

Aspetti clinico-diagnostici e riabilitativi del Ritardo Mentale

di Armando Gregorini, Fabrizio Forlani, Maria Pellegrini,
Mariastella Colomba

Nel presente lavoro vengono delineati gli aspetti clinici essenziali del Ritardo Mentale – con particolare riferimento a diagnosi, assessment, epidemiologia e trattamento – nell'intento di sottolinearne l'enorme impatto socio-economico che impone alla comunità la necessità di sviluppare adeguatamente la formazione professionale di operatori del settore, in particolare degli psicologi, così da garantire un intervento mirato che si avvalga di strumenti educativi e riabilitativi opportuni. Nel reperimento dei contributi bibliografici è stato dato ampio spazio alla letteratura, nazionale ed internazionale, relativa ai temi attuali ed emergenti della genetica e delle neuroscienze del Ritardo Mentale.

Introduzione

Il Ritardo Mentale¹ (RM) è probabilmente una delle più comuni cause e la principale forma di disabilità mentale. In letteratura è noto anche come disabilità intellettiva (ID – *Intellectual Disability*), ritardo evolutivo (DD – *Developmental Delay*, una condizione leggermente differente dal RM ma ad esso ampiamente sovrapposta) o con il termine più ampio di disturbi dell'apprendimento (*Learning Disabilities*, espressione che può includere anche difficoltà di apprendimento specifiche associate ad un quoziente intellettivo nella norma). Si stima che l'1-3% della popolazione generale ne sia affetto; è una patologia cronica, dal decorso variabile e per almeno un terzo dei casi è associato alla presenza di anomalie genetiche nella forma di aberrazioni cromosomiche o alterazioni molecolari di sequenze geniche². Un altro terzo ha cause di tipo ambientale, riscontrabili

Presentato dall'Istituto di Psicologia.

¹ G. Masi, M. Marcheschi, P. Pfanner, *Ritardo mentale*, in *Trattato Italiano di Psichiatria*, a cura di G.B. Cassano, Milano, Masson 1999, pp. 2743-2757.

² P. Chiurazzi, B.A. Oostra, *Genetics of mental retardation*, «Current Opinion in Pediatrics» 12, 2000, pp. 529-535.

in condizioni inadatte allo sviluppo del sistema nervoso del bambino (ad esempio condizioni igieniche inadeguate, ambienti eccezionalmente poveri di stimoli) frequentemente associate ad un contesto socio-economico sfavorevole. Infine, in molti casi non è possibile accertare la presenza di una causa nota di ritardo. La sua prevalenza oscilla tra le diverse classi sociali ed è presente un'elevata comorbidità con altri disturbi pervasivi dello sviluppo, in particolare quelli dello spettro autistico³, e con quadri psichiatrici riscontrabili anche nell'adulto⁴, inclusa la demenza senile⁵. Il Ritardo Mentale si può considerare una manifestazione fenotipica comune a diverse condizioni morbose a base genetica e/o ambientale, specifiche e aspecifiche. L'eziologia si presenta dunque estremamente composta, ragione per cui in passato si è ritenuto di dover semplificare il problema dividendo la popolazione di individui affetti da RM in soggetti con ritardo patologico e fisiologico. Per definizione, il termine Ritardo Mentale identifica una condizione congenita o che insorge comunemente nell'infanzia o nella prima adolescenza, caratterizzata da un ritardo dello sviluppo mentale: il bambino acquisisce con lentezza i concetti che i suoi coetanei riescono a cogliere senza troppe difficoltà e il divario tra le abilità del ritardato e del normodotato solitamente cresce con il passare del tempo. Nei casi più gravi l'arresto evolutivo è così marcato e precoce da pregiudicare la possibilità di una scolarizzazione e il bambino apprenderà molti anni più tardi abilità ormai da tempo acquisite dai coetanei come il vestirsi o il nutrirsi autonomamente. Il primo ambito di manifestazione del disturbo è frequentemente quello scolastico ma le difficoltà tendono a generalizzarsi anche ad altri contesti soprattutto con la conclusione del periodo di istruzione obbligatoria e l'ingresso nella vita adulta. I tentativi di spiegazione delle disabilità del soggetto si basano comunemente sull'ipotesi di una mancanza di quella proprietà – l'intelligenza – che Alfred Binet⁶, l'inventore della prima scala per la sua misurazione, descrive come:

...una facoltà fondamentale, la cui alterazione o mancanza è della più grande importanza per la vita pratica. Questa facoltà corrisponde al giudizio, altrimenti

³ M.K. Belmonte, T. Bourgeron, *Fragile X syndrome and autism at the intersection of genetic and neural networks*, «Nature Neuroscience» 10, 2006, pp. 1221-1225.

⁴ Y. Lunskey, E. Bradley, J. Durbin, C. Koegl, M. Canrinus, P. Goering, *The clinical profile and service needs of hospitalized adults with mental retardation and a psychiatric diagnosis*, «Psychiatric Services» 57(1), 2006, pp. 77-83.

⁵ S. Soresi, *Deterioramento e ritardo mentale*, in *Psicologia dell'Handicap e della Riabilitazione*, Bologna, Il Mulino 1998, pp. 79-89.

⁶ A. Binet, C. Simon, (1905), *New methods for the diagnosis of the intellectual level of subnormals*, in *Psicologia dei Processi Cognitivi*, a cura di J.G. Benjafeld, Bologna, Il Mulino 1997, p. 354.

chiamato buon senso, senso pratico, iniziativa e capacità di adattarsi alle circostanze. Aspetti essenziali dell'intelligenza sono l'abilità di ben giudicare, di comprendere adeguatamente e di ragionare correttamente.

Oggi siamo in grado di misurare le abilità cognitive generali di un soggetto: il RM è tipicamente segnalato da un punteggio riportato ad un test d'intelligenza standardizzato somministrato individualmente, inferiore a due deviazioni standard dalla norma (Quoziente Intellettivo $QI < 70$). La solidità psicometrica di questi strumenti (derivante anche dall'enorme numero di ricerche effettuate in tutto il mondo su campioni estesi e diversificati) e l'instancabile opera di revisione e modernizzazione ha per lungo tempo segnato il dominio della psicomетria nella diagnosi di Ritardo Mentale, elevando il QI a fattore diagnostico più rilevante. In realtà dire che un soggetto manca di 'intelligenza' implica molto di più di una difficoltà dello stesso a rispondere agli item dei tradizionali test d'intelligenza. La vita degli individui affetti da RM è infatti limitata da un deficit stabile delle funzioni cognitive che ostacola l'esecuzione di compiti con prestazioni nella norma in più aree, a cominciare dal rendimento scolastico per finire con la capacità di giudicare correttamente il comportamento dei propri simili o fornire valutazioni di pericolosità di situazioni e luoghi. Sembrerebbe anzi che l'*impairment* socio-relazionale del paziente con RM – spesso concettualizzato come un deficit di 'intelligenza sociale' – sia la caratteristica più rilevante della patologia con il conseguente isolamento o incomprensione da parte della collettività in generale.

I soggetti con RM sono socialmente deboli per la loro incapacità di difendersi e per la relativa mancanza di supporti nella comunità, e spesso sono le vittime preferite di atti vandalici, abusi sessuali o sfruttamento lavorativo. Per questo motivo in passato l'istituzionalizzazione è stata ritenuta una scelta ragionevole volta anche alla tutela di tali individui oltre che ad intenti rieducativi. Successivamente, l'assenza di risultati rilevanti e le notevoli complicazioni conseguenti ai lunghi periodi di istituzionalizzazione hanno portato all'idea di integrazione del disabile nella società e di abbattimento delle barriere tra soggetti portatori di handicap (fisico e/o mentale) e non portatori. *A posteriori*, la scelta dell'Italia di favorire l'integrazione scolastica del bambino con Ritardo Mentale o disturbo grave dell'apprendimento con la creazione della figura dell'insegnante di sostegno appare oggi straordinariamente lungimirante e confermata dal trend mondiale di de-istituzionalizzazione dei soggetti con ritardo e di progressiva chiusura delle cosiddette 'classi speciali'.

