diagnostici per la Ricerca della Classificazione Internazionale dei Disturbi Mentali e Comportamentali
DEA: Dipartimento d'Emergenza e Accettazione
DI: Disabilità Intellettiva
DM-ID: Diagnostic Manual - Intellectual Disability
DPL: Dirigenti di Primo Livello
DSA: Disturbo dello Spettro Autistico
DSA-SE: Disturbo dello Spettro Autistico con bisogno di sostegno elevato
DSI: Disturbo dello Sviluppo Intellettivo
DSM: Dipartimento Salute Mentale
DSM (IV-TR o V): Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
DTT: Discrete Trial Training
FIL: Funzionamento Intellettivo Limite
ICD: International Classification of Diseases (International Statistical Classification of Diseases, Injuries and Causes of Death)
ICF: Classificazione Internazionale dal Funzionamento, della Disabilità e della Salute
INPCM: International Network of Person-centered Medicine
IT: Incidental Teaching
MMPI: Minnesota Multiphasic Personality Inventory
NET: Natural Environmental Teaching
NLP: Natural Language Paradigm
P-AID: Psychopathology Checklists for Adults with Intellectual Disability
PAS-ADD: Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disabilities
PECS: Picture Exchange Communication System
PIMRA: Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults
QdV: Qualità di Vita
QI: Quoziente Intellettivo
QoL-IP: Quality of Life Instrument Package
QoL-Q: Quality of Life Questionnaire
QuIQ: Quick Instrument for Quality of Life
SIP: Società Italiana di Psichiatria
SISM: Segretariato Italiano Studenti in Medicina
SOPSI: Società Italiana di Psicopatologia
SPAIDD: Valutazione psicopatologica sistematica per le persone con disabilità intellettiva o dello sviluppo
SSRI: Inibitori Selettivi della Ricaptazione della Serotonina
UVM: Unità di Valutazione Multidisciplinare
VABS: Vineland Adaptive Behavior Scale
VAP-H: Valutazione degli Aspetti Psicopatologici nell'Handicappato

PASFID – Rapporto Ottobre 2020

VBT: Verbal Behavior Teaching

WAIS: Wechsler Adult Intelligence Scale

WHO: World Health Organization

WPA-SPID: Sezione Disabilità Intellettiva dell'Associazione Mondiale di Psichiatria

Abstract

Si stima che la popolazione italiana con gravi disturbi del neurosviluppo sia numerosa. Disabilità Intellettiva (DI) e Disturbo dello Spettro Autistico (DSA) sembrano riguardare circa il 2% della popolazione. Si tratta di una percentuale molto più alta di quella relativa alle persone con disturbi mentali ben più conosciuti, come la schizofrenia. Più della metà delle persone con DI e DSA presentano importanti difficoltà di comunicazione e di concettualizzazione, anche della propria sofferenza psichica.

La letteratura scientifica indica che le persone con DI/ DSA hanno una maggiore vulnerabilità psichica e riportano tassi di prevalenza di disturbi psichiatrici fino a 5 volte superiore rispetto alla popolazione generale. Circa il 44% delle persone con DI/DSA presenta almeno un disturbo psichiatrico nell'arco della vita, il 21% ne presenta due contemporaneamente e l'8% tre. In più è stato stimato un 15-25% di comorbidità nascosta. La prevalenza di psicopatologia aumenta ulteriormente in quei disturbi del neurosviluppo più complessi in cui vengono soddisfatti sia i criteri per il DSA che per la DI.

Le persone con DI/DSA hanno spesso modalità di comunicazione e di manifestazione della sintomatologia psichiatrica che non possono essere adeguatamente interpretate da personale sanitario che non abbia ricevuto una formazione specifica. Nonostante queste evidenze, i servizi di salute mentale nazionali sono apparsi gravemente carenti nell'incontrare i bisogni di questa popolazione.

Il presente documento riporta i risultati del progetto PASFID (Psicopatologia – Avanzamento della valutazione dei Servizi e della Formazione in Italia per la persona con Disabilità dello sviluppo), volto a stimare la condizione nazionale attuale di adeguatezza dei programmi universitari, dell'aggiornamento professionale e dell'organizzazione dei servizi di salute mentale. Tale progetto rappresenta la prosecuzione e l'aggiornamento di un'indagine precedente condotta da INAPP (Istituto Nazionale per l'Analisi delle Politiche Pubbliche) e da CREA (Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze) per conto dell'Osservatorio Nazionale Disabilità.

Al fine di raggiungere questi obiettivi sono state condotte mappature sistematiche della letteratura, ricognizioni desk, indagini CAWI (Computer Assisted Web Interviewing) e interviste a campioni di studenti, docenti universitari, direttori e dirigenti di primo livello e utenti di dipartimenti di salute mentale. I risultati hanno confermato la presenza di gravi mancanze sia nella formazione universitaria, sia nell'organizzazione, nell'accoglienza e nell'aggiornamento professionale dei servizi di salute mentale.

I corsi di laurea in medicina e di specializzazione in psichiatria non includono le problematiche di salute mentale di questa popolazione. L'attuale disposizione degli psichiatri e degli specializzandi in psichiatria verso le problematiche specifiche della DI/DSA risulta gravemente limitata. La maggior parte di essi riferisce una grave mancanza di conoscenze e di strumenti terapeutici, arrivando a esprimere preoccupazione rispetto alla possibilità di lavorare nel settore.

Al compimento del 18° anno, quando la neuropsichiatria infantile non può più occuparsene, la persona con DI/ DSA e problemi di salute mentale viene lasciata senza riferimento specialistico. Anche nei casi di sintomi acuti o di altapervasività di comportamenti psicopatologici l'accoglienza nei servizi psichiatrici di diagnosi e cura è fortemente limitata. Spesso le persone vengono rimandate ai servizi sociali o alle famiglie, costrette a ricercare autonomamente qualche professionista disponibile a offrire delle cure, comportando un grave danno sia morale che economico.

Più della metà degli psichiatri operanti sul territorio si dichiara incapace o indisponibile alla presa in carico di persone con DI/DSA e problemi di salute psichica. In una proporzione simile l'erronea e obsoleta nozione di "compromissione di base di tutto il funzionamento mentale" porta a ritenere che in questa popolazione non sia neanche possibile parlare di disturbi psichiatrici ad eccezione di gravi forme psicotiche (psicosi d'innesto).

Anche gli psichiatri che hanno acquisito alcune conoscenze specifiche attraverso percorsi formativi personali non sembrano arrivati a possedere nozioni indispensabili alla correttezza delle pratiche

quotidiane, come quelle sull'esistenza o le peculiarità degli adattamenti dei criteri diagnostici sviluppati appositamente da grandi organizzazioni scientifiche internazionali.

Anche le procedure che indirizzano le persone con bisogni verso i servizi specialistici risultano alterate, a partire dalle capacità di valutazione del medico di medicina generale, che a sua volta non riceve alcuna formazione sulle modalità di comunicazione e sulle peculiarità cliniche di questa popolazione.

Premessa

La letteratura indica che il 44% delle persone con Disabilità Intellettiva (DI) e/o disturbo dello spettro autistico con bisogno di sostegno elevato (DSA-SE) presenta almeno un disturbo psichiatrico, il 21% ne presenta due contemporaneamente e l'8% tre. In più è stato stimato un 15-25% di morbilità nascosta. La prevalenza di psicopatologia aumenta ulteriormente in quei casi in cui vengano soddisfatti i criteri per un DSA unitamente a quelli per la DI.

Nonostante queste evidenze le persone adulte con DI/ DSA-SE hanno un tasso molto più basso di assistenza adeguata ai bisogni di salute (circa un terzo della popolazione) e difficoltà molto più grandi nel raggiungere i servizi.

Vengono denunciate e rilevate gravi difficoltà di accesso alla diagnostica e alla specialistica ambulatoriale del servizio pubblico, dovute alle modalità di prenotazione delle visite, alle sedi ambulatoriali non sempre facilmente raggiungibili e accessibili, ai tempi di attesa eccessivi, alla scarsa accoglienza dei medici, non preparati ad affrontare le specificità sanitarie e comportamentali. Sono frequenti i casi di pazienti a cui vengono rifiutate per “mancanza di collaborazione” visite o indagini diagnostiche strumentali faticosamente prenotate.

Fatta eccezione per quelli di neuropsichiatria infantile, anche i reparti ospedalieri hanno difficoltà ad accogliere adeguatamente le persone con DI/DSA-SE. Il personale non possiede competenze tecniche e organizzative adeguate e viene richiesta la presenza dei familiari o quella di accompagnatori di supporto privati, pena la “sbrigativa” dimissione o, in alcuni casi, la sedazione per la maggior parte della degenza.

Nei DEA o negli altri servizi d'emergenza e urgenza le persone con DI/DSA-SE sono spesso costrette a lunghe attese che comportano gravi esacerbazioni della sintomatologia. L'applicazione del triage per la popolazione generale non permette nessuna considerazione della particolare condizione di vulnerabilità emotiva e cognitiva e dei rischi ulteriori che ne possono derivare.

La qualità della cura della salute mentale è molto bassa. La proporzione fra bisogni di cura soddisfatti e non soddisfatti è di circa un quarto rispetto a quella della popolazione generale. Al compimento del 18° anno, quando la neuropsichiatria infantile non può più occuparsene, la persona con DI con problemi di salute mentale viene lasciata senza riferimento specialistico. Nell'organizzazione sanitaria della maggior parte delle Regioni del nostro Paese non è prevista una figura medica competente che si occupi di programmare e verificare la congruità dei percorsi di vita e degli interventi attuati nei centri di socializzazione e di riabilitazione.

Anche nei casi di sintomi acuti o di alta pervasività di comportamenti psicopatologici l'accoglienza nei servizi psichiatrici di diagnosi e cura è fortemente limitata. Spesso le persone vengono rimandate ai servizi sociali o alle famiglie, costrette a ricercare autonomamente qualche professionista disponibile ad offrire delle cure, con grave danno sia morale che economico.

Uno dei motivi principali di questa grave situazione sembra rappresentato dalla mancanza di specialisti esperti e adeguatamente formati.

Le persone con DI/DSA hanno spesso modalità di comunicazione e di manifestazione dei sintomi di psicopatologia che non possono essere adeguatamente comprese da personale sanitario che non abbia ricevuto una formazione specifica.

Più della metà degli psichiatri operanti sul territorio si dichiara indisponibile alla presa in carico di persone con DI e problemi di salute psichica. In una proporzione simile l'erronea e obsoleta nozione di “compromissione di base di tutto il funzionamento mentale” porta a ritenere che in questa popolazione non sia neanche possibile parlare di disturbi psichiatrici.

Anche gli psichiatri che hanno acquisito alcune conoscenze specifiche attraverso percorsi formativi personali non sembrano arrivati a possedere nozioni fondamentali sulla correttezza delle pratiche quotidiane, come quelle sull'esistenza o le peculiarità degli adattamenti dei criteri diagnostici sviluppati appositamente da grandi organizzazioni scientifiche internazionali.

Esiste inoltre una condizione di profonda inadeguatezza nelle procedure che indirizzano le persone con bisogni verso i servizi specialistici di salute, a partire dalle capacità di valutazione del medico di

medicina generale, che a sua volta non riceve alcuna formazione sulle modalità di comunicazione e sulle peculiarità cliniche di questa popolazione.

I corsi di laurea in medicina e di specializzazione in psichiatria delle università nazionali non includono le problematiche di salute mentale di questa popolazione. L'attuale disposizione degli psichiatri e degli specializzandi in psichiatria verso le problematiche specifiche della DI risulta gravemente limitata. La maggior parte di essi esprime preoccupazione rispetto alla possibilità di lavorare nel settore, denunciando una grave mancanza di conoscenze e di strumenti terapeutici.

Ricognizione INAPP-CREA

Nel 2017-2018 il CREA (Centro di Ricerca e Ambulatori) della Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze Onlus (Responsabile Marco O. Bertelli) ha condotto una ricerca intitolata "Ricognizione sulla disabilità intellettiva, la comorbidità psichiatrica e le indicazioni di trattamento in Italia", in collaborazione con la Struttura Inclusione Sociale dell'INAPP (Responsabile Paolo Severati), in particolare col Gruppo di lavoro "Gruppo di ricerca analisi e studi sulle politiche per le persone con disabilità" (Responsabile Pietro Checcucci), nell'ambito della Convenzione Osservatorio Nazionale sulla condizione delle persone con disabilità del 19 dicembre 2014 fra il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali – Direzione Generale per l'inclusione e le politiche sociali e l'INAPP.

Il gruppo di lavoro dello studio era costituito dai seguenti ricercatori:

- per INAPP: Laura Bertini, Pietro Checcucci, Elena Caramelli, Alessandra Di Giampaolo, Lorena Guazzaloca;
- per CREA – Fondazione San Sebastiano: Marco O. Bertelli, Elisa Rondini, Annamaria Bianco, con la collaborazione di Michele Rossi e Daniela Scuticchio.

Il documento è rivolto alle persone con DI, ai loro familiari e alle loro associazioni, a tutti gli operatori della psichiatria e dei settori assistenziali a questa legati, ma soprattutto alle figure politiche e istituzionali responsabili dell'organizzazione dei servizi di salute mentale. È auspicabile che i dati e gli argomenti qui riportati possano richiamare attenzione su una condizione di disagio spesso sommersa e offrire indicazioni su come iniziare a porvi rimedio.

Nel primo capitolo del rapporto vengono introdotte le questioni legate alla definizione di DI e anticipati i principali temi relativi alla valutazione psichiatrica, agli interventi terapeutici e alla valutabilità dei loro esiti. Viene inoltre fatta una panoramica delle difficoltà che le persone con DI/DSA-SE incontrano nel contesto di cura, avvalendosi di quanto emerso dalla letteratura o da indagini precedentemente effettuate.

Nel secondo capitolo si dà conto dell'impostazione della ricognizione esplorativa realizzata e delle sue principali fasi.

Nel terzo capitolo si illustrano le conoscenze relative alla psicopatologia della disabilità intellettiva introducendone le peculiarità e le correlate difficoltà diagnostiche. La presentazione di quanto emerso dall'analisi della letteratura è completata da quanto suggerito dalle interviste effettuate.

Il quarto e quinto capitolo affrontano rispettivamente la tematica oggetto d'indagine in relazione, da un lato alla formazione dei professionisti e dall'altro alla organizzazione dei servizi di salute mentale. Ciò a partire dalla esposizione di quanto emerso dalla analisi del quadro europeo e italiano e proponendo una lettura dei risultati provenienti dalle interviste effettuate.

Il sesto capitolo fa una panoramica dei possibili interventi specifici in ambito clinico, suddividendoli fra farmacologici e non. Anche qui vengono restituite le principali informazioni tratte dalla letteratura scientifica e dalle interviste effettuate.

Il settimo capitolo affronta dal punto di vista teorico il tema delle misure di esito in psichiatria, promuovendo un approccio centrato sulla persona, sul costruito di qualità della vita e sull'empowerment.

L'appendice A presenta in maniera più articolata e ampia la fenomenica dei disturbi psichiatrici nelle persone con DI/ DSA-SE, proponendo una sintesi delle conoscenze e delle problematiche collegate alle principali categorie diagnostiche.

L'appendice B propone a sua volta una sintesi di concetti e indicazioni utili per affrontare in maniera efficace la comunicazione, la valutazione e la presa in carico di una persona con DI/DSA-SE.

Ciascun capitolo o appendice includono la bibliografia di riferimento. Completa il testo un'appendice contenente la bibliografia completa, disponibile altresì come risorsa elettronica sotto forma di data-base relazionale in MySQL, consultabile via Web ed esportabile nei principali formati.

Progetto PASFID

La Federazione Nazionale delle Associazioni Prader-Willi, in memoria di Vittorio Bonaldo, ha offerto al CREA alcune risorse per attuare un aggiornamento della suddetta ricognizione INAPP-CREA.

Questo nuovo progetto è denominato PASFID (Psicopatologia – Avanzamento della valutazione dei Servizi e della Formazione in Italia per la persona con Disabilità dello sviluppo).

Il presente documento rappresenta l'aggiornamento di una parte della ricerca "Ricognizione sulla disabilità intellettiva, la comorbidità psichiatrica e le indicazioni di trattamento in Italia" INAPP-CREA.

1 Introduzione

1.1 La disabilità intellettiva

La Disabilità Intellettiva (DI) è una condizione di difficile definizione. In termini generali si può affermare che le sue caratteristiche principali consistano nella difficoltà a raggiungere obiettivi implicanti l'intelligenza, nell'insorgenza nella prima età dello sviluppo e nell'estensione all'intero arco di vita. Le difficoltà di definizione e il posizionamento della DI nei nuovi sistemi di classificazione internazionale delle malattie e dei disturbi [DSM-5 (APA, 2013), ICD-11 (WHO, 2015, versione beta)] stanno sollevando un acceso dibattito internazionale. Hanno infatti importanti implicazioni non solo sulla pratica clinica ma anche sull'impostazione socioculturale e sulle politiche sociosanitarie. Gli approcci prevalenti sono due: il primo, promosso dall'Associazione Americana sulle Disabilità Intellettive e dello Sviluppo (AAIDD), privilegia la disabilità, caratterizzata da compromissioni significative del funzionamento intellettivo e del comportamento adattivo, e si avvicina così al modello funzionale seguito nella classificazione internazionale del funzionamento (ICF; WHO, 2001). Il secondo, sostenuto principalmente dalla Sezione Disabilità Intellettiva dell'Associazione Mondiale di Psichiatria (WPA-SPID), è invece polinomico-polisemico e multidimensionale e spiega la DI come una condizione da definire in modo diverso in base al contesto classificatorio, ovvero come raggruppamento meta-sindromico di disturbi dello sviluppo intellettivo nell'ICD e come condizione di disabilità complessa, secondo la classificazione ICF.

La WPA-SPID ha suggerito nel contesto dell'ICD di sostituire anche il termine "ritardo mentale" con "disturbi dello sviluppo intellettivo (DSI)" e ha proposto una definizione e dei criteri diagnostici liberi da rigidi riferimenti alla riduzione dell'intelligenza (Bertelli et al., 2014), alle capacità adattive e all'età d'insorgenza (Salvador-Carulla et al., 2011): il DSI consisterebbe in un deficit delle funzioni cognitive, precedente l'acquisizione d'abilità attraverso l'apprendimento, tale da interferire in modo significativo, senza gli opportuni supporti, col funzionamento individuale, come espresso da limitazioni nelle attività e restrizioni nella partecipazione (Salvador-Carulla et al., 2011).

La prevalenza della DI è stimata fra l'1 e il 2,5 %, con un'incidenza intorno all'1,8%. Gli ultimi dati indicano una recente graduale riduzione della prevalenza nelle società occidentali: in Paesi a maggior sviluppo, come la Finlandia o i Paesi Bassi, la DI interessa meno dell'1% della popolazione. Una tendenza opposta si osserva in tutte le società a reddito medio-basso: si arriva infatti al 6% in alcuni Paesi dell'Est europeo (WHO, 2007).

Tutte le associazioni scientifiche concordano nel sostenere che la DI rappresenti una condizione d'elevata vulnerabilità, con disturbi mentali, malattie fisiche, rischio d'abuso, rischio d'abbandono e bisogni di cura insoddisfatti significativamente superiori a quelli della popolazione generale (Bertelli et al., 2009; Salvador-Carulla e Bertelli, 2008; Bertelli 2019a). Tali vulnerabilità sembrano estendersi alle persone con Funzionamento Intellettivo Limite (FIL), ovvero con un Quoziente Intellettivo (QI) sempre al di sotto della media (fra una e due deviazioni standard), ma non abbastanza da rientrare nei limiti superiori della DI. Secondo uno studio condotto qualche anno fa da Hassiotis e collaboratori (2008) su un campione di 8.450 inglesi adulti, residenti in famiglia, approssimativamente un ottavo della popolazione è portatore di FIL e mostra, rispetto alle persone con QI più elevato, maggiore svantaggio sociale, maggiori tassi di disturbi nevrotici, di disturbi personalità, d'abuso di sostanze e conseguentemente maggior ricorso alle terapie psicofarmacologiche e ai servizi sanitari, inclusi quelli d'emergenza (Hassiotis et al., 2008).

Nonostante l'alta necessità di assistenza e cura, la DI e il FIL sono ancora "problemi nascosti" dei sistemi sanitari nella maggior parte dei Paesi del mondo (Martinez-Leal et al., 2020). Il divario tra offerta di servizi e bisogni insoddisfatti è diventato incalcolabile già dalla seconda metà dello scorso decennio (WHO, 2007).

Molte condizioni di DI presentano sintomi autistici, fino a soddisfare i criteri diagnostici anche di questa sindrome (Cooper et al., 2007). La frequenza di questa associazione aumenta

proporzionalmente con la gravità della DI. In letteratura la presenza di autismo nelle persone con DI è stimata fra il 30-40% (Morgan et al., 2002), mentre il riscontro di una qualche forma di DI nelle persone con diagnosi d'autismo viene riportato con percentuali variabili dal 25 all'80 (Hoekstra et al., 2009; Edelson, 2006; Matson & Shoemaker, 2009; Baird et al., 2006; Noterdaeme & Wriedt, 2010; CDC 2018); in questi ultimi casi la co-occorrenza viene spesso sfumata nella denominazione di Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) con bisogno di sostegno elevato (DSA-SE).

La letteratura degli ultimi quindici anni sulla relazione tra DSA e DI evidenzia anche uno spostamento significativo del concetto d'intelligenza rispetto a quello che Kanner sembra aver avuto come riferimento. L'esclusione dei deficit dell'intelligenza nella popolazione autistica, da lui teorizzata, viene rimessa in discussione. Sia nei soggetti autistici con DI che nei soggetti con intelligenza normale il profilo delle prestazioni è spesso molto disomogeneo, con aree iperefficienti (es. memoria, calcolo, competenze spaziali) ed aree profondamente compromesse. Il quadro clinico complessivo è condizionato dall'entità della compromissione cognitiva, dal livello dei processi logico-deduttivi e dalle varie alterazioni delle funzioni cognitive che vanno oltre il concetto di funzionamento intellettivo generale definito dal QI.

Da un punto di vista fenotipico la comorbidità tra DSA e DI sembra caratterizzarsi per una serie di comportamenti e abilità specifici. Uno studio del 2002 (Bolte e Poustka) sul livello di funzionamento adattivo, ha rilevato come le persone con DI grave e autismo presentino deficit nelle abilità sociali più marcati rispetto a quelle con DI e psicosi. Fodstad e Matson (2008) in uno studio di comparazione fra persone con co-occorrenza di DI grave e DSA e persone con sola DI hanno evidenziato come i primi presentino comportamenti problema (CP) di maggiore gravità, nello specifico elevata selettività o addirittura rifiuto per il cibo.

1.2 La valutazione psichiatrica nella persona con disabilità intellettiva

Come suddetto, la DI si associa a una particolare vulnerabilità a problemi di salute mentale. Nella maggior parte dei casi le ragioni di questa vulnerabilità sono diverse da quelle che determinano i deficit cognitivi, e consistono in una combinazione di fattori biologici, psicologici e socio-ambientali. Le componenti biologiche includono danni cerebrali, epilessia, compromissioni della vista e dell'udito, disabilità fisiche, condizioni genetiche, abuso di alcool o di sostanze, ipoattività, abitudini alimentari inadeguate, effetti collaterali di farmaci (Van Schrojenstein Lantman-de Valk et al., 2000; Bertelli 2019a). I fattori psicologici comprendono esperienze di rifiuto, deprivazione e abuso, eventi di vita, quali ad esempio perdite e separazioni, limitate strategie di coping e problem solving, vulnerabilità sociale, sessuale ed emotiva, nonché bassi livelli di autostima ed accettazione. Infine, tra le componenti sociali si riscontrano attitudini ed aspettative negative, stigma, pregiudizio, esclusione sociale, reti di supporto e relazioni povere, condizioni abitative variabili e inadeguate, svantaggio economico (Scott & Haverkamp, 2014; Rondini, 2015). È possibile che i deficit cognitivi ed emotivi che interessano le persone con DI diano vita a modelli operativi per il coping che differiscono da quelli della popolazione generale, influenzando il livello di vulnerabilità psicologica e delineando un particolare profilo cognitivo che potrebbe modulare l'espressione di caratteristiche e situazioni individuali.

Nonostante la rilevanza di questa problematica, per molto tempo all'interno della comunità scientifica è mancato il consenso sulla natura "psichiatrica" di alcune manifestazioni di disagio nella DI. Ciò ha supportato la tendenza ad attribuire tout court i sintomi psicopatologici al funzionamento intellettivo deficitario, ha ostacolato la ricerca sulla fenomenica psicopatologica specifica e ha penalizzato lo sviluppo di procedure di assessment specifiche.

Definire il disturbo mentale nelle persone con DI è molto complesso: i due riferimenti principali utilizzati per la popolazione generale, ovvero il funzionamento e la percezione di distress soggettivi, sono già alterati dalla condizione di base. Le opportunità di partecipazione alla vita comunitaria e di fare esperienze di successo sono ridotte mentre le esposizioni a situazioni ed eventi difficili da sostenere sono frequenti, con conseguente insorgenza, dovuta anche alle ridotte capacità di coping,

di grande sofferenza. Diviene molto difficile dunque comprendere se queste caratteristiche di funzionamento dipendano direttamente dai deficit cognitivi, dalla presenza di un disturbo psichiatrico o da entrambi.

Le caratteristiche psicologiche, di espressione e comportamentali proprie della condizione di DI intervengono ad alterare a più livelli la sintomatologia psichiatrica. In questa popolazione, i sintomi si definiscono prevalentemente quali alterazioni dei comportamenti di base (baseline exaggeration) e si manifestano in modo significativamente più complesso (Sovner, 1986; Costello & Bouras, 2006; IASSID Mental Health SIRG, 2001; Bertelli 2019b). Ma l'identificazione di una comorbidità psichiatrica è complicata soprattutto dalla presentazione dei segni e dei sintomi. La fenomenica tipica è infatti trasformata dal funzionamento intellettivo deficitario; i sintomi appaiono indefiniti, atipici, mascherati, caotici (Reiss & Szyszko, 1993; Bertelli et al., 2010; Bertelli et al., 2012). Talvolta perfino gli elementi nucleari di alcune sindromi possono non manifestarsi (disperazione o sensazione d'inutilità, ideazione suicidaria, percezione delirante, ecc.), specie se mediati verbalmente (Mikkelsen & McKenna, 1999). La presentazione dei sintomi psichiatrici nella DI è caratterizzata anche dalla vulnerabilità neurovegetativa associata alla condizione, che si esprime in una maggiore tendenza a manifestare la sofferenza psichica con sintomi somatici, disfunzioni organiche, distonie del sistema nervoso o cambiamenti dei ritmi circadiani (Costello & Bouras, 2006).

Si ha dunque a che fare con una fenomenica complessa, per la quale sono stati proposti vari modelli esplicativi. Tra questi, uno dei principali è quello della "sovra-ombreggiatura diagnostica" (Sovner, 1986), definibile come la difficoltà per i clinici di distinguere tra i sintomi di disturbi psichiatrici aggiuntivi e le manifestazioni proprie della DI stessa. A complicare il processo diagnostico intervengono anche altri fattori strettamente associati alla DI, individuati nella "inappropriatezza evolutiva", che fa riferimento alla non corrispondenza fra il livello di sviluppo individuale atteso per l'età anagrafica e il livello di sviluppo individuale effettivo (Cooper & Salvador-Carulla, 2009), nella "distorsione intellettiva", concernente il diverso livello di funzionamento cognitivo, comunicativo, fisico e sociale (Sovner & DesNoyers Hurley, 1986) e nel "mascheramento psicosociale", espressione che definisce le peculiari influenze interpersonali, culturali e ambientali (Sovner, 1986; Bertelli 2019b).

Un ulteriore fattore di complessità nella manifestazione dei quadri psicopatologici è rappresentato dai comportamenti problema (CP), la cui prevalenza nella DI raggiunge il 60% dei casi. Alcuni di questi comportamenti sembrano correlati ad alterazioni genetiche che si esprimono in specifici fenotipi, altri invece sono il risultato dell'integrazione di fattori bio-psico-sociali. I risultati della ricerca sull'associazione tra CP e disturbi psichiatrici sono ancora controversi. Alcuni studi dimostrano l'esistenza di una correlazione positiva tra la gravità dei comportamenti problema e la prevalenza di psicopatologia, mentre più recentemente altri sostengono che i CP dovrebbero essere interpretati più come indicatori non specifici di distress emozionale che come sintomi atipici.

Altre difficoltà diagnostiche dipendono dalla metodologia di valutazione psichiatrica. Le informazioni raccolte attraverso interviste dirette alle persone sono spesso dubbie e la possibilità che l'individuo possa riferire stati di disagio psicologico e richiedere le cure necessarie è molto bassa, in quanto le abilità percettive e comunicative deficitarie rendono difficile comprendere e riferire efficacemente la propria sofferenza. Anche le persone verbalmente competenti nel riferire i propri pensieri e le proprie emozioni, come quelle con DI di grado più lieve o con FIL possono essere suscettibili, suggestionabili e inclini all'acquiescenza, avere difficoltà nel descrivere vissuti ed esperienze a causa di deficit cognitivi specifici, come quelli attentivi o d'orientamento spazio-temporale.

L'esperienza clinica e la ricerca rivelano anche una sostanziale inadeguatezza degli attuali sistemi diagnostici (DSM-IV TR e ICD-10) per la popolazione con DI. Questa inadeguatezza è probabilmente uno dei motivi della persistente povertà di conoscenze basate sull'evidenza in materia di valutazione di diagnosi di problemi di salute mentale in questa tipologia di pazienti. Di fatto, nei manuali diagnostico-statistici utilizzati per la popolazione generale la formulazione sul piano verbale di alcuni criteri li rende difficilmente applicabili alla persona con DI. Per risolvere le criticità connesse all'impiego dei criteri diagnostici standard il Royal College of Psychiatrists e la National Association for Dual Diagnosis hanno rispettivamente prodotto il Diagnostic Criteria for Learning Disability (DC-LD;

RCPsych, 2001) e il Diagnostic Manual – Intellectual Disability (DM-ID; Fletcher et al., 2007), i quali consistono in adattamenti e integrazioni dei criteri contenuti nell'ICD-10 e nel DSM-IV-TR.

La valutazione psichiatrica delle persone con DI richiede dunque adattamenti specifici per ciascun individuo, in base alle caratteristiche di funzionamento cognitivo, alle limitazioni nel linguaggio e nella comunicazione, alle compromissioni sensoriali, alla mancanza di abilità, alle difficoltà di adattamento, alle disabilità fisiche e alle altre difficoltà. In tal senso anche il setting della valutazione, oltre che le procedure, merita un'attenzione particolare. La flessibilità e la lunghezza delle sessioni sono i primi aspetti da curare. In generale è preferibile condurre la valutazione nell'ambiente di vita quotidiano della persona con DI, in quanto si riducono i rischi che variabili contestuali impattino sulle condizioni psichiche e comportamentali. L'indagine deve essere veicolata da un linguaggio semplice, privo di metafore ed espressioni idiomatiche e offrire delle alternative di risposta. Molto utili ai fini della comunicazione risultano anche le immagini e i simboli.

I familiari e le altre persone che prestano assistenza e cura alla persona con disabilità sono informatori preziosi nel processo diagnostico. Talvolta però alcuni pregiudizi, la mancanza di formazione personale e professionale sulla tematica della comorbilità psichiatrica, il coinvolgimento affettivo o emozionale e gli atteggiamenti negativi verso i servizi di valutazione possono limitare l'offerta d'aiuto o addirittura costituire un ulteriore ostacolo alla diagnosi. L'attendibilità delle informazioni fornite da terzi varia anche in relazione alle caratteristiche personali, al livello di conoscenza della persona con DI e al livello di coinvolgimento affettivo.

Poche ricerche hanno indagato la concordanza tra valutazioni dirette alla persona con DI e quelle effettuate tramite intervista a familiari conoscenti. Alcuni autori hanno riscontrato una bassa corrispondenza, caratterizzata spesso dalla tendenza degli informatori a evidenziare maggiore problematicità da un punto di vista comportamentale e psichico (Cummins, 2002). In letteratura mancano anche studi di comparazione tra valutazioni effettuate da informatori differenti.

Anche i dati reperibili nelle cartelle cliniche possono essere incompleti e inesatti. La tipizzazione del disturbo del neurosviluppo può essere spesso obsoleta, le descrizioni del funzionamento adattivo sono spesso assenti o inadeguate, come le note sulla condizione psicopatologica o comportamentale. Alla luce delle difficoltà che ancora caratterizzano in modo importante la diagnosi psichiatrica, sarebbe auspicabile, da una parte il coinvolgimento di vari professionisti nel ruolo di valutatori, dall'altra la partecipazione di informatori differenti al fine di aumentare la validità dei dati raccolti. Un assessment multiprofessionale e multiprospettico favorirebbe una più precisa identificazione dei cambiamenti significativi dei comportamenti abituali della persona e una più precisa interpretazione della loro equivalenza sintomatologica.

Nel percorso valutativo uno spazio adeguato deve essere offerto alla comprensione dei fattori e delle dinamiche patogenetiche e alla conseguente differenziazione fra disturbi propriamente detti e reazioni a fattori psico-ambientali. Per operare tale valutazione è necessario conoscere la complessità della vulnerabilità psicologica della persona con DI in generale e quella del singolo paziente in particolare. Solo a partire da un'attenta considerazione degli aspetti finora elencati sarà possibile proporre interventi terapeutici e riabilitativi adeguati.

1.3 Interventi

Tra le pratiche di intervento sui problemi di salute mentale delle persone con DI, quelle non farmacologiche rappresentano un ambito di ricerca molto ampio. Esistono infatti diverse tipologie di intervento abilitativo e psicoeducativo, che variano per complessità metodologica ed efficacia. Anche se solo poche di queste sono state valutate con metodi scientifici, sembra che i trattamenti maggiormente adeguati siano quelli di matrice cognitivo-comportamentale. Esistono inoltre interventi di tipo educativo, basati sull'acquisizione di nuove competenze e finalizzati a migliorare vari aspetti comportamentali, come le condotte disfunzionali, le capacità linguistiche, le abilità sociali e della vita quotidiana. Per queste modalità di intervento la letteratura riporta prove d'efficacia sia nel

ridurre la frequenza che la gravità di un comportamento specifico, sia nell'aumentare le capacità adattive.

La ricerca ha rilevato capacità di riduzione di alcuni aspetti disfunzionali, sia per interventi psicoterapeutici di ambito dinamico, che di ambito cognitivo-comportamentale. Questi ultimi trattamenti sono stati molto più studiati rispetto ai precedenti e con metodologie più rigorose e pertanto risultano più frequentemente consigliati e praticati. Ciò vale anche per il comportamentismo di terza generazione (Leoni et al., 2015; Corti et al., 2019).

Nonostante vi siano scarse evidenze di efficacia, sicurezza ed impatto sulla qualità di vita, nella popolazione con DI si rileva un'elevata frequenza di prescrizioni farmacologiche, spesso anche multiple e ad alte dosi, con percentuali che variano tra il 32 e l'89% (de Kuijper et al., 2010; Doan et al., 2013; Holden & Gitlesen, 2004; Stolker et al., 2002; Deb et al., 2015). La letteratura riporta un'alta percentuale di persone cui viene prescritto un farmaco senza che sia stato diagnosticato un disturbo psichiatrico. I farmaci più frequentemente prescritti risultano gli antipsicotici, seguiti da antidepressivi (SSRI e triciclici), stabilizzatori dell'umore e benzodiazepine. La letteratura non riporta dati che giustifichino quest'ordine di grandezza nell'utilizzo. In generale le evidenze sul rationale d'impiego, sui dosaggi e sulla sicurezza sono limitate (Baasland & Engedal, 2009).

Alcuni farmaci hanno mostrato efficacia su diversi tipi di CP, ma ad oggi non è possibile definire nessuna relazione terapeutica specifica. Nonostante la loro efficacia non sia stata definitivamente provata, stabilizzanti dell'umore, neurolettici e benzodiazepine sono stati molto utilizzati così come gli inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina, in particolare quelli a più alta componente "sedativa", mentre la tendenza più recente è quella del ricorso agli antipsicotici di nuova generazione. Come suddetto, le cause dei CP risiedono in un'ampia gamma di fattori biologici, psicologici e socio-ambientali, spesso combinati fra loro. Prima di procedere a un trattamento farmacologico è dunque opportuno escludere tutte quelle cause per le quali il farmaco potrebbe essere non indicato, inefficace o dannoso, o con le quali potrebbe interferire negativamente. La letteratura sottolinea che la terapia farmacologica non deve essere un intervento di prima scelta per la gestione dei CP e che, anche quando impiantata, deve essere abbinata ad altre terapie non farmacologiche e rivalutata periodicamente alla ricerca della dose minima efficace e dei tempi minimi di mantenimento. Queste e altre indicazioni sono state incluse nelle linee guida prodotte dalla Sezione Disabilità Intellettiva dell'Associazione Mondiale di Psichiatria (Deb et al., 2009).

Occorre infine porre grande attenzione alle implicazioni etiche del trattamento farmacologico e della somministrazione di farmaci. Le figure professionali coinvolte sono tenute a documentare la valutazione della capacità del paziente di sottoscrivere il proprio consenso informato alla terapia proposta.

Nella salute mentale della DI la ricerca è stata fortemente limitata dagli stessi fattori sopra esposti che hanno condizionato in generale lo sviluppo di servizi d'alta specializzazione e da preoccupazioni etiche legate all'incapacità di consenso nella partecipazione a studi randomizzati e controllati per i trattamenti. Il problema è particolarmente evidente in ambito psicofarmacologico e le persone con DI finiscono per venire private del diritto di ricevere terapie basate su evidenze forti, come invece accade per la popolazione generale. L'esistenza di approcci diversi all'intervento, spesso fortemente divergenti nei presupposti teorici, conduce a grandi difficoltà nella definizione di buone pratiche standardizzate, nello sviluppo e mantenimento di servizi di alta qualità, anche rispetto al rapporto costi-efficacia e alla governance clinica in generale. Tali approcci sono frequentemente idiografici, si definiscono e si sviluppano unicamente rispetto a una singola persona e pertanto risultano poco ripetibili.

Nella psichiatria della DI le pratiche evidence-based risultano ancora troppo limitate. Molti dei ricercatori del settore sottolineano l'importanza di supportare per il futuro procedimenti quantitativi e nomologici (Grey & Hastings, 2005; Sturmey & Didden, 2014), in grado di verificare sperimentalmente le teorie per permettere l'individuazione di pratiche con risultati tendenzialmente prevedibili e generalizzabili.

1.4 Le misure di esito

Il problema fondamentale della teorizzazione dell'adeguatezza degli interventi terapeutici e riabilitativi alla persona con DI e problemi aggiuntivi di salute mentale è costituito dai criteri d'esito e d'efficacia, cioè dai parametri ai quali ci si dovrebbe riferire per considerare utile e ben riuscito un intervento.

