

I disturbi del neurosviluppo

Dott.ssa Brembati Federica
Studio AbilMente - Cassano d'Adda

I disturbi del neurosviluppo

- Disabilità intellettiva
- Disturbi della comunicazione
- Disturbo dello spettro autistico
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività
- Disturbo specifico dell'apprendimento
- Disturbi del movimento

Disabilità intellettiva

Passaggio dal termine **ritardo mentale** al
termine **disabilità intellettiva**

Passaggio dall'identificazione di un deficit
misurato con i test intellettivi (ritardo
mentale) a una definizione multidimensionale
bio-psico-sociale

Secondo il DSM 5:

- La disabilità intellettiva è un disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comprende deficit nel funzionamento sia intellettuale che adattivo negli ambiti concettuali, sociali e pratici

3 criteri diagnostici

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

La valutazione comprende:

- La valutazione delle funzioni cognitive
- La valutazione del comportamento adattivo
- La valutazione delle capacità scolastiche
- La valutazione delle abilità lavorative

Il percorso di valutazione

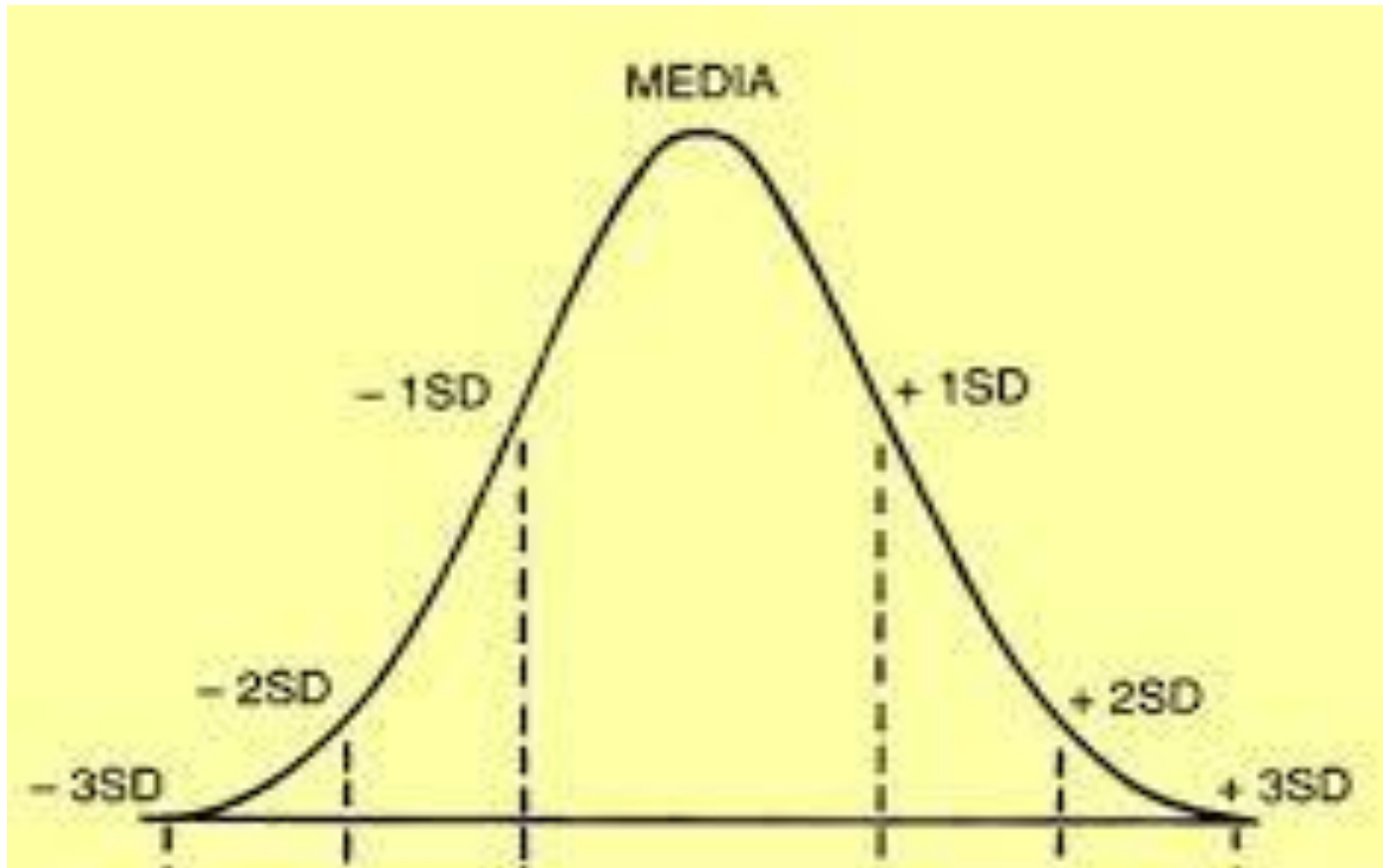
- La valutazione non consiste solo nella somministrazione di test
- La diagnosi non è deducibile da un test, che non deve mai avere il fascino del “dato di fatto”
- Un’etichetta diagnostica ci aiuta ad “inquadrare il problema” ci consente interpretazioni e analogie
- Ma... **OGNI BAMBINO PRESENTA UN’IRRIDUCIBILE ORIGINALITA’ DI SINTOMI, DI DECORSO E DI ESITO**

