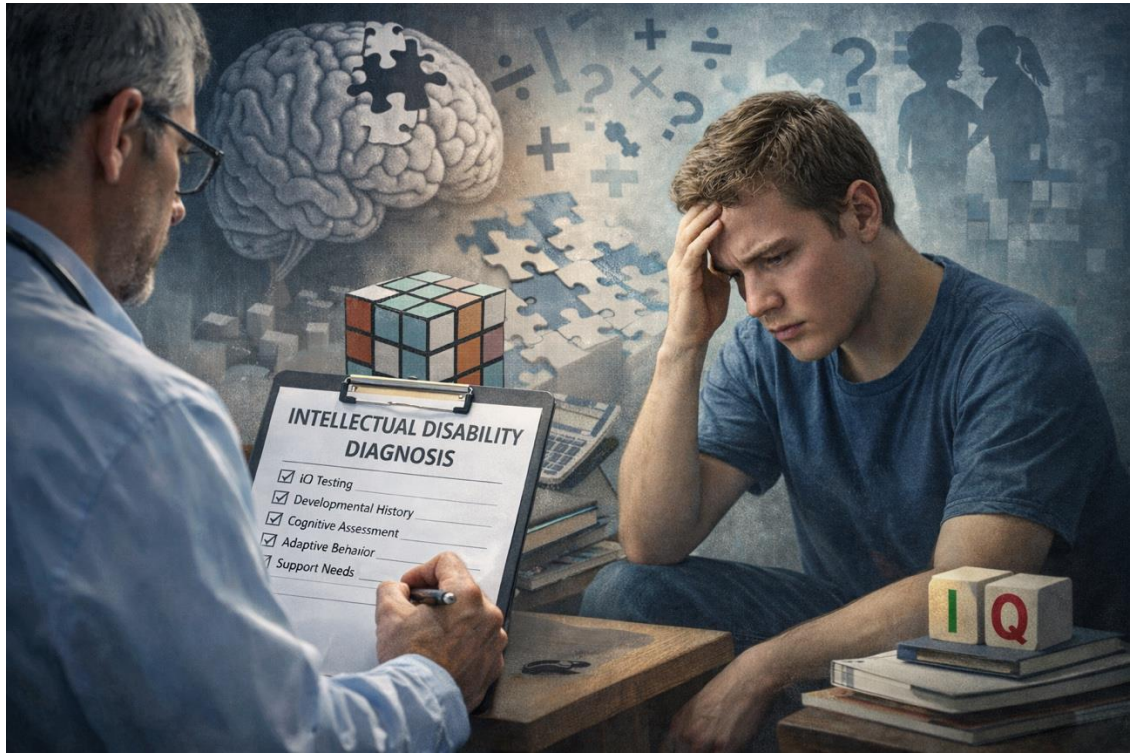
La lettura della diagnosi: Xcorsi di Vita!



Dott.ssa F. Alice Montanaro

- *Psicoterapeuta Cognitivo-Comportamentale Neuropsicologico Integrata*
- *Candidata al Titolo di Psicometria*, XXXVIII° ciclo, Dottorato «Scienze delle relazioni umane»
- Specializzata in condizioni genetiche rare e disabilità intellettiva
- Referente Progetto Regionale CTMR «*NetCare for Rare*»
- Docente Scuola di Specializzazione in Psicoterapia Istituto Santa Chiara Roma
- Docente Master Malattie Rare Humanitas
- Socio Ordinario SITCC
- Socio Ordinario SSBP

alicemontanaropsicoterapeuta@gmail.com

Associazione Italiana Sindrome 'X-Fragile'

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI ALDO MORO

Obiettivi dell'incontro

- Capire cos'è (e cosa non è) una diagnosi
- Acquisire competenze per leggere un referto medico/psicodiagnostico
- Incrementare conoscenze sulla disabilità intellettiva nell'arco di vita
- Riflettere sull'impatto emotivo della diagnosi
- Acquisire strumenti da impiegare in famiglia e a scuola

...Tra i contenuti del corso...