Nei modelli attuali i parametri appaiono limitati, poco definiti e poco allineati con le evidenze scientifiche. Ad esempio, il costrutto di partecipazione comunitaria rimane spesso imprecisato e legato a una molteplicità di fattori rispetto ai quali è difficile, di conseguenza, precisare un rapporto di causalità. La stessa cosa succede col termine "bisogno assistenziale", spesso riferimento unico per orientare le scelte di programmazione e i sistemi di finanziamento. In generale, l'idea che gli interventi terapeutici e riabilitativi possano restituire un'intelligenza "normale" o un funzionamento più simile possibile a quello delle persone a sviluppo tipico rischia di ridurre grandemente il senso stesso dell'intervenire: le terapie e i percorsi riabilitativi assumono spesso un carattere prevalentemente assistenziale proprio perché limitati dal concetto di irrecuperabilità, rispetto a un procedere terapeutico che tende alla normalizzazione.

Misure di esito alternative, sempre più considerate in questo ambito, sono quelle "centrate sulla persona", secondo le quali gli interventi sanitari e sociali non sono orientati a una restituzione di capacità funzionali simili a quelle delle maggior parte delle persone, ma ad un aumento della soddisfazione generale rispetto alla vita. Utilizzare una prospettiva "centrata-sulla-persona" come misura d'esito è di fondamentale importanza nella valutazione degli esiti degli interventi e dello stato di salute delle persone con DI. Infatti, la salute mentale di questa popolazione rappresenta un'area di sovrapposizione fra l'assistenza sanitaria e quella sociale, fra la medicina generica e quella specialistica, fra i servizi per l'età dello sviluppo e quelli per gli adulti. L'adozione di un approccio basato su definizioni di salute olistiche, multidimensionali e bio-psico-sociali appare inevitabile oltre che utile per fornire un'assistenza psichiatrica efficiente e soddisfacente.

Fra queste misure di esito la Qualità di Vita (QdV) ha progressivamente acquisito particolare importanza (Bertelli & Brown, 2006; Bertelli et al. 2020). Attualmente essa rappresenta uno dei parametri di valutazione più utilizzati per i trial clinici, anche di tipo farmacologico, e per l'organizzazione dei servizi, ma anche un riferimento fondamentale nella pianificazione individualizzata degli interventi. Orientare gli interventi al miglioramento della QdV in una persona con problemi di salute mentale significa fare tutto il possibile per aiutarla ad essere più soddisfatta possibile della propria vita, laddove gli interventi terapeutico-riabilitativi tradizionali mirano a restituire l'integrità morfologica e funzionale compromessa dalla condizione patologica. Rispondere al bisogno di cura implica la capacità di misurare, con buona approssimazione, la distanza che intercorre tra le aspettative individuali nei diversi ambiti di vita e gli obiettivi terapeutici raggiungibili. Nel caso di incompatibilità di interessi, tale sforzo dovrebbe anche permettere di individuare e privilegiare gli ambiti d'importanza maggiore per la persona e quelli capaci di offrire maggior soddisfazione.

L'obiettivo da perseguire è dunque un ridirezionamento degli interventi in una prospettiva «ecologica» che riunifichi la persona nella sua totalità. Il modello ecologico può essere considerato quale approccio globale preferenziale alla complessità della persona con DI. L'adozione di tale modello consente infatti di riconoscere perfettamente la centralità della persona con disabilità rispetto alla rete delle relazioni e del contesto fisico, sociale e culturale della comunità a cui appartiene. Ciò perché la disabilità viene vista come risultato dell'interazione tra la condizione dell'individuo e i fattori ambientali in grado di ostacolare o migliorare il suo livello di funzionamento e la sua qualità di vita. Interventi volti all'individuazione ed alla valorizzazione delle potenzialità individuali atte al miglioramento della QdV per le persone con DI devono costituire il punto di partenza della riabilitazione. Proponendo per ogni progetto riabilitativo opportunità ed obiettivi plurimi, coordinando i processi di inclusione e di occupazione con la valutazione dei bisogni e con la partecipazione decisionale, si opera affinché le autonomie e le abilità raggiungibili nei diversi ambiti possano tradursi in autonomia della persona nel suo complesso e in abilità di soddisfazione alla vita.

Negli ultimi anni l’impatto della partecipazione ai processi decisionali e della completa autodeterminazione sulla QdV costituisce un ambito di ricerca d’interesse crescente. Secondo Lachapelle e collaboratori (2005) l’autodeterminazione e la possibilità di scelta covariano in modo pressoché lineare con i punteggi di QdV ed altri autori considerano questi aspetti così importanti da includerne la promozione nelle linee-guida per le buone pratiche (Wehmeyer & Abery, 2013). Strettamente legato a questi aspetti è il concetto di empowerment, uno strumento di primaria importanza per l’evoluzione dei servizi psichiatrici verso una maggiore considerazione della DI. Si tratta di un processo che comprende una ridefinizione delle esperienze di vita sulla base della condivisione di un modello “emico” di disabilità e della ridefinizione delle relazioni umane, inevitabilmente preceduta dall’acquisizione di nuovi strumenti culturali, volti anche a un miglior utilizzo delle leggi e delle risorse territoriali. I concetti di empowerment e di mainstreaming, ovvero di partecipazione attiva dell’utenza nella programmazione e nell’erogazione dei servizi, sono allineati con i principi della Convenzione ONU sulla disabilità (UN, 2006). Infatti, essi contrastano il mancato riconoscimento di alcuni diritti fondamentali alla salute mentale e i percorsi viziosi verso vissuti di inadeguatezza e disadattamento che spesso ne derivano.

1.5 Definizione della problematica

Rispetto alla popolazione generale, le persone con DI hanno un’aspettativa di vita più bassa, una maggiore vulnerabilità psichica e somatica, una prevalenza di malattie e disturbi molto più elevata (Bertelli et al., 2009; Perry et al., 2010; Bertelli 2019a). Gli studi epidemiologici condotti sul tema suggeriscono una prevalenza di malattie e di disturbi fisici circa 2,5 volte maggiore nelle persone con DI rispetto alla popolazione generale (Van Schrojenstein Lantman-de Valk et al., 2000; Dixon-Ibarra & Horner-Johnson, 2014; Perera et al., 2020). In particolare, si riscontra una maggior tendenza a sviluppare obesità, disturbi del metabolismo, osteoporosi (Center et al., 1994; Dreyfus et al., 2014), disturbi della tiroide, problemi cardiaci, deficit sensoriali (Kapell et al., 1998) e demenza ad esordio precoce (Janicki & Dalton, 2000). Nei casi di DI più grave si rilevano frequentemente anche paralisi cerebrale, epilessia e problemi d’alimentazione (Bertelli et al., 2015). Inoltre, in molti casi la DI fa parte di una sindrome che comporta disturbi fisici specifici e alterazioni di vario tipo, che possono apparire sia nella prima età dello sviluppo che in fasi più avanzate della vita. I disturbi psichiatrici in particolare mostrano in questa popolazione una prevalenza almeno 4 volte superiore e ciò sembra valere anche per il FIL. Le stime sarebbero anche maggiori se venissero identificate tutte quelle comorbidità che, per una serie di motivi, rimangono nascoste o sottovalutate per i motivi che vedremo in seguito.

La valutazione degli epifenomeni complessi con cui le persone con DI mostrano le loro esigenze, il loro disagio o la loro sofferenza psico-fisica richiede competenze altrettanto articolate, rappresentate da professionalità diverse. La letteratura indica che in questo ambito un approccio multi/interdisciplinare integrato è indispensabile per qualunque intervento valutativo, abilitativo o terapeutico. Trattandosi di una condizione che riguarda tutto l’arco di vita, particolarmente utile è l’integrazione di competenze e conoscenze tecniche diverse nella transizione da un’età all’altra, dall’infanzia/adolescenza, gestita dalla neuropsichiatria infantile, all’età adulta, gestita dalla psichiatria, fino all’invecchiamento, gestito dalla geriatria e dalla psicogeriatrics.

La DI e il DSA-SE sono delle condizioni ad alto costo sanitario e sociale, non solo nel settore della salute mentale ma in tutta la medicina, almeno nei Paesi europei, soprattutto nel caso di compresenza di problemi psichiatrici (SalvadorCarulla e Symonds, 2016). Nonostante queste evidenze, le persone adulte con DI hanno un tasso molto più basso di assistenza adeguata ai loro bisogni di salute (circa un terzo rispetto a quanto riscontrato per la popolazione generale) e difficoltà molto più grandi nel raggiungere i servizi (Ali et al., 2013). In tale contesto, vengono denunciate e rilevate gravi difficoltà d’accesso alla diagnostica e alla specialistica ambulatoriale del servizio pubblico, dovute alle modalità di prenotazione delle visite, alle sedi non sempre facilmente raggiungibili e accessibili, ai tempi di attesa eccessivi, alla scarsa accoglienza dei medici, non preparati

ad affrontare le specificità comportamentali e cliniche. Sono frequenti i casi di pazienti a cui vengono rifiutate per “mancanza di collaborazione” visite o indagini diagnostiche strumentali faticosamente prenotate (Gibbs et al., 2008; Dillenburger et al., 2016).

Fatta eccezione per quelli di neuropsichiatria infantile, anche i reparti ospedalieri hanno difficoltà ad accogliere adeguatamente le persone con DI o con DSA-SE. Il personale non possiede competenze tecniche e organizzative adeguate e viene richiesta la presenza dei familiari o quella di accompagnatori di supporto privati, pena la “sbrigativa” dimissione o, in alcuni casi, la sedazione per la maggior parte della degenza (Bertelli et al., 2015). Nei Dipartimenti di emergenza e accettazione (DEA) o negli altri servizi d'emergenza e urgenza le persone con DI, che presentano un'associazione tra i disturbi fisici e i problemi comportamentali superiore alla media, sono spesso costrette a lunghe attese che comportano gravi esacerbazioni della sintomatologia (Bertelli et al., 2015). L'applicazione del triage per la popolazione generale non permette nessuna considerazione della particolare condizione di vulnerabilità emotiva e cognitiva e dei rischi ulteriori che ne possono derivare.

All'interno delle carenze dei servizi sanitari, quelle legate ai servizi di salute mentale risultano particolarmente gravi. Qui la proporzione fra bisogni di cura soddisfatti e non soddisfatti scende ad un quarto rispetto alla media. Al compimento del diciottesimo anno, quando la neuropsichiatria infantile non può più occuparsene, la persona con DI con problemi di salute mentale viene lasciata senza riferimento specialistico. Nell'organizzazione sociosanitaria delle varie aree non è prevista una figura medica competente che si occupi di programmare e verificare la congruità dei percorsi di vita e degli interventi attuati nei centri di socializzazione e di riabilitazione. Anche nei casi di sintomi acuti o di alta pervasività di comportamenti psicopatologici l'accoglienza nei servizi psichiatrici di diagnosi e cura è fortemente limitata. Spesso le persone vengono rimandate ai servizi sociali o alle famiglie, costrette a ricercare autonomamente qualche professionista disponibile ad offrire delle cure, con notevoli danni sia morali che economici.

Uno dei motivi principali di questa grave situazione sembra rappresentato dalla mancanza di specialisti esperti e adeguatamente formati (Salvador-Carulla et al., 2015; CheakZamora & Teti, 2015; Rose & Gallivan, 2019). L'argomento sembra scarsamente considerato nei corsi di laurea in medicina e in quelli di specializzazione in psichiatria delle università nazionali e dunque non sorprende che l'attuale disposizione degli psichiatri e degli specializzandi in psichiatria verso le problematiche specifiche della DI risulti limitata: la maggior parte esprime preoccupazione rispetto alla possibilità di lavorare con questo segmento di popolazione, denunciando mancanza di conoscenze e di strumenti terapeutici.

Le persone con DI hanno spesso modalità di comunicazione e di manifestazione della sintomatologia, soprattutto quella psichiatrica, che non possono essere adeguatamente comprese da personale sanitario che non abbia ricevuto una formazione specifica. Un numero elevato degli psichiatri operanti sul territorio si dichiara indisponibile alla presa in carico di persone con DI e problemi di salute psichica. Analogamente, l'erronea ed obsoleta nozione di “compromissione di base di tutto il funzionamento mentale” porta a ritenere che in questa popolazione non sia neanche possibile parlare di disturbi psichiatrici (Bertelli, 2015).

Anche gli psichiatri che hanno acquisito alcune conoscenze specifiche attraverso percorsi formativi personali non sembrano arrivati a possedere nozioni fondamentali sulla correttezza delle pratiche quotidiane, come quelle sull'esistenza o le peculiarità degli adattamenti dei criteri diagnostici sviluppati appositamente da grandi organizzazioni scientifiche internazionali, come i già menzionati DM-ID (Fletcher et al., 2007) e DC-LD (RCPsych, 2001). Esiste inoltre una condizione di profonda inadeguatezza nelle procedure che indirizzano le persone con DI e problemi psichiatrici verso i servizi specialistici di salute (Gibbs et al., 2008; Ali et al., 2013), a partire dalle capacità di valutazione del medico di medicina generale, che a sua volta non riceve alcuna formazione sulle modalità di comunicazione e sulle peculiarità cliniche di questa popolazione.

Riferimenti

- American Psychiatric Association. (2013) Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing.
- Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, Loucas T, Meldrum D and Charman T. (2006) "Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the special needs and Autism project (SNAP)", *Lancet*, Vol. 368 No. 9531, pp. 210-5.
- Bertelli M. (2019a) Diagnosi e valutazione psicopatologica della disabilità intellettiva e del disturbo dello spettro autistico. Ed. Giunti OS.
- Bertelli M. (2019b) ASD and Intellectual Disability, in Keller R. (Eds.) *Psychopathology in Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorders*. pp 111-130. 2019b. Springer.
- Bertelli M, Bianco A, Scuticchio D. (2015) La persona con disabilità intellettiva in ospedale. In: *Persone con disabilità e ospedale: principi, esperienze, buone prassi*, Publisher: Erickson, Editors: Luigi Vittorio Berliri, Nicola Panocchia, pp.121-136.
- Bertelli M, Francescutti C, Brown I. (2020) Reframing QoL assessment in persons with neurodevelopmental disorders. *Ann Ist Super Sanità*, 56(2):180-192. doi: 10.4415/ANN_20_02_08. PMID: 32567568.
- Bertelli M, Hassiotis A, Deb S, Salvador-Carulla L. (2009) New Contributions of Psychiatric Research in the Field of Intellectual Disability. *Advances in Psychiatry*, 3: 37-43 (Eds: G.N. Christodoulou, M. Jorge, J.E. Mezzich) Beta Medical Publishers.
- Bertelli M., Salvador-Carulla L., Scuticchio D., et al. (2014) Moving beyond intelligence in the revision of ICD-10: specific cognitive functions in intellectual developmental disorders. *World Psychiatry*, 13(1): 93-94.
- Bertelli M, Scuticchio D, Ferrandi A, Ciavatta C, Mango F, Porcelli C, Monchieri S. (2010) Prevalenza degli aspetti psicopatologici nelle persone con disabilità intellettiva: uno studio multicentrico sul nuovo strumento SPAID-G. *Giornale Italiano di Psicopatologia*, 16, 53-63.
- Bertelli M, Scuticchio D, Ferrandi A, Lassi S, Mango F, Ciavatta C, Porcelli C, Bianco A, Monchieri S. (2012) Reliability and validity of the SPAID-G checklist for detecting psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 33(2), 382-390.
- Bolte S, & Poustka F. (2002) The relation between general cognitive level with adaptive behavior domains in individuals with autism with and without co-morbid mental retardation. *Child Psychiatry and Human Development*, 33, 165–172.
- Center JR, McElduff A, Beange H. (1994) Osteoporosis in Groups with Intellectual Disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 19, 251–258.
- Centre for Disease Control (2006). Intellectual disability among children. <https://www.cdc.gov/ncbddd/developmentaldisabilities/documents/intellectualdisabilities.pdf> Accessed 29 July 2018.
- Cooper SA, Salvador-Carulla L. (2009) Intellectual Disabilities. In I.M. Salloum and J.E. Mezzich Eds. *Psychiatric Diagnosis: Challenges and Prospects*. John Wiley & Sons, Ltd.
- Cooper SA, Smiley E, Morrison J, Williamson A, Allan L. (2007) Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *British Journal of Psychiatry*, 190, 27-35
- Corti S. et al. (2019) Behavioural Interventions in Challenging Behaviours. In: Keller R. (eds) *Psychopathology in Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorders*. Springer, Cham.
- Costello H, Bouras N. (2006) Assessment of mental health problems in people with intellectual disabilities. *Israel Journal of Psychiatry & Related Sciences*, 43(4), 241-51.

- Cummins RA. (2002 b) Proxy responding for subjective well-being: a review. *International Review of Research in Mental Retardation*, 25, 183-207.
- Dixon-Ibarra A, Horner-Johnson W. (2014) Disability status as an antecedent to chronic conditions: national health interview survey, 2006-2012. *Preventing Chronic Disease*, 30, 11-E15.
- Dreyfus D, Lauer E, Wilkinson J. (2014) Characteristics associated with bone mineral density screening in adults with intellectual disabilities. *Journal of American Board of Family Medicine*, 27(1), 104-114.
- Edelson MG. (2006) "Are the majority of children with autism mentally retarded? A systematic evaluation of the data?", *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, Vol. 21 No. 2, pp. 66-83.
- Fletcher R, Loesch E, Stavrakaki C, First M. (2007) *Diagnostic Manual-Intellectual Disability (DM-ID): A textbook of Diagnosis of Mental Disorders in Persons with Intellectual Disability*. NADD Press, Kingston, NY.
- Fodstad JC, & Matson JL. (2008) A comparison of feeding and mealtime problems in adults with intellectual disabilities with and without autism. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 20, 541-550.
- Hassiotis A, Strydom A, Hall I, Ali A, Lawrence-Smith G, Meltzer H, Head J, Bebbington P. (2008) Psychiatric morbidity and social functioning among adults with borderline intelligence living in private households. *J Intellect Disabil Res*. 52: 95-106.
- Hoekstra A, Happ F, Baron-Cohen S and Ronald A. (2009) "Association between extreme autistic traits and intellectual disability: insights from a general population twin study", *British Journal of Psychiatry*, Vol. 195 No. 6, pp. 531-6.
- IASSID (2001) *Mental Health Special Interest Research Group to the World Health Organisation Mental health and intellectual disabilities addressing the mental health needs of people with ID. Report - Final version – September, 2001.*
- Janicki MP, Dalton AJ (2000) Prevalence of dementia and impact on intellectual disability services. *Mental Retardation*, 38(3), 276-288.
- Kapell D, Nightingale B, Rodriguez A, Lee JH, Zigman WB, Schupf N. (1994) Prevalence of chronic medical conditions in adults with mental retardation: comparison with the general population. *Mental Retardation*, 36(4), 269-79.
- Martínez-Leal R, Folch A, Munir K, Novell R, Salvador-Carulla L. (2020) Borderline Intellectual Functioning Consensus Group. The Girona declaration on borderline intellectual functioning. *Lancet Psychiatry*. Mar;7(3):e8. doi: 10.1016/S2215-0366(20)30001-8. PMID: 32087813; PMCID: PMC7197259.
- Matson JL and Shoemaker M. (2009) "Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders", *Research in Developmental Disabilities*, Vol. 30 No. 6, pp. 1107-14.
- Mikkelsen EJ, McKenna L. (1999) Psychopharmacologic algorithms for adults with developmental disabilities and difficult-to-diagnose behavioral disorders. *Psychiatric Annals*, 29, 302-314.
- Morgan CN, Roy M, Nasr A, Chance P, Hand M, Mlele T et al., (2002) A community study establishing the prevalence rate of autistic disorder in adults with learning disability, *Psychiatric Bulletin*, Vol. 26 No. 4, pp. 127-9.
- Noterdaeme MA, and Wriedt E. (2010) Comorbidity in autism spectrum disorders - I. Mental retardation and psychiatric comorbidity, *Zeitschrift fur Kinder und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie*, Vol. 38 No. 4, pp. 257-66.
- Perry J, Linehan C, Kerr M, Salvador-Carulla L, Zeilinger E, Weber G, Walsh P, van Schrojenstein Lantman-de-Valk H, Haveman M, Azema B, Buono S, Căra AC, Germanavicius A, Van Hove G,

- Määttä T, Berger DM, -Tossebro J (2010) The P15 - a multinational assessment battery for collecting data on health indicators relevant to adults with intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(11), 981-91.
- Perera B, Audi S, Solomou S, Courtenay K, Ramsay H. (2020) Mental and physical health conditions in people with intellectual disabilities: Comparing local and national data. *Br J Learn Disabil.*;48(1):19-27.
 - Reiss S, Syszko J (1993) Diagnostic overshadowing and professional experience with mentally retarded persons. *American journal of mental deficiency*, 87, 396–402.
 - Rondini E (2015) Fattori socio-ambientali e disabilità intellettiva: studio di relazione in un'ottica dimensionale. Università degli Studi di Firenze, Scuola di Studi Umanistici e della Formazione; aprile 2015, Firenze.
 - Rose J, Gallivan A. (2019) Staff training and supervision. In Matson JL ed. *Handbook of Intellectual Disabilities: Integrating Theory, Research and Practice*. Los Angeles, Springer.
 - Royal College of Psychiatrists. (2001) *Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD)*. Londra: Gaskell.
 - Salvador-Carulla L., Bertelli M. (2008) 'Mental retardation' or 'intellectual disability': time for a conceptual change. *Psychopathology*, 41(1):10-6.
 - Salvador-Carulla L, Reed GM, Vaez-Azizi LM, Cooper SA, Martinez-Leal R, Bertelli M, et al. (2011) Intellectual developmental disorders: towards a new name, definition and framework for "mental retardation/intellectual disability" in ICD-11. *World Psychiatry*. 10(3):175-80.
 - Salvador-Carulla L, Symonds S. (2016) Health services use and costs in people with intellectual disability: building a context knowledge base for evidence-informed policy. *Current Opinion in Psychiatry*, 29(2),89-94.
 - Scott HM, Havercamp SM. (2014) Mental health for people with intellectual disability: the impact of stress and social support. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119, 6, 552-564.
 - Sovner R. (1986) Limiting factors in the use of DSM-III criteria with mentally ill/mentally retarded persons. *Psychopharmacology Bulletin*, 22(4), 1055-9.
 - Sovner R, DesNoyers Hurley A. (1986) Four factors affecting the diagnosis of psychiatric disorders in mentally retarded persons. *Psychiatric Aspects of Mental Retardation Reviews*, 5, 45–48.
 - van Schrojenstein Lantman-De Valk HMJ, Metsemakers JFM, Haveman MJ, Crebolder HFJM. (2000) Health problems in people with intellectual disability in general practice: a comparative study. *Family Practice*, 17, 405-407.
 - World Health Organization. (2001) *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*. -World Health Organization, Geneva.
 - World Health Organization. (2007) *Atlas: global resources for persons with intellectual disabilities*. World Health Organization, Geneva.
 - World Health Organization. (2015) ICD-11 Beta Draft. <http://apps.who.int/classifications/icd11>. U.a 31/7/2015.

2 Obiettivi e modalità di svolgimento della ricognizione

2.1 Obiettivi della ricognizione

L'attività di ricognizione sulla DI, sulla comorbilità psichiatrica e sulle indicazioni di trattamento in Italia mirava in primo luogo a inquadrare il fenomeno attraverso una accurata analisi della letteratura sia a livello nazionale che internazionale, che consentisse la restituzione dello stato dell'arte delle conoscenze anche dal punto di vista epidemiologico. In secondo luogo, si proponeva di esplorare quale fosse la conoscenza di questa tematica nei contesti universitari nel cui ambito si svolge la formazione delle competenze specialistiche del personale coinvolto nella eventuale diagnosi e cura. Infine, l'indagine si prefiggeva di raccogliere informazioni in merito all'eventuale applicazione di criteri diagnostici specifici nell'ambito dei servizi di salute mentale, sulle eventuali modalità di presa in carico e trattamento connesse, nonché sui modelli di integrazione sociosanitaria attivati in relazione a questa specifica categoria di utenza, fornendo un contributo alla individuazione delle criticità del sistema dei servizi in Italia anche attraverso la raccolta di suggerimenti e indicazioni.

L'attività di ricognizione è stata quindi finalizzata a:

- fornire un quadro iniziale di “come” questa problematica venga affrontata nei corsi di laurea in medicina e chirurgia e in quelli di specializzazione in psichiatria;
- raccogliere informazioni iniziali in merito alla disponibilità e all'organizzazione dei servizi di salute mentale, analizzando le modalità con le quali questi stessi servizi affrontano attualmente in Italia la diagnosi, la presa in carico e il trattamento di disturbi psichiatrici in adulti con DI;
- presentare gli strumenti e i criteri diagnostici per i disturbi psichiatrici nelle persone con DI maggiormente diffusi a livello nazionale e internazionale;
- operare una prima identificazione e descrizione di eventuali buone prassi cliniche e di presa in carico rintracciabili nei contesti territoriali presi in esame.

La scelta di utilizzare una metodologia essenzialmente qualitativa per la ricognizione progettata e realizzata dall'INAPP è stata dettata dalla necessità di fornire un primo approccio al problema stante il quadro conoscitivo ancora largamente incompleto che caratterizza la condizione e le modalità di assistenza dedicate a questo specifico segmento di popolazione.

Su questa base, i risultati presentati nei capitoli successivi si configurano a tutti gli effetti come aggiornamento della prima ricognizione che non vanta alcuna pretesa di esaustività o rappresentatività statistica ma è volta a delineare il perimetro all'interno del quale possano essere svolte ulteriori e più approfondite attività di ricerca e analisi, in collaborazione con il mondo degli operatori della psichiatria e dei settori assistenziali a questa legati, con i vari attori amministrativi e istituzionali responsabili dell'organizzazione dei servizi di salute mentale in Italia e naturalmente con le associazioni delle persone con disabilità direttamente interessate a questa problematica.

2.2 La metodologia d'indagine

L'aggiornamento dell'indagine ricognitiva INAPP-CREA è stata condotta dal CREA della Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze grazie al supporto della Federazione Nazionale delle Associazioni Prader-Willi, attraverso il premio in memoria di Vittorio Bonaldo. Il nuovo progetto, denominato PASFID (Psicopatologia – Avanzamento della valutazione dei Servizi e della Formazione in Italia per la persona con Disabilità dello sviluppo) è stato condotto nel periodo agosto-ottobre 2020. L'indagine ha impegnato uno psichiatra e psicoterapeuta con lunga esperienza clinica e di ricerca, una psicologa psicoterapeuta e ricercatrice e una psichiatra e psicoterapeuta in formazione. La ricerca mirava ad approfondire le problematiche riscontrabili sul territorio italiano nell'accesso alle cure

psichiatriche e nella presa in carico delle persone con DI nell'ambito dei relativi servizi, attraverso interviste rivolte ai professionisti che svolgono il proprio lavoro all'interno dei Dipartimenti di Salute Mentale, ai docenti universitari che sono incaricati della formazione dei futuri medici e psichiatri, nonché raccogliendo l'esperienza di studenti e utenti stessi (persone con DI e/o loro familiari).

La trattazione che seguirà restituirà quanto emerso dalle varie fasi del lavoro svolto che può essere sinteticamente raggruppato in quattro macro-attività, di cui le prime due riferite alla fase di aggiornamento e le seconde riferite al lavoro precedente di INAPP-CREA:

A. Aggiornamento dell'analisi della letteratura scientifica nazionale e internazionale al fine di delineare la fenomenica dei principali disturbi psichiatrici nella DI, nonché raccogliere le eventuali informazioni epidemiologiche disponibili;

B. Aggiornamento della ricognizione desk concernente la trattazione dell'argomento della co-occorrenza di disturbi psichiatrici in persone con DI all'interno degli insegnamenti di Psichiatria attivati nelle Facoltà di Medicina delle principali Università pubbliche italiane e all'interno dei corsi attivati presso le scuole di specializzazione di Psichiatria;

C. Interviste a docenti, al fine di approfondire se e in che modo sia posta attenzione nei contenuti delle lezioni al tema delle peculiarità caratterizzanti la manifestazione di disturbi psichiatrici in persone con DI e quali specifici strumenti di screening e diagnostici vengano eventualmente proposti ai discenti. Le interviste ai docenti sono state integrate, ove possibile, da interviste a studenti;

D. Ricognizione presso alcuni servizi di salute mentale, finalizzata a:

- identificare e descrivere le modalità con le quali tali servizi procedono alla diagnosi, alla presa in carico e al trattamento della comorbidità psichiatrica in persone con DI;
- raccogliere e descrivere gli strumenti diagnostici e di screening specifici maggiormente diffusi nella prassi operativa dei servizi intervistati;
- individuare e descrivere nel dettaglio eventuali buone prassi cliniche, diagnostiche e di presa in carico, descrivendo ove possibile le caratteristiche di innovatività degli interventi identificati.

Nella selezione degli intervistati di cui alla macro-attività D si è scelto di privilegiare i servizi presenti nei centri metropolitani e in grandi centri urbani.

2.3 Analisi della letteratura scientifica

La prima parte dell'attuazione del progetto è stata rappresentata da una disamina della letteratura internazionale – successivamente aggiornata, sugli argomenti oggetto d'indagine, ritenuta di fondamentale importanza per una migliore impostazione della ricognizione e una corretta interpretazione dei risultati. L'analisi della letteratura rispondeva anche all'obiettivo di individuare e presentare gli strumenti e i criteri diagnostici per i disturbi psichiatrici nelle persone con DI maggiormente diffusi a livello nazionale e internazionale. Nel complesso gli obiettivi dell'analisi della letteratura sono stati organizzati in quattro ambiti:

- Obiettivo A, identificare l'epidemiologia dei principali disturbi psichiatrici nella DI;
- Obiettivo B, identificare la fenomenica dei principali disturbi psichiatrici nella DI;
- Obiettivo C, identificare la presenza e le peculiarità della formazione in questo ambito;
- Obiettivo D, identificare la disponibilità e le caratteristiche dei servizi di salute mentale specifici.

Al fine di raggiungere gli obiettivi esposti sono state condotte mappature sistematiche della letteratura¹. I quesiti di riferimento per la mappatura volta a identificare l'epidemiologia dei principali disturbi psichiatrici nella DI (obiettivo a) sono stati: "Qual è la prevalenza di disturbi psichiatrici più

¹ Una mappatura sistematica si differenzia da una revisione sistematica per l'ampiezza dell'area della ricerca, le domande e i limiti dei dati estratti (Rutter et al., 2010).

frequentemente riportata dagli studi epidemiologici specifici?” “Una eventuale variabilità quale ordine di grandezza e quali fattori determinanti presenta?”

I quesiti di riferimento per la mappatura volta a identificare la fenomenica dei principali disturbi psichiatrici nella DI (obiettivo b) sono stati: “Qual è la modalità di presentazione dei principali disturbi psichiatrici nelle varie forme di DI?” “Qual è il livello di differenziazione rispetto alla popolazione generale?”

I quesiti di riferimento per la mappatura volta a identificare la presenza e le peculiarità della formazione in questo ambito, con particolare attenzione a quella accademica (obiettivo c), sono stati: “Quanto sono frequenti attività formative specifiche sui disturbi psichiatrici nella DI?” “Qual è lo stato dell’arte?”

I quesiti di riferimento per la mappatura volta a identificare la disponibilità e le caratteristiche dei servizi di salute mentale specifici (obiettivo d) sono stati: “Quanto sono diffusi servizi psichiatrici specifici per le persone con DI?” “Qual è la miglior organizzazione suggerita?”

OBIETTIVO	QUESITI
a	<ol style="list-style-type: none"> 1. “Qual è la prevalenza di disturbi psichiatrici più frequentemente riportata dagli studi epidemiologici specifici?” 2. “Una eventuale variabilità quale ordine di grandezza e quali fattori determinanti presenta?”
b	<ol style="list-style-type: none"> 1. “Qual è la modalità di presentazione dei principali disturbi psichiatrici nelle varie forme di DI?” 2. “Qual è il livello di differenziazione rispetto alla popolazione generale?”
c	<ol style="list-style-type: none"> 1. “Quanto sono frequenti attività formative specifiche sui disturbi psichiatrici nella DI?” 2. “Qual è lo stato dell’arte?”
d	<ol style="list-style-type: none"> 1. “Quanto sono diffusi servizi psichiatrici specifici per le persone con DI?” 2. “Qual è la miglior organizzazione suggerita?”

Per rispondere ai quesiti i ricercatori coinvolti nel progetto hanno esaminato la letteratura internazionale degli ultimi venticinque anni, da gennaio 1995 ad agosto 2020. La ricerca degli articoli è stata condotta utilizzando i motori presenti su Medline, Medmatrix, NHS Evidence e Cochrane Library.

Le parole chiave utilizzate sono state:

- per l’obiettivo A “psychiatric disorders” e “epidemiology” (o “prevalence” o “incidence”);
- per l’obiettivo B “psychiatric disorders” e “symptoms/ symptomatology” o “presentation”; sono state anche condotte ricerche specifiche per “mood disorder/s”, “depression”, “anxiety disorder/s”, “psychotic disorder/s” e “schizophrenia”;
- per l’obiettivo C “psychiatric disorders” e “training”;
- per l’obiettivo D “psychiatric disorders” e “services”;

sempre abbinate a “intellectual disability” (o “intellectual developmental disorder” o “disorder of intellectual development” o “learning disability” o “mental retardation”).

obiettivo	parole chiave	+	parole chiave (trasversali agli obiettivi)
obiettivo A	1. psychiatric disorders		1. intellectual disability
	2. epidemiology		2. intellectual developmental disorder
	3. prevalence		3. disorder of intellectual development
	4. incidence		4. learning disability
obiettivo B	1. psychiatric disorders		5. mental retardation
	2. symptoms/symptomatology		
	3. presentation		
	4. mood disorder/s		
	5. depression		
	6. anxiety disorder/s		
	7. psychotic disorder/s		
	8. schizophrenia		
obiettivo C	1. psychiatric disorders		
	2. training		
obiettivo D	1. psychiatric disorders		
	2. services		

Gli articoli individuati con questa procedura sono stati integrati con quelli già reperiti attraverso contatti diretti con la comunità scientifica del settore, ma sempre riferiti a riviste scientifiche o ad altre pubblicazioni con revisione paritaria. È stata effettuata una lettura completa solo degli articoli che avevano superato una precedente selezione basata sulla valutazione di titoli e abstract. Sono stati esclusi gli articoli pubblicati unicamente in lingue diverse dall’italiano e dall’inglese.

La mappatura è stata integrata con un vaglio dei riferimenti bibliografici presenti negli articoli selezionati e con una ricerca nel Web attraverso l’inserimento delle parole chiave sopra elencate in due dei principali motori di ricerca generalisti, Google e Yahoo, e in due delle principali directory, Dmoz e Digital Librarian. Quest’ultima tecnica di ricerca è stata utilizzata anche per valutare l’inclusione della psichiatria della DI nei programmi d’insegnamento nei corsi di psichiatria nelle facoltà italiane di Medicina e Chirurgia (corso/i laurea o specializzazione o master).

La ricerca attraverso l’inserimento delle suddette stringhe nei motori di Medline, ScienceDirect, NHS Evidence e Cochrane Library ha individuato 6.099 articoli per l’obiettivo A, 3.760 articoli per l’obiettivo B, 6.965 articoli per l’obiettivo C e 4.180 articoli per l’obiettivo D.

Dopo la lettura dei titoli e degli abstract il numero di articoli risultati pertinente per i quattro obiettivi è stato il seguente: obiettivo A 528, obiettivo B 169, obiettivo C 143, obiettivo D 181. Di questi soltanto il numero considerato utile per rispondere ai quesiti di riferimento della mappatura è stato il seguente: obiettivo A 63, obiettivo B 65, obiettivo C 19, obiettivo D 20.

motori	obiettivi	articoli individuati	1 ^a selezione	2 ^a selezione
Medline/ ScienceDirect/ NHS Evidence/ Cochrane Library		lettura titoli e abstract	pertinenti per obiettivo	utili per rispondere quesiti mappatura
	A	6.099	528	63
	B	3.760	169	65
	C	6.965	143	19
	D	4.180	181	20

Sono stati inoltre individuati ed elaborati sinteticamente i criteri diagnostici psichiatrici specifici adattati dall'ICD-10 e dal DSM-IV-TR per l'applicazione alle persone con DI. Alcuni dei criteri derivati dagli adattamenti del DSM-IV-TR sono stati parzialmente aggiornati al DSM-5 dai clinici che hanno partecipato all'esecuzione del presente progetto.

2.4 Ricognizione desk sui programmi negli insegnamenti di psichiatria

L'aggiornamento della ricerca si è svolto attraverso l'inserimento di parole chiave in due dei principali motori di ricerca generalisti, Google e Yahoo.

Le parole chiave utilizzate sono state quelle elencate di seguito, più quelle che di volta in volta venivano associate dai motori di ricerca ai risultati temporanei: disturbo/i psichiatrico o doppia diagnosi o psicopatologia o (depressione, psicosi, schizofrenia, disturbi d'ansia, etc.), co-occorrenza, comorbilità, comorbidità, e università o corso/i laurea o specializzazione o master o facoltà, e medicina, psichiatria.

Sono stati ricercati i programmi formativi degli insegnamenti attivi presso le 32 scuole di Specializzazione in Psichiatria presenti nell'elenco contenuto nell'allegato 1 del Decreto Ministeriale n. 650 del 15/9/2020 (MIUR). In alcuni casi, sono stati considerati programmi relativi ad anni accademici precedenti a quello attualmente in corso.

Motori di ricerca generalisti (Google, Yahoo) - Parole chiave		
patologia	modalità occorrenza	formazione
1. disturbo/i psichiatrico	1. co-occorrenza	1. università
2. doppia diagnosi	2. comorbidità	2. corso/i laurea
3. psicopatologia	3. comorbilità	3. specializzazione
4. depressione		4. master
5. psicosi		5. facoltà
6. schizofrenia		6. medicina
7. disturbi d'ansia		7. psichiatria

È stata inoltre effettuata una brevissima query via Social Network (gruppo Facebook di Specializzandi/neolaureati) nella quale è stato richiesto se gli studenti fossero a conoscenza dell'esistenza di corsi di formazione specifici sulle co-occorrenze psicopatologiche nelle persone con DI e DSA nelle scuole di Specializzazione in Psichiatria e nei corsi di laurea di Medicina e Chirurgia.

2.5 Interviste a docenti e studenti

Le interviste ai docenti universitari sono state eseguite a partire da una griglia di intervista costruita ad hoc. La griglia indirizzata ai docenti universitari è stata realizzata attraverso un processo Mini-Delphi tra esperti del settore. Tale processo si è avvantaggiato anche di quanto sviluppato all'interno di due progetti europei (programma Leonardo da Vinci) realizzati dal CREA – Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze – sul training per la salute mentale nella DI, denominati rispettivamente TRIADD e TRINNODD. Per la loro realizzazione si è ricorso all'utilizzo di interviste telefoniche e face-to-face, o, in alternativa, si è fatto ricorso ad una modalità CAWI (Computer Assisted Web Interviewing). Per comporre il gruppo degli intervistati ci si è riferiti alle quattro macroaree geografiche (Nord-Ovest, Nord-Est, Centro, Sud e Isole). La Società Italiana di Psichiatria (SIP) ha contribuito alla diffusione della griglia in modalità CAWI.