Le scale Wechsler

- WPPSI : dai 4 ai 6 anni
- WISC - IV : dai 6 ai 16 anni
- WAIS : oltre i 16 anni

- Forniscono un punteggio composito che rappresenta la capacità cognitiva generale, ed altri punteggi che rappresentano il funzionamento cognitivo in domini specifici.

Funzionamento cognitivo nella norma: 85-115
Funzionamento intellettivo limite 70-85



Nei casi di compromissione dello sviluppo intellettuale e del funzionamento adattivo, la valutazione neuropsicologica fornisce un profilo dei punti di forza e di debolezza e cioè, a parità di QI quelle che sono le abilità meno compromesse.



Due bambini con lo stesso punteggio al test di intelligenza e con la stessa diagnosi sono tra loro estremamente diversi non solo come persone, come interessi, carattere e motivazione



sono MOLTO DIVERSE anche le loro competenze

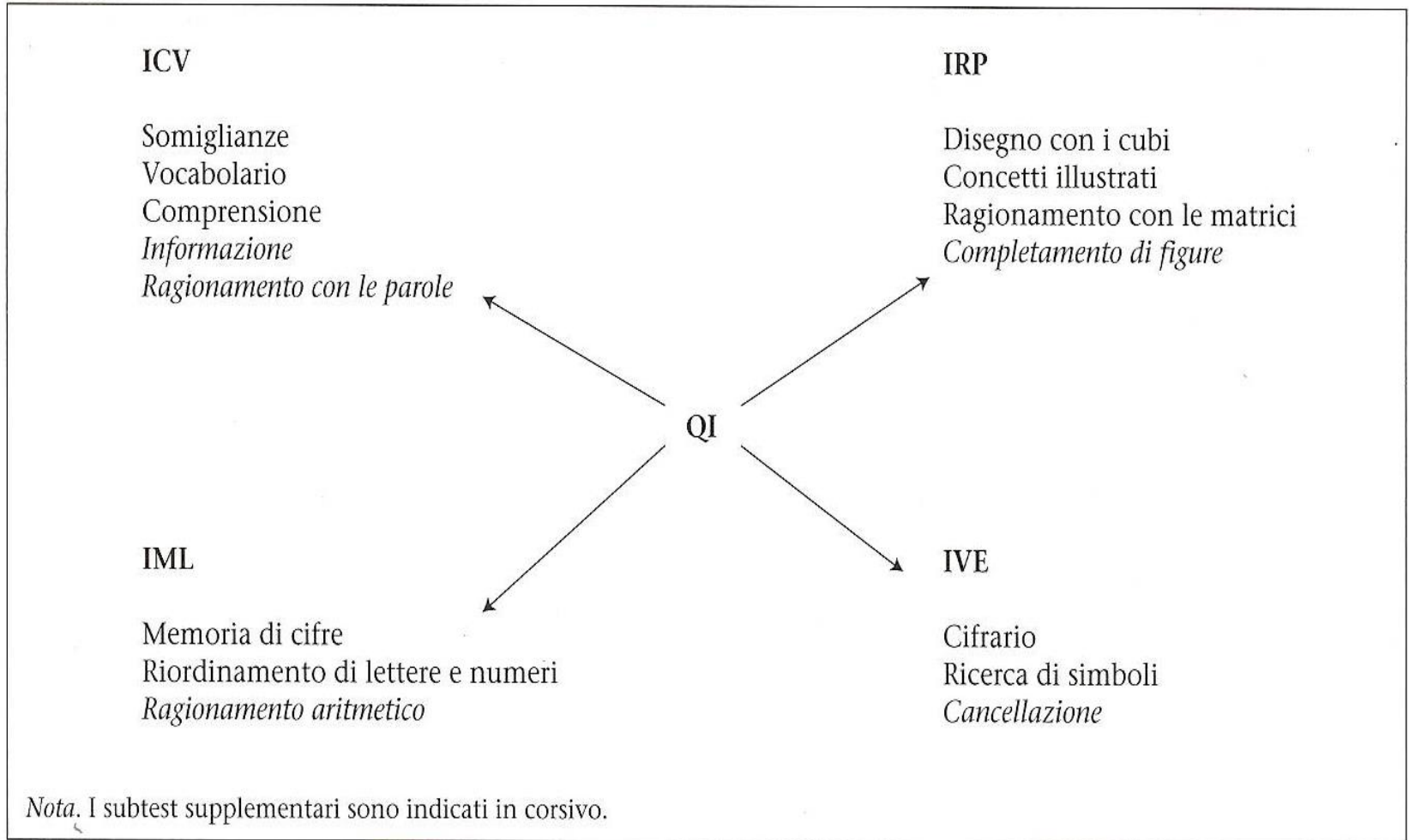
WISC-IV SUBTEST

È composta da 15 subtest divisi che forniscono 4 punteggi compositi:

1. Indice di comprensione verbale
2. Indice di ragionamento visuo-percettivo
3. Indice di memoria di lavoro
4. Indice di velocità di elaborazione
5. Quoziente intellettivo

Nei punteggi compositi la **media è pari a 100** e la deviazione standard è 15

Struttura della WISC IV



Indice di comprensione verbale - ICV

- Misura le capacità del soggetto di formulare e di utilizzare i concetti verbali.
- Implica la capacità di ascoltare una richiesta, di recuperare informazioni precedentemente apprese, di pensare e, infine, di esprimere verbalmente la risposta

- La prestazione in questi subtest permette di misurare il bagaglio di conoscenze personali e scolastiche immagazzinate dal soggetto.
- A livello scolastico, un deficit a quest'area si traduce nella **difficoltà a comprendere i testi** che si leggono, in un **linguaggio concreto** ed evolutivamente non congruo con l'età, nella **difficoltà a creare temi e testi scritti** articolati che rispettino i nessi di causa-effetto, nella tendenza a parlare usando **termini aspecifici**, generici e ad avere un vocabolario ridotto. In ambito matematico, le difficoltà si manifestano come **una difficile comprensione non solo dei dati dei problemi, ma anche delle procedure** implicate per l'apprendimento delle operazioni di base

Indice di ragionamento percettivo -

IRP

- Misura il ragionamento non-verbale e il ragionamento fluido. Valuta, inoltre, la capacità del soggetto di esaminare un problema, di avvalersi delle proprie abilità visuo-motorie e visuo-spaziali, di pianificare, di cercare delle soluzioni e, quindi, di valutarle

- la prestazione del bambino/adolescente ai subtest *Disegno con i cubi* e *Completamento di figure (Gv)* dà informazioni rispetto alle sue capacità di utilizzare un ragionamento astratto e ha ripercussioni soprattutto sulle abilità matematiche

- la prestazione ai subtest *Somiglianze, Concetti illustrati, Ragionamento con le matrici e Ragionamento con le parole* (Gf) permette di descrivere quali sono le **abilità di problem-solving** che il soggetto è in grado di mettere in atto a fronte di compiti che richiedono la pianificazione di strategie e non possono essere risolti in automatico. Queste abilità di ragionamento giocano un ruolo nella qualità della **lettura, dell'espressione scritta e nella capacità di comprendere la matematica** e la geometria. Ha importanti ripercussioni nel disegno tecnico e nella capacità di utilizzare informazioni visive per l'apprendimento (schemi)

Indice di memoria di lavoro - IML

- Valuta la capacità del soggetto di memorizzare nuove informazioni, di conservarle nella memoria a breve termine, di mantenere l'attenzione focalizzata e di manipolarle per arrivare a una soluzione

- la prestazione a questi subtest fornisce informazioni rispetto all'ampiezza dello span di memoria e alle potenzialità della memoria di lavoro. Una prestazione carente in questi subtest può tradursi in **difficoltà di comprensione** di quello che si legge, **impossibilità a ricordare i dati** dei problemi se non sono scritti e a eseguire tutte le operazioni a mente a una **povertà espressiva nelle interrogazioni** per la fatica a ripetere le informazioni studiate

Indice di velocità di elaborazione - IVE

- Misura la capacità del soggetto di focalizzare l'attenzione e di scansionare rapidamente gli stimoli.

- la prestazione a questi è un indice della velocità di elaborazione, aspetto centrale soprattutto alle scuole elementari. La lentezza di elaborazione delle informazioni impatta negativamente sulle abilità di ragionamento, riduce le abilità di simbolizzazione e astrazione e quindi blocca la possibilità di avere una lettura fluida e di riuscire a pensare concetti da scrivere, impedisce lo sviluppo di automatismi matematici e blocca l'apprendimento delle operazioni matematiche di base.