Per la sua diffusione sul territorio, il RM è per così dire una vecchia conoscenza della psichiatria. Il concetto 'classico' di ritardo viene oggi attaccato e da più parti decostruito alla luce di una più ampia considerazione

ne dei bisogni dei soggetti affetti, di un nuovo approccio proposto dalle neuroscienze e dalla neuropsicologia dello sviluppo e di una rivalutazione complessiva del ruolo che i geni svolgono nello sviluppo e nella suscettibilità a questa patologia⁷. Negli ultimi decenni è aumentata la nostra comprensione dell'importanza dei fattori ereditari nel determinare il comportamento e l'intelligenza individuali, grazie anche ai risultati ottenuti in numerose ricerche sui fenotipi comportamentali di malattie genetiche⁸ e a studi statistici di genetica quantitativa sulle adozioni⁹. Anche la riflessione concettuale sull'intelligenza e sulla sua natura è progredita significativamente nel corso degli anni soprattutto dal punto di vista della modellistica matematica impiegata per comprendere l'enorme mole di dati raccolti. La ricerca sulle sindromi a base genetica, dopo decenni contrassegnati dall'indifferenza all'eziologia, ha considerevolmente allargato la nostra conoscenza della complessa relazione tra geni, cervello e processi psicologici¹⁰ e attualmente le neuroscienze si dedicano con grande interesse allo studio del Ritardo Mentale, in particolare quello associato all'X-fragile¹¹ o ad altre sindromi genetiche i cui aspetti cromosomici e molecolari sono almeno in parte noti¹².

Infine, continua lo sforzo di migliorare le condizioni mediche, sociali e psicologiche dei soggetti affetti, nel tentativo di comprendere il ritardo non come malattia psichiatrica ma come disabilità e perturbazione dello sviluppo. Infatti, il miglioramento delle condizioni di vita dei pazienti e il potenziamento delle loro capacità è un tema estremamente attuale con un impatto economico sul sistema sanitario non indifferente.

⁷ E.M. Dykens, R.M. Hodapp, B.M. Finucane, *Ritardo mentale: sindromi a base genetica*, Bergamo, Edizioni Junior 2002.

⁸ R.M. Hodapp, T.M. Ly, *Sindromi genetiche e fenotipi comportamentali: nuove scoperte, applicazioni e proposte*, «Giornale Italiano delle Disabilità» 1(2), 2001, pp. 16-28.

⁹ D. Posthuma, A.L. Beem, E.J. de Geus, G.C. van Baal, J.B. von Hjelmborg, I. Iachine, D.I. Boomsma, *Theory and practice in quantitative genetics*, «Twin Research» 6(5), 2003, pp. 361-376.

¹⁰ A.L. Reiss, M.A. Eckert, F.E. Rose, A. Karchemskiy, S. Kesler, M. Chang, M.F. Reynolds, H. Kwon, A. Galaburda, *An Experiment of Nature: Brain Anatomy Parallels Cognition and Behavior in Williams Syndrome*, «The Journal of Neuroscience» 24(21), 2004, pp. 5009-5015.

¹¹ D.H. Skuse, *X-linked genes and mental functioning*, «Human Molecular Genetics» 14(Review Issue I), 2005, pp. 27-32.

¹² X. Altafaj, M. Dierssen, C. Baamonde, E. Martí, J. Visa, J. Guiderà, M. Oset, J.R. González, J. Flórez, C. Fillat, X. Estivill, *Neurodevelopmental delay, motor abnormalities and cognitive deficit in transgenic mice overexpressing Dyrk1A (minibrain), a murine model of Down's syndrome*, «Human Molecular Genetics» 10(18), 2001, pp. 1915-1923.

Criteri diagnostici

I criteri diagnostici del Ritardo Mentale più diffusamente riconosciuti sono tre. Pur conservando alcune differenze, le definizioni dell'*International Classification of Disease* – Decima Edizione (ICD-10), sistema diagnostico ufficiale della WHO (World Health Organization o OMS) e quelle del DSM-IV-TR¹³ (*Diagnostic and Statistic Manual* – Quarta Edizione Aggiornata) dell'americana APA (American Psychiatric Association) hanno sostanzialmente incorporato la definizione dell'AAMR (American Association on Mental Retardation, ex-AAMD – American Association on Mental Deficiency), un ente storico che dal 1876 si occupa, tra gli altri fini, di promuovere la ricerca e la formazione sul Ritardo Mentale. Dal 1 gennaio 2007, per decisione della maggioranza dei soci, l'AAMR ha abbandonato l'approccio psicopatologico al ritardo (basato sulla teoria del ritardo), cambiando denominazione e logo in AAIDD (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities), per puntare ad un approccio riabilitativo incentrato sul concetto di disabilità intellettuale e non su quello, velatamente ancora presente, di malattia mentale. L'AAMR fornisce ormai da anni una definizione ufficiale di Ritardo Mentale che viene periodicamente aggiornata con il procedere del dibattito scientifico e culturale, sulla quale si orientano gli esperti di tutto il mondo, ed è probabile che questa nuova interpretazione del più importante referente del settore diventi oggetto di dibattito e produca alcuni cambiamenti nella concezione complessiva del ritardo (per esempio nella stesura della quinta edizione del DSM). L'AAMR non considera il Ritardo Mentale né una malattia né un disturbo psichiatrico, quanto piuttosto una modalità di funzionamento che comincia nell'infanzia, caratterizzato da limitazioni dell'intelligenza e delle capacità di adattamento. L'attività scientifica dell'associazione include inoltre la pubblicazione di due importanti riviste del settore, *Mental Retardation* e *American Journal on Mental Retardation*.

Criterio A. Funzionamento intellettuale significativamente inferiore alla media. – Il primo e forse più universale criterio utilizzato per la diagnosi di RM è quello di riportare un punteggio significativamente inferiore alla media ad un test d'intelligenza somministrato individualmente. 'Significativamente inferiore alla media' viene concettualizzato come un punteggio inferiore a due deviazioni standard sotto la media, il che per il Quoziente Intellettivo, che è una scala standardizzata con media 100 e deviazione standard 15, implica un punteggio inferiore a 70-75 (la soglia può essere leggermente differente a seconda del test impiegato; in questo caso però l'oscillazione di cinque punti è associata all'errore standard e rappresenta

¹³ American Psychiatric Association, *Mini DSM-IV-TR. Criteri Diagnostici*, Milano, Masson 2000.

di fatto un margine di tolleranza). Non è possibile trattare nel dettaglio la testistica dell'intelligenza: infatti oltre alla testistica psicometrica bisognerebbe tenere in conto anche la valutazione piagetiana¹⁴ e le prove non verbali¹⁵. Basti dire che questo campo è uno dei più floridi e che esiste una molteplicità di test disponibili in vari formati (cartaceo o elettronico) largamente impiegati nella valutazione dell'intelligenza in tutte le fasce d'età. I problemi relativi all'*assessment* dell'intelligenza e al *testing* psicologico sono ormai argomenti di letteratura e rimandiamo il lettore alla manualistica specialistica per ulteriori approfondimenti¹⁶. In sintesi, un test d'intelligenza è un test di massima performance che coinvolge più domini cognitivi e comprende di norma attività verbali, pratiche e matematiche. È una prova piuttosto faticosa dal punto di vista cognitivo ed emotivo (è cioè in grado di produrre una quantità variabile di ansia da prestazione) e richiede, in genere, una adeguata comprensione della lingua orale e l'assenza di deficit sensoriali o di stati particolari che potrebbero compromettere la prova, quali condizioni fisiologiche inidonee, atteggiamento ostile e non cooperativo nei confronti del test o dell'operatore, scarsa motivazione al *task*. In queste situazioni il test non misura in modo adeguato il rendimento del soggetto. Sfortunatamente non sempre è possibile accertare la presenza di condizioni ottimali, inoltre la preparazione del somministratore, soprattutto in termini di esperienza acquisita, gioca un ruolo centrale a cominciare dall'abilità di instaurare e mantenere una buona alleanza diagnostica con il soggetto in esame. Per di più, i test d'intelligenza (in particolare i cosiddetti test *culture-free* o più correttamente *culture-fair*) risentono di un *bias* culturale che rende più complessa la valutazione dei punteggi ottenuti da membri di comunità diverse da quella occidentale o italiana¹⁷. Qualora non siano presenti differenze culturali importanti come quelle che invece intercorrono ad esempio tra un soggetto italiano e uno di cultura rom e che pregiudicano la compatibilità del soggetto con la situazione testistica, possono comunque instaurarsi delle difficoltà nell'interpretazione del contenuto degli item dovute alla limitata comprensione e/o conoscenza della lingua, alle modalità di somministrazione o ad una carenza della validità di facciata dell'item stesso. Non sempre inoltre sono

¹⁴ E. Pelanda, *I «test piagetiani»: una prospettiva dinamica per l'esame dell'intelligenza*, in *La diagnosi Testologica*, a cura di F. Del Corno, M. Lang, Milano, Franco Angeli 1997, pp. 249-270.