Sono state inoltre condotte undici interviste approfondite con docenti degli insegnamenti di Psichiatria attivati nelle Facoltà di Medicina e Chirurgia di università italiane e/o delle scuole di specializzazione in Psichiatria. Per tali interviste dirette, face-to-face o condotte per via telefonica, è stata utilizzata la stessa griglia, lasciando spazio a ulteriori commenti e quesiti di approfondimento. Le interviste agli studenti sono state effettuate attraverso la somministrazione delle griglie in modalità CAWI. Per individuare gli studenti è stato richiesto il supporto del SISM (Segretariato Italiano Studenti in Medicina) e sono stati contattati rappresentanti regionali del coordinamento della SOPSI (Società Italiana di Psicopatologia) giovani. Il link relativo è stato inoltre pubblicato sulle bacheche di social network dove erano attivi gruppi di studenti delle Facoltà Italiane di Medicina e Chirurgia. Anche in questo caso per l'attuazione delle interviste CAWI è stato richiesto e ottenuto il supporto della Società Italiana di Psichiatria (SIP).

2.6 Ricognizione presso i servizi di salute mentale

Allo scopo di raccogliere informazioni iniziali sulle modalità con cui gli stessi servizi di salute mentale in Italia affrontano la diagnosi, la presa in carico e il trattamento di disturbi psichiatrici negli adulti con DI sono state condotte interviste a Direttori, Dirigenti di primo livello e utenti di alcuni Dipartimenti di Salute Mentale (DSM) distribuiti su tutto il territorio nazionale. Particolare attenzione è stata posta all'individuazione di strumenti e criteri diagnostici, nonché di buone prassi cliniche, in relazione alla innovatività e alla loro eventuale riproducibilità in altri contesti.

Per permettere un confronto con le informazioni rilevate nel contesto formativo, la struttura delle griglie di intervista utilizzate in questa fase e alcuni contenuti sono stati allineati con quelli proposti nelle griglie utilizzate per docenti e studenti.

Una prima raccolta di informazioni presso i Direttori di Dipartimento di Salute Mentale (DSM) è stata realizzata tramite la somministrazione CAWI diffusa anche grazie al supporto della Società Italiana di Psichiatria, che ha provveduto ad inviare il link di accesso ai suoi iscritti. Sono state inoltre condotte interviste approfondite con nove Direttori di DSM. Anche in questo caso, per le interviste dirette face-to-face o condotte per via telefonica, è stata utilizzata la stessa griglia, lasciando spazio ad ulteriori commenti e quesiti di approfondimento. Modalità analoghe sono state utilizzate per raccogliere informazioni dai Dirigenti di Primo Livello di DSM. Come per i Direttori, la somministrazione CAWI è avvenuta attraverso il supporto dalla Società Italiana di Psichiatria. Sono state inoltre condotte 32 interviste approfondite con Dirigenti che operano presso servizi di salute mentale.

A completamento della ricognizione, sono state condotte interviste face-to-face e telefoniche anche con un gruppo di utenti, che ha compreso sia persone con DI che loro famigliari. I famigliari intervistati sono stati individuati per randomizzazione su un elenco di nomi compilato dal CREA e da ANFFAS nazionale. Le persone con DI intervistate sono state individuate fra gli utenti dei servizi riabilitativo-residenziali della Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze. In totale sono state effettuate dieci interviste con famigliari di persone con DI e sei con gli utenti stessi.

Riferimenti

- Rutter D, Francis J, Coren E & Fisher M. (2010) SCIE systematic research reviews: guidelines (2nd edition), Social Care Institute for Excellence, London.
- MIUR <https://www.miur.gov.it/web/guest/-/decreto-ministeriale-n-650-del-15-09-2020-distribuzione-dei-posti-relativi-al-concorso-nazionale-per-l-accesso-alle-scuole-di-formazione-medica-a-a-20>

3 Psicopatologia della disabilità intellettiva

3.1 Epidemiologia psichiatrica nella disabilità intellettiva

Gli studi epidemiologici sulla prevalenza di disturbi psichiatrici negli adulti con DI mostrano una larga discrepanza nei tassi riportati, che variano ampiamente dal 10 al 75% (Corbett, 1979; Jacobson, 1982; Lund, 1985; Iverson & Fox, 1989; Reiss, 1990; Borthwick-Duffy & Eyman, 1990; Bouras & Drummond, 1992; Cooper, 1997; Roy et al., 1997; Deb et al., 2001; Bradley et al., 2011). Questa significativa differenza nelle stime è dovuta a problemi diagnostici e di metodologia della ricerca relativi in particolare alle fasi di campionamento ed accertamento dei casi. Ad oggi, c'è sostanziale accordo sul fatto che nelle persone con DI i disturbi psichiatrici siano frequenti, con tassi fino a 4 volte superiori ed esordio più precoce rispetto a quanto avviene per la popolazione generale (Day et al., 1994; Nøttestad e Linaker, 1999; Einfeld et al., 2006; Mazza et al., 2020). I dati disponibili mostrano che il 25-44% ha almeno un disturbo psichiatrico (Cooper et al., 2007), il 21% ne presenta due e l'8% tre (Anseau et al., 2004). I DSA e, in percentuale minore, quelli dell'umore e d'ansia, risultano i più frequentemente diagnosticati (Cooper et al., 2007). Inoltre, nei casi di DI con presenza simultanea di un DSA, la probabilità di sviluppare un ulteriore disturbo psichiatrico risulta 5 volte maggiore rispetto alle persone che presentano solo DI (Bradley et al., 2004; Lai et al., 2019; Dunn et al., 2020). L'ultimo grande studio epidemiologico sulla prevalenza di problemi di salute mentale in questa popolazione risale al 2007 (Cooper et al., 2007) ed evidenzia come la comorbidità psichiatrica vari considerevolmente in funzione dei criteri diagnostici utilizzati, passando dal 52.2%, nel caso in cui la diagnosi si basi esclusivamente su giudizi clinici, al 45.1% qualora venga fatta in base ai Criteri Diagnostici per i Disturbi Psichiatrici negli Adulti con Disabilità dell'Apprendimento (DCLD; Royal College of Psychiatrists, 2001), fino ad arrivare all'11.4% nelle indagini che utilizzano i criteri della revisione della IV edizione del Manuale Americano per la Statistica e la Diagnosi dei disturbi mentali (DSM-IV-TR, APA, 2000) o addirittura al 10.9% se vengano impiegati i Criteri Diagnostici per la Ricerca della Classificazione Internazionale dei Disturbi Mentali e Comportamentali (DCR-ICD-10; WHO, 1993). I tassi rilevati nell'indagine epidemiologica della Cooper (2007) sono i più alti fra quelli rilevati dalle principali indagini degli ultimi 30 anni (Corbett, 1979; Lund, 1985; Cooper e Bailey, 2001), eccezion fatta per i disturbi d'ambito psicotico (Corbett, 1979), per i disturbi organici (Lund, 1985; Cooper e Bailey, 2001) e per quelli d'ansia (Cooper e Bailey, 2001; Smiley, 2005), risultati più alti in passato.

La letteratura indica inoltre che tassi di prevalenza alti si associano quasi regolarmente all'utilizzo di strumenti di screening (Iverson & Fox, 1989; Reiss, 1990; Moss et al., 1998; Devine et al., 2015). La superiorità di questi tassi rispetto a quelli delle indagini basate su valutazioni eseguite direttamente da clinici è stata evidenziata in una valida comparazione eseguita da Deb e collaboratori (2001). Gli autori sottolineano come il campionamento e la mancanza di coerenza nei criteri e negli strumenti diagnostici rimangano problemi epidemiologici rilevanti nonostante i significativi progressi fatti nella metodologia d'indagine. In questo stesso studio, vengono suggerite indicazioni per la ricerca futura, che includono un'espansione delle differenze geografiche e culturali nei campioni oggetto di studio, un aumento del campionamento population-based, e un'implementazione dell'allineamento fra metodi di valutazione e criteri diagnostici.

Anche gli studi epidemiologici condotti in riferimento all'età dello sviluppo sono estremamente limitati. Un'analisi secondaria dei dati dell'Ufficio nazionale di statistica del Regno Unito, condotta nel 1999 su un campione randomizzato e stratificato di oltre 10.000 bambini fra i 5 e i 15 anni, ha rilevato tassi di disturbi psichiatrici (ICD-10) molto più alti nei bambini con DI rispetto a quelli di pari età senza DI. La differenza di prevalenza non raggiunge valori statisticamente significativi per i disturbi depressivi, della condotta alimentare e psicotici. I fattori associati con un aumento del rischio di psicopatologia nella DI includevano l'età, il genere, la deprivazione sociale, la composizione e il

funzionamento della famiglia, il numero di eventi di vita ad alto potenziale distressogeno e la salute mentale della persona che si prendeva cura del bambino nel primo anno di vita (Emerson, 2003). Einfeld e collaboratori hanno indicato che complessivamente le ricerche condotte fino a oggi hanno rilevato tassi di comorbidità per bambini e adolescenti compresi fra il 30 e il 50%, con un rischio relativo di disturbo mentale associato alla DI variabile fra 2,8 e 4,5. In quest'ultima revisione il rischio associato all'età, al genere, alla gravità della DI e alla condizione socioeconomica è stato considerato meno certo di quanto indicato in precedenza (Einfeld et al., 2011).

3.2 Vulnerabilità psicopatologica

Le persone con DI possono presentare anche un'ampia gamma di problemi fisici (Bertelli et al., 2009; Perry et al., 2010). Gli studi epidemiologici condotti sul tema suggeriscono una prevalenza di malattie e di disturbi fisici di circa 2,5 volte maggiore nelle persone con DI rispetto alla popolazione generale (Cooper, 1999; Van Schrojenstein Lantman-de Valk et al., 2000; Dixon-Ibarra & Horner-Johnson, 2014; Perera et al., 2020). In particolare, si riscontra una maggior tendenza a sviluppare obesità, disturbi del metabolismo, osteoporosi (Center et al., 1994; Dreyfus et al., 2014), disturbi della tiroide, problemi cardiaci, deficit sensoriali (Kapell et al., 1998) e demenza ad esordio precoce (Janicki & Dalton, 2000). Nei casi di DI più grave si rilevano frequentemente anche paralisi cerebrale, epilessia e problemi d'alimentazione (Bertelli et al., 2015). Inoltre, in molti casi la DI fa parte di una sindrome che comporta disturbi fisici specifici e alterazioni di vario tipo, che possono apparire sia nella prima età dello sviluppo che in fasi più avanzate della vita.

La maggior vulnerabilità di questa popolazione è dovuta alla complessa interazione di molteplici fattori, di tipo biologico, psicologico e sociale. Le componenti biologiche includono danni cerebrali, epilessia, compromissioni della vista e dell'udito, disabilità fisiche, condizioni genetiche, abuso di alcool o di sostanze, ipoattività, abitudini alimentari inadeguate, effetti collaterali di farmaci (Van Schrojenstein Lantman-de Valk et al., 2000). I fattori psicologici comprendono esperienze di rifiuto, privazione e abuso, eventi di vita, quali ad esempio perdite e separazioni, limitate strategie di coping e problem solving, vulnerabilità sociale, sessuale ed emotiva, nonché bassi livelli di autostima ed accettazione. Infine, tra le componenti sociali si riscontrano attitudini ed aspettative negative, stigma, pregiudizio, esclusione sociale, reti di supporto e relazioni povere, condizioni abitative variabili e inadeguate, svantaggio economico (Scott & Havercamp, 2014; Rondini, 2015; Bertelli 2019a). È possibile che i deficit cognitivi ed emotivi che interessano le persone con DI diano vita a modelli operativi per il coping che differiscono da quelli della popolazione generale, influenzando il livello di vulnerabilità psicologica e delineando un particolare profilo cognitivo che potrebbe modulare l'espressione di caratteristiche e situazioni individuali.

3.3 La presentazione clinica dei disturbi psichiatrici

La sintomatologia psichiatrica nelle persone con DI è fortemente alterata dalle caratteristiche psicologiche, di espressione e comportamentali proprie della condizione. In generale, in questa popolazione i sintomi psichiatrici sembrano manifestarsi in modo molto più complesso, definendosi prevalentemente come alterazioni dei comportamenti di base (baseline exaggeration) (Sovner, 1986; Costello & Bouras, 2006; IASSID Mental Health SIRG, 2001; Bertelli 2019b). La loro modalità di presentazione può variare da scarsamente definita a estremamente rigida, così come può essere caotica, mista, intermittente, atipica o mascherata (Reiss & Szyszko, 1993; Bertelli et al., 2010; Bertelli et al., 2012); persino elementi nucleari di alcune sindromi, ad esempio la percezione delirante o l'ideazione suicidaria, soprattutto se mediati a livello verbale, possono non essere immediatamente identificabili, in quanto espressi unicamente dalle loro conseguenze comportamentali (Mikkelsen & McKenna, 1999).

Uno dei principali modelli esplicativi della complicata fenomenica psichiatrica nella DI è quello della “sovra-ombreggiatura diagnostica” (Sovner, 1986), definibile come la difficoltà per i clinici di distinguere tra i sintomi di disturbi psichiatrici aggiuntivi e le manifestazioni proprie della DI stessa. Altri fattori strettamente associati alla DI che intervengono a complicare il processo diagnostico sono individuati nell’inappropriatezza evolutiva, ovvero la non corrispondenza fra il livello di sviluppo individuale atteso per l’età anagrafica e il livello di sviluppo individuale effettivo (Cooper & Salvador-Carulla, 2009); nella “distorsione intellettiva”, riferibile al diverso livello di funzionamento cognitivo, comunicativo, fisico e sociale (Sovner & DesNoyers Hurley, 1986); nel “mascheramento psicosociale”, che fa riferimento alle peculiari influenze interpersonali, culturali e ambientali (Sovner, 1986). La presentazione dei sintomi psichiatrici nella DI è caratterizzata anche dalla vulnerabilità neurovegetativa associata alla condizione, che si esprime in una maggiore tendenza a manifestare la sofferenza psichica con sintomi somatici, disfunzioni organiche, distonie del sistema nervoso o cambiamenti dei ritmi circadiani (Costello & Bouras, 2006).

In questa popolazione la compromissione del funzionamento e il distress soggettivo determinati da un insieme di sintomi psichiatrici sono difficili da definirsi; il grado di stress percepito dalle persone con DI risulta infatti già mediamente più alto rispetto alla popolazione generale, a causa della maggior esposizione a esperienze traumatiche e eventi di vita e delle minori capacità di coping (Sovner, 1986; Martorell et al., 2009; Perera et al., 2020). La difficoltà risiede dunque nel comprendere se questi aspetti del funzionamento dipendano dal deficit cognitivo, dalla presenza di un disturbo psichiatrico co-occorrente o da entrambi.

Oltre che dagli aspetti fin qui elencati, l’identificazione dei sintomi psichiatrici è resa complicata anche dalle problematiche nella comunicazione. Le persone con DI possono infatti essere caratterizzate da scarse abilità di espressione verbale, tendere all’acquiescenza e mostrare deviazioni dalla norma per quanto riguarda l’attribuzione di significato ai contesti comunicativi. Inoltre, alcune di loro presentano limitate capacità introspettive, per cui incontrano molte difficoltà nel definire le loro personali esperienze di vita e nel riportare stati di sofferenza o turbamento. Anche le fonti di informazioni diverse dalle persone stesse possono essere limitate, contraddittorie ed eterogenee. Spesso, infatti, i familiari sono in difficoltà a fornire risposte intese ad individuare la presenza di disturbi del funzionamento mentale.

La specificità di questi cortei sintomatologici e delle relative evoluzioni cronologiche richiede competenze altrettanto specialistiche, sia in fase di valutazione che d’intervento. Tuttavia, il personale di prima linea spesso non ha gli strumenti adeguati a distinguere i comportamenti osservati e attribuirgli un possibile significato patologico. Le difficoltà emerse e trattate dagli studi condotti sul tema suggeriscono come una valutazione adeguata della sintomatologia psichiatrica nella DI, soprattutto nelle sue forme più gravi, dovrebbe svolgersi su un piano osservazionale-comportamentale. Per fare un esempio, la presenza di allucinazioni visive può essere rilevata a partire da comportamenti come avere lo sguardo fisso su un punto dove non pare esserci niente di particolare da vedere, da alcuni aspetti gestuali con apparente valore reattivo/comunicativo, da movimenti che sembrano significare volontà di difesa, dal coprirsi gli occhi o le orecchie con le mani, o dal fare cenni col capo. Secondo uno studio di Moss e collaboratori (1996), l’unico sintomo psichiatrico rilevabile con sufficiente precisione a partire dall’osservazione diretta è l’allucinazione uditiva.

3.4 I comportamenti problema

Un altro aspetto frequentemente posto all’attenzione di chi opera nel settore della DI è l’alta incidenza di comportamenti problema. Nelle persone con DI i comportamenti problema (CP) presentano una prevalenza variabile fra il 5% ed il 60% (Smith et al, 1996; Smiley, 2005; Bowring et al., 2019) e tassi di remissione molto bassi, compresi fra il 50 e il 28% in base al tipo di problema e all’intervallo di tempo considerato (Cooper et al., 2009; Totsika et al., 2008).

Le teorie sulla loro natura e sul loro sviluppo sono diverse e spesso contrastanti, comprendendo una gamma molto ampia di fattori biologici, psicologici e socio-ambientali, spesso combinati fra loro. Talvolta sembrano avere una funzione semplicemente comunicativa, ovvero possono rappresentare atteggiamenti di protesta, tentativi di attirare l'attenzione, manifestazioni di rabbia, paura o tristezza. La possibilità che i CP siano equivalenti comportamentali di sintomi di disturbi psichiatrici co-occorrenti alla condizione di DI verrà trattata in seguito. La prevalenza dei CP aumenta all'aumentare della gravità della DI, delle difficoltà di comunicazione, delle disabilità sociali e dell'instabilità dei supporti.

L'interpretazione causale dei CP tende a cambiare consistentemente sulla base delle caratteristiche o delle condizioni di chi l'avanza, come il ruolo professionale, lo stato emotivo soggettivo o il tipo di relazione con la persona con DI. Queste diverse interpretazioni hanno spesso un notevole impatto negativo sulla gestione dei CP e sugli interventi terapeutico-riabilitativi. Uno dei modi più efficaci per superare questa difficoltà è l'analisi funzionale (AF), una procedura predefinita attraverso la quale si cerca di evidenziare i rapporti fra il comportamento oggetto di osservazione e l'ambiente. In concreto, il comportamento viene collocato all'interno di una sequenza di antecedenti-conseguenze e, in questo modo, è possibile individuare gli elementi che possono stimolarlo o mantenerlo attivo. La raccolta dei dati avviene secondo modalità sia indirette che dirette.

Le tecniche indirette prevedono la registrazione di informazioni relative al valore funzionale del comportamento attraverso la somministrazione di interviste, questionari, checklist a figure di riferimento della persona con DI. Alcuni esempi sono la Motivation Assessment Scale, utilizzata per la valutazione dell'attenzione, dell'evitamento, degli elementi tangibili e della stimolazione sensoriale; il Functional Analysis Screening Tool, progettato per identificare le possibili funzioni del comportamento problematico; la Setting Events Checklist, sviluppata per individuare gli antecedenti non a ridosso dell'evento problematico (eventi preparatori distali) probabilmente correlati con la condotta disfunzionale. Questi metodi risultano poco dispendiosi in termini di tempo e risorse; tuttavia, le informazioni raccolte hanno il limite di provenire da resoconti di osservazioni precedenti e non strutturate degli informatori, le cui risposte potrebbero essere incomplete o inaccurate.

Le tecniche dirette prevedono che sia l'operatore stesso ad osservare il comportamento, al momento e nel contesto in cui si manifesta. Questi metodi assicurano una più completa raccolta di informazioni, anche se richiedono più tempo e precisione da parte di chi ne fa uso. Una delle forme più note per la valutazione funzionale del comportamento è l'Antecedents-Behavior-Consequences (ABC). La compilazione della scheda di registrazione presuppone una definizione operativa del comportamento osservabile, allo scopo di discriminare la manifestazione, e un training di base che consenta all'osservatore di annotare gli antecedenti e le conseguenze in modo obiettivo. Se adottata in modo adeguato e opportunamente protratta nel tempo, l'ABC può contribuire in maniera significativa alla formulazione di ipotesi sul valore funzionale della condotta. Un'altra tecnica particolarmente efficace è l'AF sperimentale o "per condizioni analoghe", la quale consiste di osservazioni dirette e misurazioni reiterate, in alcuni setting predisposti dall'operatore; ogni condizione sperimentale viene di solito videoregistrata così da facilitare la descrizione e il conteggio dei comportamenti target nonché la rilettura del loro valore funzionale.

L'individuazione di ipotesi sul valore funzionale del comportamento non rappresenta soltanto una valida procedura valutativa ma anche un intervento terapeutico preliminare. Infatti, la letteratura e l'esperienza clinica degli estensori del presente documento indicano non solo che spesso l'analisi funzionale determina da sola una significativa riduzione dell'intensità e della frequenza del CP, ma anche che rappresenta un riferimento efficace nell'individuazione degli interventi più appropriati.

3.5 Equivalenti comportamentali

Risulta spesso difficile stabilire se i CP siano il risultato di condizioni organiche, oppure manifestazioni che accompagnano i disturbi psichiatrici, o se ancora derivino da influenze ambientali, o siano una combinazione di questi. Lo stesso comportamento può essere interpretato in modo molto diverso dai

vari professionisti, anche all'interno della stessa équipe multidisciplinare, con conseguenze talora rilevanti per quanto riguarda l'intervento.

Alcuni studi hanno dimostrato una relazione tra i CP e i disturbi psichiatrici (Emerson et al., 1999; Felce et al., 2009; Hemmings et al., 2006; Kishore et al., 2005; Moss et al., 2000; Rojan et al., 2004). Tale relazione risulterebbe particolarmente evidente nei soggetti con più basso livello di funzionamento (Felce et al., 2009) e addirittura alcuni CP, che prendono quindi il nome di "equivalenti comportamentali", sarebbero stati identificati come sintomi specifici di alcuni disturbi psichiatrici (Hurley 2006). Charlot suggerisce di valutare attentamente le caratteristiche di esordio, sviluppo e mantenimento e/o estinzione del comportamento stesso rispetto ad altri possibili sintomi di un disturbo psichiatrico, proprio per decidere se il comportamento può essere considerato un equivalente sintomatologico (Charlot, 2005).

Altri studi non hanno rilevato alcuna evidenza riguardo alla possibilità che i CP possano essere considerati come equivalenti comportamentali di un sottostante disturbo psichiatrico (Tsiouris et al., 2003; Baudewijns et al., 2018) mentre alcuni autori sostengono che i CP e i comportamenti disadattivi devono essere interpretati come indicatori aspecifici di stress emotivo, piuttosto che sintomi atipici di un disturbo psichiatrico (Rojan e Meier, 2009).

3.6 I criteri diagnostici

Nei manuali diagnostico-statistici utilizzati per la popolazione generale, la formulazione sul piano verbale di alcuni criteri li rende difficilmente applicabili alla persona con DI. Infatti, nella maggior parte dei casi il canale espressivo preferito è quello comportamentale e dunque per molti sintomi, la valutazione si basa sull'interpretazione del comportamento da parte di terzi. Inoltre, nei manuali molte categorie diagnostiche sono corredate da estensioni cliniche e specificazioni, quasi sempre inutilizzabili in persone con DI in quanto mancano quasi sempre informazioni dettagliate sulla situazione psicopatologica (Cooper & Salvador-Carulla, 2009). In ultima analisi, il comportamento problema non viene considerato come sintomo classificabile, sebbene molto frequente nelle persone con deficit cognitivi. Per risolvere le criticità connesse all'impiego dei criteri diagnostici standard, negli ultimi anni sono state proposte una serie di modifiche delle classificazioni per la popolazione generale, nell'ottica di renderle fruibili nella DI (Cain, et al., 2003; Marston et al., 1997; Moss et al., 1997; Ross & Oliver, 2003; Szymanski & King, 1999). L'attenzione è stata particolarmente centrata sull'utilizzo di esemplificazioni e nella conversione in equivalenti comportamentali dei criteri diagnostici preesistenti (Charlot, 2005; RCPsych, 2001).

Come accennato, alla luce delle difficoltà incontrate nella diagnosi di problemi di salute mentale nei pazienti con DI, il Royal College of Psychiatrists e la National Association for Dual Diagnosis hanno rispettivamente prodotto i Diagnostic Criteria for Learning Disability (DC-LD; RCPsych, 2001) e il Diagnostic Manual – Intellectual Disability (DM-ID; Fletcher et al., 2007). Questi consistono in adattamenti e integrazioni dei criteri contenuti nell'ICD-10 e nel DSM-IV-TR, originariamente creati per la popolazione generale.

Adattamenti ed integrazioni dei criteri diagnostici	Acronimo	Classificazione da cui derivano
Diagnostic Criteria for Learning Disability	DC-LD	ICD-10
Diagnostic Manual - Intellectual Disability	DM-ID	DSM-IV-TR

Pur necessitando di alcuni miglioramenti, soprattutto in riferimento alla descrizione della fenomenica clinica, entrambi si sono rivelati strumenti molto utili nella pratica. La NADD (National Association on Dual Diagnosis) ha recentemente redatto un adattamento dei criteri diagnostici del DSM-5, denominato DM-ID 2 (Diagnostic Manual for Intellectual Disability – seconda edizione) (Fletcher et al., 2017), che rappresenta un aggiornamento del DM-ID. I capitoli del DMID riguardano sia le procedure di assessment e diagnosi che le modalità di presentazione di fenotipi comportamentali di malattie genetiche, così come le singole categorie del DSMIV. Per ogni patologia psichiatrica è previsto un testo descrittivo, dettagli su come applicare i criteri diagnostici e tabelle che riportano i criteri diagnostici adattati per le persone con DI.

Il DC-LD è un sistema di classificazione che fornisce criteri diagnostici per i disturbi psichiatrici adattati per adulti con disabilità dell'apprendimento da moderata a grave. Il manuale può anche essere utilizzato combinato all'ICD-10 e al DSM-IV quando si lavora con adulti con difficoltà di apprendimento lievi. Il sistema di classificazione del DC-LD descrive la salute mentale della persona sui seguenti assi e livelli:

- gravità della disabilità dell'apprendimento;
- cause della disabilità dell'apprendimento;
- disturbi psichiatrici:
 - disturbi dello sviluppo,
 - malattie psichiatriche,
 - disturbi della personalità,
 - comportamenti problema,
 - altri disturbi.

3.7 Gli strumenti di valutazione

L'incertezza diagnostica costituisce un problema rilevante e molto frequente. Soprattutto nei casi di DI più grave, dove le capacità comunicative sono fortemente limitate o del tutto assenti, la diagnosi psichiatrica diventa molto difficile da attuare. Come già accennato, la valutazione si basa spesso sull'osservazione diretta dei comportamenti e sulle modalità di interazione con l'esterno, a partire dalla conoscenza contestualizzata dei significati attribuiti a diversi fattori ambientali coinvolti. Sia a livello nazionale che internazionale si riscontra una carenza di strumenti specifici.

Negli ultimi trent'anni la comunità scientifica del settore ha manifestato un crescente interesse verso la valutazione strumentale dei disturbi psichiatrici nelle persone con DI e sono stati condotti vari studi che avevano come obiettivo quello di sviluppare scale di valutazione specifiche, analizzarne le caratteristiche psicometriche e indagarne l'utilità clinica, anche se sono ancora pochi gli strumenti sostenuti da una base di dati consistente.

Come abbiamo visto, l'uso di strumenti self-report con persone con DI risulta problematico; viste le difficoltà nella comunicazione, nella comprensione delle richieste e nella gestione emotiva del contesto in cui avviene la valutazione. Nella pratica clinica è dunque preferibile selezionare caso per caso la scala da impiegare o integrare più strumenti.

Ad oggi, gli strumenti con funzioni di screening psicopatologico più utilizzati sono lo Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults (PIMRA) (Kazdin et al., 1983; Matson et al., 1984; Matson et al., 2012), il Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped (DASH) (Matson et al., 1991) e lo Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disabilities (PAS-ADD) (Moss, 1993). Nonostante siano emerse difficoltà nella concordanza tra i valutatori, la somministrazione del PIMRA si è rivelata molto utile nei settori della ricerca, della pianificazione terapeutica e della valutazione degli esiti dei trattamenti. Successivamente implementato in DASH-II (Matson, 1994), il DASH è stato elaborato per individuare sintomi chiave relativi a vari raggruppamenti sindromici, definibili per frequenza, durata e gravità. Tuttavia, questa scala di valutazione presenta alcuni limiti costituiti dal

numero e dalla qualità degli item, i quali si rivelano sbilanciati rispetto alle diverse dimensioni psicopatologiche e non risultano correlabili alle sindromi standardizzate (Bertelli et al., 2012).

La PAS-ADD è uno strumento di screening psicopatologico per adulti con DI, pensato per raccogliere informazioni utili all'impostazione dei piani di assistenza. Questa scala di valutazione ha dimostrato buoni valori di affidabilità e validità (Costello et al, 1997; Moss et al, 1997) ed è inoltre disponibile anche in altre due versioni, la Mini PAS-ADD (Prosser et al., 1998) e la PAS-ADD Checklist (Moss et al., 1998).

È uno strumento di riferimento nel Regno Unito e il suo impiego sta crescendo anche in altri Paesi europei (Allen et al., 2012; Gerber e Galli Carminati, 2013; Janssen e Maes, 2012; Zeilinger et al., 2011). Nonostante possa contare su un significativo numero di studi di alta qualità, sono stati rilevati alcuni limiti nella sensibilità, soprattutto in riferimento ai disturbi dello spettro schizofrenico, nella riproducibilità fra diversi valutatori e nella considerazione delle informazioni cliniche anamnestiche (Bertelli et al., 2012). Recentemente, è stata sviluppata la Psychopathology Checklists for Adults with Intellectual Disability (P-AID) (Hove e Havik, 2008), una batteria di strumenti che si basa sui criteri diagnostici DC-LD e permette l'individuazione di dieci disturbi psichiatrici e di otto tipi di comportamenti problema. Mentre i valori di consistenza interna e riproducibilità della P-AID fra valutatori diversi sono risultati elevati, la sua specificità e la sua sensibilità devono essere ancora confermate (Hove e Havik, 2008). Queste scale di valutazione sono state tradotte in italiano ma non sono state sottoposte a validazione scientifica e il loro impiego rimane limitato.

In Italia, sono stati prodotti solo due strumenti, la Valutazione degli Aspetti Psicopatologici nell'Handicap (VAP-H; Pilone et al., 2000) e la Valutazione Psicopatologica Sistemica per le persone con Disabilità Intellettiva e dello Sviluppo (SPAIDD; Bertelli et al., 2010; 2012; 2019). La somministrazione della VAP-H è orientata alla raccolta di informazioni su aspetti comportamentali e socio-emozionali utili alla formulazione della diagnosi psichiatrica.

Nello SPAIDD l'identificazione dei sintomi avviene a partire dall'osservazione diretta dei comportamenti, a prescindere dal livello di gravità della DI (Bertelli et al., 2012; Bertelli 2019). Si tratta di un pacchetto di strumenti comprensivo di una versione generale (SPAIDD-G) per l'individuazione delle aree diagnostiche a maggior rilevanza psicopatologica e moduli-area specifici che, operando una diagnosi differenziale tra disturbi di uno stesso gruppo, favoriscono un più preciso inquadramento diagnostico. La versione "G" è composta da 56 item rappresentati da descrizioni comportamentali dei singoli sintomi, secondo le categorie diagnostiche psichiatriche descritte nel DSM-5. Lo SPAIDD-G è in grado di rilevare aggregati di sintomi con valore di orientamento diagnostico ed è da considerarsi preliminare all'applicazione degli altri strumenti del sistema SPAIDD o di altri strumenti o procedure volti alla formulazione di diagnosi specifiche. Si tratta di un'intervista sviluppata per l'utilizzo da parte delle varie professionalità operanti nel settore della DI e può essere somministrato anche a seguito di un training molto breve.

Strumenti di valutazione con funzioni di screening psicopatologico più diffusi	Acronimo
Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults	PIMRA
Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped	DASH
Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disabilities	PAS-ADD
Psychopathology Checklists for Adults with Intellectual Disability	P-AID
Prodotti in Italia	
Valutazione degli Aspetti Psicopatologici nell'Handicappato	VAP-H
Valutazione psicopatologica sistematica per le persone con disabilità intellettiva o dello sviluppo	SPAIDD

3.8 Risultati dell'indagine

Secondo i dati forniti dai Direttori di DSM, le diagnosi più frequenti negli utenti con DI e disturbi psichiatrici sono risultate quelle d'ambito psicotico, in particolare "psicosi d'innesto". Questo termine sintetizza le osservazioni di clinici dell'inizio del secolo scorso sul fatto che la psicosi fosse particolarmente frequente nelle persone con ritardo mentale, e la conseguente convinzione che la condizione di base, con le sue scarse e sconnesse relazioni con la realtà esterna, rappresentasse in qualche modo un fattore favorente, inducendo la persona a costituire un mondo di rappresentazioni e significati non condivisibile con gli altri.

I Dirigenti di Primo Livello (DPL) condividono con i Direttori il parere che i disturbi psichiatrici più frequentemente osservabili nelle persone con DI che raggiungono i servizi di salute mentale pubblici siano quelli d'ambito psicotico, menzionando anch'essi più volte la "psicosi d'innesto". Questo risultato è in linea con le evidenze rilevabili dalla letteratura. Sembra infatti che gli psichiatri che non abbiano ricevuto una formazione specifica per la DI tendano a fare più diagnosi di disturbo psicotico e meno diagnosi di disturbi dell'umore, disturbi d'ansia e DSA rispetto ai colleghi con formazione specifica (Hurley et al., 2003; Lunskey et al., 2008; 2009).

Nessuno dei Direttori intervistati ha rilevato la presenza della vulnerabilità psicopatologica nella DI come argomento incluso nei percorsi formativi seguiti dai professionisti del servizio e un risultato altrettanto negativo è emerso nell'indagine sui DPL. L'indagine sugli utenti è in linea con questi dati; solo un familiare ha riferito che nel servizio cui si era rivolto gli erano state fornite informazioni circa la possibilità/il rischio per il parente con DI di sviluppare un disturbo psichiatrico.

Anche per quanto riguarda la presenza di CP nella popolazione con DI la formazione ricevuta dai professionisti operanti nei servizi risulta estremamente carente. Nessuno dei Direttori ne ha infatti rilevato la presenza nei programmi formativi seguiti dagli psichiatri dei DSM di riferimento. L'informazione è ancora più rilevante se si considera che le alterazioni del comportamento sono molto frequenti in questa popolazione, derivano da diverse cause e non possono essere individuate a priori quali sintomi di un disturbo psichiatrico (Reiss et al., 1982; Reiss & Syszko, 1993).

Dati estremamente simili a quelli finora riportati sono emersi anche in riferimento all'acquisizione di nozioni circa la presentazione specifica dei sintomi psichiatrici nella DI. Nessuno dei Direttori intervistati ne ha rilevato la presenza nei percorsi formativi seguiti dagli psichiatri del DSM e soltanto un DPL l'ha indicata tra gli argomenti trattati negli stessi percorsi di formazione. I risultati emersi dalle interviste con i familiari degli utenti sono altrettanto negativi; ad eccezione di un caso, nei servizi di salute mentale cui si sono rivolti non risultavano fornite informazioni circa la possibilità per le persone con DI di avere un disturbo psichiatrico co-occorrente e le modalità in cui si possono presentare i sintomi psichiatrici.

Informazioni carenti sono state rilevate anche in riferimento all'adozione di criteri diagnostici e strumenti di screening e di valutazione specifici per la DI. Salvo che in due casi, nei servizi di salute mentale intervistati non vengono utilizzati né il DM-ID né il DC-LD, con conseguenti problemi sia diagnostici che relativi alla definizione dell'intervento. Alcuni Dirigenti di primo livello hanno riferito che nel servizio presso cui lavorano si ricorre ai manuali diagnostici utilizzati per la popolazione generale (DSM-5) anche per la valutazione di persone con DI. I dati emersi nelle interviste effettuate con i familiari degli utenti sono in linea con quelli rilevati dai Direttori e DPL dei DSM.

In qualche caso è stato riferito l'utilizzo del test WAIS (Wechsler Adult Intelligence Scale), ovvero di uno strumento psicodiagnostico per la misurazione del quoziente intellettivo (QI) e in due casi è stato rilevato l'utilizzo del Minnesota Multiphasic Personality Inventory (MMPI), anche se nella sua forma per la popolazione generale, non in quella adattata alla DI, e della Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS).

La mancata applicazione di criteri diagnostici e di strumenti di valutazione specifici per la DI, indicata sia dai Direttori di DSM che dai DPL, potrebbe esprimere una misconoscenza delle problematiche di questa popolazione. Ciò si evince anche dall'indicazione di strumenti inadeguati o poco specifici, come quelli sopracitati.

La WAIS, giunta alla IV edizione (Wechsler, 2008), dà una valutazione complessiva delle capacità cognitive di adolescenti e adulti di età compresa tra 16 e 90 anni (è attualmente disponibile la taratura italiana dai 16 ai 69 anni e 11 mesi, la taratura dai 70 anni ai 90 anni e 11 mesi è in preparazione). Fornisce un punteggio totale di QI, rappresentativo dell'abilità intellettuale generale, e quattro punteggi compositi, che misurano specifici domini cognitivi. Rispetto alle precedenti edizioni, la WAIS-IV presenta: – Norme nuove e proprietà psicometriche aggiornate. – Maggiore facilità d'uso del test. – Focus sull'intelligenza fluida, la memoria di lavoro e la velocità di elaborazione. – Stimoli più funzionali e item aggiornati. – Semplificazione delle procedure per favorire la valutazione di soggetti anziani. La WAIS-IV si compone di 15 subtest, 10 fondamentali e 5 supplementari (da somministrare a discrezione del clinico in relazione alle caratteristiche del soggetto e allo scopo della valutazione), che indagano 4 dimensioni. Comprensione verbale: subtest Somiglianze, Vocabolario, Informazione e Comprensione (supplementare); Ragionamento visuo-percettivo: subtest Disegno con i cubi, Ragionamento con le matrici, Puzzle, Confronto di pesi (solo 16-69 anni; supplementare); Completamento di figure (supplementare); Memoria di lavoro: subtest Memoria di cifre, Ragionamento aritmetico e Riordinamento di lettere e numeri (solo 16-69 anni; supplementare); Velocità di elaborazione: subtest Ricerca di simboli, Cifrario e Cancellazione (solo 16-69 anni; supplementare). Rispetto alla WAIS-R sono stati mantenuti e aggiornati 9 subtest e ne sono stati introdotti 6 nuovi: Puzzle, Confronto di pesi e Cancellazione (nuovi WAIS-IV), Ragionamenti con le matrici, Ricerca di simboli e Riordinamento di lettere e numeri. Questo test non ha nessuna utilità per l'inquadramento delle problematiche psichiatriche compresenti.