- Interventi in corso nel campo della disabilità intellettiva e della Sindrome X Fragile
- Presentazione del Fragile X Therapeutic Asessment (FRAX-TA)

- Esercitazione

LA DIAGNOSI MEDICA

➢ **COSA è UNA DIAGNOSI?**

- La parola deriva dal greco «δια γιγνώσκω» e significa «riconoscere attraverso»

- In campo medico, viene definita come "giudizio clinico che consiste nel riconoscere una condizione presente nel paziente
- Le informazioni che una diagnosi medica richiede vengono generalmente raccolte dalla storia e dall'esame fisico della persona che cerca assistenza medica

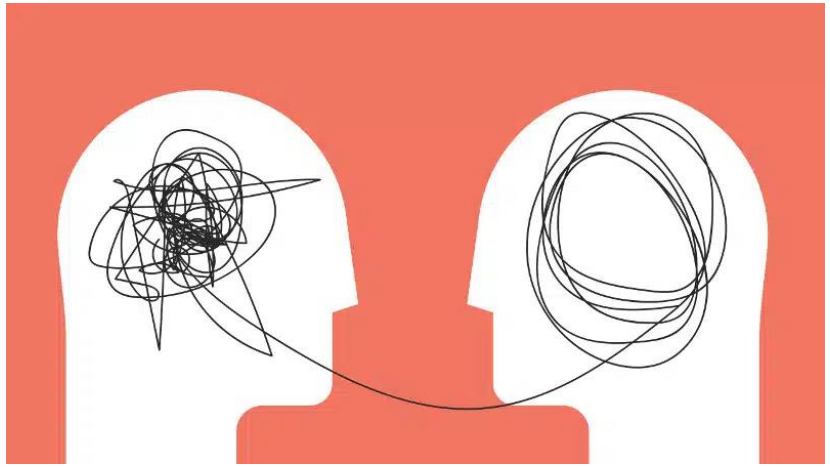
La **diagnosi medica** è:

- una **descrizione clinica**
- basata su osservazioni e criteri condivisi (!!!!)
- utile per orientare interventi e supporti
- uno strumento di comunicazione tra professionisti

LA DIAGNOSI MEDICA

- **COSA NON è UNA DIAGNOSI?**

•una sentenza sul futuro
•una definizione dell'identità
•una misura del valore di una persona
•una colpa o una responsabilità dei genitori



- **LA DIAGNOSI**
- può cambiare nel tempo
- scatta una foto in quel momento
- non racconta tutta la storia!

Facciamo un esempio

DISTURBO DELLO SVILUPPO INTELLETTIVO

DSM-5-TR

Ritardo Mentale

Disabilità Intellettiva

Disturbo dello Sviluppo Intellettivo

Esordio nel periodo dello sviluppo

→

Disturbi del Neurosviluppo

CAUSE

PRENATALI | **PERINATALI** | **POSTNATALI**

La DI nel DSM-5-TR

A

- Deficit nelle funzioni intellettive come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e dell'esperienza, **confermato sia da una valutazione clinica, sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati**.