- Bisogna prestare attenzione ai vari indici piuttosto che al quoziente totale, poiché sono maggiormente informativi.
- Ricordarsi sempre: un test non deve avere il fascino del dato di fatto

I disturbi specifici di apprendimento

- Dislessia
- Disortografia
- Disgrafia
- Discalculia

Una definizione di dislessia

(International Dyslexia Association)

- La dislessia è una disabilità di origine neurobiologica

- E' caratterizzata dalla difficoltà di effettuare una lettura accurata e/o fluente e da scarse abilità nella scrittura e nella decodifica

- Queste difficoltà derivano tipicamente da un deficit nella componente fonologica del linguaggio, che spesso è inattesa in rapporto alle altre abilità cognitive e alla garanzia di un'adeguata istruzione scolastica

- Conseguenze secondarie possono includere i problemi di comprensione nella lettura e una ridotta pratica della lettura, che può impedire la crescita del vocabolario e della conoscenza generale

Le difficoltà di scrittura di scrittura

■ **Disortografia**

■ **Disgrafia**

MANO CASA

BLTO

LINO

PACE

TIRO

WASA

MROPO

elefante rullava quel demissimo

Confusione tra lettere e allografi simili

numero di lettere scritte in stampatello o sostituite con altre di forma simile

vide st formaggio

Errori nella proporzione tra parti di lettere

numero di lettere in cui il rapporto di grandezza fra i tratti costituenti non viene rispettato

rubava qualche lenissimo perso

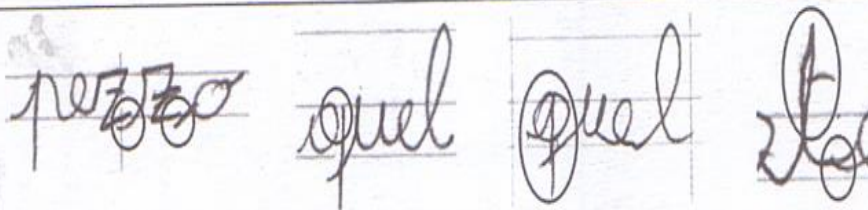
Lettere illeggibili

numero di lettere non chiaramente identificabili se isolate dal contesto della parola in cui sono inserite

he vide qualche te

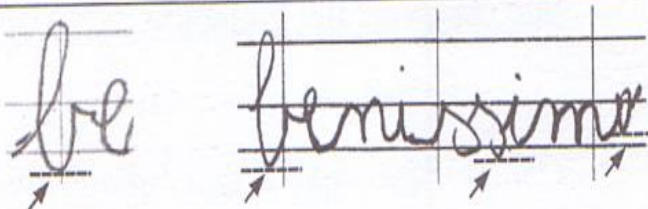
Tremori

numero di lettere caratterizzate da bordi molto frastagliati o ripetutamente interrotti



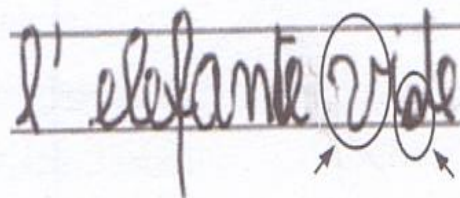
Dismetrie

numero di lettere con esecuzione imperfetta nella traiettoria del movimento programmato, con mancato passaggio della penna in punti «obbligati» come ad esempio gli occhielli



Lettere fluttuanti

numero di lettere che si discostano in maniera visibile (più di 1 mm) dalla riga di base, al di sopra o al di sotto di questa



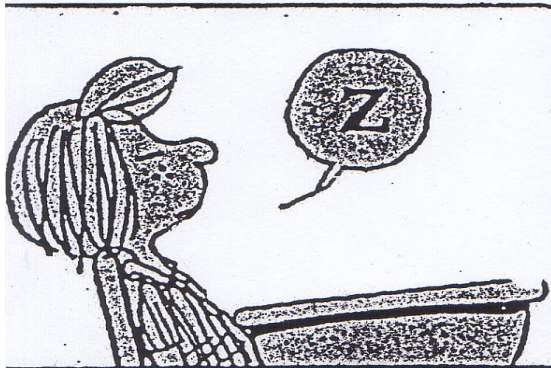
Variazione dell'altezza delle lettere medie

differenza d'altezza, in mm, tra la lettera media (o il corpo centrale di una lettera ascendente/discendente) più grande e più piccola all'interno della frase

Tipo di prensione nell'utilizzo della penna e posizione del corpo

si vedano le figure 3.1 e 3.2 e i paragrafi «Postura del corpo» e «Prensione della penna» nel capitolo 3

La discalculia



SÌ, SIGNORA? VUOLE CHE IO RISOLVA IL PROBLEMA ALLA LAVAGNA?

BEH, VEDIAMO ABBIAMO QUESTI NUMERI QUI. VERO?

SONO DEI DEI NUMERI, SIGNORA...

UN QUATTRO, UN SEI, UN SETTE, UN OTTO, UN CINQUE E UN DUE

OH, GIÀ, E ABBIAMO ANCHE UN X...

BEH, PARE CHE IL PROBLEMA SIA CERCAR DI SCOPRIRE COSA CI FA QUESTO X IN MEZZO A TUTTI QUESTI NUMERI...