Lo strumento MMPI è molto utilizzato da decenni in tutto il mondo per la valutazione delle principali caratteristiche psicopatologiche di personalità nella popolazione generale adulta. Si utilizza sia in ambito psicologico che psichiatrico, prevalentemente per scopi forensi o assicurativi. Il test è composto da sottoscale per le principali dimensioni della personalità e per alcune dimensioni trasversali. La versione corrente, chiamata MMPI-2, è pensata per adulti con più di 18 anni ed è composta da 567 item, che prevedono una risposta "vero" se l'affermazione è giudicata prevalentemente vera o "falso" nel caso contrario. Esistono anche delle versioni ridotte del test, una con i soli primi 370 item dell'inventario originale e una con i primi 168. Quest'ultima versione è stata sviluppata da Overall e Gomez-Mont nel 1974 a seguito del divieto da parte della casa editrice di utilizzare gli item che la costituivano al di fuori del pacchetto completo originale. Gli autori dimostrarono che i primi 168 item del MMPI erano efficaci nell'individuare la presenza di un disturbo di personalità tanto quanto l'intera scala. Nel 1997 l'MMPI-168 è stato modificato per essere utilizzato con le persone con DI. Gli item sono stati riformulati in domande a cui fosse possibile rispondere sì o no, anziché vero o falso. Lo strumento risultante, denominato MMPI 168 (L), è stato testato con tre gruppi di persone con DI di grado lieve o moderato: uno senza disturbi psichiatrici preesistenti, uno con disturbi psicotici o organici ed uno con disturbi delle funzioni esecutive. Sono state rilevate differenze fra gruppi in 4 sottoscale (F, K, 6, e 8) che sono state messe in relazione a gravi disfunzioni cognitive, soprattutto nella processazione delle informazioni. Questo strumento non ha ancora ricevuto una validazione definitiva e la sua utilizzabilità è ancora da approfondire. Gli intervistati hanno dichiarato di riferirsi all'MMPI per la popolazione generale e non all'adattamento a 118 item per la persona con DI. L'ultimo degli strumenti citati è le VABS (Vineland Adaptive Behavior Scales, Sparrow et al., 1984; Balboni e Pedrabissi, 2003; Sparrow et al., 2005) attualmente considerata la scala più utilizzata per la valutazione delle abilità adattive. I principali domini d'indagine sono quelli della Comunicazione, delle Abilità Quotidiane, della Socializzazione e delle Abilità Motorie, ognuno dei quali si compone a sua volta di aree più specifiche. Le VABS, giunta alla II edizione, valutano il Comportamento Adattivo (CA), ossia le attività che l'individuo abitualmente svolge per rispondere alle attese di autonomia personale e responsabilità sociale proprie di persone di pari età e contesto culturale. Nello specifico, hanno l'obiettivo di misurare il CA nei domini Comunicazione, Abilità del vivere quotidiano, Socializzazione (in individui da 0 a 90 anni di età) e Abilità motorie (in individui da 0 a 7 anni e da 56 a 90 anni). La valutazione del CA è necessaria per la diagnosi di DI e, in accordo con il DSM-5, per la valutazione del livello di gravità del disturbo. Le

Vineland-II sono applicabili per l'intero ciclo di vita. Sono idonee a valutare la vulnerabilità sociale, l'inesperienza e la raggiungibilità – aspetti tipici della DI di grado lieve che raramente sono misurati, poiché di complessa operazionalizzazione – i deficit qualitativi delle abilità comunicative e sociali tipiche del DSA, l'utilizzo di apparecchi tecnologici.

Consentono, inoltre, una valutazione più approfondita delle abilità di vita quotidiana necessarie agli adulti per vivere in ambienti poco restrittivi. Infine, diversamente dall'adattamento italiano delle Vineland ABS, per le Vineland-II il confronto rispetto al gruppo normativo rappresentativo della popolazione italiana è espresso con un punteggio ponderato QI di deviazione. Di conseguenza, in accordo con i criteri di diagnosi di DI, sarà possibile rilevare se l'individuo ha una prestazione inferiore a quella del gruppo di riferimento di almeno 2 deviazioni standard. Tuttavia, non risulta uno strumento adatto per la valutazione degli aspetti psicopatologici nella DI e delle loro ripercussioni sul funzionamento della persona.

Riepilogo degli strumenti citati dagli intervistati
Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS)
Minnesota Multiphasic Personality Inventory (MMPI)
Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)

Riferimenti

- Allen D, Lowe K, Matthews H, Anness V. (2012) Screening for psychiatric disorders in a total population of adults with intellectual disability and challenging behaviour using the PAS-ADD checklist. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 25 (4), 342-9.
- Anseau M, Dierick M, Buntinx F, Cnockaert P, De Smedt J, Van Den Haute M, Vander Mijnsbrugge D. (2004) High prevalence of mental disorders in primary care. *Journal of Affective Disorders*, 78, 49-55.
- Balboni G, Pedrabissi L. (2003) VABS-Vineland Adaptive Behavior Scales, Giunti O.S., Florence, Italy.
- Baudewijns L, Ronsse E, Verstraete V, Sabbe B, Morrens M, Bertelli MO. (2018) Problem behaviours and major depressive disorder in adults with intellectual disability and autism. *Psychiatry Res*, 270:769-774.
- Bertelli MO. (2019) Diagnosi e valutazione psicopatologica della disabilità intellettiva e del disturbo dello spettro autistico. Ed. Giunti OS.
- Bertelli MO. (2019b). ASD and Intellectual Disability, in Keller R. (Eds.) *Psychopathology in Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorders*. pp 111-130. Springer.
- Bertelli MO. (2019) Manuale SPAIDD-G - Systematic Psychopathological Assessment for persons with Intellectual and Developmental Disabilities – General screening. Valutazione psicopatologica sistematica per le persone con disabilità intellettiva o dello sviluppo – screening generale. Ed. Giunti OS.
- Bertelli MO, Hassiotis A, Deb S, Salvador-Carulla L. (2009) New contributions of psychiatric research in the field of intellectual disability. In GN Christodoulou, M Jorge, JE Mezzich, eds., *Advances in psychiatry*. Athens: Beta Medical Publishers, 37-43.

- Bertelli M, Rossi M, Scuticchio D, Bianco A. (2015) Diagnosing psychiatric disorders in people with intellectual disabilities: issues and achievements. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*, 9(5), 230-242.
- Bertelli M, Scuticchio D, Ferrandi A, Ciavatta C, Mango F, Porcelli C, Monchieri S. (2010) Prevalenza degli aspetti psicopatologici nelle persone con disabilità intellettiva: uno studio multicentrico sul nuovo strumento SPAID-G. *Giornale Italiano di Psicopatologia*, 16, 53-63
- Bertelli M, Scuticchio D, Ferrandi A, Lassi S, Mango F, Ciavatta C, Porcelli C, Bianco A, Monchieri S. (2012) Reliability and validity of the SPAID-G checklist for detecting psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 33(2), 382-390.
- Borthwick-Duffy SA, Eyman RK. (1990) Who are the dually diagnosed? *American Journal on Mental Retardation*, 94, 586-595.
- Bouras N, Kon Y, Drummond C. (1993) Medical and psychiatric needs of adults with a mental handicap, *Journal of Intellectual Disability Research*, 37, (2),177-182.
- Bowring DL, Painter J & Hastings RP. (2019) Prevalence of Challenging Behaviour in Adults with Intellectual Disabilities, Correlates, and Association with Mental Health. *Curr Dev Disord Rep* 6, 173–181 <https://doi.org/10.1007/s40474-019-00175-9>.
- Bradley E, Lunsky Y, Palucka A, Homitidis S. (2011) Recognition of intellectual disabilities and autism in psychiatric inpatients diagnosed with schizophrenia and other psychotic disorders. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*, 5(6), 4-18.
- Bradley EA, Summers JA, Wood HL, Bryson SE. (2004) Comparing rates of psychiatric and behavior disorders in adolescents and young adults with severe intellectual disability with and without autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 151–161.
- Cain NN, Davidson PW, Burhan AM, Andolsek ME, Baxter, JT, Sullivan L, Florescue H, List A, Deutsch L (2003) Identifying bipolar disorders in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47(1) 31-38.
- Center JR, McElduff A, Beange H. (1994) Osteoporosis in Groups with Intellectual Disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 19, 251–258.
- Charlot L. (2005) Use of behavioral equivalents for symptoms of mood disorders. In Sturmey, P. (Ed.), *Mood disorders in people with Mental Retardation*, NADD Press, Kyngston, New York, pp. 17-45.
- Cooper SA. (1997) Epidemiology of psychiatric disorders in elderly compared with young adults with learning disabilities. *British Journal of Psychiatry*, 170, 375-380.
- Cooper SA. (1999) The relationship between psychiatric and physical health in elderly people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43, 54-60.
- Cooper SA, Bailey NM. (2001) Psychiatric disorders among adults with learning disabilities: prevalence and relationship to ability level. *Irish Journal of Psychological Medicine*, 18, 45-53.
- Cooper SA, Salvador-Carulla L. (2009) Intellectual Disabilities. In I.M. Salloum and J.E. Mezzich Eds. *Psychiatric Diagnosis: Challenges and Prospects*. John Wiley & Sons, Ltd.
- Cooper SA, Smiley E, Jackson A, Finlayson J, Allan L, Mantry D, Morrison J. Adults with intellectual disabilities: prevalence, incidence and remission of aggressive behaviour and related factors. *J Intellect Disabil Res*. 2009. Mar;53(3):217-32.
- Cooper SA, Smiley E, Morrison J, Williamson A, Allan L. (2007) Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *British Journal of Psychiatry*, 190, 27-35.

- Corbett JA. (1979) Psychiatric morbidity and mental retardation. In: Psychiatric Illness and Mental Handicap (Eds FE James & RP Snaith), 11-25, Gaskell, London.
- Costello H, Bouras N. (2006) Assessment of mental health problems in people with intellectual disabilities. *Israel Journal of Psychiatry & Related Sciences*, 43(4), 241-51.
- Costello H, Moss S, Prosser H, Hatton C. (1997) Reliability of the ICD 10 version of the Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disability (PAS-ADD). *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 32 (6), 339-343.
- Day K, Jancar J. (1994) Mental and physical health and ageing in mental handicap: a review. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38, 241-256.
- Deb S, Thomas M, Bright C. (2001) Mental disorder in adults with intellectual disability. 2: The rate of behavior disorders among a community-based population aged between 16 and 64 years. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45 (6), 506-514.
- Devine M, Taggart L, McLornian P. (2015) Screening for mental health problems in adults with learning disabilities using the Mini PAS-ADD Interview. *British Journal of Learning Disabilities*, 38(4), 252-258.
- Dixon-Ibarra A, Horner-Johnson W. (2014) Disability status as an antecedent to chronic conditions: national health interview survey, 2006-2012. *Preventing Chronic Disease*, 30, 11-E15.
- Dreyfus D, Lauer E, Wilkinson J. (2014) Characteristics associated with bone mineral density screening in adults with intellectual disabilities. *Journal of American Board of Family Medicine*, 27(1), 104-14.
- Dunn K, Rydzewska E, Fleming M, et al. (2020) Prevalence of mental health conditions, sensory impairments and physical disability in people with co-occurring intellectual disabilities and autism compared with other people: a cross-sectional total population study in Scotland *BMJ Open*;10:e035280. doi: 10.1136/bmjopen-2019-035280.
- Einfeld SL, Ellis LA, Emerson E. (2011) Comorbidity of intellectual disability and mental disorder in children and adolescents: A systematic review. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 36(2), 137-143.
- Einfeld SL, Piccinin AM, Mackinnon A, Hofer SM, Taffe J, Gray KM, Bontempo DE, Hoffman LR, Parmenter T, Tonge BJ. (2006) Psychopathology in young people with intellectual disability. *JAMA*, 296, 1981-1989.
- Emerson E. (2003) Prevalence of psychiatric disorders in children and adolescents with and without intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47(1), 51-58.
- Emerson E, Moss S, Kiernan CK. (1999) The relationship between challenging behavior and psychiatric disorders in people with severe intellectual disabilities, in Bouras N (Ed.), *Psychiatric and behavioral disorders in mental retardation*, Cambridge University, Cambridge, 38–48.
- Felce D, Kerr M, Hastings RP. (2009) A general practice-based study of the relationship between indicators of mental illness and challenging behaviour among adults with intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53(3), 243-254.
- Fletcher R, Loesch E, Stavrakaki C, First M. (2007) *Diagnostic Manual-Intellectual Disability (DM-ID): A textbook of Diagnosis of Mental Disorders in Persons with Intellectual Disability*. NADD Press, Kingston, NY.
- Fletcher R, Barnhill J, Cooper S.A. (2017) *Diagnostic Manual – Intellectual Disability (DM-ID-2) A Textbook of Diagnosis of Mental Disorders in Persons with Intellectual Disability*. NADD Press, Kingston, NY.

- Gerber F, Galli Carminati G. (2013) The Psychiatric Assessment Schedule for Adult with Developmental Disability (PAS-ADD) Checklist: reliability and validity of French version. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57 (8), 758-765.
- Hemmings CP, Gravestock S, Pickard M, Bouras N. (2006) Psychiatric symptoms and problem behaviours in people with intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(4), 269-276.
- Hove O, Havik OE. (2008) Psychometric properties of Psychopathology checklists for Adults with Intellectual Disability (P-AID) on a community sample of adults with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 29, 467–482.
- Hurley A. (2006) Mood disorders in intellectual disability. *Current Opinion in Psychiatry*, 19, 465-469.
- Hurley AD, Folstein M, Lam N. (2003) Patients with and without intellectual disability seeking outpatient psychiatric services: diagnoses and prescribing pattern. *Journal of Intellectual Disability Research* 47, 39–50
- Iverson JC, Fox RA. (1989) Prevalence of psychopathology among mentally retarded adults. *Research in Developmental Disabilities*, 10, 77–83.
- IASSID. (2001) Mental Health Special Interest Research Group to the World Health Organisation Mental health and intellectual disabilities addressing the mental health needs of people with ID. Report - Final version – September, 2001.
- Jacobson JW. (1982) Problem behaviour and psychiatric impairment within a developmentally disabled population 1: Behaviour frequency. *Applied Research in Mental Retardation*, 3, 121–13.
- Janicki MP, Dalton AJ (2000) Prevalence of dementia and impact on intellectual disability services. *Mental Retardation*, 38(3), 276-288.
- Janssen R, Maes B. (2012) Psychometric evaluation of a Dutch version of the Mini PAS-ADD for assessing psychiatric disorders in adults with different levels of intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57 (8), 689-702.
- Kapell D, Nightingale B, Rodriguez A, Lee JH, Zigman WB, Schupf N. (1994) Prevalence of chronic medical conditions in adults with mental retardation: comparison with the general population. *Mental Retardation*, 36(4), 269-79.
- Kazdin AE, Matson JL, Senatore V. (1983) Assessment of depression in mentally retarded adults. *American Journal of Psychiatry*, 140, 1040–1043.
- Kishore MT, Nizamie SH, Nizamie A. (2005) The behavioural profile of psychiatric disorders in persons with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(11), 852-857.
- Lund J. (1985) The prevalence of psychiatric disorders in mentally retarded adults. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 72, 563-570.
- Lunskey Y, Bradley E, Durbin J, Koegl C (2008) A comparison of patients with intellectual disability receiving specialised and general services in Ontario's psychiatric hospitals. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52 (11), 1003–1012.
- Lunskey Y, Gracey C, Bradley E. (2009) Adults with Autism Spectrum Disorders using psychiatric hospitals in Ontario: Clinical profile and service needs. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3, 1006–1013.
- Marston GM, Perry DW, Roy A. (1997) Manifestations of depression in people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41(6), 476-480.
- Martorell A, Tsakanikos E, Pereda A, Gutiérrez-Recacha P, Bouras N, Ayuso-Mateos JL. (2009) Mental health in adults with mild and moderate intellectual disabilities: the role of recent life

- events and traumatic experiences across the life span. *Journal of Nervous and Mental Disease*, 197(3), 182-186.
- Matson JL. (1994) *Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped-II*, Baton Rouge, LA, Scientific Publishers.
 - Matson JL, Belva BC, Hattier MA, Matson ML. (2012) Scaling methods to measure psychopathology in persons with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities*, 33 (2), 549-62.
 - Matson JL, Coe DA, Gardner WI, Sovner R. (1991) A factor analytic study of the Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped scale. *Journal of Nervous and Mental Disabilities*, 179, 553–557.
 - Matson JL, Kazdin AE, Senatore V. (1984) Psychometric properties of the Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults. *Applied Research in Mental Retardation*, 5, 81-89.
 - Mazza MG, Rossetti A, Crespi G, Clerici M. (2020) Prevalence of co-occurring psychiatric disorders in adults and adolescents with intellectual disability: A systematic review and meta-analysis. *J Appl Res Intellect Disabil*, 33(2):126-138. doi: 10.1111/jar.12654. Epub 2019 Aug 20. PMID: 31430018.
 - Mikkelsen EJ, McKenna L. (1999) Psychopharmacologic algorithms for adults with developmental disabilities and difficult-to-diagnose behavioral disorders. *Psychiatric Annuals*, 29, 302-314.
 - Moss S, Emerson E, Kiernan CK, Turner S, Hatton C, Alborz A. (2000) Psychiatric symptoms in adults with learning disability and challenging behavior. *British Journal of Psychiatry*, 177, 452–456.
 - Moss S, Ibbotson B, Prosser H, Goldberg D, Patel P, Simpson N. (1997) Validity of the PAS-ADD for detecting psychiatric symptoms in adults with learning disability (mental retardation). *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 32 (6), 344-354.
 - Moss S, Patel P, Prosser H, Goldberg D, Simpson N, Rowe S, Lucchino R. (1993) Psychiatric morbidity in older people with moderate and severe learning disability. I: Development and reliability of the patient interview (PAS-ADD). *British Journal of Psychiatry*, 163, 471–480.
 - Moss S, Prosser H, Costello H, Simpson N, Patel P, Rowe S, Turner S, Hatton C. (1998) Reliability and validity of the PAS-ADD checklist for detecting psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42, 173–183.
 - Moss S, Prosser H, Ibbotson B, Goldberg D. (1996) Respondent and informant accounts of psychiatric symptoms in a sample of patients with learning disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 40(5), 457-465.
 - Nøttestad JA, Linaker OM. (1999) Psychiatric health needs and services before and after complete deinstitutionalization of people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43, 523-530.
 - Perera B, Audi S, Solomou S, Courtenay K, Ramsay H. (2020) Mental and physical health conditions in people with intellectual disabilities: Comparing local and national data. *Br J Learn Disabil*, 48(1):19-27.
 - Perry J, Linehan C, Kerr M, Salvador-Carulla L, Zeilinger E, Weber G, Walsh P, van Schroyensteen Lantman-de-Valk H, Haveman M, Azema B, Buono S, Căra AC, Germanavicius A, Van Hove G, Määttä T, Berger DM, Tossebro J (2010) The P15 - a multinational assessment battery for collecting data on health indicators relevant to adults with intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(11), 981-91.
 - Pilone M, Muzio C, Levrero A. (2000) *VAP-H. Valutazione degli aspetti psicopatologici nell'handicap*. Trento: Erickson.

- Prosser H, Moss S, Costello H, Simpson N, Patel P, Rowe S. (1998) Reliability and validity of the Mini-PAS-ADD for assessing psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42, 264–272.
- Reiss S. (1990) Prevalence of dual diagnosis in community based day programmes in the Chicago metropolitan area. *American Journal on Mental Retardation*, 94, 578–85.
- Reiss S, Levitan GW, Szyszko J. (1982) Emotional disturbance and mental retardation: Diagnostic overshadowing. *American Journal of Mental Deficiency*, 86, 567–574.
- Reiss S, Szyszko J. (1993) Diagnostic overshadowing and professional experience with mentally retarded persons. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 396–402.
- Rojahn J, Matson JL, Naglieri JA, Mayville E. (2004) Relationships between psychiatric conditions and behavior problems among adults with mental retardation. *American Journal of Mental Retardation*, 109 (1), 21-33.
- Rojahn J, Meier LJ. (2009) Epidemiology of Mental Illness and Maladaptive Behavior in Intellectual Disabilities, in Robert MH (Ed.), *International Review of Research in Mental Retardation*, Elsevier, Amsterdam, 38, 239-287.
- Rondini E. (2015) Fattori socio-ambientali e disabilità intellettiva: studio di relazione in un'ottica dimensionale. Università degli Studi di Firenze, Scuola di Studi Umanistici e della Formazione; aprile 2015, Firenze.
- Ross E, Oliver C. (2003) The assessment of mood in adults who have severe or profound mental retardation. *Clinical Psychology Review*, 23(2), 225-245.
- Roy A, Martin DM, Wells MB (1997) Health gain through screening mental health: developing primary health care services for people with an intellectual disability. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 22, 227–39.
- Royal College of Psychiatrists. (2001) *Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD)*. Londra: Gaskell.
- Scott HM, Haverkamp SM. (2014) Mental health for people with intellectual disability: the impact of stress and social support. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119, 6, 552-564.
- Smiley E. (2005) Epidemiology of mental health problems in adults with learning disability: an update. *Advances in Psychiatric Treatment*, 11, 214-222.
- Smith S, Branford D, Collacott RA, Cooper SA & McGrother C. (1996) Prevalence and cluster typology of maladaptive behaviors in a geographically defined population of adults with learning disabilities. *British Journal of Psychiatry* 169, 219–27.
- Sovner R. (1986) Limiting factors in the use of DSM-III criteria with mentally ill/mentally retarded persons. *Psychopharmacology Bulletin*, 22(4), 1055-9.
- Sovner R, DesNoyers Hurley A. (1986) Four factors affecting the diagnosis of psychiatric disorders in mentally retarded persons. *Psychiatric Aspects of Mental Retardation Reviews*, 5, 45–48.
- Sparrow SS, Balla DA, Cicchetti DV. (1984) *Vineland adaptive behavior scales*. American Guidance Service; Circle Pines, MN: 1984. Trad .it Balboni e Pedrabissi, (2003) Giunti OS Ed. Firenze.
- Sparrow SS, Cicchetti VD, Balla AD. *Vineland adaptive behavior scales*. 2nd edition American Guidance Service; Circle Pines, MN: 2005.
- Szymanski L, King BH. (1999) Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with mental retardation and comorbid mental disorders. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry Working Group on Quality Issues. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 38 (12 suppl), 5S-31S.

- Totsika V, Toogood S, Hastings RP, Lewis S. (2008) Persistence of challenging behaviours in adults with intellectual disability over a period of 11 years. *J Intellect Disabil Res*, 52(Pt 5):446-57.
- Tsiouris JA, Mann R, Patti PJ, Sturmey P. (2003) Challenging behaviors should not be considered as depressive equivalents in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47, 14–21.
- van Schrojenstein Lantman-De Valk HMJ, Metsemakers JFM, Haveman MJ, Crebolder HFJM. (2000) Health problems in people with intellectual disability in general practice: a comparative study. *Fam Pract*, 17, 405-407.
- Wechsler, D. (2008) *WAIS-IV: Wechsler Adult Intelligence Scale*. San Antonio, TX: Pearson.
- World Health Organisation. (1993) *The ICD-10 Classification of mental and Behavioural Disorders: Diagnostic Criteria for Research*. WHO, Geneva.
- Zeilinger EL, Weber G, Haveman MJ. (2011) Psychometric properties and norms of the German ABC-Community and PAS-ADD Checklist. *Research In Developmental Disabilities*, 32 (6), 2431-2440.

4 Formazione dei professionisti

4.1. La situazione europea

Nonostante le numerose evidenze sull'impatto positivo della formazione degli operatori di salute mentale, sia di prima linea, sia di coordinamento, che specialisti, sull'intensità e la pervasività dei problemi psicopatologici e comportamentali delle persone con DI, i programmi di trasferimento di conoscenze altamente specialistiche sono ancora rari. Nella maggior parte dei Paesi europei, Italia compresa, continua a mancare una base comune di conoscenze aggiornate da utilizzare nella pratica quotidiana. Recentemente un gruppo di ricercatori europei ha valutato le opportunità formative ed educative esistenti in Europa rispetto alle problematiche di salute delle persone con DI con particolare attenzione a quelle di salute mentale; l'indagine, che ha utilizzato le banche dati scientifiche, i siti Web e i rapporti della Commissione Europea, del Consiglio Europeo e dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, ha rilevato un'estrema carenza di moduli e contenuti in tutti i curricula delle scienze sanitarie (Salvador-Carulla et al., 2015). I corsi sulle problematiche sanitarie legate alla DI sono risultati più frequenti nei percorsi formativi di livello superiore, come quelli di laurea, e meno della metà dei professionisti che li hanno seguiti ha indicato d'averlo potuto fare nel proprio paese. Infatti, la maggior parte dei corsi qualificati viene svolta da un numero limitato di Stati del Nord Europa. Secondo alcune indagini, il livello di formazione europeo sarebbe inferiore a quello degli Stati Uniti e dell'Australia, ma superiore a quello della media dei Paesi asiatici, africani e indiani (Salvador-Carulla et al., 2015).

La formazione presenta limiti considerevoli anche nei contesti culturali con una propensione tradizionalmente più spiccata verso la DI, come ad esempio il Regno Unito, in cui il 75% dei professionisti impegnati nell'assistenza sociale non risulta adeguatamente qualificato (Brand, 2000). Anche le offerte formative delle università europee di medicina per i medici specialistici (UEMS), di Psicologia (Europsy) o di Infermieristica (ICN) non fanno riferimento in maniera appropriata a training sulla DI, soprattutto rispetto alla co-occorrenza di disturbi psichiatrici, come rilevato da un'indagine condotta dalla European Union of Medical Specialists (EUMS) (Lotz-Rambaldi et al. 2008). Studi recenti come il DECLOC e il POMONA-II hanno messo in evidenza che le differenze nei programmi di istruzione fra i vari Paesi europei, soprattutto fra quelli occidentali e orientali, sono associate a discrepanze simili nell'offerta di cura e d'assistenza sociale (Salvador-Carulla & Garcia-Gutierrez, 2009; van Schrojenstein Lantman-de Valk 2009; Martínez-Leal et al. 2011).

Oltre alla carenza di informazioni, alcuni studi hanno rilevato attitudini e percezioni negative da parte di studenti e professionisti della salute verso il lavoro con persone con DI (Ouellette-Kuntz et al., 2003; Rose et al., 2012; Werner & Stawski, 2012). Sono risultati anche casi in cui i professionisti erano disposti a lavorare con pazienti che presentavano DI ma non si mostravano interessati a dedicare tempo aggiuntivo al completamento o implementazione della loro formazione in questo ambito (Gill et al., 2002).

Uno studio condotto in Norvegia (Fredheim et al. 2013) ha preso in esame esperienze, attitudini e competenze di medici di base che prestavano assistenza sanitaria a persone con DI e disturbi psichiatrici e/o comportamentali. Gli autori hanno rilevato sia difficoltà nella gestione dei pazienti che limiti da un punto di vista formativo; le nozioni possedute a riguardo dagli specialisti derivavano essenzialmente da conoscenze apprese nella pratica clinica (soprattutto al momento delle visite mediche o nella terapia farmacologica). Essi hanno descritto la formazione da loro ricevuta come fortemente limitata in riferimento alle peculiarità cliniche della DI e alle modalità comunicative da adottare con questo gruppo di pazienti.

Uno studio di recentissima pubblicazione (Dias et al., 2020) basato su un'indagine condotta in 42 Paesi europei, negli anni 2014-2015, ha riportato che solo il 56% dei paesi fornisce una formazione psichiatrica post-laurea sulla DI. La durata e le modalità formative (lezioni frontali, tirocini e

discussione di casi) sono risultate estremamente variabili. Gli autori hanno sottolineato inoltre quanto l'implemento di queste conoscenze specifiche sia strettamente correlato alle politiche nazionali e internazionali.

Nonostante i limiti nella formazione risultino ancora evidenti, negli anni sono stati condotti diversi progetti allo scopo di individuare l'ampiezza di questa problematica ed elaborare linee-guida per farvi fronte.

Nel 2002, un gruppo di 14 Paesi europei ha preso parte al progetto di POMONA che ha coinvolto famigliari, prestatori di assistenza, operatori sanitari, fornitori di servizi, ricercatori, politici e persone con DI. Utilizzando gli Indicatori Sanitari dell'Unione Europea come quadro di lavoro, i partecipanti hanno contribuito all'identificazione di un nuovo set di indicatori sanitari, specifici per le persone con Doppia Diagnosi. I pacchetti formativi prodotti sono stati utilizzati come punto di partenza e documento di base per un altro progetto, denominato TRIADD, un programma di formazione europeo per il personale che lavora direttamente con le persone con DI, comprensivo di moduli, fonti bibliografiche e strumenti psico-diagnostici. Nel 2004 l'Unione Europea dei Medici Specialisti (UEMS) ha condotto un sondaggio con l'obiettivo di rilevare in quali Paesi la DI venisse considerata materia obbligatoria nella formazione universitaria degli specialisti del settore. I risultati hanno sottolineato che solo 6 Paesi la includevano nei curricula formativi degli studenti di psichiatria, mentre era presente in un numero maggiore di nazioni se si consideravano i corsi di psicoterapia, psichiatria di comunità e la psichiatria geriatrica (rispettivamente in 18, 19 e 14).

Anche altre organizzazioni, come la Società Europea di Psichiatria Infantile e dell'Adolescenza (ESCAP) e la Federazione europea degli psichiatri tirocinanti (EFPT) hanno contribuito all'ideazione e alla realizzazione di un curriculum di base comune, come risposta all'elevata variabilità dei programmi formativi strutturati nei diversi Paesi (Hodes, 1998; Schulze & Treichel, 2002; Karabekiroglu et al, 2006).

Uno dei Paesi più attivi nel raggiungimento di una congruenza/coerenza dei programmi di formazione in tutta Europa è stata la Gran Bretagna con il Royal College of Psychiatrists, il Centro Estia, il Centro Tizard e il Royal Mencap. Il progetto Merope (BIOMED-II: "Standardising criteria for Mental Health Assessment in adults with mental retardation: a European perspective – 1998/2001", Holt et al, 2000), coordinato da Estia Center, è stato uno dei contributi più significativi e di maggior successo in questo senso. I moduli proposti sono stati implementati in Grecia (Tsiantis et al., 2004) e sono stati utilizzati per sviluppare pacchetti di formazione specifica in Spagna, in collaborazione con la Società Spagnola di Professionisti sulla DI (AEECRM).

4.2 Risultati dell'indagine

I risultati della nostra indagine sull'inclusione di tematiche inerenti la salute mentale nelle persone con DI nei programmi di insegnamento universitari attivi presso le Facoltà Italiane di Medicina e Chirurgia e le Scuole di Specializzazione in Psichiatria (o "Psichiatria e Psicopatologia Clinica"), delineano un quadro piuttosto carente.

La ricerca desk non ha rilevato la presenza di argomenti oggetto d'indagine in nessuno dei programmi universitari esaminabili, sia rispetto al corso di laurea in medicina e chirurgia, che rispetto al corso di specializzazione in psichiatria. La breve indagine Facebook effettuata sugli studenti ha segnalato la presenza di alcune attività clinico-formative non meglio precisate solo presso le scuole di specializzazione in psichiatria di Bari e Pavia. Nella maggior parte dei casi l'offerta formativa non prevedeva neanche la trattazione della DI (o dei Disturbi del Neurosviluppo) in generale, trattando esclusivamente tematiche riferite alla popolazione generale, soprattutto elementi di psicopatologia generale, psicofarmacologia, tematiche inerenti alla classificazione dei disturbi psichiatrici e la relativa epidemiologia.

In riferimento alle interviste ai docenti, effettuate nel corso dell'indagine INAPP-CREA, ad eccezione di un caso, tutti gli altri hanno riferito di non trattare questi argomenti nelle loro lezioni.

Semberebbe quindi che gli studenti di medicina e gli specializzandi in psichiatria italiani, almeno quelli iscritti presso le facoltà prese in esame, ricevano nozioni pressoché minime sulla DI e di conseguenza sulle sue peculiarità cliniche. Questo aspetto ha inevitabili ripercussioni sulle capacità di valutazione dei bisogni specifici della persona con DI, sia da parte dei medici di medicina generale che degli psichiatri ed è uno dei motivi alla base della probabile inadeguatezza delle procedure che indirizzano tali pazienti verso i servizi specialistici di salute, come vedremo in seguito.

Le modalità di manifestazione della sintomatologia psichiatrica nella DI sono estremamente peculiari e non possono essere adeguatamente individuate e gestite da personale sanitario che non abbia ricevuto una formazione specifica. Anche nei casi in cui gli psichiatri abbiano appreso delle nozioni specifiche attraverso percorsi formativi individuali, sembrano non possedere conoscenze fondamentali, come ad esempio quelle sugli adattamenti dei criteri diagnostici (DM-ID, DC-LD). È evidente, infatti, che l'impiego di strumenti psicodiagnostici validi e in generale una metodologia di valutazione corretta rappresentino riferimenti inevitabili per un'efficace definizione dei frequenti problemi psichiatrici delle persone con DI e per l'attuazione di interventi efficaci.

Dai risultati ottenuti dalle nostre interviste, anche nei rari casi in cui l'insegnamento prevedeva l'inclusione di tematiche inerenti la salute mentale nella DI, il focus era sulla diagnosi, con dei richiami alla presenza di comportamenti problema e alla vulnerabilità psicologica mentre venivano trascurati argomenti rilevanti quali ad esempio la psicofarmacologia, l'approccio biologico e i metodi di intervento terapeutico, nonché tutti i relativi riferimenti teorico-concettuali. Soggetti teorici molto importanti nell'ambito della psichiatria della DI, quali ad esempio il modello della qualità di vita, la sovraombratura diagnostica e altri concetti relativi alle modalità di presentazione specifica dei sintomi psichiatrici non vengono trattati, anche se ritenuti dai docenti stessi di grande utilità per il lavoro dei futuri psichiatri.

Nonostante la disponibilità di dati sulle problematiche psicopatologiche (oltre che fisiche) correlate alla condizione, la DI continua a ricevere scarsa considerazione nel settore psichiatrico, almeno nel nostro Paese. Ne è in parte conferma il fatto che tutti i docenti intervistati nel corso dell'indagine hanno dichiarato di non aver mai ricevuto forme di incentivo a favorire lo sviluppo dell'insegnamento di temi correlati alla salute mentale in questa popolazione specifica.

L'attuale disposizione degli psichiatri e degli specializzandi in psichiatria verso le problematiche specifiche della DI risulta gravemente limitata. Più della metà degli psichiatri operanti sul territorio intervistati si dichiara indisponibile alla presa in carico di persone con DI e problemi di salute psichica. In una proporzione simile l'erronea ed obsoleta nozione di "compromissione di base di tutto il funzionamento mentale" porta a ritenere che in questa popolazione non sia neanche possibile

parlare di disturbi psichiatrici. La maggior parte di essi esprime preoccupazione rispetto alla possibilità di lavorare nel settore, denunciando mancanza di conoscenze e di strumenti terapeutici. La formazione è uno dei meccanismi più efficaci per intervenire sulla capacità degli specialisti della salute mentale di riconoscere le peculiarità e incontrare i bisogni delle persone con DI. Le iniziative da un punto di vista educativo dovrebbero comprendere l'inclusione di tali contenuti nei corsi di laurea di Medicina e Chirurgia o discipline affini, nonché nella formazione specialistica in psichiatria. La formazione dovrebbe essere inclusiva sia da un punto interdisciplinare che culturale così da implementare le competenze di team professionali e providers dei servizi psichiatrici provenienti da diversi background. I training dovrebbero essere differenziati secondo vari livelli di approfondimento e durata, così da adattarsi alle esigenze dei diversi professionisti nella cura della salute mentale. La formazione dovrebbe essere intesa in primo luogo come un processo attraverso cui implementare le capacità del personale nell'incontrare i bisogni individuali delle persone che hanno in cura, anziché ricorrere a risposte tradizionali e non adattate alle esigenze del singolo. È necessario, pertanto, che gli operatori del settore ricevano training esaustivi in materia di DI e salute mentale, attraverso moduli elaborati a partire da una struttura formativa transnazionale di volta in volta adeguata ai diversi contesti nazionali e locali. La struttura unificante di tale formazione dovrebbe essere basata su un ciclo di trasmissione di nozioni aggiornate, entro il quale la conoscenza si trasforma in pratica e la pratica clinica informa la conoscenza.

È importante garantire che l'apprendimento sia strettamente legato ai contesti di lavoro con l'inserimento di casi di studio e lo sviluppo di moduli specifici per il personale di prima linea (educativo e di cura) che tenga conto dei diversi profili di competenza.

L'ampiezza del campo della salute mentale non può essere efficacemente compresa a partire da una formazione generica; dal momento che la psichiatria copre un così ampio spettro di contenuti e problematiche, al giorno d'oggi è impossibile pensare che uno psichiatra abbia acquisito pari competenze in ogni campo della disciplina. Le sotto-specializzazioni rappresentano un modo efficace per colmare queste lacune e consentire ai professionisti della salute mentale di raggiungere una più approfondita preparazione nei diversi settori.

Riferimenti

- Brand D. (2000) Modernising social services: implications for the development of staff training in learning disability services. *Tizard Learning Disability Review*, 5, 36–43.
- Dias MC, Perera B, Riese F, De Picker L, da Costa MP, Petricean A, Kanellopoulos A, Krysta K, Baessler F. (2020) Are we training psychiatrists to develop skills in intellectual disability psychiatry? Current European context and future directions. *European Psychiatry*, 63(1), e99, 1–5 <https://doi.org/10.1192/j.eurpsy.2020.102>
- Fredheim T, Haavet OR, Danbolt LJ, Kjønnsberg K, Lien L. (2013) Intellectual disability and mental health problems: a qualitative study of general practitioners' views. *BMJ Open*. 6;3(3):e002283. doi: 10.1136/bmjopen-2012-002283.
- Gill F, Stenfert Kroese B, Rose J. (2002) General practitioners' attitudes to patients who have learning disabilities. *Psychological Medicine*, 32, 1445–1455.
- Hodes M. (1998) A core curriculum for child and adolescent psychiatry. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 7:250–254.
- Holt G, Costello H, Bouras N, Diareme S, Hillery J, Moss S, Rodríguez Blázquez C, Salvador L, Tsiantis J, Weber G, Dimitrakaki C. (2000) BIOMED-MEROPE project: service provision for adults with intellectual disability: a European comparison. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44:685–696.