B

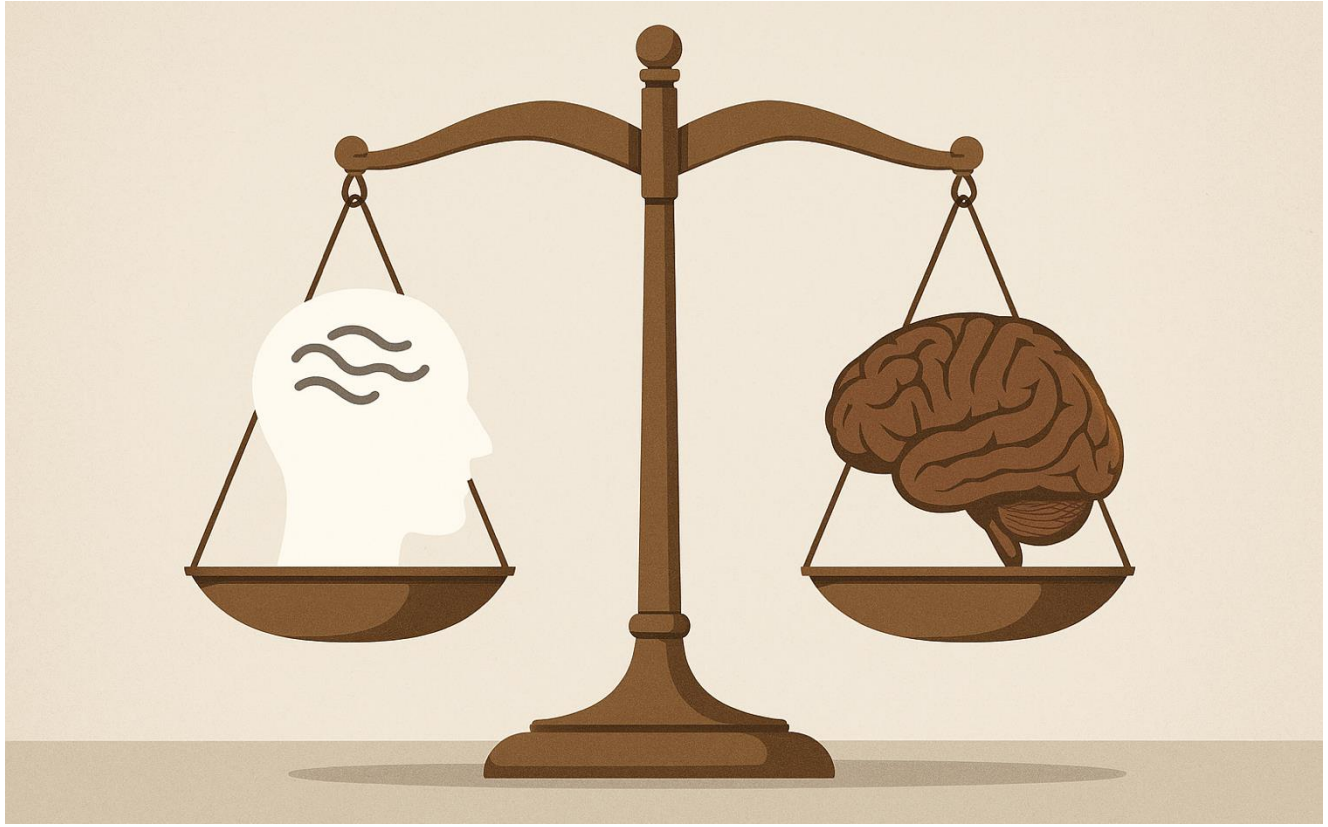
- Deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo socioculturali di autonomia e di responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i **deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana**.

C

- Esordio dei deficit intellettivi e adattivi **durante il periodo di sviluppo**

vi è un progressivo peggioramento delle funzioni intellettive. Dopo la prima infanzia, l disturbo dura in genere tutta la vita, sebbene i livelli di gravità possano cambiare nel tempo. Il decorso può essere influenzato da condizioni mediche o genetiche sottostanti e da condizioni concomitanti (per es., compromissione dell'udito o della vista, epilessia). Interventi precoci e continuativi possono migliorare il funzionamento adattivo per tutta l'infanzia e l'età adulta. In alcuni casi, questo comporta un miglioramento significativo del funzionamento intellettivo, tale che la diagnosi di disabilità intellettiva può risultare non più appropriata. È quindi pratica comune, nel valutare neonati e bambini piccoli, ritardare la diagnosi di disabilità intellettiva a dopo che sia stato effettuato un adeguato percorso di intervento. Nei bambini più grandi e negli adulti l'entità del sostegno fornito può consentire la piena partecipazione a tutte le attività della vita quotidiana e il miglioramento della funzione adattiva. Le valutazioni diagnostiche

LA DISABILITA' INTELLETTIVA



- La diagnosi descrive alcune modalità dello sviluppo e del funzionamento cognitivo-affettivo-comportamentale-psicologico
- Non descrive tuttavia:
  - affetti
  - desideri
  - obiettivi, scopi a breve e lungo termine

La diagnosi psichiatrica

E' diversa da una diagnosi medica: spesso non c'è alcun sintomo fisico né esistono test biologici specifici che attestino una sofferenza mentale. Sebbene in alcuni casi i test biologici possano essere importanti per svelare condizioni fisiche sottostanti, un operatore sanitario che fa una diagnosi psichiatrica deve basarsi sulla descrizione di pensieri e delle emozioni fatta dalla persona stessa, insieme all'osservazione dei suoi comportamenti.