È UN INTRUSO? È STATO INVITATO A UNIRSI AL GRUPPO? È UN QUESITO INTERESSANTE...

VEDIAMO COSA NE PENSA IL RESTO DELLA CLASSE... TU, LÀ, NEL TERZO BANCO... COSA PENSI DI QUESTA FACCENDA? AVANTI, PARLA!

Disturbo specifico delle abilità aritmetiche (ICD-10)

- Questo disturbo implica una specifica compromissione delle abilità aritmetiche che non è solamente spiegabile in base ad un ritardo mentale globale o ad un'istruzione scolastica inadeguata. Il deficit riguarda la **padronanza delle capacità di calcolo fondamentali**, come addizioni, sottrazioni, moltiplicazione e divisione, piuttosto che delle capacità di calcolo matematico più astratto coinvolte nell'algebra, nella trigonometria o nella geometria

Comorbilità tra discalculia e dislessia

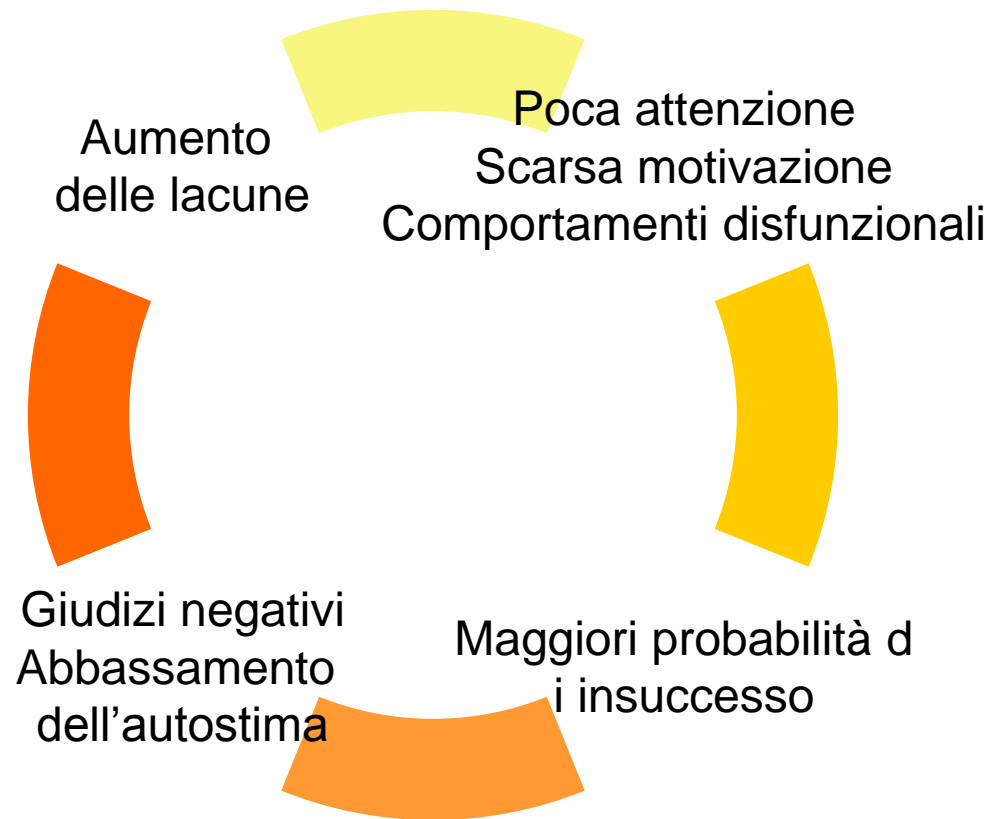
- La dislessia non implica necessariamente anche un disturbo del calcolo, anche se la presenza dei disturbi in comorbilità è frequente
- Quando c'è comorbilità di dislessia e discalculia le cause devono essere considerate indipendenti

- Quando è associato a dislessia il recupero del disturbo del calcolo potrebbe essere più difficile
- Entrambi i disturbi implicano una generale difficoltà nel processamento dello stimolo

Disturbo specifico di apprendimento



Situazione di disturbo o disagio emotivo



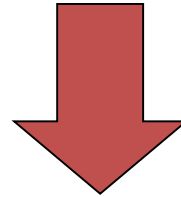
CRITERI DI BASE PER LA DIAGNOSI

- I disturbi dell'apprendimento vengono diagnosticati quando i risultati ottenuti dal soggetto in test standardizzati, somministrati individualmente, su lettura, calcolo o espressione scritta risultano significativamente al di sotto di quanto atteso in base all'età al livello di istruzione e al livello di intelligenza.

- Il disturbo interferisce significativamente con i risultati scolastici o le attività della vita quotidiana che richiedono tali abilità e si differenzia dalle normali variazioni del rendimento scolastico
- La compromissione deve riguardare lo sviluppo, nel senso che deve essere stata presente durante i primi anni di scolarizzazione
- Il disturbo non dipende da deficit visivi, uditivi o neurologici. Possono essere presenti deficit sensoriali tali da non giustificare l'entità del disturbo

L'AUTISMO: Un po' di storia ...