- Karabekiroglu K, Doğangün B, Hergüner S, von Salis T, Rothenberger A. (2006) Child and adolescent psychiatry training in Europe: differences and challenges in harmonization. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 15:467–475.
- Lotz-Rambaldi W, Schäfer I, ten Doesschate R, Hohagen F. (2008) Specialist training in psychiatry in Europe - Results of the UEMS-survey. *European Psychiatry*, 23:157–168.
- Martínez-Leal R, Salvador-Carulla L, Linehan C, Walsh P, Weber G, Van Hove G, Määttä T, Azema B, Haveman M, Buono S, Germanavicius A, van Schrojenstein Lantman-de Valk H, Tossebro J, Carmen-Ca^ra A, Moravec Berger D, Perry J, Kerr M. (2011) The impact of living arrangements and deinstitutionalisation in the health status of persons with intellectual disability in Europe. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55, 858–872.
- Ouellette-Kuntz H, Burge P, Henry DB, Bradley EA, Leichner P. (2003) Attitudes of senior psychiatry residents toward persons with intellectual disabilities. *Journal of Behavioral Health Services and Research*, 48, 538–545.
- Rose N, Kent S, Rose J. (2012) Health professionals' attitudes and emotions towards working with adults with intellectual disability (ID) and mental ill health. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56, 854–864.
- Salvador-Carulla L, Garcia-Gutierrez J. (2009) Healthcare in intellectual disabilities: Europe outside the UK. *Psychiatry*, 8,453–456.
- Salvador-Carulla L, Martínez-Leal R, Heyler C, Alvarez-Galvez J, Veenstra MY, García-Ibáñez J, Carpenter S, Bertelli M, Munir K, Torr J, Van Schrojenstein Lantman-de Valk HM. (2015) Training on intellectual disability in health sciences: the European perspective. *International Journal of Developmental Disabilities*, 61(1):20-31.
- Schulze TG, Treichel KC. (2002) The European Federation of Psychiatric Trainees (EFPT)-an integral part of the European harmonisation of psychiatric education and practise. *European Psychiatry*, 17:300–305.
- Tsiantis J, Diareme S, Dimitrakaki C, Kolaitis G, Flios A, Christogiorgos S, Weber G, Salvador-Carulla L, Hillery J, Costello H. (2004) Care staff awareness training on mental health needs of adults with learning disabilities: results from a Greek sample. *Journal of Learning Disabilities*, 8:221–234.
- van Schrojenstein Lantman-de Valk H. (2009) Healthy persons with intellectual disabilities in an inclusive society. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 6, 77–80.
- Werner S, Stawski M. (2012) Mental health: knowledge, attitudes and training of professionals on dual diagnosis of intellectual disability and psychiatric disorder. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56, 291–304.

5 L'organizzazione dei servizi di salute mentale

Un considerevole numero di evidenze ha mostrato una significativa carenza di servizi specifici per le persone con DI e problemi di salute mentale. Vari studi hanno infatti rilevato come ad oggi i loro bisogni sanitari restino per la maggior parte insoddisfatti, sia in termini qualitativi che quantitativi (Ali et al., 2013; Schützwohl et al., 2016).

A livello europeo, le difficoltà più grandi sono state individuate in relazione all'accesso alle cure, alle modalità di prescrizione dei farmaci, alla carente divulgazione di modelli e indicazioni utili, alla cura di disturbi psichiatrici in comorbidità, alla scarsa o problematica comunicazione tra servizi sanitari e sociali, all'accoglienza e ai sostegni ricevuti in questi stessi contesti (Health and Social Care Information Centre, 2005; O'Hara, 2006). Particolarmente elevata appare la difficoltà dei clinici nel rilevare i sintomi a partire dalle peculiarità espressive delle persone con DI e nello scegliere gli interventi (Ali et al., 2013; Wilson & Haire, 1990), dovute principalmente al problema trattato in precedenza della mancanza di formazione specifica (National Health Service Executive, 1999; Horwitz et al. 2000; Tuffrey-Wijne, 2003; DHSSPS, 2004) e spesso legato, a sua volta, alla presenza di pregiudizi e convinzioni che riducono ulteriormente l'efficacia delle pratiche (Bertelli et al, 2015). Oltre a quelle d'accesso, le persone con DI, i loro familiari e caregiver, hanno rilevato anche difficoltà nel comprendere l'organizzazione dei servizi e nell'ottenere informazioni sulla loro disponibilità (Gibbs et al., 2008; Ali et al., 2013).

Gli elevati bisogni psichiatrici delle persone con DI non vengono adeguatamente intercettati dai servizi di salute mentale (Cooper et al., 2004; Gustavson et al., 2005; Van Schrojenstein Lantman-de Walk 2005) e i ritardi nell'individuazione, nella valutazione e nel trattamento portano spesso a un deterioramento progressivo delle condizioni psichiche e comportamentali. Ciò può determinare a sua volta la necessità d'interventi più intensivi e più lunghi, spesso disponibili soltanto in servizi più contenitivi e distanti dal territorio d'appartenenza, con ulteriore disagio da parte della persona e della sua famiglia e significativo incremento dei costi di gestione (Joint Commissioning Panel for Mental Health, UK, 2013).

In base a quanto emerso dalle ricerche condotte sul tema, alcuni dei fattori che contribuiscono a questa situazione risultano essere le difficoltà che le persone con DI incontrano nell'accedere ai servizi di salute mentale e ostacoli nella coordinazione e comunicazione tra questi e altri tipi di servizi (NHS Health Scotland, 2004).

Da una revisione della letteratura condotta da Reale e Bonati (2015) sulle evidenze empiriche relative alla transizione ai servizi per adulti, è emerso che dei 33 studi individuati solo 4 riguardavano le esperienze di persone con DI. Anche nel nostro Paese si rileva una generale inadeguatezza dei servizi psichiatrici territoriali alle caratteristiche e ai bisogni delle persone con DI. Al compimento del diciottesimo anno, quando la neuropsichiatria infantile non può più occuparsene, la persona con DI viene lasciata senza riferimenti specialistici, soprattutto quando presenti problemi psichiatrici. Nell'organizzazione sanitaria della maggior parte delle Regioni non è prevista alcuna figura medica competente che si occupi di programmare e verificare la congruità dei percorsi di vita e degli interventi attuati nei centri di socializzazione e di riabilitazione (Vescovi et al., 2010). Anche nei casi di sintomi acuti o di alta pervasività di comportamenti patologici, l'accoglienza nei servizi psichiatrici di diagnosi e cura è fortemente limitata. Spesso le persone vengono rimandate ai servizi sociali o alle famiglie, costrette a ricercare autonomamente qualche professionista disponibile ad offrire delle cure, con grave danno sia morale che economico.

Nel panorama generale di grandi limitazioni dei servizi di salute mentale per le persone con DI sopra descritto, esistono delle eccezioni. In alcuni Paesi dell'Europa, oltre che degli Stati Uniti e in Australia, le politiche sanitarie hanno favorito nel tempo lo sviluppo di servizi altamente specializzati (Department of Developmental Disability Neuropsychiatry, New South Wales, 2014). Tuttavia, anche nella maggior parte di questi casi l'organizzazione è risultata inadeguata e sono in atto valutazioni per

soluzioni alternative. Secondo i risultati di una recentissima revisione Cochrane ciò potrebbe dipendere dalla mancanza di ricerche di alta qualità: l'effetto dell'organizzazione dei servizi sui comportamenti problema è stato valutato soltanto da 4 studi, quello sul carico per i prestatori d'assistenza soltanto da 3, quello sui costi degli interventi soltanto da 3 e quelli sugli eventi avversi addirittura da nessuno. I dati non permettono di affermare che l'incremento della frequenza e dell'intensità nell'erogazione di servizi o l'estensione dei trattamenti determinino una significativa riduzione dei comportamenti problema. Risultati promettenti, ma sempre di valore parziale, sono stati rilevati per gli interventi comportamentali d'alta specializzazione, condotti a livello comunitario. Il potenziamento dell'erogazione di servizi sembra incidere poco anche sul carico dei caregiver; qualche indicazione di vantaggio sembra associarsi solo all'ampliamento dei trattamenti. Anche la valutazione dei costi dei servizi e dei diversi tipi d'intervento è stata studiata in modo gravemente insufficiente (Balogh et al., 2016).

Per la mancanza di politiche nazionali e internazionali coerenti, non esiste un modello universalmente condiviso di servizi di salute mentale per la DI e la letteratura riporta una gamma piuttosto ampia di soluzioni rispetto agli interventi da attuare sia nella comunità che nelle strutture sanitarie complesse (Joint Commissioning Panel for Mental Health, UK, 2013).

5.1 Risultati dell'indagine

La quasi totalità dei Direttori intervistati ha dichiarato che nei loro DSM non esistono modalità specifiche di presa in carico per le persone con DI che presentano dei problemi psichiatrici, dato numerico corroborato e confermato nell'indicazione d'assenza d'attività specifiche di valutazione, di diagnosi e d'intervento.

Solo alcuni di loro hanno riferito che per gli psichiatri del DSM in cui operano sono disponibili informazioni cliniche fornite dai servizi di neuropsichiatria infantile riguardanti, tuttavia, la condizione di DI, il livello del QI e delle abilità adattive, o l'esistenza di comportamenti problema, piuttosto che le indagini o le diagnosi psicopatologiche ricevute. Inoltre, solo in pochissimi casi la trasmissione d'informazioni è stata riferita come parte di un progetto più ampio d'integrazione delle attività della neuropsichiatria infantile con quelle della psichiatria adulta. Anche quando si sono pronunciati rispetto alle professionalità impiegate nel servizio specifico per la DI, i Direttori hanno pensato in realtà alla gestione contestualizzata di alcuni pazienti psichiatrici con DI e non alla composizione di un servizio specifico strutturato. L'esistenza di un'equipe multidisciplinare, descritta in letteratura come la più adatta alla gestione dei problemi di salute mentale nelle persone con DI, è stata riferita solo in un caso.

Nessun Direttore ha riferito attività formative in atto o pregresse su nessuno negli argomenti elencati nella struttura dell'intervista né su nessun altro argomento inerente la psichiatria della DI. In nessun caso sono risultati dall'azienda sanitaria di riferimento corsi ECM su questa problematica.

La mancanza di servizi descritta dai Direttori intervistati individua immediate necessità di approfondimento. Se confermata questa condizione rappresenterebbe una vera urgenza sanitaria: i servizi di salute mentale del nostro Paese non avrebbero nessuna strutturazione in grado di attuare il diritto alla salute mentale delle persone con disabilità sancito dalla Convenzione ONU del 2006 ratificata dall'Italia con la legge 3 marzo 2009, n. 18.

La mancanza di servizi descritta dai DPL intervistati conferma quanto rilevato con l'indagine sui Direttori.

La quasi totalità degli intervistati ha infatti dichiarato che nei DSM in cui prestavano servizio non esistevano modalità specifiche di presa in carico per le persone con DI che presentino dei problemi psichiatrici.

Alcuni DPL hanno riferito che nei DSM in cui lavorano sono disponibili informazioni cliniche provenienti dai servizi di neuropsichiatria infantile. Come per i Direttori, nella maggior parte dei casi gli intervistati hanno fatto riferimento a informazioni sulla condizione di DI o l'esistenza di comportamenti problema, ma non a informazioni sulle indagini o sulle diagnosi psicopatologiche.

Inoltre, solo in pochi casi la trasmissione d'informazioni è stata riferita come parte di un progetto più ampio d'integrazione delle attività della neuropsichiatria infantile con quelle della psichiatria adulta. Anche quando si sono pronunciati rispetto alle professionalità impiegate nel servizio dedicato, i DPL hanno fatto riferimento in realtà alla gestione contestualizzata di alcuni pazienti psichiatrici con DI, non alla composizione di un servizio specifico strutturato. L'esistenza di un'equipe multidisciplinare è stata riferita in un bassissimo numero dei casi; alcuni intervistati hanno indicato un coinvolgimento di professionalità specifiche facendo tuttavia esplicito riferimento ai professionisti inviati a collaborare con le unità sociosanitarie di valutazione handicap. Le professionalità più frequentemente indicate sono state lo psichiatra, lo psicologo e l'infermiere professionale, che costituiscono le figure normalmente attive nelle attività dei CSM rivolte alla popolazione generale.

5.2 Risultati delle interviste approfondite agli utenti

Solo pochi familiari hanno rilevato la presenza di modalità specifiche di presa in carico per le persone con DI nei servizi psichiatrici delle loro regioni, ovvero Veneto e Piemonte. La disponibilità di informazioni cliniche provenienti dalla neuropsichiatria infantile è stata riportata in 3 casi (Campania, Veneto e Piemonte) mentre 4 rispondenti riferiscono attività di collaborazione tra medici dei servizi psichiatrici e specialisti della neuropsichiatria infantile, soprattutto in riferimento all'anamnesi e alla valutazione delle persone con DI. È interessante notare che molti rispondenti hanno parlato della presenza di un neuropsichiatra infantile cui far riferimento nei servizi, nonostante l'età adulta degli utenti con DI.

Per quanto riguarda le professionalità impiegate nel servizio in riferimento alla salute mentale delle persone con DI, nella metà dei casi è stata rilevata la sola presenza di psichiatri, mentre in uno è stata riportata anche quella di psicologi, infermieri, terapisti della riabilitazione e educatori. In nessun caso è stata rilevata la presenza di un'equipe multidisciplinare. La domanda sulle modalità attuate nei servizi ha rilevato una carenza diffusa di formazione specifica da parte delle professionalità cui i famigliari si sono rivolti. Ad eccezione di un unico caso non risulta siano state fornite informazioni circa la possibilità per le persone con DI di ricevere diagnosi di un disturbo psichiatrico co-occorrente e/o le modalità in cui si possono presentare i sintomi psichiatrici.

In particolare, viene rilevata da parte dei familiari la non attenzione alla costruzione di un progetto individuale per la persona che tenga conto delle varie fasi della vita. Anche l'utilizzo di linguaggio e mezzi di comunicazione efficaci e la presenza di metodi di intervento e terapie adatti alla condizione di persone con DI sono stati riportati da un solo rispondente, proveniente dal Piemonte.

Alla richiesta di specificare le modalità relazionali ritenute positive e negative, i famigliari intervistati hanno fornito risposte di vario tipo, alcune sovrapponibili. Tra le modalità relazionali percepite come positive è stata inclusa la programmazione di incontri in cui il responsabile del servizio si interfaccia con le famiglie settimanalmente presso il servizio psichiatrico di riferimento (Piemonte), dove anche la valutazione dell'utente, almeno da un punto di vista clinico risulta abbastanza approfondita.

In generale, la totalità dei rispondenti riporta vari aspetti negativi e carenze da parte dei servizi territoriali che portano molti famigliari a rivolgersi al privato o alla neuropsichiatria. Secondo un rispondente (Trentino), quando c'è la consapevolezza di non saper fornire risposte adeguate la neuropsichiatria e la psichiatria delegano la presa in carico e la diagnosi ad associazioni accreditate. Un'altra rispondente (Marche) giudica la sua esperienza con lo psichiatra fortemente negativa e limitata alla prescrizione di farmaci, con una formulazione della diagnosi non specifica.

5.3 Buone prassi cliniche individuate

Nella quasi totalità dei servizi intervistati non esistono procedure standardizzate per l'accoglienza, la relazione terapeutica, la valutazione diagnostica, la pratica clinica e la misurazione dell'efficienza degli interventi nell'ambito dell'approccio alla persona con DI e problemi di salute mentale.

Una buona prassi clinica adottata per le persone con DI nei servizi psichiatrici è stata rilevata presso il DSM della ASL di Bologna. Nel 2016 è stato qui istituito il “Programma Integrato Disabilità e Salute”, comprendente percorsi clinici dedicati alle persone adulte con DI, DSA, disabilità neuromotoria o neurosensoriale. Il Programma si propone di coordinare le figure e le interfacce che operano nei singoli percorsi, in riferimento a tutto l’arco di vita degli utenti, ma con un’attenzione particolare alla fase di transizione dall’età evolutiva a quella adulta, per la quale è stato messo a punto un set di strumenti di valutazione diagnostica, neuropsicologica e funzionale, ulteriormente differenziato per i diversi livelli di gravità. Un team multiprofessionale composto da medici, psicologi, analisti del comportamento, educatori professionali e altre figure di raccordo con i servizi sociali e il mondo del lavoro, attua valutazioni diagnostico-funzionali multidimensionali e progetti d’interventi basati sulla QdV individuale. Un ruolo rilevante è giocato dalla formazione continua, che i professionisti della disabilità e della psichiatria svolgono congiuntamente da diversi anni.

In presenza di gravi disturbi del comportamento vengono costituite equipe dedicate, con il coinvolgimento dei familiari, per l’osservazione, l’analisi funzionale e la definizione delle strategie d’intervento. Per l’area degli adolescenti-adulti la prassi adottata valorizza il contributo e la corresponsabilità dei medici di medicina generale e della Psichiatria Adulti. Una volta che la persona con DI ha compiuto i 18 anni la competenza passa infatti ai Servizi per Adulti che attivano un’UVM (Unità di Valutazione Multidisciplinare) integrata. Il CSM effettua la diagnosi psichiatrica, si occupa del monitoraggio dell’eventuale terapia specifica prescritta e collabora con le UVM distrettuali per la valutazione ed il trattamento dei comportamenti problema. Gli specialisti sono inoltre disponibili per consulenze e incontri con la famiglia dell’utente. Nell’ambito di questa realtà sanitaria c’è il ricorso ai criteri diagnostici specifici del DM-ID (National Association for the Dually Diagnosed – NADD, USA, 2007).

Un’altra buona prassi è stata rilevata nell’ASL Torino 2, che, facendo seguito alle linee di indirizzo della Regione Piemonte, ha aperto, già a partire dal 2009, un ambulatorio pubblico territoriale dedicato al DSA in età adulta, all’interno del DSM. Questo ambulatorio si occupa anche delle persone con DI, indipendentemente dalla gravità. Facendo seguito alla Delibera regionale del 3 marzo 2014 (DGR 22-7178), questo centro specialistico di II livello è stato investito del ruolo di Centro Pilota della Regione Piemonte e attua consulenze su pazienti inviati dai CSM di tutta la regione, in riferimento a diagnosi e progettazione degli interventi. Nel 2016 la Direzione Sanità ha inoltre attivato una rete regionale con l’obiettivo d’implementare le competenze e l’autonomia delle ASL nella valutazione e progettazione d’interventi per gli adulti con DSA. Il Centro Pilota è stato incaricato di formare e coordinare i referenti individuati da ogni ASL, di monitorare gli esiti degli interventi abilitativi e di condurre un’indagine epidemiologica. La Regione Piemonte ha definito dettagliatamente i percorsi di diagnosi e d’intervento per ogni fascia di età ed ha individuato in ogni ASL unità multidisciplinari specifiche per l’età evolutiva (nuclei DPS). Quest’ultime forniscono un modello di continuità d’intervento, seguendo il paziente dai primi anni di vita fino al raggiungimento dell’età adulta. Il Centro Pilota favorisce la continuità terapeutica in pazienti già diagnosticati in età evolutiva presso i Servizi di NPI e fornisce supporto ai CSM con in carico pazienti che necessitano di una valutazione diagnostica-differenziale in situazione di sospetto clinico (Luciano et al., 2014). La valutazione prevede l’utilizzo di strumenti standardizzati e validati per il DSA, l’inquadramento cognitivo del soggetto e il coinvolgimento delle famiglie e di altri servizi (scuola, servizi sociali ecc.). L’obiettivo è quello di giungere all’individuazione di un percorso abilitativo individualizzato e alla definizione del progetto di vita (Keller, 2014, 2015; Biamino et al., 2015). Inoltre, nell’ottica di favorire una diffusione delle conoscenze sui DSA e sul loro trattamento, il Centro Pilota regionale collabora con istituzioni Universitarie, Associazioni dei Familiari, Enti Pubblici e Fondazioni per promuovere programmi formativi, informativi e di ricerca.

Il Centro pilota promuove direttamente degli interventi di presa in carico di tipo medico psichiatrico, psicoterapeutico comportamentale/cognitivo-comportamentale individuali e di gruppo, oltre ad interventi di tipo abilitativo ed educativo (Keller et al., 2015b). Gli adulti con DSA seguiti al suo interno sono 320 e più della metà di loro presenta una DI in comorbidità.

Il Centro si trova all'interno del DSM della ASL di Torino con cui condivide risorse infermieristiche e amministrative. Attualmente vi operano un medico psichiatra/neuropsichiatra e una psicologa psicoterapeuta cognitivo comportamentale, entrambi a tempo parziale. È sede di tirocinio per psicologi delle scuole di specializzazione ed entra in rete con i progetti formativi universitari per operatori relativi ai Master promossi dal Dipartimento di Psicologia, di Medicina, e di Filosofia-Scienza della Educazione. Promuove inoltre dei percorsi formativi specifici diretti ai pazienti con DSA e mirati alla preparazione prelaborativa in collaborazione con gli enti preposti (es. ENGIM) (Keller, 2016) e, in accordo con la Direzione sanità dell'Assessorato alla Salute, organizza un percorso formativo per operatori della salute mentale e dei servizi socioassistenziali con corsi ECM nelle diverse città del Piemonte.

L'integrazione tra i servizi sanitari e assistenziali è garantita dall'Unità Multidisciplinare di Valutazione della Disabilità (UMVD), secondo quanto stabilito dalla DGR n. 26-13680 del 2010.

Riferimenti

- Ali A, Scior K, Ratti V, Strydom A, King M, and Hassiotis A (2013) Discrimination and Other Barriers to Accessing Health Care: Perspectives of Patients with Mild and Moderate Intellectual Disability and Their Carers. *PLoS One*, 8(8).
- Balogh R, McMorris CA, Lunskey Y, Ouellette-Kuntz H, Bourne L, Colantonio A, Gonçalves-Bradley DC (2016) Organising healthcare services for persons with an intellectual disability. *Cochrane Database System Review*. 11;4:CD007492.
- Bertelli M, Bianco A, Scuticchio D (2015) La persona con disabilità intellettiva in ospedale. in *Persone con disabilità e ospedale: principi, esperienze, buone prassi*, Berliri LV, Panocchia N (eds.) Nicola Panocchia, 2015: pagine 121-136; Erickson.
- Cooper S-A, Melville C, Morrison J (2004) People with intellectual disabilities: their health needs differ and need to be recognised and met. *British Medical Journal*. 329, 7463, 414-415.
- Department of Developmental Disability Neuropsychiatry (2014). *Accessible Mental Health Services for People with an Intellectual Disability: A Guide for Providers*. Department of Developmental Disability Neuropsychiatry, School of Psychiatry, UNSW Medicine, University of New South Wales.
- Gibbs SM, Brown MJ, Muir WJ (2008) The experiences of adults with intellectual disabilities and their carers in general hospitals: a focus group study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52(12):1061-77.
- Gustavson K-H, Umb-Carlsson O, Sonnander K (2005) A follow-up study of mortality, health conditions and associated disabilities of people with intellectual disabilities in a Swedish county. *Journal of Intellectual Disability Research*. 49, 12, 905-914.
- Horwitz S, Kerler BD, Owens P, Zigler E (2000) *The health status and needs of individuals with mental retardation*. Yale University, Connecticut.
- Joint Commissioning Panel for Mental Health (2013) *Guidance for commissioners of mental health services for people with learning disabilities*. London: JCP-MH.
- National Health Service Executive (1999) *The Healthy way: how to stay healthy a guide for people with learning disabilities*. Department of Health, London.
- O'Hara J (2006) Standards and quality measures for services for people with intellectual disabilities. *Current Opinion in Psychiatry*, 19(5),497-501.
- Reale L, Bonati M (2015) Mental disorders and transition to adult mental health services: A scoping review. *European Psychiatry*, 30(8):932-42.

- Schützwohl M, Koch A, Koslowski N, Puschner B, Voß E, Salize HJ, Pfennig A, Vogel A. (2016) Mental illness, problem behaviour, needs and service use in adults with intellectual disability. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 51(5), 767-76.
- Tuffrey-Wijne I. (2003) The palliative care needs of people with intellectual disabilities: a literature review. *Palliative Medicine*, 1, 55-62.
- Vescovi P., Dalla Vecchia A., Monchieri S., Mantesso U., Moretti M. (2010) I servizi per la salute mentale delle persone con disabilità intellettiva. In Castellani A., La Malfa G., Manzotti S., Moncheri S., Nardocci F., Ruggerini C. (a cura di). *La promozione della salute mentale nella disabilità intellettiva*. Erickson, Trento.
- van Schrojenstein Lantman-De Valk HM. (2005) Health in people with intellectual disabilities: Current knowledge and gaps in knowledge. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. 18, 4, 325-333.
- Wilson DN, Haire A. (1990) Health care screening for people with mental handicap living in the community. *BMJ*, 301(6765):1379-81.

6 Interventi

6.1 Interventi non farmacologici

Tra le pratiche di intervento relative alla DI, i trattamenti non farmacologici rappresentano un ambito di ricerca molto ampio. Esistono infatti diverse tipologie di intervento abilitativo e psicoeducativo, che variano per complessità metodologica ed efficacia. Anche se solo poche di queste sono state valutate con metodi scientifici, sembra che i trattamenti maggiormente adeguati siano quelli di matrice cognitivo-comportamentale.

6.1.1 Psicoterapia cognitivo-comportamentale

La Cognitive Behaviour Therapy (CBT) ad esempio può essere molto efficace come mezzo per affrontare problemi di salute mentale nelle persone con limitate capacità cognitive (Willner e Hatton, 2006; Vereenooghe & Langdon, 2013). Questo tipo di psicoterapia è rivolta in particolare a pazienti con DI di grado lieve in quanto le tecniche cognitive diventano di difficile applicazione quando diminuisce la capacità verbale. In generale, la comunità scientifica concorda nel ritenere che questo approccio possa costituire un'esperienza utile all'instaurarsi di una relazione con lo specialista nonché a favorire la conoscenza di sé, l'espressione delle emozioni e l'acquisizione di strategie comportamentali adeguate, soprattutto a livello sociale (Vereenooghe & Langdon, 2013; Cooney, et al, 2018; Trucchia, 2011). La prima fase dell'intervento è quella dell'educazione cognitivo affettiva, in cui le persone imparano a identificare e riconoscere gli elementi salienti di un'emozione specifica (espressione del viso, tono della voce, contesto, linguaggio del corpo etc.) e durante la quale il terapeuta aiuta il paziente a creare e impiegare un sistema per misurare il livello d'intensità emotiva, per mezzo di figure o parole che formano una scala a intensità crescente. Da qui si passa alla ristrutturazione cognitiva, durante la quale lo specialista lavora con la persona affinché possa individuare e modificare adattivamente le modalità di pensiero disfunzionali alla base delle emozioni negative.

6.1.2 Interventi comportamentali: Applied Behavior Analysis (ABA)

L'Applied Behaviour Analysis (ABA) è basata sui principi scientifici dell'analisi del comportamento, secondo i quali frequenza, intensità e durata di una determinata condotta possono essere condizionate dagli antecedenti e/o dalle conseguenze della condotta stessa. Si tratta di una tecnica adottata per progettare, attuare e valutare programmi d'intervento, basata sull'osservazione e la registrazione dei comportamenti al fine di determinare quelli disfunzionali da ostacolare e quelli nuovi e adattivi da incentivare. Questo tipo di trattamento viene gestito da operatori che abbiano ricevuto una specifica formazione, i quali a loro volta preparano il personale con ruolo educativo.

Ne fanno parte una serie di tecniche comportamentali che agendo attraverso l'alterazione del contesto precedente hanno degli effetti sulla condotta: lo shaping, il chaining, il prompting e il fading. Scopo dello shaping è quello di rinforzare gli atteggiamenti che si avvicinano in modo progressivo al comportamento target il quale, nella fase del chaining, viene suddiviso in unità più piccole, dunque più facilmente acquisibili. Le altre due tecniche, il prompting e il fading, sono applicate rispettivamente per favorire l'attuazione di una condotta e per garantire un supporto che in seguito verrà progressivamente ridotto.

Ad oggi i modelli di intervento che si basano sull'ABA sono numerosi e comprendono sia approcci più strutturati come il Discrete Trial Training (DTT), che trattamenti più naturalistici e basati sulle tappe di sviluppo come il Verbal Behavior Teaching (VBT), il Natural Language Paradigm (NLP), l'Incidental Teaching (IT) e il Natural Environmental Teaching (NET). Nonostante le risposte dei singoli pazienti a questi programmi terapeutici siano variabili e non vi siano ancora prove definitive sulla loro efficacia, attualmente i trattamenti ABA sono ritenuti più validi rispetto ad interventi intensivi e altrettanto strutturati.

6.1.3 Interventi comunicativi: la Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) e il Picture Exchange Communication System (PECS)

Altri tipi di interventi non farmacologici, sono quelli che agiscono sulle difficoltà comunicative, come ad esempio la Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) e il Picture Exchange Communication System (PECS). La CAA nasce negli anni '80 negli Stati Uniti e comprende diverse modalità di comunicazione in alternativa a quelle più comuni del linguaggio e della scrittura, che possono consentire alle persone con DI di esprimersi in modo efficace, aumentando e migliorando le loro possibilità comunicative naturali. Consiste in una serie di strategie e tecniche rivolte alla persona con DI e ai suoi interlocutori e ha come obiettivo unico quello di migliorare la frequenza e la qualità della partecipazione nei diversi ambiti delle attività quotidiane.

Il sistema PECS viene sviluppato intorno alla metà degli anni '90 da due ricercatori, Frost e Bondy, per essere destinato a bambini in età prescolare o persone con deficit di comunicazione sociale. In seguito, il suo utilizzo è stato allargato ad un'utenza maggiormente diversificata. Si tratta di un sistema di comunicazione basato sullo scambio per immagini, che si realizza attraverso un programma di apprendimento articolato in più fasi e che ha come obiettivo quello di favorire la spontaneità e l'iniziativa della persona nel processo comunicativo. Il programma terapeutico prevede la progressiva variazione di interlocutori e ambienti allo scopo di consentire la generalizzazione di quanto appreso.

6.1.4 Interventi educativi

Esistono inoltre interventi di tipo educativo, basati sull'acquisizione di nuove competenze e finalizzati a migliorare vari aspetti comportamentali, come le condotte disfunzionali, le capacità linguistiche, le abilità sociali e della vita quotidiana. Queste modalità di intervento sono efficaci sia nel ridurre la frequenza e la gravità di un comportamento specifico, sia nell'aumentare le capacità adattive. Infine, altri tipi di trattamenti non farmacologici attuabili con persone con DI sono la stimolazione sensoriale, la psicomotricità, la pet-therapy e la musicoterapia. Tuttavia, secondo le linee guida, nessuno di questi è sostenuto da prove scientifiche che ne confermino l'efficacia.

6.1.5 Gestione dei comportamenti problema

Nell'ambito della gestione dei CP, secondo i dati provenienti dalla letteratura scientifica si possono identificare tre principali tipologie di intervento: le tecniche di miglioramento comportamentale, quelle di riduzione comportamentale e il trattamento farmacologico. La pratica clinica sembra indicare che la procedura terapeutica più efficace sia quella basata sulla considerazione globale degli aspetti organici, psichiatrici, sociali e funzionali e sulla valutazione dei loro contributi patogenetici nell'ottica di ottenere una valutazione multimodale contestualizzata e un intervento integrato multidisciplinare (coinvolgendo tutte le professionalità, la famiglia e gli ambienti di vita). Trattamenti di questo tipo consentono infatti di orientare l'intervento a partire dalle informazioni sia cliniche che ambientali specifiche di ogni paziente così da poter proporre strategie di coping e alternative comportamentali adattare al singolo caso.

Alcuni esempi delle procedure adottate sono la sostituzione degli stimoli precedenti (antecedenti, particolarmente utili in caso di aggressività), la strutturazione di comportamenti alternativi equivalenti a livello funzionale, il controllo dei rinforzi non-contingenti, l'offerta di rinforzi differenziati, le tecniche di rilassamento e di gestione dell'ansia, i programmi di socializzazione, la terapia di gruppo.

6.2 Interventi farmacologici

Nonostante vi siano scarse evidenze di efficacia, sicurezza ed impatto sulla qualità di vita, nella popolazione con DI si rileva un'elevata frequenza di prescrizioni farmacologiche, spesso anche multiple e ad alte dosi, con tassi che variano tra il 32 e l'89% (de Kuyper et al., 2010; Doan et al.,

2013; Holden & Gitlesen, 2004; Stolker et al., 2002; Deb et al., 2015). La letteratura riporta un'alta percentuale di persone cui viene prescritto un farmaco senza che sia stato diagnosticato un disturbo psichiatrico.

I farmaci più frequentemente prescritti risultano gli antipsicotici, seguiti da antidepressivi (SSRI e triciclici), stabilizzatori dell'umore e benzodiazepine. La letteratura non riporta dati che giustificano quest'ordine d'utilizzo. In generale le evidenze sul rationale d'impiego, sui dosaggi e sulla sicurezza sono limitate (Baasland & Engedal, 2009).

6.2.1 Antipsicotici

Come già accennato, gli antipsicotici risultano di gran lunga i farmaci più prescritti (Spreat et al., 1997). Da alcuni studi condotti su questo tema risulta che il 20% delle persone con DI ricoverate presso strutture residenziali ne ricevono almeno uno (Holden et al., 2004) e la percentuale aumenta (22-45%) se si fa riferimento al contesto ospedaliero (Linaker, 1990). Gli antipsicotici di vecchia generazione (o tipici) cui si ricorre più frequentemente sono clorpromazina, aloperidolo e tioridazina; questi farmaci possono determinare l'insorgenza di effetti indesiderati particolarmente dannosi per le persone con DI, ovvero riduzione della performance cognitiva, sonnolenza, distonia acuta, disturbi extrapiramidali, acatisia, discinesia tardiva, iperprolattinemia, aritmie e altre disfunzioni cardiache, sessuali e metaboliche (Anderson et al., 1984; La Malfa et al., 2006). Anche se esistono prove d'efficacia nel trattamento di alcuni comportamenti problema, in particolare quelli aggressivi, se ne raccomanda un utilizzo assai ridotto, limitato a condizioni specifiche e con il dosaggio minimo. Rispetto agli antipsicotici tipici quelli di nuova generazione (atipici) mostrano maggiore sicurezza e tollerabilità (Advokat et al., 2000); il loro diverso profilo recettoriale comporta un minore impatto a livello del sistema neuro-motorio e di quello cognitivo (De Leon et al., 2009) e il loro utilizzo è supportato da un numero crescente di prove che ne sottolineano la maggiore efficienza in termini di efficacia sui sintomi, sicurezza e continuità di trattamento, in campioni di diverse età (Deb & Unwin, 2007). Gli effetti indesiderati più rilevanti sono: incremento ponderale e alterazioni del profilo glicolipidico, alterazioni della crasi ematica, abbassamento della soglia epilettogena, aritmie cardiache e disfunzioni sessuali.

Tra i farmaci di questo gruppo quelli più studiati sono il risperidone, l'aripiprazolo, la clozapina e l'olanzapina.

6.2.2 Antidepressivi

Anche gli antidepressivi sono molto utilizzati con le persone con DI, ma sempre prevalentemente per la gestione dei CP, senza chiare evidenze sul rationale. Tra questi i triciclici, sebbene associati ad efficacia nel trattamento dei comportamenti ripetitivi e delle stereotipie e per ridurre aggressività e iperattività, risultano poco maneggevoli, specie nei soggetti in età evolutiva, per la presenza di numerosi effetti collaterali quali tachicardia, stipsi, secchezza delle fauci, affaticamento, letargia e crisi di tipo tonico-clonico.

Alternative più sicure sembrano essere gli Inibitori Selettivi della Ricaptazione della Serotonina (SSRI), anche se i risultati delle valutazioni d'efficacia sono contrastanti (Janowsky et al., 2005; La Malfa et al., 2001; Branford et al., 1998; Troisi et al., 1995). Tuttavia, paroxetina, fluvoxamina e fluoxetina sembrano in grado di ridurre i comportamenti autolesivi e perseverativi, rivelandosi ancor più efficaci nei casi in cui i CP si associano a depressione, ansia o disturbo ossessivo-compulsivo.

6.2.3 Stabilizzatori dell'umore

Gli studi sui farmaci di questa classe sono fortemente limitati. La carbamazepina e l'acido valproico sono presenti in letteratura con un numero di studi randomizzati e controllati, retrospettivi e prospettici insufficienti a determinarne l'efficienza. L'utilizzo dei sali di litio è supportato da qualche evidenza in più, nonostante il valore discutibile delle misure di esito adottate.

Anche i dati clinici relativi a lamotrigina, levetiracetam e topiramato sono del tutto insufficienti per poterne raccomandare l'utilizzo. È importante considerare che il ricorso a questo tipo di farmaci richiede di effettuare controlli ematici periodici, per rilevarne la concentrazione plasmatica e la relazione con eventuali effetti indesiderati.

6.2.4 Altri tipi di farmaci

Altri farmaci di uso frequente con le persone con DI sono i beta-bloccanti, gli ansiolitici e gli antagonisti degli oppioidi, sempre con riferimento prevalente alla gestione di CP e in assenza di evidenze da ricerche di alto valore metodologico (Roy et al., 2015). Le evidenze sull'efficacia dei beta-bloccanti sono contrastanti: in alcuni casi aggressività, autolesionismo, irritabilità, iperattività e impulsività sono risultati migliorati, in altri peggiorati e in altri ancora non è stato registrato alcun effetto significativo (Ward et al., 2013).

Gli ansiolitici non sembrano avere effetti di rilievo sulla frequenza e sull'intensità dei CP e il loro utilizzo dovrebbe essere limitato ad un periodo di tempo tra le 6 e le 8 settimane. Le benzodiazepine, in particolare, comportano dei rischi in termini di tolleranza, arrivando in alcuni casi di utilizzo prolungato, a determinare dipendenza.

Gli antagonisti degli oppioidi, come il naloxone e il naltrexone, vengono utilizzati soprattutto per la gestione di gravi comportamenti autolesivi.

6.2.5 Gestione dei comportamenti problema

Alcune molecole hanno mostrato efficacia su diversi tipi di CP, ma ad oggi non è possibile definire nessuna relazione terapeutica specifica. Nonostante la loro efficacia non sia stata definitivamente provata, stabilizzanti dell'umore, neurolettici e benzodiazepine, sono stati molto utilizzati così come gli inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina, in particolare quelli a più alta componente "sedativa", mentre la tendenza più recente è quella al ricorso degli antipsicotici di nuova generazione. Come suddetto le cause dei CP risiedono in un'ampia gamma di fattori biologici, psicologici e socio-ambientali, spesso combinati fra loro. Prima di procedere a un trattamento farmacologico è dunque opportuno escludere tutte quelle cause per le quali il farmaco potrebbe essere non indicato, inefficace o dannoso, o con le quali potrebbe interferire negativamente. Una causa spesso sottostimata di CP sono i disturbi e le malattie fisiche.

La letteratura sottolinea che la terapia farmacologica non deve essere un intervento di prima scelta per la gestione dei CP e che, anche quando impiantata, deve essere abbinata ad altre terapie non farmacologiche e rivalutata periodicamente alla ricerca della dose minima efficace e dei tempi minimi di mantenimento. Queste e altre indicazioni sono state incluse nelle linee guida prodotte dalla Sezione Disabilità Intellettiva dell'Associazione Mondiale di Psichiatria (Deb et al., 2009).

6.3 Risultati dell'indagine

Solo un Direttore tra gli intervistati ha segnalato la presenza di modalità di intervento specifiche per la DI nel suo servizio. Tuttavia, non risulta che i professionisti del suo dipartimento abbiano seguito percorsi formativi dedicati, dove siano state trattate le modalità di intervento (sia farmacologico che non farmacologico) più efficaci per la salute mentale delle persone con DI/DSA-SE. La presenza di tale argomento nella formazione ricevuta dai professionisti impiegati nel DSM di riferimento non è stata rilevata per la totalità del campione.

La mancanza di interventi specifici per le persone con DI e problemi di salute mentale descritta dai DPL intervistati conferma quanto rilevato con l'indagine sui Direttori. Solo un Dirigente ha riportato l'esistenza di modalità specifiche di intervento, specificando che i professionisti impiegati nel servizio avevano ricevuto una formazione che includeva nozioni sui metodi di intervento terapeutico, sulla psicofarmacologia, la psicoterapia e gli interventi comportamentali. Nei restanti casi non è stata rilevata la presenza di tali argomenti nei percorsi formativi seguiti dalle figure attive nel servizio.