Per questo, deve essere posta da professionisti specifici (!!) quali 1) <u>lo psichiatra e/o 2) lo psicoterapeuta</u>

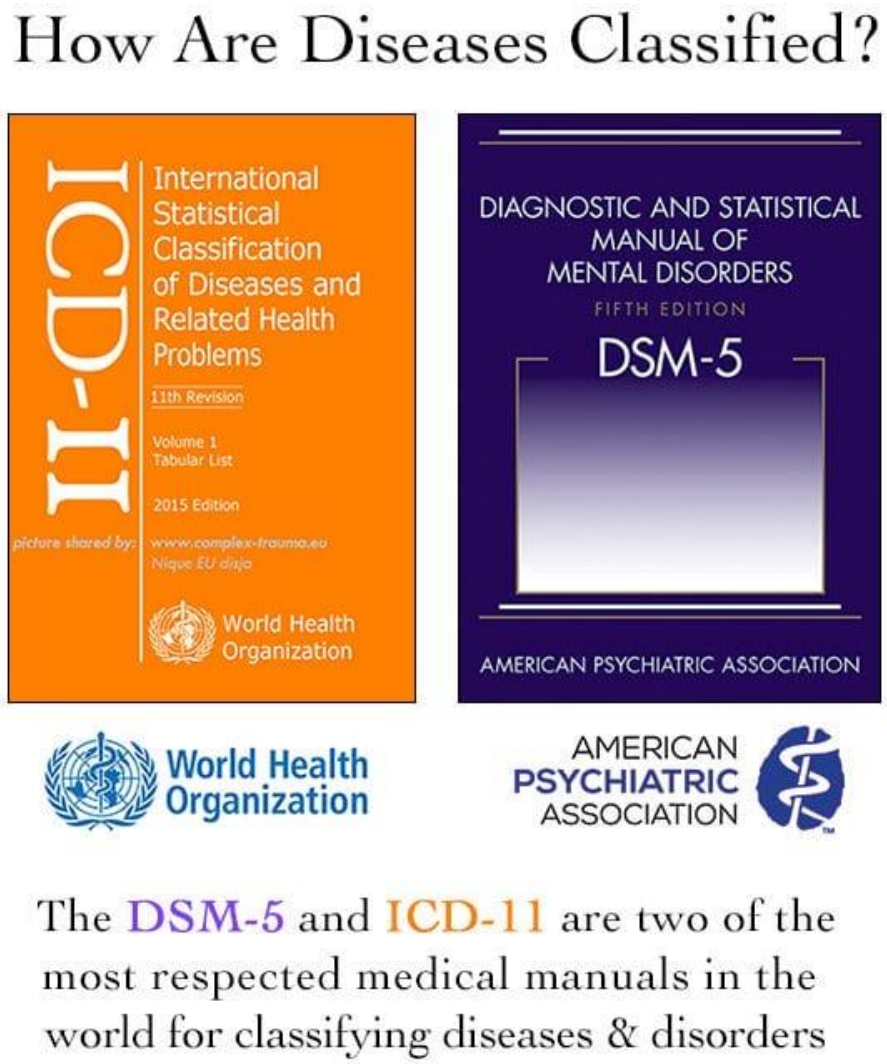
Può sembrare banale.... ma non sono insegnanti ed educatori, ad effettuare la diagnosi. E' necessaria una adeguata preparazione, associata a licenze specifiche.

Da dove provengono le diagnosi psichiatriche?

Ci sono due fonti principali per le disgnosi psichialtriche:

1. la **Classificazione Internazionale delle Malattie** (ICD), prodotta dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS),
2. e il **Manuale Diagnostico Statistico dei Disturbi Mentali** (DSM), prodotto dall' Associazione Psichiatrica Americana (APA). Entrambe hanno una lunga storia e sono continuamente aggiornate.

La più recente edizione dell'ICD (undicesima) è stata pubblicata nel giugno 2018. La più recente versione del DSM (quinta) è stata pubblicata nel 2013.