- Il termine "autismo" fu impiegato da Bleuler nel 1911, nell'ambito della schizofrenia, per indicare un comportamento rappresentato da chiusura, evitamento dell'altro ed isolamento.



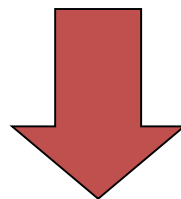
Autismo come sintomo della schizofrenia

Un po' di storia ...

- Il termine autismo è stato in seguito applicato, in modo indipendente, dagli psichiatri austriaci **Leo Kanner** (nel 1943) e **Hans Asperger** (nel 1944) per descrivere una sindrome che si sviluppa in età infantile, in genere al di sotto dei tre anni.
- Kanner descrisse il comportamento di undici bambini, caratterizzati da difficoltà di relazionarsi con l'ambiente esterno, compresi i genitori, e che sembravano vivere in un loro mondo.
- Kanner utilizzò questo termine non più con il significato di un sintomo, ma come una etichetta descrittiva di un'entità nosografica, l'Autismo Infantile.

Un po' di storia ...

Nel 1943 lo psichiatra austriaco indicò che la sindrome autistica aveva natura **congenita**:



“disturbo congenito del contatto affettivo con la realtà”.

Un po' di storia ...

Anni 60-70

- Il modello interpretativo imperante è quello *psicodinamico*
- in rapporto al quale l'autismo rappresentava una difesa contro l'angoscia derivante da un fallimento delle prime relazioni oggettuali.
- Mahler – Bettelheim: Bettelheim giunse a proporre il distacco dal nucleo familiare, la cosiddetta parentectomia, come terapia riabilitativa.

Che cosa è lo spettro autistico

Sindrome clinica con alterazioni di funzioni cerebrali e compromissioni in più aree evolutive.

Spettro (Allen 1988)

- Le attuali ricerche hanno evidenziato la difficile comprensione delle informazioni sociali ed emotive dei soggetti con sindrome autistica, che portano operativamente alla difficoltà a condividere il significato dell'intento comunicativo e delle interazioni reciproche.
- Condizione clinica che si evidenzia in età infantile ma dura per tutto il ciclo di vita

I disturbi dello spettro autistico secondo il DSM 5

- **Criteri Diagnostici:**
- Deve soddisfare i criteri A, B, C e D:
- **A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale** in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo, e manifestato da tutti e 3 i seguenti punti

- 1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva: un'approccio sociale anormale e fallimento nella normale conversazione (in avanti ed indietro) e/o un ridotto interesse nella condivisione degli interessi, emozioni, affetto e risposta e/o una mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.

- 2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale: che vanno da una povera integrazione della comunicazione verbale e non verbale, attraverso anomalie nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo, o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità.

- 3. Deficit nello sviluppo e mantenimento di relazioni, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver): difficoltà nel regolare il comportamento rispetto ai diversi contesti sociali e/o difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie e/o apparente mancanza di interesse nelle persone.

- **B. Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive** come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti

- 1. Linguaggio e/o movimenti motori e/o uso di oggetti, stereotipato e/o ripetitivo: come semplici stereotipie motorie, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, frasi idiosincratiche.

- 2. Eccessiva aderenza alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati e/o eccessiva resistenza ai cambiamenti: rituali motori, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, domande o discussioni incessanti o estremo stress a seguito di piccoli cambiamenti.

- 3. Fissazione in interessi altamente ristretti con intensità o attenzione anormale: forte attaccamento o preoccupazione per oggetti inusuali, interessi eccessivamente perseveranti o circostanziati.

- 4. Iper-reattività e/o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi inusuali rispetto a certi aspetti dell'ambiente: apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta avversa a suoni o tessuti specifici, eccessivo odorare o toccare gli oggetti, fascinazione verso luci o oggetti roteanti.

- **C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia** (ma possono non diventare completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità).

D. L'insieme dei sintomi deve compromettere il funzionamento quotidiano.

Alta Frequenza di DPS – AUTISMO (3-5 %) in:

- **sclerosi tuberosa**, Ipomelanosi di Ito, neurofibromatosi
 - Sindromi cromosomiche: **X Fragile**, S.Down, tetrasomia 15, altre
 - Sindromi metaboliche: PKU
 - Rosolia intrauterina, citomegalovirus, herp.
 - S.Williams, S .Sotos, SRrett
- > Frequenza in associazione a queste condizioni cliniche maggiori vs popolazione generale.