La presenza di metodi di intervento e terapie modificati per l'uso con le persone con DI/DSA-SE sono stati riportati da un solo rispondente e ancora in un solo caso è stata rilevata la presenza di terapie non farmacologiche o psicoterapie tra le modalità di intervento proposte dal servizio psichiatrico. La prescrizione di farmaci psicoattivi è stata riferita anche da alcuni degli utenti intervistati mentre nessuno di loro ha confermato o fatto riferimento all'aver seguito psicoterapie (basate sia sulla parola che sul comportamento) su indicazione dei professionisti del servizio.

Riferimenti

- Advokat CD, Mayville EA, Matson JL. (2000) Side effect profiles of atypical antipsychotics, typical antipsychotics, or no psychotropic medications in persons with mental retardation. *Research on Developmental Disabilities*, 21(1), 75-84.
- Amore M, Bertelli M, Villani D, Tamborini S, Rossi M. (2011) Olanzapine vs. risperidone in treating aggressive behaviors in adults with intellectual disability: A single blind study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(2), 210-218.
- Anderson LT, Campbell M, Grega DM, Perry R, Small AM, Green WH. (1984) Haloperidol in the treatment of infantile autism: effects on learning and behavioral symptoms. *American Journal of Psychiatry*, 141(10):1195-202.
- Baasland G, Engedal K. (2009) Use of psychotropic medication among individuals with mental retardation. *Tidsskr Nor Laegeforen*. 129(17), 1751-1753.
- Bertelli M. (2014) Asenapine in people with intellectual disability and bipolar disorder or schizoaffective disorder: the DIAS project. XVI World Congress of Psychiatry, Madrid, Abstracts Book, 4, 472.
- Bodfish JW, Madison JT. (1993) Diagnosis and fluoxetine treatment of compulsive behavior disorder of adults with mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 98(3), 360-367.
- Branford D, Bhaumik S, Naik B. (1998) Selective serotonin re-uptake inhibitors for the treatment of perseverative and maladaptive behaviors of people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42(4), 301-306.
- Cohen S, Fitzgerald B, Okos A, Khan S, Khan A. (2003) Weight, lipids, glucose, and behavior measures with ziprasidone treatment in a population with mental retardation. *Journal of Clinical Psychiatry*, 64(1), 60-62.
- Cooney P, Tunney C, & O'Reilly G. (2018) A systematic review of the evidence regarding cognitive skills that assist cognitive behavioural therapy in adults who have an intellectual disability. *Journal of Applied Research in Intellectual Disability*, 31, 23- 42.
- de Kuyper, G., Hoekstra, P., Visser, F., Scholte, F. A., Penning, C., & Evenhuis, H. (2010) Use of antipsychotic drugs in individuals with intellectual disability (ID) in the Netherlands: Prevalence and reasons for prescription. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(7), 659-667.
- de Leon J, Greenlee B, Barber J, Sabaawi M, Singh NN. (2009) Practical guidelines for the use of new generation antipsychotic drugs (except clozapine) in adult individuals with intellectual disabilities. *Research on Developmental Disabilities*, 30(4), 613-69.
- Deb S, Farmah BK, Arshad E, Deb T, Roy M, Unwin GL. (2014) The effectiveness of aripiprazole in the management of problem behaviour in people with intellectual disabilities, developmental disabilities and/or autistic spectrum disorder - a systematic review. *Research in Developmental Disabilities*, 35 (3), 711-25.
- Deb S, Kwok H, Bertelli M, Salvador-Carulla L, Bradley E, Torr J, Barnhill J. (2009) Guideline Development Group of the WPA Section on Psychiatry of Intellectual Disability. *International*

guide to prescribing psychotropic medication for the management of problem behaviours in adults with intellectual disabilities. *World Psychiatry*, 8(3), 181-6.

- Deb S, Unwin GL. (2007) Psychotropic medication for behaviour problems in people with intellectual disability: a review of the current literature. *Current Opinion in Psychiatry*, 20(5):461-6.
- Deb S, Unwin G, Deb T. (2015) Characteristics and the trajectory of psychotropic medication use in general and antipsychotics in particular among adults with an intellectual disability who exhibit aggressive behaviour. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(1):11-25.
- Doan TN, Lennox NG, Taylor-Gomez M, & Ware RS. (2013) Medication use among Australian adults with intellectual disability in primary health care settings: A cross sectional study. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 38(2), 177–181.
- Findling RL, Reed MD, O’Riordan MA, Demeter CA, Stansbrey RJ, McNamara NK. (2006) Effectiveness, safety, and pharmacokinetics of quetiapine in aggressive children with conduct disorder. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, 792–800.
- Harden BL, Hardan AY. (2006) Open-label prospective trial of olanzapine in adolescents with sub-average intelligence and disruptive behavior disorders. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, 928–935.
- Holden B, & Gitlesen JP. (2004) Psychotropic medication in adults with mental retardation: Prevalence, and prescription practices. *Research in Developmental Disabilities*, 25(6), 509–521.
- Janowsky DS, Barnhill L, Davis JM. (2003) Olanzapine for self-injurious, aggressive, and disruptive behaviors in intellectually disabled adults: A retrospective, open-label, naturalistic trial. *Journal of Clinical Psychiatry*, 64(10), 1258–1265.
- Janowsky DS, Shetty M, Barnhill J, Elamir B, Davis JM (2005) Serotonergic antidepressant effects on aggressive, self-injurious and destructive/disruptive behaviors in intellectually disabled adults: A retrospective, open-label, naturalistic trial. *International Journal of Neuropsychopharmacology*, 8(1), 37–48.
- La Malfa G, Bertelli M, Conte M. (2001) Fluvoxamine and aggression in mental retardation. *Psychiatric Services*, 52(8), 1105.
- La Malfa G, Bertelli M, Lassi S. (2003) Efficacy and tolerability of quetiapine in patients with mental retardation and behavioral disorders. *Nuova Rivista di Neurologia*, 13(4), 122–125.
- La Malfa G, Bertelli M, Ricca V, Mannucci E, Cabras PL. (1997) Fluvoxamine and mental retardation: Clinical use. *Italian Journal of Intellectual Impairment*, 10(1), 3–6.
- La Malfa G, Lassi S, Bertelli M, Castellani A. (2006) Reviewing the use of antipsychotic drugs in people with intellectual disability. *Human Psychopharmacology*, 21(2), 73-89.
- Linaker OM (1990) Frequency of and determinants for psychotropic drug use in an institution for the mentally retarded. *British Journal of Psychiatry*. 156:525-30.
- Marcus RN, Owen R, Kamen L, Manos G, McQuade RD, Carson WH, Aman MG. (2009) A placebo-controlled, fixed-dose study of aripiprazole in children and adolescents with irritability associated with autistic disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 48(11):1110-9.
- Marcus RN, Owen R, Manos G, Mankoski R, Kamen L, McQuade RD, Carson WH, Corey-Lisle PK, Aman MG. (2011) Aripiprazole in the treatment of irritability in pediatric patients (aged 6-17 years) with autistic disorder: results from a 52-week, open-label study. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, 21(3):229-36.
- Markowitz PI. (1992) Effect of fluoxetine on self-injurious behavior in the developmentally disabled: A preliminary study. *Journal of Clinical Psychopharmacology*, 12(1), 27–31.

- Owen R, Sikich L, Marcus RN, Corey-Lisle P, Manos G, McQuade RD, Carson WH, Findling RL. (2009) Aripiprazole in the treatment of irritability in children and adolescents with autistic disorder. *Pediatrics*, 124(6):1533-40.
- Roy A, Roy M, Deb S, Unwin G, Roy A. (2015) Are opioid antagonists effective in adults with intellectual disability? a systematic review. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(1), 55–67.
- Singh AN, Matson JL, Hill BD, Pella RD, Cooper CL, Adkins AD. (2010) The use of clozapine among individuals with intellectual disability: a review. *Research in Developmental Disabilities*, 31(6), 1135-41.
- Spreat S, Conroy JW, Jones JC. (1997) Use of psychotropic medication in Oklahoma: a statewide survey. *American Journal of Mental Retardation*, 102(1):80-5.
- Stolker JJ, Koedoot PJ, Heerdink ER, Leufkens HG, Nolen WA. (2002) Psychotropic drug use 3233 in intellectually disabled group-home residents with 3234 behavioral problems. *Pharmacopsychiatry*, 35(1), 3235 19–23.
- Troisi A, Vicario E, Nuccetelli F, Ciani N, Pasini A. (1995) Effects of fluoxetine on aggressive behavior of adult inpatients with mental retardation and epilepsy. *Pharmacopsychiatry*, 28(3), 73–76.
- Trucchia S. (2011) Terapia cognitivo-comportamentale con il paziente con ritardo mentale. *Psicoterapeuti in formazione*, 7, 38-83.
- Vereenooghe L, & Langdon P. (2013) Psychological therapies for people with intellectual disabilities: A systematic review and meta-analysis. *Research in Developmental Disabilities*, 34, 4085-40102.
- Williams H, Clarke R, Bouras N, Martin J, Holt G. (2000) Use of the atypical antipsychotics olanzapine and risperidone in adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44(2),164–169.
- Willner P, Hatton C (2006) CBT for People with Intellectual Disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 19, 1–3.

7 Misure di esito

7.1 Misure di esito nella psichiatria della disabilità intellettiva e dell'autismo con bisogno di sostegno elevato

La misura e la valutazione comparativa degli esiti degli interventi sulla salute sono considerate strategie fondamentali per promuovere la qualità e l'equità dell'assistenza sanitaria. Con il termine esito si intende il «risultato finale di un processo» che, nel caso degli interventi sanitari, è il miglioramento dello stato di salute della persona o della popolazione. Secondo definizioni classiche, come quella di Donabedian (1980), la misura dell'esito fa parte di un sistema di valutazione di qualità che include anche indicatori di struttura e di processo.

Le tipologie di esito e le modalità di definizione e misura variano a seconda delle finalità e del contesto specifico dei diversi studi, del livello di assistenza oggetto di valutazione, della patologia o condizione clinica in studio nonché delle fonti dei dati disponibili. Ad oggi, la gran parte degli studi osservazionali di valutazione comparativa ha fatto riferimento a misure di esito riguardanti aspetti oggettivi e standardizzati della salute, intesa come integrità morfologica e funzionale, quali la mortalità, le complicanze, le riammissioni ospedaliere o il recupero funzionale.

Nell'ambito della psichiatria della DI, in cui è inadeguato pensare a una guarigione in termini di restitutio ad integrum, ovvero di restituzione di abilità funzionali simili a quelli della maggior parte della popolazione, si sono progressivamente sviluppate misure di esito alternative, centrate sulla percezione individuale di benessere, in un modello d'intervento terapeutico che mira ad aiutare l'individuo a essere più soddisfatto possibile del modo in cui la propria condizione psico-fisica si declina nei vari ambiti della vita. Altri motivi per cui il perseguimento della qualità di vita si sta imponendo all'attenzione degli operatori del campo della DI riguardano l'utilizzo di tecnologie biomediche e riabilitative sempre più sofisticate, l'aumento della sopravvivenza alla disabilità e della durata media di vita, l'incremento di cronicizzazioni e invalidità che ne derivano, i costi elevati dell'assistenza sanitaria che cingicamente richiedono, nella maggior parte dei Paesi occidentali, valutazioni complesse d'efficacia.

7.2 Misure di esito centrate sulla persona

Utilizzare una prospettiva "centrata-sulla-persona" come misura d'esito è di fondamentale importanza nella valutazione degli esiti degli interventi e dello stato di salute delle persone con DI. Infatti, come suddetto, la salute mentale di questa popolazione rappresenta un'area di sovrapposizione fra l'assistenza sanitaria e quella sociale, fra la medicina generica e quella specialistica, fra i servizi per l'età dello sviluppo e quelli per gli adulti. L'adozione di un approccio basato su definizioni di salute olistiche, multidimensionali e bio-psico-sociali, appare inevitabile più che utile per fornire un'assistenza psichiatrica efficiente e soddisfacente.

La sfida maggiore è rappresentata dalla conversione delle conoscenze e dei modelli teorici inerenti questi temi in pratiche che rendano efficaci gli interventi e che si orientino all'ottimizzazione della qualità di cura. Negli Stati Uniti, in Australia e nei Paesi europei in cui l'implementazione di modelli d'assistenza sanitaria basati su questo tipo di approccio è in atto da più tempo, gli ostacoli più importanti sono risultati le resistenze al cambiamento nella filosofia e nella cultura della cura, i problemi legati al finanziamento, l'elevato turnover del personale e l'inesperienza delle professionalità coinvolte nella gestione e dell'organizzazione (Dowling et al., 2007; Balogh et al, 2008; Kendrick, 2011). Un contributo molto interessante è stato fornito dall'International Network of Person-centered Medicine (INPCM), che ha proposto l'utilizzo di procedure di valutazione e di intervento basate sulla collaborazione fra clinici, pazienti e familiari, in un'ottica integrativa a quella nosologica tradizionale (Mezzich et al., 2010).

Contrariamente a quanto comunemente ritenuto, le misure di esito centrate sulla persona possono favorire lo sviluppo di una rete di servizi più accessibile, efficiente ed economica.

7.3 La Qualità di Vita

Fra le misure di esito centrate-sulla-persona la Qualità di Vita (QdV) ha progressivamente acquisito particolare importanza (Bertelli & Brown, 2006; Bertelli et al., 2020). Attualmente essa rappresenta uno dei parametri di valutazione più utilizzati per i trial clinici, anche di tipo farmacologico, e per l'organizzazione dei servizi, ma anche un riferimento fondamentale nella pianificazione individualizzata degli interventi.

Contrariamente all'apparente semplicità, legata alla banalizzazione del suo uso frequente, l'espressione "Qualità di Vita" può esprimere una molteplicità di significati tanto da risultare impossibile parlarne senza una precisazione di senso specifico. Nell'ambito generale delle comunicazioni di massa la QdV viene continuamente confusa con la vita di qualità, in riferimento a un ideale universalmente valido di alta qualità degli ambiti della vita più materiali e commercializzabili: oggetti posseduti, carriera lavorativa, ambienti frequentati, vacanze, performance fisiche, ecc. Spesso viene addirittura usata come sinonimo di felicità. In ambito sanitario l'espressione QdV si riferisce alla percezione dello stato di salute, nel suo significato più ampio, da parte del sistema paziente-persona. Eppure la QdV "legata alla salute", dall'inglese "health-related", si riferisce esclusivamente ad aspetti clinici e all'effetto di questi sul funzionamento normale, mentre solo la QdV generica (whole-person) valuta la percezione soggettiva di benessere rispetto a tutti gli ambiti dell'esistenza che hanno mostrato un valore qualitativo per la vita umana, indipendentemente dalla presenza di patologie particolari o condizioni esistenziali peculiari.

L'intervento sulla QdV è allo stesso tempo un intervento sulla clinica che, in gran parte, è rappresentata da disfunzioni comportamentali in competenze e capacità mai valorizzate o considerate impossibili dall'ambiente circostante la persona con disabilità. Tale scarsa valorizzazione e tale giudizio di impossibilità dipendono spesso proprio dalla difficoltà ad accettare come valida una modalità di funzionamento diversa da quella "normale". Nei casi in cui la valutazione della QdV sia stata usata come misura di esito di interventi terapeutici, la sua capacità discriminativa, la sua sensibilità e la sua capacità indicativa del reale benessere delle persone trattate, si sono rivelate superiori rispetto a tutti i parametri precedentemente usati.

La valutazione e l'intervento di tipo QdV poggiano sui seguenti principi: misurare la quantità di esperienze significative che le persone hanno negli ambiti per loro considerati di valore; offrire la possibilità di raggiungere una vita significativa, in equilibrio fra interesse e soddisfazione; valutare il grado con cui i diversi ambiti di vita contribuiscono ad una vita piena e vissuta con partecipazione. La misurazione della QdV deve essere eseguita nel contesto ambientale che la persona considera importante e deve basarsi sulle esperienze, sia quelle comuni a tutti gli esseri umani che quelle uniche e individuali. Il concetto di QdV offre una nuova prospettiva di intervento e può alleviare il carico degli operatori del settore. Esso rappresenta infatti un nuovo strumento di osservazione delle esigenze delle persone con DI, soprattutto di tipo psichico, e costituisce un paradigma utile all'identificazione, allo sviluppo e alla valutazione dei supporti, dei servizi e delle politiche.

Esistono in letteratura molte scale per l'indagine della QdV generica, ma nessuna può essere considerata esaustiva, non solo in riferimento al numero di aree indagate, ma soprattutto rispetto all'organizzazione teorica. Le più diffuse sono il Quality of Life Questionnaire (QoL-Q), creato da Robert Schalock e dai suoi collaboratori statunitensi (Schalock & Keith, 1993; Schalock et al., 2008; Buntinx & Schalock, 2010), la Comprehensive Quality of Life scale (ComQoL) e il Personal Wellbeing Index, creati dall'australiano Robert A. Cummins (Cummins, 1997; Cummins, 2005), il Quality of Life Instrument Package (QoL-IP), prodotto da Ivan Brown e dai suoi collaboratori del Centro per la Salute Pubblica dell'Università di Toronto (Brown et al., 1997; Brown & Brown, 2009).

Il QoL-Q si articola nei tre macrofattori dell'autonomia, della partecipazione sociale e del benessere, suddivisi nei seguenti otto domini: sviluppo personale, auto-determinazione, relazioni interpersonali,

inclusione sociale, diritti, benessere emozionale, benessere fisico e benessere materiale. Di particolare interesse è la concettualizzazione di QdV sviluppata dal Centro di Salute Mentale di Toronto e esplicitata nel QoL-IP. Quest'ultimo strumento è attualmente il più diffuso in Italia, nel suo adattamento denominato BASIQ (Batteria di Strumenti per l'Indagine della Qualità di vita) e rappresenta, a giudizio degli estensori del presente capitolo, lo strumento più completo, sia rispetto alle aree della QdV che alle dimensioni attraverso le quali valutarne la modulazione individuale.

Il modello di QdV su cui si fonda il questionario è quello dell'importanza/soddisfazione, ottimizzato da Becker e dai suoi collaboratori (Becker et al., 1993). Secondo questo modello la relazione tra la percezione individuale dell'importanza attribuita ai vari ambiti di vita e la percezione individuale della soddisfazione provata negli stessi costituisce il modo più completo ed efficace di valutare la QdV. Infatti non sarà mai motivo di soddisfazione e, quindi, non aggiungerà qualità alla vita, una cosa che non interessa, così come l'impatto negativo sulla QdV generale di una bassa soddisfazione in ambiti di grande e autentica importanza personale non può che essere elevato. Il BASIQ è composto da tre macroaree Essere, Appartenere e Divenire, declinate a loro volta in tre sottoaree, che rappresentano gli ambiti di vita individuati dalla ricerca internazionale come aventi valore transculturale e transpersonale, anche in relazione alla presenza di gravi patologie o gravi disabilità persistenti.

Le macro aree del BASIQ

L'ESSERE, che descrive le caratteristiche principali della persona, si divide in fisico, psicologico e spirituale. L'Essere fisico si riferisce ad aspetti come la salute fisica, l'alimentazione, l'agilità e la forma fisica, l'igiene personale, il vestirsi o il curare il proprio aspetto. L'Essere psicologico include dinamiche interne dell'individuo come il controllo delle emozioni e dei sentimenti, l'iniziativa, l'autoaccettazione, l'autostima, l'indipendenza dallo stress o da eventuali problemi psichiatrici. L'Essere spirituale non si riferisce solo alla fede religiosa ma riguarda, con un'accezione estensiva, tutto ciò che ha a che fare con il significato soggettivo dell'esperienza. Include aspetti come l'aver valori personali, criteri di giusto e sbagliato, buono e cattivo, cose per cui vivere e nelle quali aver fede. Esempi di queste ultime possono essere dati dal sentirsi in pace con sé stessi, agire per altruismo, festeggiare le ricorrenze o gli eventi speciali in un modo che aggiunga significato alla vita.

L'APPARTENERE, che descrive la relazione tra la persona e l'ambiente circostante, si divide in fisico, sociale ed alla comunità. L'Appartenere fisico fa riferimento al posto dove si vive, agli oggetti che si possiedono o al sentirsi al sicuro. L'Appartenere sociale considera aspetti come il sentirsi in accordo con il partner, i membri della famiglia, gli amici, appartenere a gruppi sociali, culturali o d'interesse. L'area dell'Appartenere alla comunità indaga il rapporto esistente tra un individuo e le risorse a disposizione della maggior parte dei membri della comunità, come avere accesso ad un'educazione, ad un impiego, all'assistenza medica e sociale, partecipare ad avvenimenti e spettacoli o avere supporti finanziari.

Il DIVENIRE, che descrive quello che una persona fa nella vita e che cosa voglia diventare, si divide in pratico, tempo dedicato a sé e crescita. Il Divenire pratico si riferisce al lavoro retribuito, ai lavori di casa, allo studiare, al seguire un percorso formativo, alle eventuali attività di lavoro volontario, alle quotidiane routine per la cura di sé o all'interessarsi delle proprie pratiche burocratiche. Il Divenire nel tempo dedicato a sé comprende le cose che si fanno per divertimento o per passione, come giocare a ping-pong, uscire con gli amici, leggere, guardare la TV, coltivare un hobby, andare al cinema. Infine il Divenire come crescita si riferisce all'adattamento ai cambiamenti della vita ed alla capacità di migliorarsi, come imparare cose nuove, potenziare o mantenere le capacità fisiche e le relazioni con gli altri, risolvere problemi o tirar fuori nuove idee.

Le aree dello strumento vengono valutate secondo le seguenti quattro dimensioni: interesse, soddisfazione, partecipazione decisionale (o autodeterminazione) e opportunità. Nell'Essere psicologico e nei primi 3 item dell'Essere spirituale ogni item corrisponde ad una dimensione. La decisionalità o autodeterminazione fa riferimento al grado in cui una persona può prendere parte attivamente ai processi decisionali nei vari ambiti della propria vita, mentre le opportunità descrivono le risorse disponibili e ricevute per sviluppare interesse e provare soddisfazione verso gli stessi ambiti. Recentemente, per ridurre i tempi di somministrazione e dunque favorire l'integrazione di valutazioni diverse, sia alla persona stessa di cui si vuole conoscere la QdV che ai suoi proxy, è stata prodotta una versione del BASIQ a utilizzo rapido, denominata QuiQ (Quick Instrument for Quality of Life).

Scale per l'indagine della QdV più diffuse	Autore	Adattamento italiano
Quality of Life Questionnaire (QoL-Q),	Robert Schalock e coll.	
Comprehensive Quality of Life scale (ComQol)	Robert A. Cummins	
Personal Wellbeing Index	Robert A. Cummins	
Quality of Life Instrument Package (QoL-IP)	Ivan Brown e coll.	BASIQ

7.4 Empowerment

L'empowerment, tradotto all'italiano con "potenziamento", "trasferimento della gestione", "possibilizzazione", "aumento di capacità" o "sviluppo di potenzialità", è un costrutto complesso che indica l'insieme delle conoscenze e delle competenze che permettono a un individuo di porsi obiettivi e di elaborare strategie per raggiungerli. Questo concetto è stato sviluppato negli anni '60 in ambito politico, pedagogico, medico, aziendale e psicologico. In ambito medico ci si riferisce allo sviluppo di una nuova relazione medico-paziente fondata sulla promozione di autocontrollo e di responsabilità nella gestione della cronicità e nell'incentivazione di stili di vita sani.

La Psicologia della Salute considera l'empowerment un riferimento teorico principale per la costruzione di un nuovo concetto di salute, che include la promozione dell'acquisizione da parte di ciascun individuo delle risorse più adatte a evitare rischi, a essere autonomo e a gestire lo stress. Come sottolineato da alcuni autori (Bruscaglioni, 1994), non si tratta di una condizione statica, che si raggiunge definitivamente, ma di un percorso che consente di riconoscersi come persona attraverso le proprie capacità di realizzazione.

Nella sua applicazione a un contesto sociale l'empowerment viene più frequentemente definito in termini di potere di generare alternative e opportunità, conoscenza di dove e come ottenere risorse e autostima in termini d'orgoglio, ottimizzazione e motivazione. Queste declinazioni rappresentano fattori basilari per il miglioramento dell'individuo nella sua relazione con la comunità, sia in termini di partecipazione, coinvolgimento e solidarietà tra membri, sia nel fronteggiare consapevolmente le difficoltà esistenziali, che per migliorare la QdV.

L'empowerment esprime anche il presupposto che chi ha una disabilità abbia una grande esperienza su come superare le barriere che vi si associano o che la determinano. Da qui sono state sviluppate varie esperienze di formazione all'autonomia e di sostegno alla libertà d'espressione di bisogni e desideri.

L'empowerment della persona con DI fa riferimento non solo ad aspetti legati al funzionamento cognitivo, ma anche ad aspetti percettivi, emotivi, comportamentali, abilitativi e informativi. Si tratta infatti di un processo che comprende una ridefinizione delle esperienze di vita sulla base della condivisione di un modello emico di disabilità e della ridefinizione delle relazioni umane, inevitabilmente preceduta dall'acquisizione di nuovi strumenti culturali, volti anche a un miglior utilizzo delle leggi e delle risorse territoriali.

I concetti di empowerment e di mainstreaming, ovvero di partecipazione attiva dell'utenza nella programmazione e nell'erogazione dei servizi, sono allineati con i principi della Convenzione ONU sulla disabilità (UN, 2006). Ciò vale anche per i servizi che, come quelli di salute mentale, non riguardano direttamente la DI, ma che devono garantire attenzione e flessibilità tali da essere fruibili e accessibili anche a tutte le persone in questa condizione.

L'empowerment rappresenta uno strumento di primaria importanza per l'evoluzione dei servizi psichiatrici verso una maggiore considerazione della DI. Infatti, esso contrasta il mancato riconoscimento di alcuni diritti fondamentali alla salute mentale e i percorsi viziosi verso vissuti di inadeguatezza e disadattamento che spesso ne derivano. Inoltre, favorisce la valorizzazione e il riconoscimento del ruolo che le associazioni di persone con DI e delle loro famiglie svolgono nel tutelare questi diritti e nel promuovere lo sviluppo di politiche sanitarie più adeguate. In modo simile a quanto osservato per la QdV, il suo contributo più importante consiste nell'offerta di una cornice teorica in cui la neurodiversità – e la DI in particolare – diventa essenziale all'individuazione di interventi terapeutici e riabilitativi sempre più inclusivi.

7.5 Misure di esito Evidence Based

Come e più che in altri ambiti della salute mentale, un approccio evidence-based, ovvero basato su dati sperimentali, è necessario a sviluppare e mantenere servizi di alta qualità, anche rispetto al rapporto costi-efficacia e alla governance clinica in generale.

Purtroppo, la ricerca in questo ambito è stata fortemente limitata dagli stessi fattori sopra esposti che hanno condizionato in generale lo sviluppo di servizi d'alta specializzazione, e da preoccupazioni etiche legate all'incapacità di consenso nella partecipazione a studi randomizzati e controllati per i trattamenti. Il problema è particolarmente evidente in ambito psicofarmacologico e le persone con DI finiscono per venire private del diritto di ricevere terapie basate su evidenze forti, come per la popolazione generale.

Nonostante negli ultimi venti anni la ricerca internazionale abbia fatto enormi passi avanti, i dati disponibili non sono ancora sufficienti a soddisfare il grande bisogno di evidenze scientifiche ed è auspicabile un rapido ulteriore progresso.

La nostra indagine ha rilevato che la misurazione degli esiti degli interventi rivolti alle persone con DI viene attuata poco e in modo poco adeguato nei servizi psichiatrici, così come fortemente limitata risulta la formazione specifica offerta dagli atenei, sia nel corso di laurea in medicina che nel percorso di specializzazione in psichiatria. La carenza riguarda soprattutto la valutazione della qualità di vita, scelta come esempio di tutte le misure di esito centrate sulla persona: la quasi totalità dei Direttori e DPL intervistati ha dichiarato che non è mai stata considerata in nessuno degli eventi formativi che abbia coinvolto psichiatri del dipartimento. Il dato è stato confermato dalle interviste rivolte ai familiari di persone con DI; in nessun caso, infatti, sono state rilevate valutazioni e/o interventi impostati pensando al percorso generale di vita e alla QdV.

Riferimenti

- Balogh R, Ouellette-Kuntz H, Bourne L, Lunsy Y, Colantonio A. (2008) Organising health care services for persons with an intellectual disability. Cochrane Database of Systematic Reviews, 8(4).
- Becker M, Diamond R, Sainfort F. (1993) A new patient focused index for measuring quality of life in persons with severe and persistent mental illness. Quality of Life Research, 2, 239.
- Bertelli M, & Brown I. (2006) Quality of life for people with intellectual disabilities. Current Opinion in Psychiatry, 19, 508-513.

- Bertelli M, Francescutti C, Brown I. (2020) Reframing QoL assessment in persons with neurodevelopmental disorders. *Ann Ist Super Sanità*, 56(2):180-192. doi: 10.4415/ANN_20_02_08. PMID: 32567568.
- Brown I, Renwick R, Raphael D. (1997) *Quality of Life Instrument Package for adults with developmental disabilities*. Toronto: Centre for Health Promotion, University of Toronto.
- Brown I, Brown RI. (2009) Choice as an aspect of quality of life for people with intellectual disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 6: 10-17.
- Buntinx WHE, Schalock RL. (2010) Models of Disability, Quality of Life, and Individualized Supports: Implications for Professional Practice in Intellectual Disability. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 7(4), 283-294.
- Cummins RA. (1997) *Comprehensive Quality of Life Scale - Adult*. Manual: Fifth Edition. Melbourne: School of Psychology, Deakin University, (pp. 1-51). (ISBN 0 7300 2804 6).
- Cummins RA. (2005) Moving from the quality of life concept to a theory. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49, 699-706.
- Donabedian A. (1980) *The Definition of Quality and Approaches to its Assessment.*, Health Administration Press, Ann Arbor MI.
- Dowling S, Manthorpe J, Cowley S. (2007) Working on person-centred planning: from amber to green light? *Journal of Intellectual Disability Research*, 11(1), 65-82.
- Kendrick MJ. (2012) Getting a good life: the challenges for agency transformation so that they are more person centered. *International journal of disability, community and rehabilitation*. [online] 11 (1).
- Mezzich JE, Salloum IM, Cloninger CR, Salvador-Carulla L, Kirmayer LJ, Banzato CE, Wallcraft J and Botbol M. (2010) Person-Centred Integrative Diagnosis: Conceptual Bases And Structural Model. *Canadian Journal Of Psychiatry*, 55(11),701-708.
- Oliver PC, Piachaud J, Done J, Regan A, Cooray S, Tyrer P. (2002) Difficulties in conducting a randomized controlled trial of health service interventions in intellectual disability: implications for evidence-based practice. *Journal of Intellectual Disability Res.earch*, 46(4): 340-5.
- Oliver PC, Piachaud J, Done J, Regan A, Cooray SE, Tyrer PJ. (2003) Difficulties developing evidence-based approaches in learning disabilities. *Evidence-Based Mental Health*, 6: 37-39.
- Schalock RL, Keith KD (1993) *Quality of Life Questionnaire manual*. Worthington, OH: IDS Publishing.
- Schalock RL, Bonham GS, Verdugo MA. (2008) The conceptualization and measurement of quality of life: implications for program planning and evaluation in the field of intellectual disabilities. *Evaluation and Program Planning*, 31(2): 181-190.
- United Nations. (2006). *Convention on the Rights of Persons with Disabilities*. United Nations. <http://www.un.org/disabilities/convention/conventionfull.shtml> (l.v. 1/8/2016).

Appendice

A. Fenomenica dei disturbi psichiatrici nelle persone con disabilità intellettiva e autismo con bisogno di sostegno elevato

A.1 Schizofrenia e disturbi psicotici

A.1.1 Prevalenza

Contrariamente a quanto ritenuto da molti psichiatri generalisti, i disturbi psicotici non rappresentano i disturbi psichiatrici più frequenti nelle persone con DI; tuttavia la loro prevalenza in questo gruppo di persone rimane significativamente più alta di quella della popolazione generale: circa il 3% per la schizofrenia (Turner, 1989) e il 4,4% per tutti i disturbi dello spettro schizofrenico (Cooper et al., 2007). Anche l'età d'esordio sembra connotare in negativo le persone con DI, con un anticipo di almeno 4 anni. Molti ricercatori e clinici hanno ritenuto in passato che la DI rappresentasse una condizione predisponente allo sviluppo di psicosi (psicosi da innesto): secondo questa teoria le difficoltà logico-deduttive e relazionali insorte nelle prime fasi dello sviluppo personale porterebbero a sviluppare difficoltà di interpretazione e talora di senso-percezione della realtà. Negli ultimi dieci anni il legame clinico e patogenetico fra DI e psicosi è stato ampiamente rivisto, alla luce di un'unica alterazione del neurosviluppo con manifestazioni cliniche diverse nelle varie epoche di vita. Deficit cognitivi prescolari, anche se non compatibili con una diagnosi di DI (con QI 0,5-1 deviazione standard al di sotto della media della popolazione), sembrano interessare un'ampia percentuale di persone con schizofrenia (Meshulam-Gately et al., 2009; Reichenberg, 2010). Inoltre altri studi hanno messo in evidenza una relazione significativa tra DI e schizofrenia tra persone appartenenti allo stesso gentilizio (Doody et al. 1998; Greenwood et al., 2004).

A.1.2 Eziopatogenesi

Fattori biologici

I risultati di uno studio condotto nel 2009 da Lopez e collaboratori hanno indicato un'associazione tra la presenza di DI e un aumento del rischio di sviluppare psicosi, schizofrenia residuale, schizofrenia paranoide e idee deliranti persistenti (Lopez et al., 2009). Gli autori hanno suggerito che questi dati supportassero l'ipotesi che schizofrenia e disturbi psicotici fossero causati da alterazioni nel neurosviluppo. Oggi si ipotizza che tali alterazioni dello sviluppo cerebrale siano determinate da una compartecipazione di fattori biologici, prevalentemente genetici, immunitari ed endocrini.

Altri ricercatori hanno individuato nell'anossia perinatale un altro possibile fattore causale. O'Dwyer (1997) ha individuato nelle persone con DI e schizofrenia un numero di complicanze ostetriche superiore a quello delle persone con DI senza schizofrenia, a parità di età, sesso, gravità della DI e co-occorrenza di problemi neurologici. Queste complicanze includevano una durata eccessiva del travaglio, immaturità alla nascita, tossiemia gravidica e episiotomia materna. Un'elevata associazione con disturbi uditivi, durata della gestazione inferiore a 36 settimane e basso peso alla nascita era già stata rilevata da Hucker e collaboratori alla fine degli anni '70 (Hucker et al., 1979).

Fattori genetici

Un certo numero di evidenze derivanti dalle anomalie genetiche ha mostrato una stretta connessione tra i disturbi psicotici e il DSA. Ad esempio, la sindrome da delezione 22q11.2, caratterizzata dalla presenza di DI, è spesso presente in co-occorrenza ad Autismo infantile (Antschel et al., 2007) e sintomi psicotici (Murphy, 2002).

La sindrome di Prader-Willi, una malattia genetica caratterizzata da anomalie nella regione prossimale del cromosoma 15q11-13, è stata invece associata alla presenza di deliri paranoidei, allucinazioni e sintomi schizo-affettivi, in particolare nelle persone con Disomia Uniparentale o anomalie nell'imprinting (Boer et al., 2002). Alcuni ricercatori hanno suggerito l'esistenza di una co-occorrenza o sovrapposizione tra DI, DSA e schizofrenia (Morgan et al., 2003; Sthalberg et al., 2004) ed è stato persino proposto che le tre sindromi

condividessero l'appartenenza ad uno stesso gruppo di disturbi dello sviluppo neurologico (Owen et al., 2011). Da un punto di vista eziologico, tutte e tre le sindromi sono considerate il risultato di una sovrapposizione tra gli effetti di una combinazione di fattori genetici e ambientali sullo sviluppo neurologico e le conseguenti compromissioni del funzionamento cognitivo. Sembra infatti che tra DSA e disturbi dello spettro schizofrenico ci siano varie similarità, soprattutto per quanto concerne le disfunzioni cognitive (Kerns et al., 2008; Sasson et al., 2011), le alterazioni delle regioni cerebrali, i geni (Burbach & van der Zwaag, 2009; Carroll & Owen, 2009; Pinto et al., 2010) e le disfunzioni neurotrasmettitoriali (Murphy et al., 2006; Toal et al., 2009; Tarabeux et al., 2011).

Fattori Psicosociali

Secondo i risultati di uno studio condotto da Bouras e collaboratori (2004) le persone con DI e un disturbo psicotico co-occorrente mostrano una più grave compromissione del funzionamento sociale rispetto a quelle senza DI. Gli stessi autori hanno suggerito che i sintomi psichiatrici sarebbero più evidenti in presenza di DI e potrebbe condurre alla stigmatizzazione e al ritiro sociale (Bouras et al., 2004). Tuttavia, la ricerca circa le componenti psicosociali implicate nello sviluppo di disturbi psicotici nella DI è ancora ridotta.

A.1.3 Problematicità diagnostiche

Identificare e valutare i cambiamenti della forma e del contenuto del pensiero nelle persone con DI può essere complesso, soprattutto nei casi in cui la dimensione espressivo-comunicativa afferisce esclusivamente al comportamento. Nel fare diagnosi di tali disturbi in persone con DI è importante differenziare tra sintomi psicotici e sintomi propri della condizione di base. Il processo diagnostico in questa popolazione è reso complicato dalla già menzionata mancanza di introspezione e dalle difficoltà comunicative e nei casi di DI grave e profonda risulta pressoché impossibile. Vi sono pertanto numerose questioni da tenere in considerazione qualora si applichino i criteri diagnostici alle persone con DI. In questa popolazione la comunicazione verbale risulta spesso limitata e i sintomi dei disturbi psichiatrici co-occorrenti sono mediati principalmente a livello comportamentale. Inoltre, i deficit sensoriali frequentemente presenti possono erroneamente essere interpretati come sintomi negativi. Occorre anche escludere i possibili effetti collaterali degli antipsicotici o neurolettici tradizionali. È molto importante individuare un cambiamento da un precedente livello di funzionamento.

È assai importante distinguere sempre tra sintomi simil-psicotici e sintomi psicotici veri. Anche i sintomi di demenza, condizione con un'alta prevalenza nella DI, possono sovrapporsi ad alcuni criteri che soddisfano la diagnosi di psicosi. Con le persone con DI con cui sia possibile il colloquio, occorre tenere sempre nella dovuta considerazione la loro tendenza all'acquiescenza. Esse possono avere difficoltà a riconoscere i pensieri propri e tendere ad attribuirli ad altri; questo atteggiamento non può essere interpretato come inserzione del pensiero. Inoltre, alcuni tipi di "pensiero fantastico" possono far parte della sintomatologia di un disturbo dello spettro autistico. Esempi di sintomi simil-schizofrenici nella DI sono parlare da soli, avere amici immaginari, fornire interpretazioni e spiegazioni inusuali, mostrare un certo grado di regressione, assumere posture particolari, presentare catatonie e manifestare aggressività in seguito a eventi traumatici, abuso o deprivazione emotiva (O'Dwyer, 2000; Hurley et al., 2003; Hubert & Hollins, 2006; Shah & Wing, 2006).