DSM e ICD

cosa hanno in comune

- descrivono **insiemi di sintomi**
- usano criteri osservabili
- cercano un linguaggio comune
- Servono a **ridurre l'arbitrarietà**, non a semplificare le persone
- Sono basati sulla ricerca scientifica
- Riflettono le conoscenze e gli stereotipi di un'epoca (vd. omosessualità, dipendenze)

DSM e ICD: le differenze invece?

L'ICD dell'OMS copre tutte le malattie e condizioni mentre il DSM dell'APA copre soltanto i cosiddetti "disturbi mentali".

Ambedue presuppongono che le diverse forme di sofferenza mentale possano essere categorizzate come disturbi medici.

In pratica, il DSM è usato dai medici americani e dai ricercatori, mentre l'ICD è usato maggiormente in Europa e talvolta è preferito dai clinici perché ritenuto più pratico. Tuttavia ambedue sono usati su scala mondiale e insieme formano la lente principale con cui si guarda alla sofferenza mentale – il cosiddetto modello medico della malattia mentale. Entrambe sono anche usate in maniera estensiva nei sistemi sanitari basati sulle assicurazioni per stabilire l'ammissibilità ai trattamenti e l'accesso ai sussidi di disabilità.

Questo vuol dire che per molti di noi la mancanza di una diagnosi si traduce nella mancanza di un trattamento o di un sussidio.

Perché i manuali diagnostici sono costantemente revisionati?

La continua revisione dei manuali diagnostici è forse rassicurante dal momento che ha il fine di migliorare gli interventi. Tuttavia, ci ricorda anche come queste etichette diagnostiche, nel migliore dei casi, riflettano il modo con cui le persone vedono le cose oggi, nella società di oggi.

Gli esperti cambiano continuamente opinione, sia su quali forme di sofferenza includere, sia su come descrivere le differenze fra le diverse malattie. Molte diagnosi sono infatti giudizi morali che riflettono cambiamenti della società in termini di valori e preoccupazioni invece che essere frutto di progresso scientifico.

Take-home message: insistiamo affinché nelle diagnosi ricevute compaia il codicino associato al DSM/ICD ma prendiamo la diagnosi con le pinze.

Quali sono le critiche verso i manuali ICD e DSM?

Il dibattito continuo su cosa includere come criterio diagnostico indica **la difficoltà nel decidere fra cosa sia una normale** reazione umana a circostanze o esperienze stressanti **e cosa sia invece anormale** o sintomo di malattia;

- I "Sintomi" spesso si sovrappongono nelle diverse diagnosi e pertanto la distinzione fra le varie condizioni risulta inaffidabile. A causa di questo una persona può ricevere più diagnosi che possono produrre confusione e instabilità;
- La combinazione nel settore della psichiatria fra ciò che è opinione e ciò che è scienza sottrae credibilità alla professione medica e al trattamento medico;
- Restringere eccessivamente l'attenzione alla malattia e ad un approccio medico può portare a trascurare altri importanti fattori che possono causare sofferenza mentale, come questioni sociali e culturali.

Facciamo un esempio

Ritorniamo alla disabilità intellettiva

LA LUNGA STORIA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA

DEBOLEZZA

IDIOZIA

INFERMITÀ

HANDICAP MENTALE

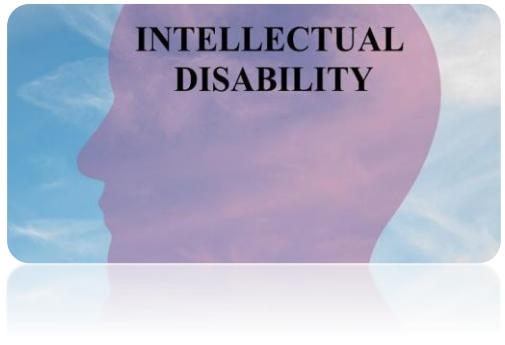
DISABILITÀ MENTALE

DEFICIENZA

SCEMITUDINE

RITARDO MENTALE

...L'importanza di «DEFINIRE»



Luckasson e Reeve (2001) hanno analizzato cinque importanti fattori da tenere in considerazione durante la selezione di un termine. Il termine:

1. dovrebbe essere **specifico**, riferirsi a una singola entità, permettere la differenziazione da altre entità e migliorare la comunicazione;