¹⁵ F. White, J.I. Lynch, M.E. Hayden, *Use of the Leiter International Performance Scale with adult aphasics*, «Journal of Clinical Psychology» 34(3), 1978, pp. 667-671.

¹⁶ S. Di Nuovo, S. Buono, (a cura di), *Strumenti psicodiagnostici per il ritardo mentale*, Milano, Franco Angeli 2002.

¹⁷ F. Del Corno, *I reattivi interculturali*, in *La diagnosi Testologica*, a cura di F. Del Corno, M. Lang, Milano, Franco Angeli 1997, pp. 163-169.

Tab. 1. *Tabella riassuntiva dei criteri diagnostici del DSM-IV-TR*

<i>Criterio A</i>	Funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della media	QI < 70 valutato tramite test somministrato individualmente In età infantile, un giudizio clinico di funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della media
<i>Criterio B</i>	Concomitanti deficit o compromissioni nel funzionamento adattivo attuale (cioè, la capacità del soggetto di adeguarsi agli standard propri della sua età e del suo ambiente culturale)	Sono necessarie almeno DUE aree disfunzionali tra le seguenti: • comunicazione • cura della propria persona • vita in famiglia • capacità sociali/interpersonali • uso delle risorse della comunità • autodeterminazione • capacità di funzionamento scolastico • lavoro • tempo libero • salute • sicurezza
<i>Criterio C</i>	Esordio prima dei 18 anni di età	

Nota: il RM viene considerato una condizione diagnostica di Asse II.

disponibili norme aggiornate e questo può rendere meno certa (più arbitraria) la valutazione dei punteggi.

Problemi analoghi si pongono con l'*assessment* dell'intelligenza nei bambini molto piccoli. A questo proposito, alcuni autori sostengono che data l'elevata variabilità interpersonale nei tempi di acquisizione delle abilità motorie, linguistiche e prassiche, sia necessaria una maggiore prudenza nella valutazione dell'intelligenza prima dei 5 anni di età. Non a caso l'APA suggerisce, in età infantile, di affidarsi ad un giudizio clinico di funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della media (Tab. 1). Non tutti gli autori condividono questa posizione: non va sottovalutata infatti la possibilità di un intervento tempestivo e precoce. Dal momento che sempre più attenzione viene dedicata ai problemi di apprendimento in età scolare (con invii allo psicologo per accertamenti circa il quoziente intellettuale del bambino) e dato che l'Italia sta rapidamente diventando un Paese multietnico, allineandosi per certi aspetti ai grandi Paesi europei e agli Stati Uniti, la cui composizione sociale è ormai da anni stabilmente multiculturale, le tematiche brevemente accennate sono destinate ad imporsi nella futura pratica della professione psicologica in Italia.

Il peso che oggi siamo propensi a dare al QI nella valutazione del Ritardo Mentale è quanto meno duplice:

a) è una *conditio sine qua non* della diagnosi. Questo rende la valuta-

Tab. 2. La classificazione del DSM-IV-TR in base al quoziente intellettivo
n.m. = non misurabile

Sigla ICD-10 *	Etichetta	QI (Wechsler)	QI (Stanford-Binet; Cattell)
-	Non patologico	>70	>68
F70	RM lieve	55-69	52-67
F71	RM di media gravità	40-54	36-51
F72	RM grave	25-39	20-35
F73	RM profondo	<25	<20
F78	RM di altro tipo	n.m.	n.m.
F79	RM non specificato	-	-

Fonte: www.who.int.

* (Un'ulteriore cifra può essere aggiunta al codice per specificare il grado della compromissione comportamentale associata:

F7x.0 nessuna, o minima, compromissione comportamentale;

F7x.1 significativa compromissione comportamentale che richiede attenzione o trattamento;

F7x.8 altra compromissione comportamentale;

F7x.9 senza compromissione comportamentale riportata.

zione del QI un momento diagnostico differenziale essenziale e proprio per tale motivo lo sforzo principale della comunità scientifica *sensu lato* è volto continuamente verso il miglioramento degli strumenti in sé e ad un'adeguata formazione degli operatori che li somministrano, *in primis* gli psicologi. È invece stata oggetto di duri confronti la tendenza a formulare automaticamente la diagnosi di Ritardo Mentale con un QI <70.

b) consente una stima grossolana del grado di ritardo complessivo: sulla base di esso il continuum di ritardo viene suddiviso in fasce (ritardo lieve, medio, grave, severo o gravissimo; vedi Tab. 2) ognuna delle quali è associata ad una prognosi differente e, spesso, a determinate condizioni mediche generali e/o sociali. Ciò rende il QI un buon indice di stima delle problematiche generiche che si andranno ad affrontare e del tipo di interventi terapeutici e riabilitativi necessari e/o possibili. Questa posizione naturalmente non può essere esaustiva in riferimento al complesso dibattito internazionale.

Criterio B. Compromissione significativa dell'adattamento in almeno due aree a valenza ecologica. – Il Ritardo Mentale non deve essere considerato una condizione esclusivamente cognitiva: viene attribuita importanza, giustamente, anche alla presenza di disturbi e alterazioni del funzionamento sociale e interpersonale nelle sue molteplici sfaccettature. Anzi, sono generalmente questi gli aspetti che hanno maggiore rilevanza per il management familiare e la capacità di integrazione del soggetto disabile in una comunità o nella società. Come vedremo più avanti questo concetto si è

imposto più recentemente ed è, almeno parzialmente, ancora in fase di elaborazione da parte della comunità scientifica. Il focus del dibattito contemporaneo è incentrato su una definizione e una misurazione del costrutto di adattamento. Si tratta di trovare delle misure condivise dell'adattamento che ne consentano una stima più precisa rispetto alla semplice valutazione clinica. Il valore di queste misurazioni, come nel caso del QI, consiste soprattutto nella possibilità di prevedere l'efficacia dell'intervento, probabilmente il primo passo verso una pianificazione razionale degli approcci terapeutici. Il significato specifico dell'adattamento e dunque il luogo dove esso può essere misurato cambia con il procedere dell'individuo lungo l'arco della vita¹⁸: nel bambino affetto da RM, coerentemente con la centralità dell'esperienza scolastica nella sua giornata, uno scarso adattamento si manifesta primariamente come incapacità di soddisfare le richieste della scuola in termini di comportamento e di rendimento.