Eziologia

LE CAUSE DELL'AUTISMO SONO A TUTT'OGGI
SCONOSCIUTE

L'autismo è uno dei disturbi nel quali la
componente genetica ha la massima
importanza

- I gemelli monozigoti hanno probabilità maggiori rispetto ai gemelli eterozigoti di essere entrambi affetti da autismo
- I genitori di un bambino con autismo hanno un rischio di avere un altro figlio autistico che risulta da 50 a 100 volte maggiore rispetto alla popolazione normale
- Alcuni membri della famiglia di soggetti con autismo presentano caratteristiche comportamentali simili, anche se più lievi

- Non esiste il gene dell'autismo, ma esistono una serie di geni che rendono vulnerabili verso la comparsa del disturbo

Disturbo da deficit di attenzione e iperattività

Un po' di storia....

- 1902 “The Lancet” Still pubblico delle osservazioni su un gruppo di bambini che presentavano un “deficit nel controllo morale ... e un’eccessiva vivacità e distruttività”.
- In passato i comportamenti impulsivi, iperattivi e distruttivi associati a disattenzione erano attribuiti a un carente sviluppo del sistema morale

- Anni '30: danno cerebrale minimo
- 1968 DSM II: “reazione ipercinetica del bambino”

Si enfatizza l'aspetto motorio a discapito di quello cognitivo

- 1980 DSM III: disturbo da deficit di attenzione

Gli aspetti cognitivi divengono più importanti di quelli motori

Sintomi e criteri diagnostici secondo il DSM-5 (APA, 2013)

- A Un pattern persistente di inattenzione e/o iperattività-impulsività che interferisce con il funzionamento o lo sviluppo, come caratterizzato dal punto 1 e/o 2:
 - **1. Inattenzione:** sei (o più) dei seguenti sintomi persistono per almeno 6 mesi con un'intensità che contrasta con il livello di sviluppo e che ha un diretto impatto negativo con le attività sociali e accademiche/occupazionali:.....
 - ***Nota:** I sintomi non sono solamente una manifestazione di comportamento oppositivo, deviante, ostile o il risultato di una errata comprensione di un compito o di una istruzione. Per gli adolescenti e gli adulti (dai 17 anni in su) sono richiesti almeno 5 sintomi.*
 - **2. Iperattività e impulsività:** sei (o più) dei seguenti sintomi persistono per almeno 6 mesi con un'intensità che contrasta con il livello di sviluppo e che ha un diretto impatto negativo con le attività sociali e accademiche/occupazionali:....
 - ***Nota:** Vedi nota precedente*
-

- I sintomi tipici dell'ADHD comprendono:
(Inattenzione)
 - scarsa cura per i dettagli ed eccessiva distrazione;
 - labilità attentiva e di ascolto (il bambino sembra non ascoltare quando si parla con lui);
 - difficoltà organizzative;
 - incapacità di seguire le istruzioni e di portare a termine le attività;
 - difficoltà a completare qualsiasi attività che richieda concentrazione (compiti a scuola e a casa etc.);
 - perdita di oggetti di uso quotidiano;
 - eccessiva distrazione davanti a stimoli esterni;
 - dimenticanza di cose abituali.

- *(Iperattività / Impulsività)*
 - irrequietezza;
 - incapacità a stare seduto (es. il bambino con ADHD in classe si alza spesso anche quando non dovrebbe);
 - eccessiva vivacità (es. il bambino con ADHD corre o si arrampica all'improvviso);
 - difficoltà a giocare tranquillamente;
 - movimento incessante;
 - parlare eccessivo;
 - irruenza nel fornire la risposta, prima che la domanda sia completata;
 - difficoltà nell'aspettare il proprio turno;
 - interruzione o intromissione nelle attività di coetanei o adulti.

Sintomi e criteri diagnostici

secondo il DSM-5 (APA, 2013)

- *B. I sintomi di inattenzione o di iperattività-impulsività erano presenti già prima dei 12 anni.*
 - C. Diversi sintomi di inattenzione o di iperattività-impulsività sono presenti in due o più contesti di vita (e.g. casa, scuola o lavoro: con amici o parenti; in altre attività).
 - D. Ci deve essere una chiara evidenza che i sintomi interferiscono con o riducono la qualità del funzionamento sociale, accademico o occupazionale.
 - E. I sintomi non si manifestano esclusivamente nel corso di schizofrenia o altri disturbi psicotici e non sono meglio spiegati da altri disturbi mentali (e.g. disturbo dell'umore, disturbo d'ansia, disturbo dissociativo, disturbo di personalità, intossicazione da sostanze o sintomi da astinenza).
-

Distribuzione dei Sottotipi Clinici del DSM-5

Prevalentemente Inattentivo:

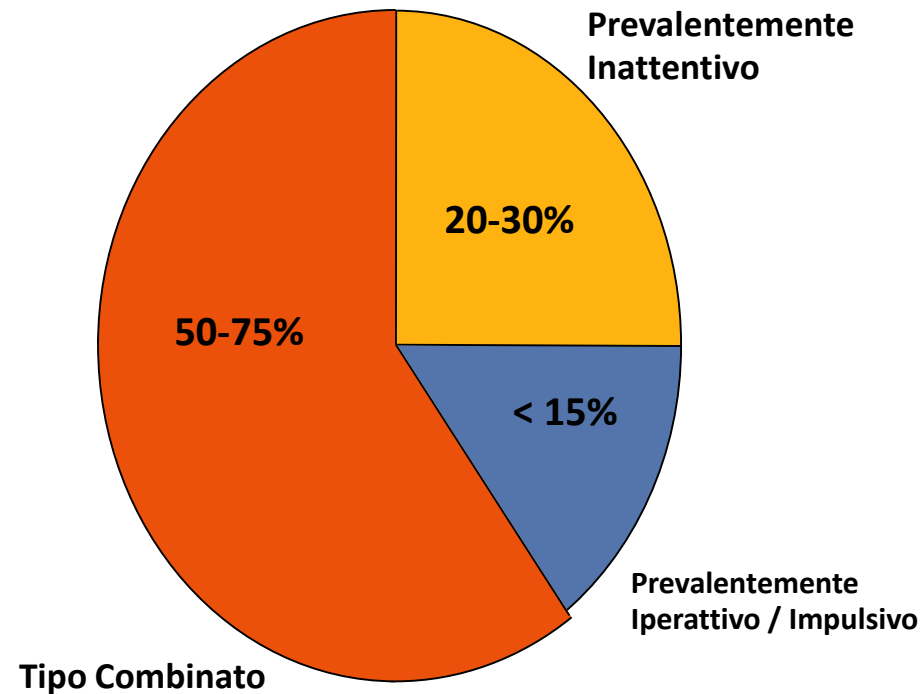
- Facilmente distraibile
- Ma non eccessivamente iperattivo / impulsivo

Prevalentemente Iperattivo / Impulsivo:

- Estremamente Iperattivo / Impulsivo
- Può non avere sintomi di inattenzione
- Frequentemente bambini piccoli

Sottotipo Combinato:

- Maggioranza dei pazienti
- Presenti tutte e tre i sintomi cardini (Inattenzione, Iperattività/Impulsività)



•Adattato dall'American Psychiatric Association, DSM-IV TR, 2000.

•Barkley RA. Attention-deficit/hyperactivity disorder. In: Mash EJ, Barkley RA, eds. *Child Psychopathology* 1996;63-112

Le alterazioni funzionali e le sue conseguenze a scuola

E' proprio in un ambiente come quello della classe, dove ci si aspetta che gli studenti prestino attenzione alle lezioni, stiano seduti al loro banco e completino i loro compiti, in cui disattenzione, iperattività e impulsività si rendono più evidenti pur essendo costantemente presenti durante l'intera giornata.



Le alterazioni funzionali e le sue conseguenze a casa

- A casa l'impatto dell'ADHD si ripercuote su tutta la famiglia.
- I genitori pensano di non esser capaci di svolgere il loro compito in quanto il loro figlio non rispetta le regole familiari e non si comporta in maniera adeguata.
- Fratelli e/o sorelle del bambino/adolescente con ADHD soffrono per il comportamento dirompente e spesso vengono trascurati dai genitori.



Le alterazioni funzionali e le sue conseguenze in situazioni sociali

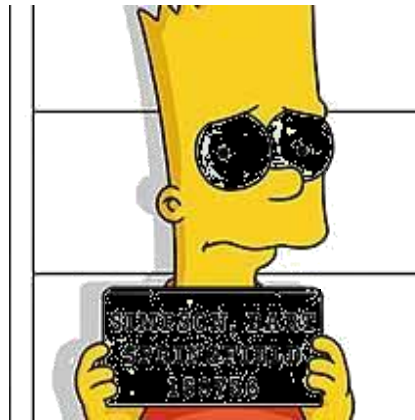
I bambini e gli adolescenti con ADHD :

- Vengono costantemente ripresi e/o puniti per i loro comportamenti,
- Possono avere difficoltà a legare con i coetanei.
- Tendono ad essere distruttivi o aggressivi,
- Sono rifiutati dai compagni di gioco e dai coetanei.
- Vengono così isolati e/o emarginati
- L'intera famiglia soffre a causa del disturbo del figlio perché non può più continuare le attività sociali con amici e parenti.



Le alterazioni funzionali e le conseguenze su se stessi

- L'autostima dei bambini/adolescenti con ADHD è compromessa dal giudizio negativo degli insegnanti, della famiglia e dei coetanei.
- Gli individui con ADHD, si sentono spesso rifiutati e non amati.
- Si vedono come poco intelligenti e non hanno fiducia in se stessi.
- Spesso, la mancanza di autostima porta ad un comportamento di autodistruzione.



INTERVENTO MULTIMODALE