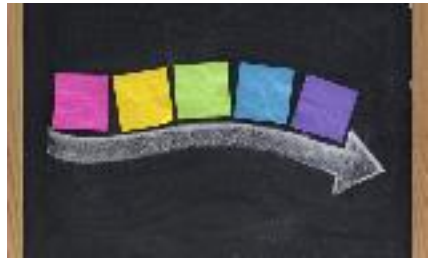
2. **dovrebbe essere utilizzato in modo uniforme** da differenti gruppi di soggetti interessati (es., soggetti direttamente interessati, famiglie, scuole, cliniche, avvocati, medici, organizzazioni di professionisti, ricercatori e politici);

3. dovrebbe **rappresentare adeguatamente la conoscenza** corrente ed essere in grado di annettere nuove conoscenze in caso si presentino nuovi progressi scientifici;

4. dovrebbe essere sufficientemente robusto nella sua **operazionalizzazione** da permetterne l'utilizzo per molteplici scopi, inclusa la definizione, la diagnosi, la classificazione e la pianificazione dei sostegni;

5. dovrebbe riflettere una **componente essenziale della definizione di un gruppo di persone**, rappresentata dal fatto di comunicare valori significativi, specialmente nei confronti del gruppo.

LA LUNGA STORIA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA



- ANTICA GRECIA: **«IDIOTA»:** persona non capace di partecipare alla vita di comunità

- ANTICA GRECIA E ANTICA ROMA: gli idioti venivano trattati con disprezzo

- MEDIOEVO: il termine ritardo mentale diventa onnicomprensivo; si pensava fosse frutto della stregoneria e le persone con ritardo venivano «assunte» a corte dove venivano trattate come *giullari*

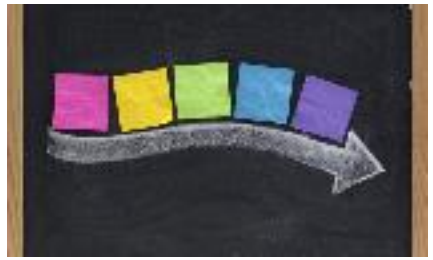
- REGNO INGLESE: prime legislazioni; Locke (1689) distingue tra *«idiots» e «madmen»*; Thomas Willis fornisce la prima definizione di disabilità intellettiva

- 1838: - *Itard* → «Wild boy of Aveyron»
  - *Esquirol* → intelligenza come continuum; linguaggio come discriminante; necessità di strumenti oggettivi
  - *Seguin* → scuola per bambini con disabilità

- 1859: Darwin: Nature vs Nurture

- 1869: Francis Galton → padre dei **test mentali**, in quanto dette avvio ad un ampio e sistematico studio sulle differenze individuali

LA LUNGA STORIA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA



- 1890: Cattel→ pubblicò un articolo in cui introduce il concetto di "mental tests", che da allora è ampiamente utilizzato. L'articolo di Cattell descriveva cinquanta prove, comprendenti test di forza fisica, velocità di movimento, capacità sensoriali, tempo di reazione e memoria, i quali, nell'insieme, avrebbero dovuto misurare l'intelligenza di un individuo.

- 1905: Binet e Simon → prima *" Scala Metrica dell'Intelligenza"*

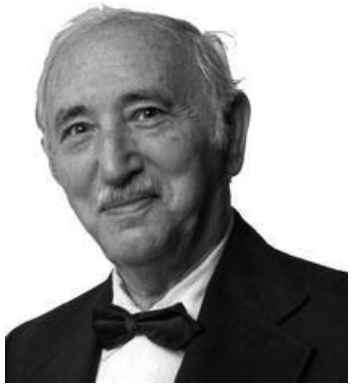
- 1916: Terman introdusse il punteggio di *QI* (quoziente di intelligenza), una nozione ideata da William Stern per definire il rapporto tra età mentale ed età cronologica (moltiplicato per cento per evitare i decimali)

- 1879: in America nascono le *prime istituzioni* a supporto delle persone con disabilità – nasce l'Associazione degli ufficiali medici delle istituzioni americane per persone idiotiche e deboli → poi divenuta Associazione Americana per il Ritardo Mentale(AAMR) ed infine (2007) **Associazione Americana per le Disabilità Intellettive e dello Sviluppo (AAIDD).**