Analogamente, i ricercatori stanno cominciando ad affrontare con crescente attenzione ed interesse anche il concetto di 'intelligenza sociale', un costrutto complesso che implica la capacità di farsi rappresentazioni adeguate delle situazioni sociali e di saperle gestire sul piano pratico. Esso coinvolge quindi la conoscenza di aspetti procedurali/astratti e comportamentali (nel senso di comportamenti pro-sociali appresi) che risultano deficitari nel RM. La possibilità che i disturbi comportamentali frequentemente associati al ritardo siano basati su una sottostante carenza nella rappresentazione mentale delle situazioni sociali e degli altri (una carenza cioè della ToM – Theory of Mind) apre la strada a nuove ipotesi di intervento e riconnette la tematica del ritardo a temi scientifici generali. È possibile infatti che il quoziente intellettivo giochi un ruolo importante nella comprensione delle situazioni sociali, non solo nei loro aspetti specifici ma anche e soprattutto in quelli generali e astratti (come alleanze, contratti, amicizia ecc...). I tentativi di separare fattorialmente la componente cognitiva/esecutiva (o cognitiva classica) da quella sociale hanno restituito una struttura fattoriale ambigua che suggerisce la possibilità che, seppur distinti, i due costrutti siano in relazione reciproca. Questa ipotesi di mutua indipendenza e mutua interdipendenza sembra effettivamente plausibile. È possibile che le ricadute di questo approccio sulla prassi clinica si manifestino nei prossimi anni soprattutto attraverso lo sviluppo di un orientamento sociale delle neuroscienze mediante l'applicazione dei paradigmi classici e innovativi della psicologia sociale a ricerche che includano la misurazione dell'attività cerebrale con diversi metodi [elettroencefalografia (EEG), risonanza magnetica funzionale (fMRI), magnetoencefalografia (MEG) e Tomografia a Emissione di Positroni (PET)]. Questo approc-

¹⁸ U. Bronfenbrenner, *Ecologia dello sviluppo umano*, Bologna, Il Mulino 1986.

cio, particolarmente stimolato dalla rivoluzionaria scoperta nell'Uomo¹⁹ di neuroni con funzioni analoghe e ulteriori a quelle dei *neuroni mirror* rinvenuti nella Scimmia²⁰ ha portato negli ultimi dieci anni ad un nuovo settore di ricerca, le neuroscienze dell'intersoggettività (social neuroscience)²¹.

Criterio C. Insorgenza nell'infanzia o nell'adolescenza. – Trattandosi di un disturbo dello sviluppo, il Ritardo Mentale si manifesta precocemente nell'infanzia o nell'adolescenza. Il bambino normale acquisisce nel giro di pochi anni, grazie a più fonti di stimolazione, un numero enorme di informazioni nonché alcune strutture mentali e forme di ragionamento via via sempre più complesse. Nel Ritardo Mentale questo processo è alterato (più o meno gravemente e radicalmente) nel senso di un graduale fallimento o evidente rallentamento dello sviluppo delle abilità cognitive. Tanto maggiore è la gravità del ritardo tanto è più probabile che esso venga diagnosticato precocemente, specialmente se associato a *facies* particolari o a quadri cromosomici e molecolari noti (come per esempio la Fenilchetonuria e la Sindrome di Down)²². È opportuno sottolineare che l'età a cui viene effettuata la diagnosi può essere anche differita se il ritardo è lieve e che, per quanto concerne molte sindromi genetiche, nonostante alcune caratteristiche fisiche che possono fungere da indizio, nella maggior parte dei casi queste condizioni rimangono sottodiagnosticate per una molteplicità di problemi relativi sia alle modalità di valutazione clinica (che richiede un medico addestrato al riconoscimento delle sindromi genetiche) sia alla logica della gestione aziendale del sistema sanitario (che considera decisamente antieconomici gli esami citogenetici necessari all'accertamento di condizioni rare). Sebbene ciascuna sindrome si presenti sporadicamente e dunque una formazione specifica o uno screening sistematico non siano razionalmente perseguibili, è opportuno ricordare che l'impatto complessivo delle sindromi genetiche ammonta ad un terzo dei casi di Ritardo Mentale e che, con il raffinarsi e la diffusione delle tecniche di indagine molecolare, il numero di casi diagnosticati di ritardo su base genetica tenderà a salire, soprattutto a causa di una attuale sottostima dell'entità del fenomeno nella popolazione generale.

¹⁹ M. Iacoboni, I. Molnar-Szakacs, V. Gallese, G. Buccino, J.C. Mazziotta, G. Rizzolatti, *Grasping the intentions of others with one's own mirror system*, «PLoS Biology» 3(3), 2005, pp. 529-535.

²⁰ V. Raos, M.A. Umiltà, V. Gallese, L. Fogassi, *Functional Properties of Grasping-Related Neurons in the Dorsal Premotor Area F2 of the Macaque Monkey*, «Journal of Neurophysiology» 92, 2004, pp. 1990-2002.

²¹ A. Todorov, L.T. Harris, S.T. Fiske, *Toward socially inspired social neuroscience*, «Brain Research» 1079(1), 2006, pp. 76-85.

²² J.B. Moeschler, M. Shevell, the Committee on Genetics, *Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays*, «Pediatrics» 117(6), 2006, pp. 2304-2316.

Aspetti particolari legati alla diagnosi di Ritardo Mentale

Non è possibile ignorare alcuni aspetti particolari relativi alla diagnosi di Ritardo Mentale. Il primo è connesso al cambiamento della definizione dei criteri diagnostici ad opera dell'AAMR che nel 1959 ha spostato la soglia per la diagnosi di ritardo di ben una deviazione standard sopra il livello attuale ($QI < 85$). Le preoccupazioni relative all'enorme numero di soggetti che sarebbero così ricaduti nel range diagnostico, pur non essendo ritardati, hanno successivamente portato (nel 1973) al riposizionamento della soglia a $QI < 70-75$. Tuttavia, permane una categoria di ritardo borderline ($QI = 70-84$) – attualmente non supportata dalla maggioranza degli studiosi ma che continua ad avere un impiego clinico, non sempre accorto e utile – che rende più complessa la diagnosi differenziale del disturbo e risulta in una quota di falsi positivi. Va sottolineato che l'insuccesso scolastico e i problemi di adattamento in un bambino possono coesistere anche nel caso di condizioni di disagio psicologico o di conclamata psicopatologia. In questo caso il bambino o il ragazzo potrebbe riportare un valore inferiore alla soglia ad un test d'intelligenza non a causa di una carenza del costrutto indagato (l'intelligenza) ma a causa dell'eccessiva influenza dei *non testing factors*, alcuni dei quali noti da tempo, almeno nella pratica empirica, quali la presenza di disturbi emotivi o comportamentali²³, esperienze precedenti a prove analoghe²⁴, fattori di disturbo all'alleanza diagnostica²⁵, l'abilità dello psicologo nell'impiego dello strumento²⁶, e di altre variabili motivazionali (intrinseche ed estrinseche) influenzate dai fattori sopra citati oltre che dalla condizione fisiologica al momento dell'esame o da eventuali deficit sensoriali²⁷ e/o motori non opportunamente presi in considerazione. Il rischio di attribuzione impropria del punteggio è tanto più probabile però quanto il *cut-off* risulta elevato. Qualora l'artefatto non sia limitato alla situazione testistica ma si estenda anche ad evidenze 'ecologiche', il rischio di misdiagnosi aumenta considerevolmente. Dal momento che la diagnosi di disturbo mentale potrebbe essere 'occultata' da quella di Ritardo Mentale (v. paragrafo successivo) il pericolo con-

²³ C.A. Kusché, E.T. Cook, M.T. Greenberg, *Neuropsychological and cognitive functioning in children with anxiety, externalizing, and comorbid psychopathology*, «Journal of Clinical Child Psychology» 22(2), 1993, pp. 172-195.

²⁴ J.M. Rumsey, J.F. Rychlak, *The role of affective assessment in intelligence testing*, «Journal of Personality Assessment» 42(4), 1978, pp. 421-425.

²⁵ F. Del Corno, M. Lang, *La diagnosi testologica*, in *La diagnosi testologica*, a cura di F. Del Corno, M. Lang, Milano, Franco Angeli 1997, pp. 23-69.

²⁶ M.S. Cody, L.R. Prieto, *Teaching intelligence testing in APA-accredited programs: a national survey*, «Teaching of Psychology» 27(3), 2000, pp. 190-194.