A.1.4 Adattamento dei criteri diagnostici ed equivalenti comportamentali

Deliri

Nelle persone con DI lieve o moderata è possibile che l'attribuzione erronea di nesso causa-effetto fra due eventi o fra una persona e un evento venga espressa verbalmente. I contenuti del delirio possono essere relativamente semplici. Nelle persone con DI grave o gravissima la capacità di attribuzione di nessi può essere limitata e quella presente viene espressa a livello comportamentale, per es. mostra atteggiamenti di diffidenza nei confronti degli altri e/o comportamenti sostenuti da ostilità ingiustificata, oppure si comporta come se fosse un'altra persona o un oggetto.

Allucinazioni

A livello di osservazione comportamentale, particolarmente valido nelle persone con DI più grave, le allucinazioni visive possono essere indicate dal fissare con lo sguardo una zona dell'ambiente in cui non sembra esserci nulla di particolarmente interessante da vedere, dal muoversi come se stesse combattendo, difendendosi o amoreggiando (quest'ultima spesso associata anche ad allucinazione tattile), dall'evitare o nascondersi da persone familiari o con le quali ha normalmente un buon rapporto, dal guardare male o addirittura con rabbia persone prima apprezzate o persone estranee o dal coprirsi gli occhi con le mani, con le dita, con oggetti o materiali. Le allucinazioni uditive possono essere indicate dall'atto di girarsi improvvisamente come verso una fonte sonora, dal mettersi in posizione di ascolto e indugiare in tale posizione, dal rispondere a voci o altri suoni non percepiti da altri, dal coprirsi le orecchie con le mani, con le dita, con oggetti o materiali vari. Il fare cenni col capo e gesticolare con le mani con apparente valore reattivo o comunicativo possono essere equivalenti comportamentali di allucinazioni sia uditive che visive. Nelle persone con DI da moderata a grave il parlare da soli è abbastanza frequente e pertanto si deve usare la massima cautela nell'interpretarlo come espressione di sintomi psicotici: la portata della variazione rispetto al pattern comportamentale di base rimane anche in questo caso un riferimento principale. Le allucinazioni olfattive possono essere indicate dall'ispezionare oggetti, cibo o bevande con intensità esagerata e inusuale (comportamento spesso associato anche ad allucinazione visive), dal fare smorfie o allontanarsi come se percepisse odori insopportabili, dall'emettere suoni col naso come se sniffasse o odorasse l'aria per verificare la presenza di gas. Le allucinazioni tattili possono essere espresse dal toccarsi o gesticolare come per togliersi qualcosa dalla pelle o dal corpo. Le allucinazioni propriocettive possono essere espresse dall'indossare indumenti pesanti, aderenti o dal vestirsi con molti strati di indumenti (gli abiti vengono interpretati come contenitori per impedire la fuoriuscita di parti del corpo percepite come instabili) o dal fasciarsi le caviglie o i polsi con materiali vari. Le allucinazioni cenestesiche possono essere espresse dall'indossare copricapi, bandane o foulard in modo inadeguato al resto dell'abbigliamento e al contesto (comportamento spesso associato anche ad allucinazione uditiva).

Eloquio disorganizzato

Deragliamenti e incoerenze devono rappresentare una variazione significativa rispetto alle difficoltà di base legate alla condizione di DI. L'eloquio disorganizzato, che rappresenta l'espressione verbale della disorganizzazione del pensiero, può esprimersi con uno scadimento delle capacità logiche rispetto al livello precedente. Nelle persone con DI più grave il linguaggio disorganizzato può essere sostituito dalla disorganizzazione della comunicazione non verbale.

Comportamento marcatamente disorganizzato o catatonico

Nelle persone con DI la fenomenologia del comportamento disorganizzato può sovrapporsi con quella dell'eloquio disorganizzato, soprattutto nei casi con DI più marcata. La difficoltà a concludere sequenze di azioni ordinate logicamente è uno dei riscontri più frequenti. Il comportamento catatonico può consistere nell'assunzione di posizioni fisse o anomale o nella tendenza a mantenere le posizioni in cui viene messo da altri. I sintomi negativi, ad esempio la riduzione dell'espressività emotiva o la mancanza di iniziativa, vengono riscontrati più frequentemente nelle persone con DI rispetto alla popolazione generale.

SCHIZOFRENIA

RIFERIMENTI PER L'ADATTAMENTO DEI CRITERI DIAGNOSTICI PRINCIPALI ALLA PERSONA CON DI MODERATA-GRAVE O CON DSA-SE

	Criteria per la popolazione generale	Adattamento alla DI-MG e al DSA-SE
A	Presenza, per una parte di tempo significativa nell'arco di un mese, di almeno 2 dei seguenti sintomi da A1 a A5, di cui almeno uno tra A1, A2 o A3	Presenza, per una parte di tempo significativa nell'arco di un mese, di almeno 2 dei seguenti sintomi da A1 a A5, di cui almeno uno tra A1, A2 o A3
A1	Deliri	Comportamenti indicativi di attribuzione arbitraria e autoreferenziale di nessi di causa-effetto. Nelle persone con competenze verbali, il delirio può essere rilevato attraverso l'eloquio, con contenuti generalmente molto più semplici di quelli della popolazione generale. Nelle persone con DI grave o gravissima si possono osservare atteggiamenti di diffidenza nei confronti degli altri e/o comportamenti sostenuti da ostilità ingiustificata o dalla convinzione di essere un'altra persona o un oggetto
A2	Allucinazioni	<i>Allucinazioni visive:</i> indirizzare o fissare ripetutamente lo sguardo verso zone dove non c'è nulla da vedere; muoversi come per combattere, difendersi o amareggiare; evitare o nascondersi da persone familiari o con le quali normalmente sussista un buon rapporto, oppure guardare male o addirittura con rabbia persone prima apprezzate o estranei: coprirsi gli occhi con le mani, con le dita, con oggetti o materiali. <i>Allucinazioni uditive:</i> indugiare in posizione di ascolto; rispondere a voci o suoni non percepiti da altri; coprirsi le orecchie con le mani, con le dita, con oggetti o materiali vari. <i>Nota: Nelle persone con DI lieve o moderata il parlare da soli è abbastanza frequente e pertanto si deve usare la massima cautela nell'interpretarlo come espressione di sintomi psicotici: la portata della variazione rispetto al pattern comportamentale di base rimane anche in questo caso un riferimento principale.</i> <i>Allucinazioni olfattive:</i> ispezionare con eccessiva attenzione oggetti, cibo o bevande (comportamento spesso associato anche ad allucinazione visive), oppure fare smorfie e/o allontanarsi come se venissero percepiti odori insopportabili, oppure emettere suoni col naso ("sniffare") come per odorare l'aria e verificare la presenza di gas. <i>Allucinazioni tattili:</i> toccarsi o gesticolare come per togliersi qualcosa dalla pelle o dal corpo. <i>Allucinazioni propriocettive:</i>

		<p>vestirsi con indumenti pesanti, aderenti o indossare molti strati di indumenti, o fasciarsi le caviglie o i polsi con materiali vari.</p> <p><i>Allucinazioni cenestesiche:</i> indossare copricapi, bandane o foulard in modo inadeguato al resto dell'abbigliamento e al contesto (comportamento spesso associato anche ad allucinazione uditiva)</p>
A3	Disorganizzazione del pensiero (e dell'eloquio)	<p>Nelle persone con competenze verbali la disorganizzazione dell'eloquio (e del pensiero che lo sottende) deve essere definita come variazione significativa rispetto alle caratteristiche di base.</p> <p>Nelle persone con DI grave o gravissima il linguaggio disorganizzato può manifestarsi attraverso disorganizzazione della comunicazione non verbale e/o dei comportamenti</p>
A4	Comportamento catatonico o grossolanamente disorganizzato	<p>Assumere posizioni fisse o anomale, oppure tendere a mantenere le posizioni in cui viene messo da altri. Difficoltà a concludere sequenze di azioni ordinate logicamente.</p> <p>Nelle persone con DI grave o gravissima la fenomenologia del comportamento disorganizzato può sovrapporsi a quella dell'eloquio disorganizzato</p>
A5	Sintomi negativi (diminuzione dell'espressione o delle emozioni, o abulia)	<p>Mostrare tendenza a evitare i contatti o le relazioni con gli altri o manifestare una gamma ristretta di reazioni ad espressioni emotive, come relativa indifferenza al dolore o alla gioia dell'ambiente esterno o delle persone più significative</p>
B	Per una significativa parte di tempo dall'esordio del disturbo, il livello di funzionamento in una o più delle aree principali, come il lavoro, le relazioni interpersonali, o la cura di sé è marcatamente al di sotto del livello raggiunto prima dell'esordio	<p>Nessun adattamento</p> <p><i>Nota: Il lavoro può essere sostituito dalla partecipazione o dall'adeguatezza nelle attività e nelle routine quotidiane</i></p>
C	Segni continuativi del disturbo persistono per almeno 6 mesi. Questo periodo di 6 mesi deve comprendere almeno 1 mese di sintomi che soddisfano il criterio A, e può comprendere periodi di sintomi prodromici o residui. Durante questi periodi prodromici o residui, i segni del disturbo possono essere evidenziati soltanto da sintomi negativi oppure da due o più sintomi elencati nel criterio A in forma attenuata (es. convinzioni stravaganti, esperienze percettive inusuali)	Nessun adattamento
D	Non risultano soddisfatti i criteri per il disturbo schizoaffettivo o disturbo bipolare con manifestazioni psicotiche perché: 1. non si sono verificati episodi depressivi maggiori o maniacali in concomitanza della fase attiva dei sintomi, oppure; 2. se si sono verificati episodi di alterazione	Nessun adattamento

	dell'umore durante la fase attiva, essi si sono manifestati per una parte minoritaria della durata totale dei periodi attivi e residui della malattia	
E	I sintomi non devono essere una conseguenza diretta di farmaci o disturbi fisici	Nessun adattamento
F	Se è presente un Disturbo dello Spettro Autistico è possibile aggiungere la diagnosi di Schizofrenia, se sono presenti in maniera preminente per almeno un mese deliri e/o allucinazioni.	Nessun adattamento <i>Nota: stanti le difficoltà di rilevamento, la durata della presenza di deliri e allucinazioni può essere inferiore a un mese, ma deve avere comunque una certa persistenza.</i>

A.2 Disturbi dell'umore

A.2.1 Prevalenza

La prevalenza nazionale dei disturbi dell'umore nelle persone con DI risulta molto alta: gli episodi depressivi maggiori toccano punte dell'11% e quelli maniacali del 19%. Tale dato trova ampia conferma nella letteratura scientifica. Molti studi infatti hanno preso in esame la frequenza dei disturbi dell'umore negli adulti con DI, senza tuttavia distinguere tra i tassi di incidenza dei diversi tipi di disturbo. I risultati di uno studio epidemiologico condotto da Van Schrojestein Lantman de-Valk e collaboratori (1997) su un campione di 1.020 persone con DI hanno suggerito che la presenza di disturbi dell'umore aumentava con l'aumentare dell'età, passando dal 3% nella fascia d'età 20-29 anni all'8,3% nelle persone tra i 60 anni e i 69 anni. Nello stesso campione, il tasso di incidenza ha raggiunto il picco nel gruppo 40-49 anni (4,9%) ed è risultato attenuato di circa il 3% nei gruppi di età più avanzata. Deb e collaboratori (2001) hanno condotto un altro studio su un campione randomizzato di 101 adulti con DI e DSA-SE che vivevano nella comunità, conosciuti ai servizi sanitari e sociali locali. Il campione è stato valutato attraverso la somministrazione di un'intervista diagnostica in due fasi basata sugli adattamenti della Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disability (PAS-ADD; Moss et al., 1993; Prosser et al., 1998) e la presenza di un disturbo depressivo è stata rilevata nel 3,3% dei casi. Nella indagine epidemiologica condotta nel Regno Unito da Cooper e colleghi (2007) su un campione di 1.023 adulti con DI e DSA-SE, il tasso di prevalenza dei disturbi dell'umore basato sulla diagnosi clinica è risultato del 6,6%. Nello specifico, la depressione è stata diagnosticata nel 3,8% dei casi (Cooper et al, 2007; Reid et al, 2011). Inoltre, un certo numero di studi condotti su persone con DI e DSA-SE riporta l'incidenza di suicidalità, rilevando comunque una minor frequenza e diverse modalità di presentazione rispetto alla popolazione generale (Hurley et al., 2003; Lunsy, 2003; Walters, 1990; Walters et al., 1995). In particolare, il disturbo depressivo è risultato significativamente frequente nelle persone con trisomia 21 (Walker et al., 2011).

A.2.1 Etiopatogenesi

L'etiologia dei disturbi dell'umore nella DI non è ancora chiaramente definita, i dati disponibili indicano combinazioni variabili di fattori biologici, psicologici e sociali, simili a quelle della popolazione generale, che agiscono però su una maggiore e più complessa vulnerabilità psico-fisica.

Alcune sindromi genetiche includenti DI, come la sindrome di Down, di Prader-Willi, di Williams, di Turner e di George si associano più spesso di altre sindromi e di altre condizioni a episodi depressivi ricorrenti. Disabilità croniche, malattie neurologiche come l'epilessia (presente nel 30% delle persone con DI), anzianità e genere femminile, sono altri fattori biologici di vulnerabilità individuati dalla letteratura. Sempre secondo la ricerca, gli aspetti psicologici e sociali più spesso implicati nell'etiopatogenesi sono la difficoltà nello sviluppo di strategie di coping, la scarsa autostima, i vissuti di discriminazione, di rifiuto e di stigmatizzazione, esperienze di abuso, lo status socioeconomico basso, gli eventi di vita stressanti, la difficoltà a instaurare relazioni interpersonali soddisfacenti, la mancanza di supporto sociale, emotivo e

l'appartenenza ad un ambiente ipostimolante. Anche la scarsa padronanza dell'ambiente, la constatazione della frequente incapacità di raggiungere gli obiettivi desiderati e la mancanza di soddisfazioni possono favorire atteggiamenti di tristezza, impotenza e distacco.

Alcuni sintomi depressivi sembrano derivare da altro: ad esempio, comportamenti oppositivi o di disinteresse possono essere una conseguenza di più marcate difficoltà d'apprendimento o di più bassi livelli di partecipazione sociale, a loro volta legate a difficoltà d'attenzione o di comprensione. Altri sintomi possono essere involontariamente determinati dall'ambiente: ad esempio, la comparsa di condotte d'isolamento e di rinuncia può generare maggiore considerazione da parte di familiari, assistenti o altri operatori e può indurre la stessa persona con DI ad usare tali condotte per richiamare l'attenzione o ottenere altri vantaggi.

Anche lo stress può innescare o mantenere un disturbo depressivo. Alcuni esempi di eventi stressanti individuati dalla ricerca sono il lutto, le variazioni della routine quotidiana e i cambiamenti di residenza. Alcuni studi indicano che le persone con DI presentano un più alto rischio di sperimentare eventi di vita oggettivamente avversi. Secondo altri ricercatori, la tendenza a interpretare negativamente alcuni eventi risulta più alta nelle persone con DI rispetto alla popolazione generale. In molte persone con DI è infatti maggiore la sensazione di base che le esperienze di vita possano influire in modo significativo sulla percezione di sé.

A.2.2 Problematicità diagnostiche

Diagnosticare un disturbo dell'umore in una persona con DI è relativamente più semplice rispetto a quanto avviene ad esempio per la schizofrenia, a causa degli evidenti cambiamenti biologici e comportamentali che si manifestano, anche nei casi di DI grave. Ciò nonostante, le conoscenze sull'etiopatogenesi, la presentazione, la valutazione e il trattamento dei disturbi dell'umore in questa popolazione sono molto limitate. Alcuni studi si sono concentrati sulla presenza di aspetti psicopatologici nelle persone con co-occorrenza di DI e mania. Da una revisione retrospettiva di casi clinici condotta da Cain e collaboratori (2003) una serie di problemi comportamentali e deficit funzionali come irritabilità, umore elevato o euforia, sono risultati più frequenti nei soggetti con diagnosi di disturbo bipolare rispetto a quelli con diagnosi di depressione non psicotica, depressione maggiore (con sintomi psicotici) o schizofrenia.

Inoltre, le persone con disturbo bipolare e DI sembrano essere più propense a non esibire sintomi tipici del disturbo dell'umore, come ad esempio maggiore autostima, aumento della loquacità, aumento di energia, diminuzione del sonno o distraibilità.

Nella popolazione con DI, le stime relative alla co-occorrenza di disturbo bipolare variano dallo 0,9% al 4,8% (Reid, 1972; Ruedrich, 1993) in parte a causa delle difficoltà diagnostiche legate alla condizione. Una valutazione dei tassi di psicopatologia in persone con diversi gradi di DI (Kirkpatrick-Sanchez et al., 1996) ha indicato come il disturbo bipolare venisse identificato più spesso nelle persone con DI grave, mentre non è stato rilevato in nessuno dei casi di DI profonda. Inoltre, da un'indagine condotta da Pary e collaboratori (1996) per valutare la presenza di disturbo bipolare in un campione di persone con DI, non è stata rilevata nessuna co-occorrenza di disturbo bipolare e sindrome di Down. Il loro risultato è in linea con quelli di altri studi, i quali suggeriscono che la prevalenza del disturbo bipolare nelle persone con tale sindrome genetica sia molto più bassa rispetto a quelle che presentano disturbi dello sviluppo intellettivo di altro tipo. Ciò potrebbe essere dovuto ad alterazioni genetiche che conducono a sviluppare una predisposizione per la depressione e una relativa protezione dalla mania (Cooper & Collacott, 1993; Craddock & Owen, 1994).

Una difficoltà rilevante nel formulare diagnosi con persone con DI è rappresentata da alcune caratteristiche atipiche che si manifestano durante l'episodio depressivo, quali ad esempio labilità emotiva, comportamenti problema, riduzione del linguaggio, ritiro sociale e aumento di disturbi somatici. Solitamente, i pazienti con disturbo bipolare mostrano una serie di comportamenti problema/di sfida, come aggressione fisica, atteggiamenti di sfida, autolesionismo, impulsività, comportamento manipolativo, ricerca di attenzione, prese in giro e invadenza (Hurley, 2006).

A.2.3 Equivalenti comportamentali

Disturbo depressivo maggiore

Equivalenti frequenti di sintomi di episodio depressivo maggiore nelle persone con DI sono il ritiro sociale, la riduzione nella partecipazione alle attività, l'aggressività, sia auto che eterodiretta, le distonie neurovegetative (sudorazione, tachicardia) e le variazioni dei ritmi circadiani. Alcuni di questi comportamenti sono stati associati anche a sintomi nucleari di altri disturbi psichiatrici, inclusi i disturbi dell'umore contropolari alla depressione, cioè gli episodi maniacali e ipomaniacali.

Infatti, gli episodi maniacali possono presentarsi con aggressività e altre forme d'impulsività, quali l'ingestione di materiali non edibili, oppure con iperattività, sia finalizzata che non, e logorrea (per i non verbali aumento delle vocalizzazioni).

I risultati di uno studio condotto dalla professoressa Hurley (2006) hanno indicato che l'irritabilità e i comportamenti auto-lesivi apparivano presenti sia nelle sindromi diagnosticate come episodio depressivo maggiore che in quelle diagnosticate come episodio maniacale. L'aggressività agita verso gli altri e la rabbia acuta sono invece risultate più frequenti, in modo statisticamente significativo, negli episodi bipolari. In uno studio di Hayes e collaboratori (2011) la presenza di umore deflesso è risultata correlata alla frequenza e all'intensità dei comportamenti problema.

Le persone con DI e disturbo depressivo possono apparire tristi, ipomimiche ed ipogestiche, presentare rallentamento o agitazione psicomotoria, nonché un consistente aumento o riduzione di peso. Possono inoltre opporsi o mostrare segni di paura di fronte a determinate situazioni che oggettivamente non giustificano tali reazioni. Possono inoltre lamentarsi ripetutamente di sintomi fisici senza che siano rilevabili congrue alterazioni anatomo-patologiche, comportarsi come se provassero senso di colpa e manifestare un'evidente riduzione nella resistenza e/o nella frequenza rispetto allo svolgimento di attività prima abituali. In particolare, nelle persone con DI lieve e depressione si riscontrano frequentemente facilità al pianto, variazioni dell'umore durante il giorno, perdita di energia e interesse, bassa autostima, mentre nei casi con disabilità moderata i sintomi più presenti sono risultati isolamento sociale, comportamento autolesionistico e perdita di peso. Infine, nella DI grave e gravissima il disturbo depressivo si manifesta soprattutto attraverso grida, aggressività eterodiretta e comportamenti autolesionistici.

DISTURBO DEPRESSIVO MAGGIORE

RIFERIMENTI PER L'ADATTAMENTO DEI CRITERI DIAGNOSTICI PRINCIPALI ALLA PERSONA CON DI MODERATA-GRAVE O CON DSA-SE

	Critério utilizzato per la popolazione generale	Adattamento alla DI-MG e al DSA-SE
A	Presenza pervasiva per almeno 2 settimane di almeno 4 (o 5, in base al sistema di riferimento) dei sintomi seguenti (da A1 a A8), di cui 2 tra A1, A2 e A4	Presenza pervasiva per almeno 2 settimane di un numero complessivo di sintomi inferiore a 1 rispetto a quello indicato per la popolazione generale, fra i sintomi seguenti (da A1 a A8), di cui 2 tra A1, A2, A3 e A4
A1	Umore depresso	L'espressione del volto esprime tristezza, la mimica e la gestualità sono ridotte, oppure è presente tendenza a non sorridere o a piangere; comparsa o incremento significativo di aggressività, sia fisica che verbale, verso altre persone o oggetti, oppure comportamenti auto-lesivi o auto-mutilanti
A2	Perdita d'interesse e piacere	Incapacità di divertirsi con le attività o gli oggetti prima apprezzati, divertenti o interessanti, oppure riduzione della partecipazione a queste stesse attività: ritiro sociale (riduzione nell'iniziativa all'interazione sociale o aumentata tendenza al ritiro negli approcci d'interazione fatti da altri); riduzione della cura di sé (incluso il

		rifiuto di cooperare nella cura fisica abituale fornita da altri); riduzione nella quantità di eloquio, fonazione o altra forma di comunicazione/espressione
A3	Umore irritabile	Riduzione del livello di tolleranza, espressa con comportamenti oppositivi, fughe o con aggressività fisica o verbale, in risposta a stimoli minori generalmente ben tollerati
A4	Diminuita energia o aumentata affaticabilità	Riduzione significativa della quantità di attività o della durata delle attività principali, inclusa la cura di sé (es. difficoltà a mantenere la cooperazione nella cura fisica abituale fornita da altri); comparsa di agitazione quando invitato a svolgere attività che richiedano uno sforzo fisico; allungamento del tempo trascorso a sedere o a letto, oppure riduzione nella quantità di eloquio, fonazione o altra forma di comunicazione/espressione
A5	Perdita di sicurezza o di autostima	Perdita o riduzione significativa della disponibilità a intraprendere nuove attività, oppure incremento della ricerca di supporto; oppure allungamento dei tempi di latenza prima dell'esecuzione di compiti e attività noti; comparsa o intensificazione di condotte di evitamento
A6	Sentimenti irragionevoli di auto-biasimo o sentimenti di colpa eccessivi	Comportamenti ascrivibili ad attesa o addirittura ricerca di una punizione (come se sussistesse la sensazione di aver fatto arrabbiare il prestatore di assistenza, senza motivo apparente), oppure ricerca di rassicurazioni
A7	Modificazioni dell'appetito e del peso	Nessun adattamento
A8	Modificazioni dell'attività psicomotoria	<i>Aumento dell'attività:</i> tendenza a sedersi raramente, oppure ad alzarsi e sedersi continuamente, o continuare a camminare avanti e indietro: muoversi senza interruzione, oppure comparsa o intensificazione di stereotipie; aumento della quantità di eloquio, fonazione o altra forma di comunicazione/espressione. <i>Diminuzione dell'attività:</i> rallentamento nei movimenti, incluse le stereotipie; persistenza nella stessa posizione, oppure riduzione nella quantità di eloquio, fonazione o altra forma di comunicazione/espressione
A9	Insonnia o ipersonnia	Nessun adattamento
A10	Diminuzione della capacità di pensare o di concentrarsi, come indecisione o titubanza	Riduzione della produttività nelle attività occupazionali, oppure riduzione delle abilità nella cura di sé (o nella partecipazione alla cura di sé); facile distraibilità, oppure incapacità di completare compiti normalmente facile da completare, oppure comparsa o incremento di irrequietezza o aggressività in seguito

		all'introduzione di attività che richiedono concentrazione; difficoltà accessionali di memoria, oppure perdita inspiegabile di capacità, inclusa quella di apprendere nuove abilità
A11	Pensieri ricorrenti di morte o di suicidio, oppure qualunque comportamento suicidario	Comportamenti potenzialmente in grado di cagionargli la morte, oppure segni di eccessiva preoccupazione rispetto a sintomi fisici, per i quali possono anche non esser rilevabili congrue alterazioni anatomico-patologiche
B	I sintomi non devono essere una conseguenza diretta di farmaci o disturbi fisici.	Nessun adattamento. Escludere la presenza di disturbi fisici o dell'effetto di farmaci è particolarmente importante per le persone con DI/DSA-SE, in cui la modalità di espressione del dolore fisico è spesso simile a quella con cui vengono espressi i sintomi di un episodio depressivo.

Mania

La persona con DI e mania può apparire stabilmente ed eccessivamente allegra e/o euforica, mostrare una ricerca eccessiva di contatto interpersonale, impegnarsi in modo esagerato in attività o occupazioni, manifestare una stima di sé eccessiva, o mostrare ipersessualità. Altri sintomi possono essere identificati nei frequenti cambiamenti di umore, nella ricerca pressante d'interazione comunicativa, nel passare da un'azione all'altra senza completarne alcuna e/o nel distrarsi facilmente.

Secondo gli estensori del DM-ID 2, sintomi di mania nella DI sono rumorosità inappropriata, riso o canto, frivolezza eccessiva o stupidità, intrusività, invasione dello spazio altrui, riso inappropriato al contesto sociale. È possibile, inoltre, identificare logorrea espressa da aumento delle vocalizzazioni, grandiosità come pretese esagerate di capacità e ruolo, aspettative esagerate di eventi sociali (es. sposarsi), riduzione del bisogno di sonno espressa talvolta con un aumento delle attività notturne.

EPISODIO MANIACALE

RIFERIMENTI PER L'ADATTAMENTO DEI CRITERI DIAGNOSTICI PRINCIPALI ALLA PERSONA CON DI MODERATA-GRAVE O CON DSA-SE

	Criteria per la popolazione generale	Adattamento alla DI-MG e al DSA-SE
A	Presenza pervasiva per almeno 1 settimana (o di qualsiasi durata, se si rende necessario il ricovero) di almeno 4 dei sintomi da A1 a A10, di cui almeno 1 tra A1 e A2	Presenza pervasiva per almeno 1 settimana (o di qualsiasi durata, se si rende necessario il ricovero) di almeno 3 dei sintomi da A1 a A10, di cui almeno 1 tra A1 e A2
A1	Umore persistentemente elevato o espansivo	Appare stabilmente ed eccessivamente allegro e/o euforico. L'espressione del volto esprime allegria, la mimica e la gestualità sono aumentate, oppure è presente tendenza a ridere o sorridere in modo inappropriato
A2	Umore irritabile	Riduzione del livello di tolleranza, espressa con comportamenti oppositivi, fughe o con aggressività fisica o verbale, in risposta a stimoli minori generalmente ben tollerati
A3	Autostima esagerata, grandiosità	Mostra stima di sé eccessiva, si comporta come se fosse capace di prestazioni sproporzionate rispetto alle sue reali possibilità, oppure fa

		affermazioni esagerate in merito alle proprie abilità o alla propria realtà (per es. "sto per sposarmi" nonostante l'assenza di una relazione sentimentale o in riferimento a una persona appena conosciuta, oppure "domani guido io l'auto" nonostante non abbia la patente e non abbia mai guidato prima)
A4	Riduzione del bisogno di sonno	Dorme poche ore durante la notte, oppure va a letto molto più tardi del solito; si sveglia molto presto al mattino o durante la notte o mette in atto comportamenti problema durante le ore notturne. I segni di deprivazione di sonno possono essere limitati
A5	Aumentata loquacità o pressione del linguaggio	Ricerca l'interazione comunicativa (anche non verbale) in modo pressante e accelerato, oppure parla a voce alta, urla, usa gli oggetti per fare rumore a scopo comunicativo, canta a squarciagola emette suoni (fonazioni) continui o molto rapidi, chiede ripetutamente le cose senza aspettare la risposta, oppure mostra una riduzione della capacità di ascolto, interrompendo frequentemente l'eloquio altrui, parla spesso da solo, oppure mostra un incremento delle stereotipie verbali
A6	Fuga delle idee o esperienza soggettiva che i pensieri sfuggano al controllo	Le persone con competenze verbali saltano rapidamente da un argomento all'altro, oppure dicono cose tipo "non riesco a fermare i pensieri". Le persone non verbali passano rapidamente da un'attività all'altra, dopo poco tempo dall'averla iniziata, oppure appaiono confuse
A7	Distraibilità	Si interrompe frequentemente o non porta a termine il compito in esecuzione, anche rispetto ad attività semplici, come le routine di base per la cura di sé stesso. La sua attenzione è facilmente deviata da stimoli ambientali, anche di scarsa entità, o da attività del contesto
A8	Perdita delle normali inibizioni sociali, risultante in comportamenti inappropriati alle circostanze	<i>Perdita delle inibizioni sociali:</i> Ricerca il contatto e l'interazione in modo non selettivo, oppure tocca altre persone per stimolare o stimolarsi sessualmente. <i>Comportamenti inappropriati alle circostanze:</i> Nessun adattamento
A9	Aumento delle attività dirette finalizzate (sociali, lavorative o scolastiche, sessuali) o agitazione psicomotoria	Mostra agitazione psicomotoria e/o irrequietezza, oppure passa da un'azione all'altra senza completarne alcuna e/o in modo svincolato dal contesto ambientale; mostra un aumento eccessivo dell'attività sessuale o dei comportamenti sessualmente orientati, anche senza il coinvolgimento di altre persone; non riesce a rimanere seduto (neanche per mangiare), si alza e si siede continuamente, oppure continua a camminare avanti e indietro,

		si muove senza interruzione, oppure mostra intensificazione delle stereotipie
A10	Comportamento sconsiderato o avventato del quale la persona non riconosce i rischi (es., spendere incautamente, intraprendere imprese assurde)	Dà ad altre persone oggetti di sua proprietà, senza preoccuparsi delle conseguenze; spende il denaro (anche se ha disponibilità limitata) per acquistare una quantità eccessiva di alimenti o altri beni di consumo; mette in atto comportamenti potenzialmente pericolosi per la propria incolumità, oppure fa cose sproporzionate rispetto alle sue possibilità
B	Per una significativa parte del tempo intercorso dall'esordio del disturbo, il livello di funzionamento in una o più delle aree principali, come il lavoro, le relazioni interpersonali, o la cura di sé è marcatamente al di sotto del livello raggiunto prima dell'esordio.	Per una significativa parte di tempo dall'esordio del disturbo, il livello di funzionamento in una o più delle aree principali, come le occupazioni, le relazioni interpersonali, o la cura di sé è marcatamente al di sotto del livello raggiunto prima dell'esordio.

A.3 Disturbi d'ansia

A.3.1 Prevalenza

Esiste una generale limitatezza di studi che hanno indagato la prevalenza dei disturbi d'ansia nella popolazione con DI e la terminologia usata nei pochi a disposizione varia notevolmente, rendendo complesso il confronto dei risultati. I risultati di un recente studio condotto in Svezia (Axmon et al., 2017) hanno suggerito una più alta prevalenza di disturbi d'ansia nelle persone con DI rispetto alla popolazione generale. Questo dato è in linea con quanto riferito da alcuni autori (Gentile et al. 2014; Carey et al. 2016), nonostante altri studi non lo confermino (Deb et al. 2001; Hermans et al. 2013; Howlett et al. 2015). Una possibile spiegazione delle discrepanze nei tassi di prevalenza potrebbe risiedere nell'utilizzo di diversi criteri diagnostici e misure di esito. Nelle persone con DI inoltre l'incidenza dei disturbi d'ansia sembra aumentare con l'aumentare dell'età (Cooper, 1997a; Hermans et al. 2013), mentre nella popolazione generale si verifica il processo contrario (Ramsawh et al., 2009; Blay & Marinho, 2012). Pertanto, la distribuzione delle età all'interno dei campioni può dar ragione della differenza nei risultati ottenuti. In generale, la prevalenza dei disturbi d'ansia nella DI (escluso il Disturbo Ossessivo Compulsivo) è risultata del 3,8% secondo le diagnosi cliniche e del 3,2% nei casi in cui sono stati applicati i criteri DC-LD (Royal College of Psychiatrists, 2001).

A.3.2 Etiopatogenesi

Come per la maggior parte dei disturbi psichiatrici, anche per i disturbi d'ansia le cause dell'alta prevalenza nelle persone con DI poggiano su piani diversi, biologico, psicologico e socio-ambientale, con grandi variazioni interindividuali.

Tra i fattori biologici quelli genetici sembrano i più importanti. Infatti, la familiarità è frequente e alcune sindromi genetiche includenti DI mostrano tassi particolarmente elevati di disturbi d'ansia (Paschos et al., 2014): la sindrome dell'X fragile si associa a fobia sociale, le sindromi di Rubinstein-Taybi e di Prader-Willi al disturbo ossessivo-compulsivo, la fenilchetonuria, la sclerosi tuberosa e la sindrome di Williams al disturbo d'ansia generalizzata (Hassiotis et al., 2014; McCarthy and Chaplin, 2016).

Le persone con co-occorrenza di DI e DSA presentano una frequenza di disturbi d'ansia più alta delle persone con sola DI. Secondo alcuni autori ciò sarebbe legato al fatto che il DSA e i disturbi d'ansia condividono alterazioni funzionali di alcune aree cerebrali, come l'amigdala e l'ippocampo, e di alcune vie neurotrasmettitoriali, come quelle della serotonina e dell'acido gamma-aminobutirrico (Romanczyk et al., 2006).

Anche la compresenza di epilessia e di disturbi fisici sembra avere un ruolo importante, soprattutto alcune patologie respiratorie, come la broncopneumopatia cronica ostruttiva, o metaboliche, come la carenza di vitamina B12, l'ipertiroidismo e le aritmie cardiache. I sintomi d'ansia possono essere anche dovuti a effetti collaterali dei farmaci, a intossicazione o astinenza da alcool, caffeina, anfetamine o sedativi.

Fra i fattori eziopatogenetici di tipo psico-ambientali più frequentemente riportati dalla letteratura scientifica si ritrovano la difficoltà nello sviluppo di strategie di coping, di tolleranza allo stress, di problem solving e di autodeterminazione, il lutto o altri eventi di vita stressanti o traumatici, l'abuso fisico, emotivo o sessuale, il sostegno sociale insufficiente, le condizioni abitative variabili e inadeguate o i cambiamenti della routine. L'ambiente iper o ipo stimolante, i conflitti con i membri della famiglia, con altre persone significative o con lo staff di cura, la difficoltà nell'instaurare relazioni soddisfacenti, i problemi nel trovare un impiego, la discriminazione e la stigmatizzazione possono essere considerati altri fattori di rischio patogenetico.

Le femmine presentano tassi più alti di disturbi d'ansia dei maschi e anche ciò sembra dovuto all'esposizione a un numero maggiore di eventi stressanti. L'associazione fra disturbi d'ansia e sistemazione abitativa non è chiara. Alcuni studi hanno rilevato minor prevalenza di sintomi e di disturbi d'ansia negli utenti di centri residenziali con alta concentrazione di persone. Secondo alcuni autori ciò sarebbe da attribuire all'esposizione a un numero minore di distressori e di responsabilità, secondo altri sarebbe invece dovuto allo sviluppo di meccanismi di difesa da fattori ansiogeni particolarmente elevati, come quelli che deriverebbero dalla difficoltà ad autodeterminarsi nelle attività quotidiane (Reid et al, 2011).

A.3.3 Problematicità diagnostiche

Ad eccezione del mutismo selettivo, tutti i disturbi inclusi nella sezione denominata “Disturbi d’ansia” del DSM-5 sono descritti con un ampio utilizzo di termini quali “paura”, “ansia” e “preoccupazione”. Con “paura” si fa riferimento alla risposta emozionale a situazioni di pericolo reale o percepito mentre l’“ansia” consiste nell’anticipazione di una minaccia futura. Infine, la “preoccupazione” può essere definita come un’aspettativa apprensiva all’interno della descrizione delle caratteristiche diagnostiche dell’ansia generalizzata. Questo viene ulteriormente esemplificato nel glossario dei termini tecnici, dove la preoccupazione viene definita come uno o più pensieri spiacevoli che non possono essere controllati coscientemente spostando la propria attenzione altrove. Tale stato è spesso persistente, ripetitivo e non necessariamente connesso al motivo stesso di preoccupazione. Possiamo osservare che la capacità di riconoscere e definire le proprie emozioni è un requisito necessario per incontrare criteri diagnostici che utilizzano molto spesso tale terminologia. Pertanto, si comprende chiaramente come per le persone con DI grave e gravissima possa risultare alquanto difficile se non impossibile descrivere tali termini. Anche le persone con DI moderata possono avere problemi a definire gli aspetti cognitivi del loro stato di preoccupazione.

Alcuni studiosi sostengono che non sia possibile valutare in maniera affidabile stati di preoccupazione, paura di particolari stimoli e evitamento nei casi di DI più grave (Matson et al., 1997). Tuttavia, alcuni autori hanno dimostrato che con l’utilizzo di prompt visivi alcuni giovani adulti con DI lieve e moderata erano in grado di comunicare le loro preoccupazioni, anche se non era possibile fare specifico riferimento al fatto che la descrizione soggettiva ottenuta riguardasse stati emotivi che percepivano come fuori dal loro controllo (Forte et al., 2011).

Difficoltà simili emergono anche in riferimento alle fobie specifiche e all’agorafobia. Per le persone con DI infatti evitare o richiedere la presenza di un accompagnatore può essere complicato e spesso non hanno opportunità di scelta a riguardo. Inoltre, alcune possono essere accompagnate in qualsiasi uscita nella comunità in ragione del loro basso funzionamento adattivo (per es. incapacità di attraversare la strada); tale condizione/condizionamento può impedire la manifestazione di eventuali sintomi fobici. Perché si possa individuare la presenza di agorafobia, le persone devono essere in grado di dar ragione del loro evitamento, connesso a percezioni negative quali ad esempio l’impossibilità di fuggire o di ricevere aiuto in caso di pericolo. Nei casi di DI più grave esprimere sensazioni di questo tipo è assolutamente complesso; lo stesso vale per concetti inclusi nei criteri diagnostici per il disturbo di panico, quali la derealizzazione, la depersonalizzazione, la paura di perdere il controllo, di “diventare matto” o addirittura di morire. Ciò riduce molto il pool di sintomi che le persone con DI grave e profonda possono manifestare, rendendo l’inquadramento entro specifici confini diagnostici estremamente complesso. Queste limitazioni riguardano anche il disturbo di ansia generalizzata, la cui diagnosi richiede la presenza di almeno tre sintomi addizionali su sei, due dei quali (scarsa concentrazione, tensione muscolare) non possono essere descritti nei casi più gravi di compromissione cognitiva. Tuttavia, i restanti quattro sintomi (irrequietezza, affaticarsi facilmente, irritabilità e disturbi del sonno) possono essere rilevati dalle altre persone, soprattutto quando più marcati.