- 1927: *Doll* sottolinea che il punto cardine del ritardo mentale sia l'inadeguatezza sociale e che al di là delle prestazioni cognitive fosse necessario valutare anche il grado di autonomia nella vita quotidiana

LA LUNGA STORIA DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA

IL CONTRIBUTO DI DAVID WESCHLER



- 1939: David Weschler pubblica la Wechsler- Bellevue Intelligence, prima edizione delle scale Weschler successivamente diventate il reattivo maggiormente impiegato in tutto il mondo (WIPPSI – WISC- WAIS ormai alla loro quarta edizione). Weschler introduce inoltre il concetto di **QI di Deviazione,** permettendo di confrontare individui di diverse fasce di età.

- «**l'intelligenza** è la capacità globale o complessa dell'individuo di agire per uno scopo determinato, di pensare in una maniera razionale e di avere rapporti utili con il proprio ambiente. E' globale perché caratterizza il comportamento dell'individuo nel suo insieme; è complessa perché è composta di elementi o attitudini che, senza essere interamente indipendenti, sono qualitativamente differenziabili » [Wechsler, 1939].

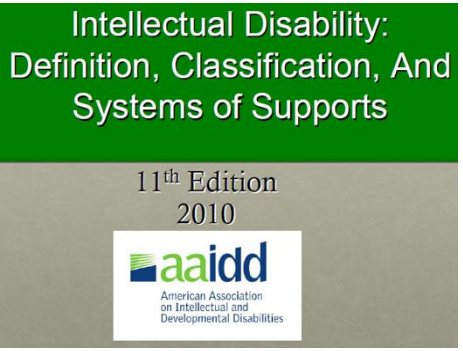
- Wechsler affermò che sarebbe irragionevole pensare che i test di intelligenza siano capaci di misurare ogni singolo dominio dell'intelligenza stessa.

- Mostrò particolare attenzione la **componente adattiva dell'intelligenza**

FACCIAMO IL PUNTO: E OGGI?

- **1961:** AAMR introduce il termine di ritardo mentale (RM), diagnosi con QI < 84

- **1973-1983:** (DSM-III/ ICD-10) diagnosi RM con QI < 70 e insorgenza prima dei 18 anni



- **2007:** introduzione del termine intellectual disability

- **2010: «Rosa's Law»** → The law is named for **Rosa Marcellino**, a girl with Down Syndrome who was nine years old when it became law, and who, according to President Barack Obama, "worked with her parents and her siblings to have the words 'mentally retarded' officially removed from the health and education code in her home state of Marylan

- Cambiamenti nel DSM 5 e ICD-11

Disturbi del neurosviluppo (35)

Disabilità intellettive (37)

__.__	(___.__)	Disabilità intellettiva (Disturbo dello sviluppo intellettivo) (37)
		Specificare la gravità attuale:
317	(F70)	Lieve
318.0	(F71)	Moderata
318.1	(F72)	Grave
318.2	(F73)	Estrema
315.8	(F88)	Ritardo globale dello sviluppo (47)
319	(F79)	Disabilità intellettiva (Disturbo dello sviluppo intellettivo) senza specificazione (47)

LA CONCEZIONE ECOLOGICA DELLA DISABILITA'

- L'approccio alla DI è stato completamente rinnovato!

- **Concezione bio-psico-sociale** in cui si considerano le interazioni con l'ambiente