²⁷ M. Vernon, *Fifty years of research on the intelligence of deaf and hard-of-hearing children: a review of literature and discussion of implications*, «Journal of Deaf Studies and Deaf Education» 10(3), 2005, pp. 225-231.

creto nel caso di errore diagnostico è la sottovalutazione delle condizioni psicologiche e/o obiettive che possono influenzare sia la performance scolastica e quella ad un test d'intelligenza sia l'adattamento in senso generico. Ciò condurrebbe a fornire supporti cognitivi ad una persona che oltre a non averne bisogno non è probabilmente in grado di trarne beneficio. In questi casi il processo diagnostico potrebbe prendere in considerazione un'eventuale difficoltà cognitiva ma l'indagine clinica dovrebbe estendersi nel tentativo di trovare le fonti di disturbo ed eventualmente ripetere la prova o sostituirla con prove analoghe.

Il secondo problema, associato al primo, è quello dell'*etichettamento* dei pazienti affetti da Ritardo Mentale non solo da parte della società ma anche e soprattutto ad opera delle istituzioni e persino delle famiglie. L'*etichettamento* può produrre un disinvestimento parentale, scolastico e sociale verso la persona che viene emarginata e considerata un segmento improduttivo della collettività. Perché una diagnosi di Ritardo Mentale sia corretta essa deve necessariamente basarsi sulla solidità dei dati raccolti (con auspicabile ricorso a stime affidabili e/o alla testistica psicologica) e il suo impiego deve essere finalizzato alla riabilitazione clinica, alla riduzione del danno e alla promozione della salute nei pazienti. Questo implica che, seppure distinti, i processi di diagnosi e intervento non possono considerarsi disgiunti. Nonostante il pericolo di emarginazione per il bambino o l'adolescente disabile, una corretta diagnosi fornisce un'opportunità insostituibile di intervento e di appropriata riabilitazione prima che le conseguenze temute (l'emarginazione sociale, affettiva e lavorativa) possano diventare una realtà.

Infine, va tenuta in considerazione l'incidenza dei disturbi psichiatrici nella popolazione affetta da ritardo. La rinnovata attenzione verso il benessere e i bisogni umani e medico-assistenziali dei soggetti con Ritardo Mentale ha portato negli ultimi anni a prendere in considerazione la presenza di comorbidità con altre condizioni psichiatriche (doppia diagnosi)²⁸. In particolare, i disturbi psichiatrici, nel complesso, sembrano essere almeno ugualmente o addirittura più frequenti nei soggetti con RM rispetto alla popolazione generale, e in taluni casi essi possono guidare verso il riconoscimento di specifiche sindromi genetiche associate al ritardo. Questa consapevolezza rappresenta una rivoluzione perché sino a non molto tempo fa la diagnosi di RM, includendo la presenza di disturbi del comportamento, veniva considerata dagli operatori come la 'spiegazione' di eventuali anomalie psicologiche o comportamentali che in un soggetto non ritardato avrebbero portato quasi sicuramente ad una diagnosi di di-

²⁸ S. Deb, T. Matthews, G. Holt, N. Bouras, *Linee guida per la diagnosi psichiatrica nel ritardo mentale*, Trento, Erikson 2003.

sturbo psichiatrico o neuropsichiatrico (*overshadowing* diagnostico)²⁹. Le cause di questa possibile suscettibilità ai disturbi psichiatrici, oltre ad includere i fattori di rischio validi per la popolazione generale, potrebbero risiedere nei maggiori fattori di rischio bio-psico-sociali presenti nei soggetti con Ritardo Mentale quali una maggiore frequenza di alterazioni cerebrali (da anomalie strutturali dei lobi frontali a modificazioni molecolari associate a sindromi genetiche), un minore supporto sociale e stress psicologico dovuto alla consapevolezza della propria condizione e/o alle conseguenze sociali derivanti da essa. La stima della prevalenza di queste ulteriori condizioni associate a ritardo, necessaria per una pianificazione razionale degli interventi da parte dell'amministrazione pubblica e dei servizi sanitari, è tuttavia ostacolata da alcuni problemi metodologici³⁰, così che le prevalenze stimate di disturbo psichiatrico oscillano ampiamente dal 10% al 39%, soprattutto a causa di problemi di campionamento e di inclusione di condizioni non propriamente di Ritardo Mentale nella categoria delle 'disabilità intellettive'. I criteri diagnostici del DSM-IV e l'ICD-10 si sono rivelati inadeguati per la diagnosi dei disturbi psichiatrici nella popolazione con ritardo, rendendo necessario prendere in considerazione criteri differenziali, competenze e strumenti aggiuntivi, non sempre disponibili o presenti negli operatori del settore. Indipendentemente dalla loro inclusione o meno in una diagnosi psichiatrica, i sintomi comportamentali sono quelli che attivano maggiormente le richieste di aiuto e trattamento da parte dei familiari³¹. La schizofrenia per esempio è difficilmente diagnosticabile con certezza nel Ritardo Mentale a causa della frequente presenza di idee aberranti (come l'avere 'amici immaginari', probabilmente una forma di compensazione comune all'isolamento sociale che però si può confondere con il rispondere o il dialogare con allucinazioni uditive – le voci – tipiche della schizofrenia) e della possibile giustificazione di idee deliranti (spesso gli adulti o gli operatori possono essere eccessivamente direttivi, mettendo realmente farmaci nel cibo o nelle bevande del soggetto o operando forme più o meno velate di controllo psicologico e fisico, così fornendo una base reale alle idee di controllo del soggetto che potrebbero invece essere scambiate per quelle tipiche dei deliri nella schizofrenia paranoide). Inoltre, sotto la soglia del $QI = 45$ la diagnosi diventa estremamente complessa se non impossibile: i deficit di comunicazione

²⁹ S. Reiss, G.W. Levitan, J. Szyszko, *Emotional disturbance and mental retardation: diagnostic overshadowing*, «American Journal of Mental Deficiency» 86(6), 1982, pp. 567-574.

³⁰ B.D. Kerker, P.L. Owens, E. Zigler, S.M. Horwitz, *Mental health disorders among individuals with mental retardation: challenges to accurate prevalence estimates*, «Public Health Reports» 119(4), 2004, pp. 409-417.

³¹ G. O'Brien, W. Yule, *Caratteristiche comportamentali delle malattie genetiche*, Milano, McGraw-Hill 2000.

possono far confondere usi aberranti della comunicazione interpersonale per sintomi della schizofrenia. In altri casi, il Ritardo Mentale potrebbe nascondere l'instaurarsi di una forma di *delirium* dovuta al deterioramento delle condizioni di salute del soggetto, che spesso non viene sottoposto ai dovuti controlli medici (soprattutto nei casi di ritardo grave o gravissimo).

Gli specifici quadri genetici possono essere fattori di rischio per una o più patologie psichiatriche; numerose ricerche hanno evidenziato come un dato 'fenotipo comportamentale' possa essere in stretta relazione a specifiche sindromi a base genetica. Qui citeremo solo le più frequenti e le più studiate. I soggetti affetti da sindrome di Down sono relativamente protetti rispetto a molti disturbi psichiatrici ad eccezione delle comorbidità con l'ADHD (*Attention Deficit/Hyperactivity Disorder*), i disturbi oppositivi provocatori e in generale i disturbi del comportamento³². È invece estremamente infrequente l'autismo. Con l'avanzare dell'età i Down sono maggiormente soggetti a demenza e depressione unipolare, con la parziale sovrapposizione dei due quadri come avviene nei casi non RM (pseudodemenza depressiva). Inoltre, va anche sottolineata l'insorgenza progressiva di placche di tipo Alzheimer³³, presumibilmente legata allo specifico cariotipo (trisomia 21) responsabile dell'alterazione di numerosi dosaggi genici³⁴. Nella sindrome di Williams³⁵ sono ad esempio predominanti i disturbi di attenzione e quelli di internalizzazione (ansia, ossessioni, fobie)³⁶, in parte dovuti all'iperacusia. Nota è la sovrapposizione tra l'X fragile e l'autismo, documentata dall'ampia presenza di tratti autistici nei soggetti X fragile (in particolare maschi) come l'evitamento dello sguardo (*gaze avoidance*) durante la presentazione. Infine, è ormai consolidata la relazione tra sindrome di Prader-Willy e violenti eccessi bulimici, OCD (*Obsessive Compulsive Disorder*) e disturbi del comportamento.