A.3.3 Adattamento dei criteri diagnostici e equivalenti comportamentali

I sintomi che si riferiscono al vissuto soggettivo si manifestano prevalentemente come cambiamenti dei comportamenti di base o dei comportamenti abitualmente associati al benessere individuale. Quelli che si riscontrano con maggiore frequenza sono irritabilità, comportamenti aggressivi o autolesivi, disturbi del sonno, agitazione, umore basso, pseudo-convulsioni, acting-out, rimuginazioni e disturbi somatici. Il termine acting-out indica l’espressione dei propri vissuti emotivi attraverso l’azione piuttosto che con il linguaggio, in modo poco riflessivo, senza adeguata considerazione delle possibili conseguenze negative. Più precisamente, i sintomi dell’ansia possono interessare aspetti emotivi, cognitivi, comportamentali e fisici.

La ricerca indica che le emozioni più frequentemente associate agli accessi d’ansia in chi soffre di disturbi d’ansia sono la paura eccessiva o irrealistica, l’irritabilità, l’impazienza, la rabbia, la confusione, il nervosismo e l’umore depresso. Lo stress dovuto alla grande difficoltà o all’impossibilità di comunicare i

propri stati d'animo, il sentirsi triste e non essere in grado di controllare o modificare la sensazione può causare tensione emotiva che spesso si può tradurre in sintomi d'ansia. La difficoltà di comunicazione o descrizione degli stati emotivi è anche il motivo di una frequente tendenza nelle persone con DI/DSA-SE a riferire la propria esperienza interiore attraverso sensazioni fisiche. I sintomi fisici più ricorrenti sono distonie neurovegetative, dolore toracico, battito cardiaco accelerato, arrossire, vertigini, mal di testa, sudorazione, formicolio e intorpidimento, senso di soffocamento, xerostomia (es. chiede ripetutamente di bere), dolori di stomaco, nausea, vomito e diarrea, necessità di andare in bagno più del solito, dolori muscolari (soprattutto del collo, spalle e schiena), irrequietezza, tremori e agitazione. Nel riportare i sintomi fisici, le persone con DI/DSA-SE possono non utilizzare termini medici e spesso sono poco precise circa la posizione dei loro sintomi. I sintomi cognitivi più frequentemente legati all'ansia sono preoccupazione per eventi passati o futuri, difficoltà nel prendere decisioni, compromissione della concentrazione e/o della memoria, stati confusionali, pensieri negativi ricorrenti. Dal punto di vista comportamentale l'ansia si può manifestare con evitamento di situazioni o persone, segni di tensione di fronte a situazioni quotidiane che oggettivamente non giustificano tali reazioni (soprattutto nel disturbo d'ansia generalizzata), pianto, capricci, comportamento ossessivo o compulsivo, disagio in situazioni sociali, aumento del numero di richieste, ripetitività nel porre domande, disfunzioni sessuali. I sintomi possono includere anche un comportamento aggressivo, dirompente, provocatorio o esacerbazione dei comportamenti stereotipati, come il dondolarsi (rocking) o il mangiare nervosamente.

DISTURBO D'ANSIA GENERALIZZATA

RIFERIMENTI PER L'ADATTAMENTO DEI CRITERI DIAGNOSTICI PRINCIPALI ALLA PERSONA CON DI MODERATA-GRAVE O CON DSA-SE

	Criteria per la popolazione generale	Adattamento alla DI-MG e al DSA-SE
A	Presenza di ansia e preoccupazione eccessive e pervasive, che si manifestano per la maggior parte dei giorni in un periodo di sei mesi, associate ad almeno 3 dei sintomi da B1 a B7 [almeno 1 rappresentato da sintomi di attivazione neurovegetativa (da B1 a B4)]	Presenza di espressioni di ansia e di preoccupazione eccessive e pervasive, che si manifestano per la maggior parte dei giorni in un periodo di sei mesi, associate ad almeno 2 (per i più gravi il DM-ID 2 riporta "almeno 1") dei sintomi da B1 a B4. <i>Nota: ansia e preoccupazione possono essere espresse dai seguenti comportamenti, sia da soli che in varia combinazione: irrequietezza psicomotoria, stereotipie, scatti d'ira, aggressività auto e/o etero-diretta, ricerca di contatto interpersonale, ritiro sociale, ricerca di oggetti o ambienti protettivi</i>
B1	Palpitazione o accelerazione del ritmo cardiaco	Si tocca il petto e lo sterno, oppure si tocca la parte anteriore del collo, oppure mostra il petto o il collo a chi lo accompagna o l'assiste
B2	Sudorazione	Nessun adattamento
B3	Tremore	Nessun adattamento
B4	Bocca secca	Chiede ripetutamente di bere, oppure apre e chiude la bocca spesso, oppure attua spesso movimenti deglutitori
B5	Dispnea	Respira affannosamente, con difficoltà, oppure in modo accelerato, oppure tossicchia
B6	Dolore o fastidio toracico	Si tocca il petto e lo sterno, oppure si tocca la base del collo, oppure mostra il petto o la base del collo a chi lo accompagna o l'assiste
B7	Nausea o sensazione di fastidio all'addome	Mostra conati di vomito, oppure reclina la testa

		in avanti come se dovesse vomitare, oppure si tocca l'addome con un'espressione di dolore
B8	Sensazione di vertigini, instabilità, mancamento o testa vuota	Mostra instabilità motoria, difficoltà a mantenere l'equilibrio, oppure tende a cadere
B9	Paura di perdere il controllo, d'impazzire o di svenire	Mostra agitazione psico-motoria, irrequietezza, oppure ricerca rassicurazione
B10	Sensazione che gli oggetti siano irreali o che la propria persona sia distante	Mostra perdita di confidenza con l'ambiente conosciuto, oppure con sé stesso, oppure mostra atteggiamento ritirato
B11	Paura di morire	Mostra preoccupazioni eccessive per anomalie fisiche e funzionali, per esempio continua a indicare una discromia cutanea o una zona del corpo edematosa, oppure ricerca continue rassicurazioni per disturbi minori, oppure evita o, viceversa, ricerca insistentemente oggetti di uso medico, come termometri o bende
B12	Vampate di calore o brividi di freddo	<i>Vampate di calore:</i> Mostra arrossamento cutaneo (da vasodilazione), oppure si toglie i vestiti <i>Brividi di freddo:</i> Mostra piloerezione (pelle d'oca) tremori a scosse medie, oppure tende a coprire il corpo con gli indumenti o le coperte immediatamente disponibili
B13	Sensazioni di intorpidimento o di formicolio	Stimola ripetutamente una parte del corpo (più spesso gli arti), strofinandola o battendola con la mano oppure contro un oggetto
B14	Tensioni o dolori muscolari	Assume una postura desueta, oppure mostra espressioni di dolore quando esegue alcuni movimenti, si tocca ripetutamente un muscolo, mostra difficoltà motorie
B15	Irrequietezza e incapacità di rilassarsi	Fa fatica a restare fermo o seduto, mostra difficoltà a partecipare alle attività in cui si devono osservare delle pause o rispettare dei turni
B16	Sensazione di irrequietezza, di nervi a fior di pelle o di tensione mentale	Fa fatica a restare fermo o seduto, mostra difficoltà a partecipare alle attività in cui si devono osservare delle pause o rispettare dei turni, oppure mostra intolleranza (con opposività o aggressività) per gli stimoli e le situazioni normalmente accettati o apprezzati, oppure mostra facilità all'aggressività, sia verso oggetti che verso persone, o alle condotte autolesive
B17	Sensazione di nodo alla gola o difficoltà nella deglutizione	Contrae ripetutamente i muscoli della laringe (come per schairirsi la voce), oppure si sforza insistentemente di deglutire
B18	Risposta esagerata a eventi imprevisi di minima entità o stato di allarme	Mostra atteggiamento circospetto e ipervigile di fronte a situazioni che non lo giustificano, oppure evita di svolgere un gran numero di attività quotidiane, oppure mostra agitazione psico-motoria (o uno o più sintomi elencati da B1 a B17) di fronte a imprevisi, anche di scarso

		rilievo oggettivo
B19	Difficoltà di concentrazione o sensazione di testa vuota, a causa dell'ansia	Nessun adattamento
B20	Irritabilità persistente	Riduzione del livello di tolleranza, espressa con comportamenti oppositivi, fughe o con aggressività fisica o verbale, in risposta a stimoli minori generalmente ben tollerati
B21	Difficoltà ad addormentarsi a causa delle preoccupazioni	Nessun adattamento <i>Nota: per gli equivalenti delle preoccupazioni si veda il criterio A</i>
C	La persona ha difficoltà nel controllare la preoccupazione	La persona esperisce tensione imponente, preoccupazione o sensazioni di apprensione per la vita di tutti i giorni oppure le espressioni o i comportamenti della persona dimostrano ansia e paura
D	La condizione non soddisfa i criteri per la sindrome da attacchi di panico, le sindromi fobiche, il disturbo ossessivo-compulsivo e il disturbo da sintomi somatici	Nessun adattamento
E	I sintomi non devono essere una conseguenza diretta di farmaci o disturbi fisici	Nessun adattamento

Riferimenti

- Axmon A, Björne P, Nylander L, Ahlström G. (2017) Psychiatric diagnoses in older people with intellectual disability in comparison with the general population: a register study. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 23, 1-13.
- Blay SL, Marinho V. (2012) Anxiety disorders in old age. *Current Opinion in Psychiatry* 25, 462–467.
- Cain N.N., Davidson P.W., Burhan A.M., et al. (2003) Identifying bipolar disorders in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47(1), 31-38
- Carey IM, Shah SM, Hosking FJ, DeWilde S, Harris T, Bighton C, Cook DG. (2016) Health characteristics and consultation patterns of people with intellectual disability: a cross-sectional database study in English general practice. *British Journal of General Practice* 66, 264–270.
- Cooper SA. (1997) Epidemiology of psychiatric disorders in elderly compared with younger adults with learning disabilities. *British Journal of Psychiatry* 170, 375–380.
- Cooper SA & Collacott RA. (1993) Mania and Down's Syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 162, 739-743.
- Cooper SA, Smiley E, Morrison J, et al. (2007) Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *British Journal of Psychiatry*, 190, 27-35.
- Craddock N & Owen M. (1994) Is there an inverse relationship between Down's syndrome and bipolar affective disorder? Literature review and genetic implications. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38, 613-620.
- Deb S, Thomas M, Bright C. (2001) Mental disorder in adults with intellectual disability. I: prevalence of functional psychiatric illness among a community-based population aged between 16 and 64 years. *Journal of Intellectual Disability Research* 45, 495–505.

- Forte M, Jahoda A, Dagnan D. (2011) An anxious time? Exploring the nature of worries experienced by young people with a mild to moderate intellectual disability as they make the transition to adulthood, *Br J Clin Psychol*, 50(4):398-411.
- Gentile JP, Gillig PM, Stinson K, Jensen J. (2014) Toward impacting medical and psychiatric comorbidities in persons with intellectual/developmental disabilities: an initial prospective analysis. *Innovations in Clinical Neuroscience* 11, 22–26.
- Hassiotis A, Stueber TB, & Charlot, L. (2014) Mood and anxiety disorders in intellectual disability. In E. Tsakanikos & J. McCarthy (Eds.), *Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Policy and Practice* (pp. 161-176). New York: Springer Science.
- Hayes S, McGuire B, O'Neill M, Oliver C, Morrison T. (2011) Low mood and challenging behaviour in people with severe and profound intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res*. Feb;55(2):182-9.
- Helverschou SB, Martinsen H. (2011) Anxiety in people diagnosed with autism and intellectual disability: recognition and phenomenology. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(1), 377-387.
- Hermans H, Beekman AT, Evenhuis HM. (2013) Prevalence of depression and anxiety in older users of formal Dutch intellectual disability services. *Journal of Affective Disorders* 144, 94–100.
- Howlett S, Florio T, Xu H, Trollor J. (2015) Ambulatory mental health data demonstrates the high needs of people with an intellectual disability: results from the New South Wales intellectual disability and mental health data linkage project. *The Australian and New Zealand Journal of Psychiatry* 49, 137–144.
- Hucker SJ, Day KE, George S, & Roth M. (1979). Psychosis in mentally handicapped adults. In P. Snaith & P. E. James (Eds.), *Psychiatric illness and mental handicap*. London: Gaskell Press.
- Hurley A (2006). Mood disorders in intellectual disability. *Current Opinion in Psychiatry*, Vol. 19: 465-469.
- Hurley AD, Folstein M, Lam N. (2003) Patients with and without intellectual disability seeking outpatient psychiatric services: diagnoses and prescribing pattern. *J Intellect Disabil Res*, 47(Pt 1):39-50.
- Kirkpatrick-Sanchez S, Williams DE, Matson JL, & Anderson SJ. (1996) An evaluation of age and intellectual functioning on rates of psychopathology. *Journal of Developmental and Physical Disability*, 8(1), 21-27.
- Lunsky Y. (2003) Depressive symptoms in intellectual disability: does gender play a role? *J Intellect Disabil Res*, 47(Pt 6):417-27.
- McCarthy J, Chaplin E. Anxiety disorders. In Hemmings C. and Bouras N. (eds.) *Psychiatric and behavioural disorders in intellectual and developmental disabilities*. Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- Matson JL, Smirolto BB, Hamilton M, Baglio CS (1997), Do anxiety disorders exist in persons with severe and profound mental retardation? *Res Dev Disabil*, 18(1):39-44.
- Mesholam-Gately RI, Giuliano AJ, Goff KP, Faraone SV, Seidman LJ. Neurocognition in first-episode schizophrenia: a meta-analytic review. *Neuropsychology*. 2009 May;23(3):315-36.
- Moss S, Patel P, Prosser H, Goldberg D, Simpson N, Rowe S, Lucchino R (1993) Psychiatric morbidity in older people with moderate and severe learning disability. I: Development and reliability of the patient interview (PAS-ADD). *Br J Psychiatry*, 163:471-80.
- O'Dwyer JM (1997). Schizophrenia in people with ID: The role of pregnancy and birth complications. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41, 238–251.

- Pary RJ., Strauss D. & White JF. (1996) A population survey of bipolar disorder in persons with and without down syndrome. *Down Syndrome Quarterly*, 1(1), 1-4.
- Paschos D, Bass N, Strydom A. (2014) Behavioural phenotypes and genetic syndromes. In E Tsakanikos and J. McCarthy (eds.), *Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Policy and Practice*. New York, NY: Springer Science.
- Prosser H, Moss S, Costello H, Simpson N, Patel P, Rowe S. (1998) Reliability and validity of the Mini PAS-ADD for assessing psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res*, 42 (Pt 4):264-72.
- Ramsawh HJ, Raffa SD, Edelen MO, Rende R, Keller MB. (2009) Anxiety in middle adulthood: effects of age and time on the 14-year course of panic disorder, social phobia and generalized anxiety disorder. *Psychological Medicine* 39, 615–624.
- Reichenberg A. (2010) The assessment of neuropsychological functioning in schizophrenia. *Dialogues Clin Neurosci.*; 12(3):383-92.
- Reid KA, Smiley E & Cooper, SA (2011). Prevalence and associations of anxiety disorders in adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55, 172–181.
- Romanczyk RG, Gillis JM, Barron MG et al. (2006). *Autism and the Physiology of Stress and Anxiety Stress and Coping in Autism*. New York, NY: Oxford University Press.
- Royal College of Psychiatrists (2001) *Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD)*. Londra: Gaskell.
- Ruedrich S. (1993) Bipolar mood disorders in persons with mental retardation: assessment and diagnosis. In R. J. Fletcher & A. Dosen (Eds.), *Mental Health Aspects of Mental Retardation: Progress in Assessment and Treatment* (pp.111-129). New York: Lexington Books.
- Sullivan K, Hooper S, Hatton D (2007) Behavioural equivalents of anxiety in children with fragile X syndrome: parent and teacher report. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(1), 54-65.
- Van Schrojestein Lantman de-Valk M, van der Akker M, Maaskant MA, et al. (1997) Prevalence and incidence of health problems in people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41, 42–51.
- Walker J, Dosen A, Buitelaar J, Janzing J. (2011) Depression in Down Syndrome: A review of the literature. *Research in Developmental Disabilities*, 32(3): 1432-1440.
- Walters RM. (1990) Suicidal behaviour in severely mentally handicapped patients. *Br J Psychiatry*, 157:444-6.
- Walters AS, Barrett RP, Knapp LG, Borden MC (1995) Suicidal behavior in children and adolescents with mental retardation. *Res Dev Disabil*. 16(2):85-96.

B. Indicazioni per le buone pratiche

B.1 Come comunicare con una persona con DI/DSA-SE

Contesto	<ul style="list-style-type: none"> • Offrire un lasso di tempo adeguato alle caratteristiche della persona
Ambiente	<ul style="list-style-type: none"> • ambiente rilassante, familiare (per esempio, l’abitazione della persona) • ridurre al minimo le barriere fisiche • utilizzare sedute adeguate alla disabilità della persona da visitare • posizionarsi in modo da comunicare sia con la persona che con il suo/i suoi accompagnatori (per esempio, rivolgerle costantemente lo sguardo o non stare troppo lontano) • limitare al massimo i rumori ambientali (per es. chiudere la finestra, spegnere la tv).

Considerare eventuali disabilità sensoriali

in caso di problemi della vista:

- attrarre/focalizzare l’attenzione della persona, ad esempio iniziare la frase con il suo nome o toccare la sua mano o il braccio prima di parlare

in caso di problemi dell’udito:

- posizionarsi in modo che la persona possa vedere la bocca e il viso; in caso di compromissione unilaterale, posizionarsi sul lato dove l’udito è migliore
- controllare che la persona indossi il suo apparecchio acustico, che quest’ultimo sia acceso e che la batteria non sia scarica
- articolare chiaramente
- utilizzare tutti i dispositivi di comunicazione che la persona può avere con sé
- assicurarsi di aver catturato l’attenzione della persona prima di iniziare a parlare, ad esempio, toccando la sua mano o il braccio.

B.2 Competenze comunicative della persona con DI/DSA-SE

Persone con DI/DSA-SE con competenze di comunicazione verbale

- mantenere un ascolto attivo
- chiedere chiarimenti per verificare di aver compreso correttamente
- utilizzare un linguaggio chiaro e frasi brevi
- evitare tecnicismi
- evitare concetti intellettualmente complessi (essere concreti)
- evitare frasi con costruzioni complesse, come quelle con verbi al condizionale
- ripetere le domande e, se necessario, riformularle in modo semplificato ed esemplificato
- verificare che la persona abbia compreso la domanda
- prediligere domande aperte
- articolare con chiarezza

Persone con DI/DSA-SE senza competenze di comunicazione verbale

- guardare la persona con cui si sta comunicando;
- utilizzare l’intonazione, il linguaggio del corpo e la postura per:
- incoraggiare la persona ad esprimersi;
- aiutare a trasmettere le informazioni attraverso i modi di cui la persona è capace;
- supportare l’interazione comunicativa con disegni e simboli (avere a disposizione materiali predisposti - come volumi illustrati - può essere di grande aiuto);
- alcune persone possono comunicare attraverso il linguaggio dei segni, sia standardizzati che personalizzati
- alcune persone necessitano di strumenti e supporti tecnologici

- altre persone hanno bisogno dell'aiuto di un logopedista, di un facilitatore della comunicazione o di un altro professionista.

Tecniche d'intervista

- A. fare alcune semplici domande all'inizio dell'intervista aiuterà il soggetto a sentirsi a proprio agio
- B. valutare l'eventuale discrepanza fra linguaggio espressivo e ricettivo
- C. in alcuni casi può essere appropriato l'uso di immagini, disegni ecc.
- D. per quanto possibile parlare rivolti alla persona da valutare e coinvolgerla
- E. quando possibile evitare l'uso di domande suggestive (es. evitare domande del tipo 'non ti piace vivere qui, vero?' a favore di 'come ti trovi a casa tua?')
- F. usare un linguaggio semplice e appropriato
- G. evitare doppi sensi, metafore, espressioni idiomatiche, gergo medico ecc.
- H. accertarsi dell'avvenuta comprensione da parte della persona chiedendo riformulazioni.

B.3 La valutazione psichiatrica della persona con DI/DSA-SE

Articolare la valutazione nei quattro ambiti seguenti:

- biologico
- psicologico
- sociale
- evolutivo

Una valutazione psichiatrica dovrebbe includere:

- anamnesi completa (fisiologica, familiare, patologica remota, patologica prossima, farmacologica)
- integrazioni anamnestiche su vicende e fatti di particolare rilievo personale
- esame dello stato mentale
- esame obiettivo medico generale
- valutazione approfondita di aspetti di particolare rilievo clinico
- analisi della documentazione medica disponibile, con particolare attenzione a quella neurologica e psichiatrica
- confronto con altri professionisti di altri ambiti coinvolti nell'assistenza sanitaria alla persona.

Attenzioni specifiche aggiuntive:

- valutazione della capacità di esprimere consenso informato
- valutazione delle capacità di comunicare e di partecipazione alle cure
- raccogliere informazioni dai prestatori d'assistenza abituali
- valutare strumentalmente tutti gli aspetti psicopatologici, non solo quelli riportati spontaneamente dalla persona o dai prestatori d'assistenza abituali
- distinguere i sintomi psichiatrici dalle caratteristiche ascrivibili alla condizione di base; per fare ciò conviene definire un funzionamento e un pattern comportamentale di base sulla scorta delle informazioni fornite dalla persona stessa e dai suoi accompagnatori
- valutare l'effetto patoplastico sugli apparenti sintomi psichiatrici del ritardo dello sviluppo, del livello di funzionamento cognitivo, delle influenze interpersonali, culturali e ambientali, nonché della vulnerabilità neurovegetativa
- definire il livello di sviluppo attuale e il percorso di sviluppo
- definire il livello di abilità
- individuare le cause della DI
- individuare la presenza di fenotipi comportamentali
- individuare la presenza di epilessia o altri problemi neurologici
- individuare la presenza di altre malattie o disturbi fisici
- integrare e interpretare le informazioni raccolte durante la valutazione
- descrivere le condizioni psicopatologiche eventualmente rilevate e il loro impatto sulla persona
- fornire una diagnosi e una classificazione delle condizioni psicopatologiche in accordo a criteri validi per le persone con DI, ad esempio i DC-LD (adattamento dell'ICD) o i DM-ID (adattamento del DSM)
- descrivere i probabili fattori eziopatogenetici (biologici, psicologici, sociali e legati allo sviluppo).

B.4 Possibili fattori di rischio per i disturbi psichiatrici

Biologici

- disturbi genetici
- altre alterazioni genetiche (familiarità psichiatrica)
- cause neurologiche, metaboliche, infettive
- epilessia
- complicanze di altri disturbi fisici, anche legati a mutazioni genetiche, es. Ipotiroidismo nella sindrome di Down
- deficit sensoriali
- disabilità e/o malattie fisiche multiple
- polifarmacoterapia e interazioni fra farmaci.

Psicologici

- difficoltà di relazione/attaccamento con le figure genitoriali e/o alterazioni delle dinamiche intrafamiliari
- periodi dell'infanzia trascorsi al di fuori dell'ambiente familiari, es. ospedale, collegi
- mancanza di relazioni adeguate con le figure genitoriali e di relazioni interpersonali particolarmente significative
- perdite o interruzioni ripetute in ambito relazionale, es. ospedalizzazioni, residenze temporanee di vario tipo
- sfruttamento, abbandono o abuso
- bullismo, molestie
- esperienze determinanti difficoltà persistenti nello stabilire relazioni di fiducia e di confidenza, scarsa autostima, scarsa fiducia in sé stesso, ridotte strategie di coping.

Sociali

- eventi di vita negativi, spesso combinati; es. morte della madre seguita da cambio di residenza (con allontanamento da tutti i parenti) e cambio di centro di riabilitazione e di prestatore abituale d'assistenza e nuovi coinquilini
- basso reddito
- scelte e opportunità limitate
- ambiente impoverito
- difficoltà negli spostamenti
- reti sociali limitate
- rapporti interpersonali limitati
- esperienze ripetute di interruzione di relazione, es. pensionamento, trasferimento, promozione, licenza di maternità del prestatore abituale d'assistenza.
- sfruttamento e abuso
- stigma
- esclusione sociale.

Legati allo sviluppo

- difficoltà nella comprensione di ruoli sociali, eventi etc.
- capacità comunicative limitate
- difficoltà nel condividere preoccupazioni e problemi (fiducia e comunicazione)
- impatto delle difficoltà comportamentali sulle fasi cruciali dello sviluppo.

B.5 Riferimenti per un servizio di salute mentale rivolto alla DI/DSA-SE

Presupposti teorici

- favorire l'accessibilità dei servizi di salute mentale alle persone con DI/DSA-SE, in linea con la convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità
- favorire l'utilizzo di approcci centrati-sulla-persona e perseguire l'ottimizzazione della qualità di vita

dell'assistito

- perseguire l'abilitazione o la riabilitazione e non l'assistenza, in riferimento a tutto l'arco di vita; esistono molte evidenze sulla possibilità di migliorare la QdV in qualunque età e condizione di gravità
- favorire l'utilizzo di approcci life-span, con particolare attenzione alla transizione fra l'adolescenza e l'età adulta
- perseguire un approccio multi e interdisciplinare
- favorire la comunicazione fra professionisti del servizio, con le agenzie esterne e con gli utenti
- favorire all'interno del servizio lo sviluppo di conoscenze e competenze sulla salute mentale della DI/DSA-SE.

Criteria organizzativi

- favorire la collaborazione fra servizi di neuropsichiatria infantile e servizi psichiatrici per l'adulto
- fornire un ambiente fisico che sia ben accessibile alle persone con DI e ai loro prestatori d'assistenza
- costituire e mantenere un'equipe multidisciplinare, con professionisti con alta specializzazione nella salute mentale della DI/DSA-SE
- includere personale, infrastrutture e materiali in grado di fornire informazioni alle persone con DI/DSA-SE e ai loro familiari in modo adeguato, utilizzando un linguaggio facile da comprendere o, dove necessario, forme di comunicazione aumentativa o alternativa
- lavorare in modo coordinato e collaborativo con tutti gli altri servizi per la disabilità e con tutti gli specialisti coinvolti nell'assistenza alla persona
- mettersi in rete con altri servizi locali, regionali e nazionali per la DI/DSA-SE, ai quali rivolgersi per situazioni non gestibili all'interno del servizio
- considerare, quando vantaggioso, l'utilizzo di servizi di telemedicina
- includere un sistema di tutela degli utenti con DI/DSA-SE e dei loro prestatori d'assistenza
- favorire negli operatori del servizio l'aggiornamento su conoscenze e competenze sulla salute mentale della DI; ciò può essere fatto attraverso l'organizzazione e la promozione di formazione specifica, sia a livello del servizio che a livello dei singoli professionisti
- articolare i percorsi di cura in base alle esigenze e alle caratteristiche dell'utenza, utilizzando tutte le risorse del DSM e, se necessario, creandone delle nuove
- fornire consulenze ai servizi di salute pubblici e ai servizi di salute mentale per la popolazione generale
- offrire un riesame dei casi e un secondo parere in situazioni di maggiore complessità, successivi a valutazioni o interventi eseguiti in servizi di salute mentale non specializzati
- fornire consulenze per il miglioramento di altri servizi, sia nella progettazione, sia nella formazione del personale, sia nella messa in rete, che nella valutazione di efficacia
- offrire interventi di gestione e di trattamento temporanei, finché non si renda disponibile una presa in carico da parte dei servizi territoriali responsabili
- identificare percorsi clinici precisi per tutti i bisogni di salute mentale delle persone con DI, compresi quelli più complessi (es. DI di maggior gravità, co-occorrenza di autismo, co-occorrenza di gravi comportamenti problema)
- coordinare l'accesso, il triage e l'eventuale invio agli altri servizi sanitari e della disabilità più appropriati.

Riferimenti di massima per favorire la partecipazione alle visite

- semplificare l'organizzazione e la comunicazione rispetto alla prenotazione delle visite e alla gestione delle altre attività utilizzando un linguaggio facile o supporti specifici (es. immagini, audiovisivi, ecc) e inviando promemoria per via telefonica o telematica
- riservare spazi e tempi di consulenza ampi, per essere sicuri di poter raggiungere gli obiettivi valutativi o d'intervento prefissati anche nei casi più difficili da gestire
- provare ad evitare lunghi tempi di attesa in ambienti ad alta stimolazione
- programmare lo svolgimento delle attività in modo che incontrino le preferenze della persona con DI e ne facilitino l'accesso al servizio, sia in termini di tempo, sia di spazio, che di altre necessità legate alle condizioni di salute specifiche
- evitare di annullare appuntamenti con scarso preavviso e, quando necessario, preparare adeguatamente la persona alla variazione/cambiamento di data o di orario
- preparare il contesto clinico, adattandolo alle esigenze comunicative della persona, per esempio garantendo che abbia la possibilità di utilizzare il suo modo di comunicare abituale; se necessario, mettere a disposizione anche un mediatore della comunicazione
- valutare la presenza di altre disabilità fisiche, come quelle motorie o sensoriali, e nel caso predisporre i

supporti adeguati

- chiedere informazioni su chi accompagnerà la persona con DI/DSA-SE e predisporre una collocazione conveniente durante la visita
- identificare le persone più adatte a fornire informazioni precise sulla storia clinica e sul problema di salute mentale in atto e aprire con loro un canale di comunicazione
- previo consenso dell'interessato, raccogliere e organizzare da tutte le fonti possibili tutte le informazioni necessarie alla produzione di un quadro dettagliato delle condizioni di salute generali e mentali in particolari.

Approccio multidisciplinare e collaborazione tra agenzie

- condividere le informazioni sulla salute mentale degli utenti con DI/DSA-SE con tutti gli altri fornitori di servizi coinvolti, secondo modalità condivise
- adottare strategie formali per migliorare la collaborazione intersettoriale, inclusa la gestione coordinata dei casi
- considerare le famiglie e i prestatori d'assistenza abituali della persona con DI/DSA-SE come partner e/o esperti nella cura della persona stessa
- condividere in modo coesivo e collaborativo informazioni e cartelle cliniche con tutti gli altri specialisti coinvolti nella cura della persona con DI/DSA-SE, per facilitare una costruzione coordinata di piani terapeutico-riabilitativi
- condividere percorsi valutativi con tutti i servizi di competenza, inclusi quelli educativi e per la disabilità
- sviluppare capacità di gestire gli invii urgenti attuati dai servizi per la disabilità e viceversa
- sviluppare capacità di co-gestione e di coordinamento con i servizi per la disabilità, attraverso la condivisione di risorse, competenze e attività cliniche
- sviluppare competenze per la gestione multidisciplinare di casi complessi, coinvolgendo i rappresentanti delle diverse agenzie
- promuovere attività educative e formative che coinvolgano tutti i rappresentanti delle diverse componenti della rete di servizi di salute mentale e successivamente di tutti gli altri settori partecipanti al supporto della persona con DI/DSA-SE, in primo luogo servizi per la disabilità, per la salute, per l'istruzione e quelli per l'inclusione nella comunità.

Gli interventi farmacologici

- la decisione di intervenire farmacologicamente dovrebbe essere preceduta da un'attenta valutazione di tutti gli aspetti legati all'epifenomeno portato all'osservazione del clinico (es. una variazione significativa di alcuni comportamenti rispetto all'abituale nelle persone con DI/DSA-SE più grave)
- eseguire una valutazione clinica accurata, con le procedure e gli strumenti appropriati
- escludere ogni possibilità di trattamento non farmacologico e ricorrere al farmaco solo e soltanto nell'interesse della persona, dopo aver considerato le prove scientifiche a disposizione, il rapporto costi-benefici, anche in termini di impatto sulla qualità di vita.

Gestione farmacologica dei comportamenti problema

Quando considerare un farmaco:

- In presenza di comportamenti problema gravi, per intensità, pervasività o pericolosità, tali da richiedere un intervento di rapida efficacia
- se non vengono identificati disturbi medici o psichiatrici devono essere prese in considerazione solo gestioni non farmacologiche
- talora, dopo valutazione individualizzata può essere utile aggiungere una terapia farmacologica (in relazione a sintomi o dimensioni)

Monitoraggio degli effetti dell'intervento

- valutare a intervalli regolari efficacia e sicurezza di ogni intervento. La valutazione si basa sempre su input multidisciplinari
- ad ogni intervallo fare anche una rivalutazione della formulazione e del piano terapeutico. Lo scopo è quello di prescrivere la terapia farmacologica al dosaggio più basso possibile e per la durata minima
- ad ogni intervallo rivalutare anche l'opportunità di interrompere il trattamento farmacologico, introdurre o modificare trattamenti non-farmacologici.

Comunicare

- comunicare chiaramente il piano di intervento alla persona con DI/DSA-SE (sono necessari approcci innovativi) e/o ai suoi caregiver
- tutti i professionisti coinvolti nella cura dovrebbero essere informati, ad intervalli regolari.

Aspetti legali e consenso

- i professionisti devono sempre documentare la valutazione della capacità della persona di esprimere un consenso informato all'intervento
- quando questa capacità manca, il consenso dovrebbe essere raggiunto all'interno dell'equipe multidisciplinare e della famiglia
- in alcuni Paesi è previsto un sostituto legale della persona inabile
- esplicitare con chiarezza se il farmaco viene suggerito fuori dalle sue indicazioni ufficiali. In questo caso, informare sul tipo e sulla qualità delle evidenze che dimostrano l'efficacia attesa.

Prima della prescrizione

- valutare bene i sintomi o i disturbi
- se possibile fornire evidenze sul fatto che la terapia farmacologica ha un buon rapporto costi-benefici
- raccogliere una buona anamnesi farmacologica, annotando in particolare gli interventi che hanno funzionato in precedenza e quelli che non hanno funzionato
- annotare gli effetti indesiderati risultati inaccettabili con gli interventi precedenti
- considerare l'effetto della disponibilità o meno dei servizi e dei supporti per la regolare assunzione della terapia e per la gestione di eventuali effetti indesiderati o complicanze iatrogene
- cercare di attenersi ai principali protocolli o linee-guida nazionali e/o internazionali
- assicurarsi che siano stati eseguiti gli esami e le indagini appropriate per individuare controindicazioni al trattamento.

Dopo la prescrizione

- assicurarsi che vengano eseguiti gli esami e le indagini appropriati, agli intervalli di tempo adeguati
- identificare una persona-chiave che assicuri che la terapia venga somministrata adeguatamente
- comunicare tutte le modifiche alle parti rilevanti
- se possibile fornire alla persona o alla sua famiglia/caregiver una copia del piano di trattamento e dei tempi di prescrizione
- dovrebbe essere utilizzato un modello oggettivo per valutare gli esiti e gli eventi avversi (dove possibile utilizzare scale standardizzate o un monitoraggio preciso della gravità e della frequenza del comportamento problema)
- assicurarsi che sia stato organizzato e venga condotto un follow-up appropriato
- per quanto possibile prescrivere un farmaco alla volta
- in linea di principio il farmaco dovrebbe essere utilizzato nei limiti del dosaggio standard raccomandato
- una dose superiore a quella massima raccomandata dovrebbe essere utilizzata soltanto in circostanze eccezionali, dopo una discussione attenta di tutti i responsabili e con le adeguate cautele e controlli
- cominciare con una dose bassa e aumentare gradualmente
- il farmaco deve essere utilizzato alla dose più bassa necessaria per il minor tempo possibile
- monitorare i sintomi e gli eventuali effetti indesiderati a intervalli regolari predefiniti;
- considerare periodicamente la possibilità di ridurre fino a sospensione il trattamento ed esplorare la possibilità di ulteriori interventi non farmacologici.
- interrompere il trattamento, nel modo opportuno, se dopo un periodo di tre mesi non sono stati rilevati effetti benefici significativi.

Misure di esito

- progetti di riabilitazione/abilitazione individualizzati
- misure di esito centrate-sulla-persona
- privilegiare la Qualità di Vita generica (whole-person)
- valutare la QdV generica con strumenti e modi appropriati, perseguendo l'integrazione fra auto ed eterovalutazioni
- favorire l'inclusione sociale e l'empowerment
- favorire la cooperazione e la collaborazione con gli utenti, i loro familiari, i fornitori di servizi riabilitativi/abilitativi o residenziali del terzo settore o privati, i servizi sociali, le istituzioni accademiche e tutti le altre agenzie del settore
- favorire pratiche basate su evidenze, anche attraverso aggiornamenti professionali
- quando non ci siano informazioni disponibili per applicazioni alle persone con DI/DSA-SE, fondare la

scelta degli interventi sull'interpretazione clinica dei risultati degli studi condotti sulla popolazione generale

- favorire finanziamenti per la ricerca sulle misure di esito, se necessario modificando l'impostazione di base del servizio di salute mentale.

Marco O. Bertelli, medico chirurgo, psichiatra e psicoterapeuta, è direttore scientifico del CREA (Centro di Ricerca E Ambulatori) della Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze, presidente della Società Italiana per i Disturbi del Neurosviluppo (SIDiN) e *past president* dell'Associazione Europea per la Salute Mentale nelle Disabilità Intellettive (EAMHID). Per l'Organizzazione Mondiale di Psichiatria ha ricoperto il ruolo di presidente della sezione Psichiatria della Disabilità Intellettiva e attualmente quello di coordinatore del Gruppo di Lavoro sul Disturbo dello Spettro Autistico. Ha svolto e svolge attività di consulenza, supervisione e docenza per varie Università, fornitori di servizi sanitari e centri di ricerca nazionali e internazionali. È autore di numerosissimi articoli scientifici, capitoli di libri o libri riferiti alla psicopatologia, alla qualità di vita e alla nosologia dei disturbi dello sviluppo intellettivo e dello spettro autistico. Nel 2011 ha ricevuto la Honorary Membership a Vita dell'Associazione Mondiale di Psichiatria (WPA), per l'eccellenza nell'attività svolta.

Annamaria Bianco, psicologa e psicoterapeuta, analista del comportamento con Master specialistico su ABA (Applied Behavior Analysis) e modelli contestualistici nei servizi per le disabilità. È ricercatrice presso il CREA (Centro Ricerca E Ambulatori) della Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze e autrice di numerosi contributi in congressi nazionali e internazionali, nonché di molti articoli scientifici e capitoli di libri riferiti alla salute mentale e alla qualità di vita delle persone con disabilità intellettiva e/o disturbo dello spettro autistico e delle loro famiglie. Sugli stessi argomenti ha svolto e svolge attività di docenza in molteplici corsi di formazione rivolti a operatori del settore.

Luciana Forte, medico chirurgo, iscritta all'ultimo anno della scuola di Specializzazione in Psichiatria dell'università Federico II di Napoli. Attualmente sta completando la sua formazione presso il CREA (Centro Ricerca E Ambulatori) della Fondazione San Sebastiano della Misericordia di Firenze, dedicandosi alle co-occorrenze di disturbi psichiatrici, in particolare quelli di ambito psicotico, nei disturbi dello sviluppo intellettivo e dello spettro autistico.