³² R. Nicham, R. Weitzdorfer, E. Hauser, M. Freidl, M. Schubert, E. Wurst, G. Lubec, R. Seidl, *Spectrum of cognitive, behavioural and emotional problems in children and young adults with Down syndrome*, «Journal of Neural Transmission Supplement» 67, 2003, pp. 173-191.

³³ P.D. Mehta, G. Capone, A. Jewell, R.L. Freedland, *Increased amyloid beta protein levels in children and adolescents with Down syndrome*, «Journal of the Neurological Sciences» 254(1-2), 2007, pp. 22-27.

³⁴ R.H. Reeves, L.L. Baxter, J.T. Richtsmeier, *Too much of a good thing: mechanisms of gene action in Down syndrome*, «Trends in Genetics» 17(2), 2001, pp. 83-88.

³⁵ O. Capirci, G. Pezzini, *Introduzione. Profilo del bambino Williams nella letteratura internazionale*, in *La sindrome di Williams. Aspetti clinici e riabilitativi*, a cura di A. Giannotti, S. Vicari, Roma, Franco Angeli 1999, pp. 9-34.

³⁶ O.T. Leyfer, J. Woodruff-Borden, B.P. Klein-Tasman, J.S. Fricke, C.B. Mervis, *Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome*, «American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics» 141(6), 2006, pp. 615-622.

Gli strumenti di valutazione più usati nella ricerca epidemiologica e clinica sono il PIMRA (*Psychopathology Inventory for Mentally Retarded Adult*)³⁷, utilizzato anche in Italia³⁸, e il RSMB (*Reiss Screen for Maladaptive Behaviors*)³⁹, oltre alla DASH Scale (*Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped*), l'*Hamilton Depression Scale – Mental Handicap Version* e il *Parental Account of Childhood Symptoms* per l'iperattività e il *Childhood Autism Rating Scale*⁴⁰ per i sintomi di autismo, come criterio differenziale o di doppia diagnosi e l'*Aberrant Behavior Checklist (ABC)*⁴¹.

Epidemiologia

Gli studi epidemiologici sono particolarmente costosi e soffrono di diversi tipi di bias, prevalentemente dovuti sia alla non piena generalizzabilità delle frequenze osservate in altre popolazioni e/o distinti momenti storici, sia all'uso di strumenti o criteri diagnostici differenti che rendono molto difficile utilizzarli per eventuali confronti o come punti di riferimento. Queste premesse giustificano l'ampia variabilità dei risultati nella letteratura epidemiologica dei disturbi psichiatrici in genere. Poiché lo studio della prevalenza e dell'incidenza di una patologia – nonché della sua distribuzione geografica e/o sociodemografica – può fornire delle informazioni circa le variabili che ne determinano l'insorgenza o la diffusione, l'epidemiologia del Ritardo Mentale continua ad essere un elemento essenziale nonostante i problemi metodologici e i relativi costi. In particolare, può essere considerata un ponte verso lo studio dell'eziologia e quindi verso l'individuazione dei fattori di rischio e la messa in moto di interventi di prevenzione, primari e secondari.

³⁷ G. Balboni, G. Battagliese, L. Pedrabissi, *The psychopathology inventory for mentally retarded adults: factor structure and comparisons between subjects with or without dual diagnosis*, «Research in Developmental Disabilities» 21(4), 2000, pp. 311-321.

³⁸ G. La Malfa, A. Notarelli, M.C. Hardoy, M. Bertelli, P.L. Cabras, *Psychopathology and mental retardation: an Italian epidemiological study using the PIMRA*, «Research in Developmental Disabilities» 18(3), 1997, pp. 179-184.

³⁹ S.L. Hartley, W.E. Jr Maclean, M.G. Butler, J. Zarcone, T. Thompson, *Maladaptive behaviors and risk factors among the genetic subtypes of Prader-Willi syndrome*, «American Journal of Medical Genetics. Part A» 136(2), 2005, pp. 140-145.

⁴⁰ J. Stella, P. Mundy, R. Tuchman, *Social and nonsocial factors in the Childhood Autism Rating Scale*, «Journal of Autism and Developmental Disorders» 29, 1999, pp. 307-319.

⁴¹ J. Brinkley, L. Nations, R.K. Abramson, A. Hall, H.H. Wright, R. Gabriels, J.R. Gilbert, M.A. Pericak-Vance, M.L. Cuccaro, *Factor analysis of the Aberrant Behavior Checklist in individuals with autism spectrum disorders*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», 2006, online first, DOI 10.1007/s10803-006-0327-3.

In letteratura viene generalmente citato il dato convenzionale del 2-3%, corrispondente approssimativamente alla percentuale di popolazione generale che ricade sotto due deviazioni standard nella curva di distribuzione dell'intelligenza e cioè al numero di persone che presumibilmente soddisfano il criterio A di inclusione del DSM-IV-TR. Tuttavia la diagnosi di ritardo incorpora anche elementi addizionali, quali deficit di adattamento e insorgenza prima dei 18 anni, che restringe la prevalenza effettiva della diagnosi ad una quota inferiore di soggetti. Ad esempio, in uno studio olandese la percentuale di pazienti con disabilità intellettiva oscilla tra 0,64% e 0,70%⁴². Dati analoghi sono stati ottenuti anche da uno studio svedese⁴³ (prevalenza totale del ritardo lieve e severo pari a 0,70%) mentre in uno studio sudafricano si va da 0,06% di bambini con RM grave sino a 2,9% di bambini affetti da ritardo lieve⁴⁴; in quest'ultimo caso va tenuto presente tuttavia che si tratta di un paese non europeo e in via di sviluppo. La prevalenza reale delle condizioni più gravi di ritardo – frequentemente associate ad una condizione medica concomitante – è superiore a quella stimata sulla base del QI, fatto che induce ad ipotizzare l'influenza di altre variabili oltre alla distribuzione normale dell'intelligenza. Tra le varie cause identificate, l'epidemiologia ha rilevato con chiarezza l'importanza della povertà e delle condizioni di svantaggio socio-culturale delle popolazioni immigrate, che determinano una minore disponibilità e fruibilità delle cure mediche e un rallentato sviluppo delle abilità cognitive a seguito di minori stimoli ambientali⁴⁵. L'efficacia di interventi quali l'*Head Start*⁴⁶, promosso dal governo statunitense negli anni Sessanta e volto a combattere le cause di svantaggio socio-economico e ad identificare precocemente i fattori di rischio associati al ritardo, ha consentito di osservare empiricamente la notevole diminuzione dei soggetti affetti da ritardo nel gruppo trattato rispetto ai controlli con una netta ri-

⁴² H.M. van Schrojenstein Lantman-de Valk, M. Wullink, M. van den Akker, E.W.A. van Heurn-Nijsten, J.F.M. Metsemakers, G.J. Dinant, *The prevalence of intellectual disability in Limburg, the Netherlands*, «Journal of Intellectual Disability Research» 50(1), 2006, pp. 61-68.

⁴³ G. Hagberg, A. Lewerth, E. Olsson, B. Westerberg, *Mild mental retardation in Gothenborg children born between 1966-1970. Changes between two points of time*, «Uppsala Journal of Medical Science Supplement» 44, 1987, pp. 52-57.

⁴⁴ A. L. Christianson, M.E. Zwane, P. Manga, E. Rosen, A. Ventre, D. Downs, J.G.R. Kromberg, *Children with intellectual disability in rural South Africa: prevalence and associated disability*, «Journal of Intellectual Disability Research» 46, 2002, pp. 179-186.

⁴⁵ J. Nithianantharajah, A.J. Hannan, *Enriched environments, experience-dependent plasticity and disorders of the nervous system*, «Nature Reviews Neuroscience» 7(9), 2006, pp. 697-709.

⁴⁶ E. Zigler, S.J. Styfco, *Head Start's national reporting system: a work in progress*, «Pediatrics» 114(3), 2004, pp. 858-859.

presa dei punteggi di QI, confermando l'importanza eziologica del gruppo di variabili associate ad una condizione socio-economica svantaggiata. Questo dato è di notevole importanza se consideriamo la crescita esponenziale del segmento immigrato della popolazione italiana e il conseguente aumento dei bambini immigrati immessi nel sistema scolastico a fronte di un apparato amministrativo lento e di una formazione spesso inadeguata da parte dei docenti, con particolare riferimento alla scuola elementare.

Gli studi epidemiologici hanno anche evidenziato l'importanza dei fattori inquinanti di origine industriale o ambientale che possono esercitare un effetto teratogeno sul cervello del nascituro o sullo sviluppo cognitivo nell'infanzia; quando questi fattori sono presenti l'incidenza del disturbo aumenta e si è dimostrato che può colpire in modo preferenziale i soggetti vittime di incidenti industriali o esposti ad elevate concentrazioni di sostanze tossiche⁴⁷. Particolare attenzione va dedicata ad un quadro diagnostico associabile al ritardo, la FAS (*Fetal Alcohol Syndrome*)⁴⁸, in cui l'agente teratogeno è l'alcool ingerito dalla madre durante la gravidanza. Infine, per quanto riguarda le condizioni più gravi di RM in cui gli individui affetti risultano essere omogeneamente distribuiti in tutti i ceti sociali, risulta evidente l'indipendenza dell'eziologia dal contesto socio-economico. Questi dati probabilmente riflettono piuttosto il contributo cumulativo di condizioni ereditarie o acquisite che possono avere un impatto sulla biologia del sistema nervoso centrale (in particolare attraverso l'alterazione dei normali processi di sviluppo embrionale) oltre che coinvolgere elementi del sistema nervoso periferico con la comparsa di deficit sensoriali uni-, bi- o polimodali (associati a patologie organiche non a carico del sistema nervoso), rendendo la valutazione dello sviluppo cognitivo particolarmente complessa e determinando un ampliamento della curva di frequenza nei casi più gravi. L'epidemiologia ha inoltre rilevato la presenza di un'alterazione della traiettoria del QI (quella linea che traccia idealmente il progresso dei soggetti nel corso del tempo come desunto dalle misurazioni del QI) nei soggetti nati prematuri⁴⁹, che oggi sappiamo essere a rischio

⁴⁷ M. Dakeishi, K. Murata, P. Grandjean, *Long-term consequences of arsenic poisoning during infancy due to contaminated milk powder*, «Environmental Health» 5, 2006, p. 31. Versione elettronica reperibile presso l'indirizzo <http://www.ehjournal.net/content/5/1/31>.

⁴⁸ H.E. Hoyme, P.A. May, W.O. Kalberg, P. Koditwakku, J.P. Gossage, P.M. Trujillo, D.G. Buckley, J.H. Miller, A.S. Aragon, N. Khaole, D.L. Viljoen, K.L. Jones, L.K. Robinson, *A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 Institute of Medicine criteria*, «Pediatrics» 115(1), 2005, pp. 39-47.

⁴⁹ E.B. Isaacs, C.J. Edmonds, W.K. Chong, A. Lucas, R. Morley, D.G. Gadian, *Brain morphometry and IQ measurements in preterm children*, «Brain» 127, 2004, pp. 2595-2607.

di altre condizioni patologiche che diventano manifeste anche molti anni dopo la nascita.

Nonostante alcune ovvie differenze tra frequenze teoriche e osservate, c'è una convergenza di dati tra le previsioni basate sulla distribuzione normale dell'intelligenza e le prevalenze rinvenute nei diversi studi epidemiologici (evidentemente la frequenza di soggetti affetti da RM è funzione della distribuzione del QI, dati i criteri diagnostici noti). Infatti, il ritardo lieve coinvolge l'85% dei soggetti affetti, mentre la fascia moderata, grave e profonda interessano rispettivamente circa il 10%, il 3% e l'1%.

Trattamento

Si è già accennato agli interventi educativi quali l'Head Start che possono essere realizzati allo scopo di migliorare la condizione psicosociale e sostenere l'apprendimento scolastico degli individui affetti. In particolare va eliminato il pregiudizio in base al quale in una condizione di ritardo è impossibile ottenere una buona scrittura e lettura⁵⁰. La stimolazione delle funzioni cognitive e l'incremento nella motivazione allo studio possono migliorare considerevolmente l'intelligenza del bambino e risolvere almeno in parte il deficit intellettivo. Molto più complesso e problematico è il trattamento dei disturbi comportamentali. Queste condizioni, spesso in assenza di un'accurata diagnosi, vengono trattate attraverso il ricorso a psicofarmaci: il più usato è il risperidone⁵¹ (nome commerciale più comune: Risperdal), della famiglia degli antipsicotici atipici, commercializzato nel 1994, con azione bloccante sui recettori D₂ e 5HT_{2A}. A tutt'oggi non esistono studi controllati sufficientemente ampi da motivare il largo impiego di questi farmaci riscontrabile nella pratica clinica⁵². Nonostante i dati attendibili sinora raccolti siano apparentemente incoraggianti, la maggior parte degli studi presenta uno o più difetti metodologici che non rendono sicura la somministrazione di psicofarmaci nelle terapie a lungo termine. Spesso il risultato è quello di un contenimento farmacologico funzionale alla mera gestione del paziente in famiglia o nelle strutture dove egli trascorre, almeno in parte, la giornata. Questa tendenza e la mancanza di uno stretto controllo sanitario che di norma viene disatteso nei soggetti

⁵⁰ D. Fedeli, P. Meazzini, *Lettura e ritardo mentale. Curricoli, programmi e strategie d'intervento*, Milano, Franco Angeli 2004.

⁵¹ D. Keegan, *Risperidone: neurochemical, pharmacologic and clinical properties of a new antipsychotic drug*, «Canadian Journal of Psychiatry» 39(9 Suppl 2), 1994, pp. S46-S52.

⁵² A.N. Singha, J.L. Matson, C.L. Coopera, D. Dixon, P. Sturmey, *The use of risperidone among individuals with mental retardation: clinically supported or not?*, «Research in Developmental Disabilities» 26, 2005, pp. 203-218.

con RM che assumono psicofarmaci, favorisce l'approssimazione diagnostica e la superficialità nel trattamento. L'utilità dei farmaci è indubbia nel caso di comorbidità con disturbi comportamentali, ma è la combinazione dell'effetto di contenimento farmacologico e delle inefficienze organizzative ad essere potenzialmente dannosa per la promozione dello sviluppo e del benessere del paziente.

Una possibile alternativa di intervento sui soggetti con disabilità mentale è rappresentata dall'impiego della psicoterapia⁵³, per molto tempo largamente sottovalutata a causa di pregiudizi e stereotipi sociali verso questi pazienti. Alcuni esempi riguardano trattamenti comportamentali nel caso di ritardo grave o medio, con o senza l'impiego dell'analisi funzionale (*functional analysis*)⁵⁴ e l'utilizzo della psicoterapia vera e propria (o *talking cure*), basata sulla relazione terapeutica, per il trattamento di soggetti con RM lieve con esiti promettenti anche se parziali⁵⁵. Molto è stato fatto in ambito cognitivo, comportamentale e psicodinamico per adattare il trattamento 'classico' alle esigenze particolari dei soggetti senza alterare il tipo o la direzione dell'intervento terapeutico in sé⁵⁶. In particolare, modelli di cambiamento di tipo cognitivo-comportamentale hanno sottolineato la necessità che le facoltà cognitive del paziente siano sufficientemente integre per l'adattamento della tecnica tradizionale e che vi sia motivazione di cambiare la propria condizione⁵⁷. Questo richiede tuttavia un processo preliminare in cui il paziente sia messo in condizione di sapere che cosa sia uno psicologo, in cosa consista una psicoterapia e quali opportunità offra. Dato il frequente isolamento sociale dei soggetti con RM, la domanda va in un certo senso costruita e si potrebbero tentare attivamente percorsi di sensibilizzazione nei centri di istituzionalizzazione. Un altro focus di intervento di gruppo è la famiglia, un target spesso trascurato dalle attenzioni sociali e psichiatriche incentrate sulla cura del paziente. Infatti, la famiglia vive tragicamente la disabilità e, anche in seguito, riesce solo con

⁵³ H.T. Prout, K.M. Nowak-Drabik, *Psychotherapy with persons who have mental retardation: an evaluation of effectiveness*, «American Journal of Mental Retardation» 108(2), 2003, pp. 82-93.

⁵⁴ T.R. Paclawskyj, P.F. Kurtz, J.T. O'Connor, *Functional assessment of problem behaviors in adults with mental retardation*, «Behavior Modification» 28(5), 2004, pp. 649-667.

⁵⁵ P. Willner, *The effectiveness of psychotherapeutic interventions for people with learning disabilities: a critical overview*, «Journal of Intellectual Disability Research» 49(1), 2005, pp. 73-85.

⁵⁶ R.M. Whitehouse, J.A. Tudway, R. Look, B.S. Kroese, *Adapting individual psychotherapy for adults with intellectual disabilities: a comparative review of the cognitive-behavioural and psychodynamic literature*, «Journal of Applied Research in Intellectual Disability» 19, 2006, pp. 55-65.

⁵⁷ P. Willner, *Readiness for cognitive therapy in people with intellectual disabilities*, «Journal of Applied Research in Intellectual Disability» 19, 2006, pp. 5-16.

difficoltà a tenere testa alle sfide che un bambino o un adulto con Ritardo Mentale pone quotidianamente⁵⁸; i familiari sono quindi portatori di una richiesta di aiuto e supporto psicologico da non trascurare⁵⁹. Altri soggetti privilegiati dovrebbero essere gli operatori⁶⁰, frequentemente colpiti da *burn-out*, soprattutto quando si occupano di pazienti istituzionalizzati o semi-istituzionalizzati con ritardo da medio a severo⁶¹. Infine, non bisogna trascurare la necessità di implementare idonee misure sanitarie che includano anche interventi per combattere la sedentarietà e l'obesità, estremamente comuni in questi pazienti (soprattutto se con doppia diagnosi).

Conclusioni

I progressi compiuti nell'ambito della comprensione della complessa casistica relativa al Ritardo Mentale sono stati rilevanti e numerosi. Ciò nonostante questa condizione è ancora un mosaico privo di numerose tessere relative alle componenti genetiche, ambientali, psicologiche e sociali. L'eziologia del RM resta pertanto ampiamente irrisolta per una buona parte dei casi determinando una difficoltà oggettiva nella diagnosi precoce e nel trattamento che, seppur non risolutivo, può però essere determinante nel garantire condizioni accettabili di vita e un inserimento del soggetto nella società. Le problematiche relative all'incertezza nella classificazione delle forme di RM risentono di queste difficoltà che allo stesso tempo determinano anche la continua ridefinizione del concetto di ritardo, nel tentativo di comprenderne le cause.

L'enorme impatto epidemiologico del Ritardo Mentale impone alla comunità la necessità di promuovere adeguatamente la formazione degli operatori sanitari e sociali sul duplice fronte della prevenzione (primaria e secondaria) e del trattamento-riabilitazione sia del deficit cognitivo in sé, che delle eventuali condizioni psichiatriche o psico-sociali concomitanti. Inoltre, sarebbe auspicabile (e in tale contesto assume particolare rilevanza la figura professionale dello psicologo) riuscire nell'intento di coniugare al meglio – seppur entro ovvi limiti – le risorse umane degli operatori, dei

⁵⁸ G.A. King, L. Zwaigenbaum, S. King, D. Baxter, P. Rosenbaum, A. Bates, *A qualitative investigation of changes in the belief systems of families of children with autism or Down syndrome*, «Child Care Health Development» 32(3), 2006, pp. 353-369.

⁵⁹ Z. Shechtman, G. Irit, *The Effectiveness of counseling groups in reducing stress of parents of children with learning disabilities*, «Group Dynamics. Theory, Research and Practice» 9(4), 2005, pp. 275-286.

⁶⁰ D.C. Siebert, C.F. Siebert, *Help seeking among helping professionals: a role identity perspective*, «American Journal of Orthopsychiatry» 77(1), 2007, pp. 49-55.

⁶¹ P. White, N. Edwards, C. Townsend-White, *Stress and burnout amongst professional carers of people with intellectual disability: another health inequity*, «Current Opinion in Psychiatry» 19(5), 2006, pp. 502-507.

familiari e dei pazienti, con un uso mirato dei mezzi economici messi a disposizione dalla società. In quest'ottica, il trattamento del Ritardo Mentale (una patologia cronica da cui, almeno per il momento, è impossibile guarire) si è posto come obiettivo di favorire e migliorare l'apprendimento dei soggetti affetti attraverso l'utilizzo di modelli psico-educativi che aiutino il bambino con RM lieve ad utilizzare al meglio le proprie abilità cognitive tramite un training incentrato sull'impiego di tecniche metacognitive al fine di ottimizzare le risorse residue, secondo approcci frequentemente costruttivisti. Nel ritardo di gravità media il trattamento si propone obiettivi più modesti, quali il riconoscimento di parole, l'acquisizione di concetti-base secondo un modello piagetiano di intelligenza, mentre nel ritardo grave l'obiettivo è quello di sviluppare autonomie (di nutrizione, abbigliamento, cura dell'igiene intima) attraverso un training comportamentale sotto la guida di psicoterapeuti esperti. Risulta quindi evidente l'esigenza fondamentale di formare psicologi professionalmente qualificati per la cura dei pazienti e delle loro famiglie nel modo più opportuno a seconda dei casi. Infatti, ancora oggi, almeno in Italia, gli psichiatri e gli operatori sociali spesso sono costretti ad assumere ruoli che non gli competono e per i quali non riescono ad ottenere una formazione adeguata. Sorge dunque la necessità di costruire degli spazi di competenze e abilità professionali che vadano ad integrare quelle già presenti ed attive al fine di consentire un evidente miglioramento nella qualità del trattamento del Ritardo Mentale che spesso è carente rispetto a quanto si potrebbe e per certi versi si dovrebbe fare.

Ulteriori approfondimenti bibliografici

- J.C. Harris, *Behavioral phenotypes in mental retardation*, «Advances in Developmental Disorders» 1, 1987, pp. 77-106.
- R. Plomin, *The role of inheritance in behavior*, «Science» 248, 1990, pp. 183-188.
- S.G. Baroff, *Ritardo mentale: natura, cause e trattamento*, Bergamo, Edizioni Juvenilia 1992.
- M. Rutter, E. Simonoff, R. Plomin, *Genetic influences on mild mental retardation: concepts, findings and research implications*, «Journal of Biosocial Science» 28, 1996, pp. 509-526.
- J.C. Leslie, M.F. O'Reilly, *Behavior Analysis. Foundations and applications to psychology*, Amsterdam, Harwood Academic Publisher 1999.
- E. Smiley, *Epidemiology of mental health problems in adults with learning disabilities: an update*, «Advances in Psychiatric Treatment» 11, 2005, pp. 214-222.
- R. Didden, H. Korzilius, W. van Oorsouw, P. Sturmey, *Behavioral treatment of challenging behaviors in individuals with mild mental retardation: meta-analysis of single-subject research*, «American Journal of Mental Retardation» 111(4), 2006, pp. 290-298.

- C.D. Prater, R.G. Zylstra, *Medical care of adults with mental retardation*, «American Family Physician» 73(12), 2006, pp. 2175-2183.
- C.A. Melville, S.A. Cooper, J. Morrison, J. Finlayson, L. Allan, N. Robinson, E. Burns, G. Martin, *The outcomes of an intervention study to reduce the barriers experienced by people with intellectual disabilities accessing primary health care services*, «Journal of Intellectual Disability Research» 50, 2006, pp. 11-17.
- E.M. Dykens, *Toward a positive psychology of mental retardation*, «The American Journal of Orthopsychiatry» 76(2), 2006, pp. 185-193.
- J.R. Thompson, C. Hughes, R.L. Schalock, W. Silverman, M.J. Tassé, B. Bryant, E.M. Craig, E.M. Campbell, *Integrating supports in assessment planning*, «Mental Retardation» 40(5), 2002, pp. 390-405.