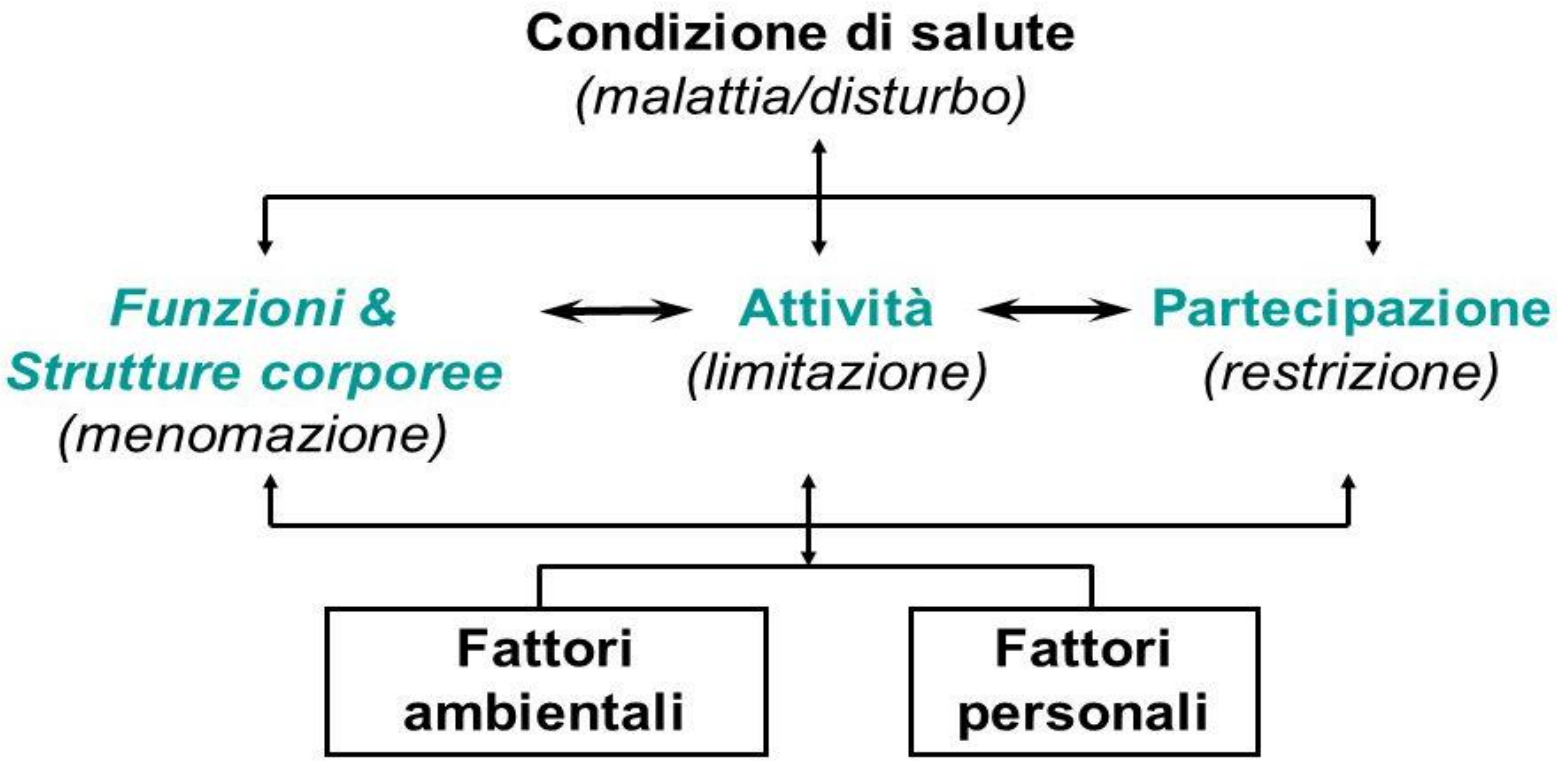
- Considerare le interazioni persona-ambiente permette di sostituire il riferimento alla diagnosi con l'assessment e la programmazione di sostegni individualizzati

- Oggi: 2 principali modelli sul funzionamento umano/disabilità:

1. **ICF** (International Classification of Functioning, Disability and Health) proposto dalla WHO (World Health Organization, 2001)

2. Struttura concettuale del funzionamento umano proposta dall'**AIDDD**

IL MODELLO BIO-PSICO-SOCIALE NELL'ICF



La stessa diagnosi può produrre funzionamenti molto diversi,
a seconda del contesto

Riflettiamo insieme: i casi BES sono realmente aumentati cosi tanto?

Quando facciamo diagnosi **ci interessa l'ICF perché**:

- ci impedisce di fermarci all'etichetta
- ci obbliga a chiederci:
  - *Come funziona questa persona?*
  - *In quali contesti?*
  - *Con quali supporti?*

La diagnosi diventa **punto di partenza**, non punto di arrivo

Attenzione anche al tipo di diagnosi (**disturbo del neurosviluppo non implica obbligatoriamente psicopatologia!!**)

AAIDD

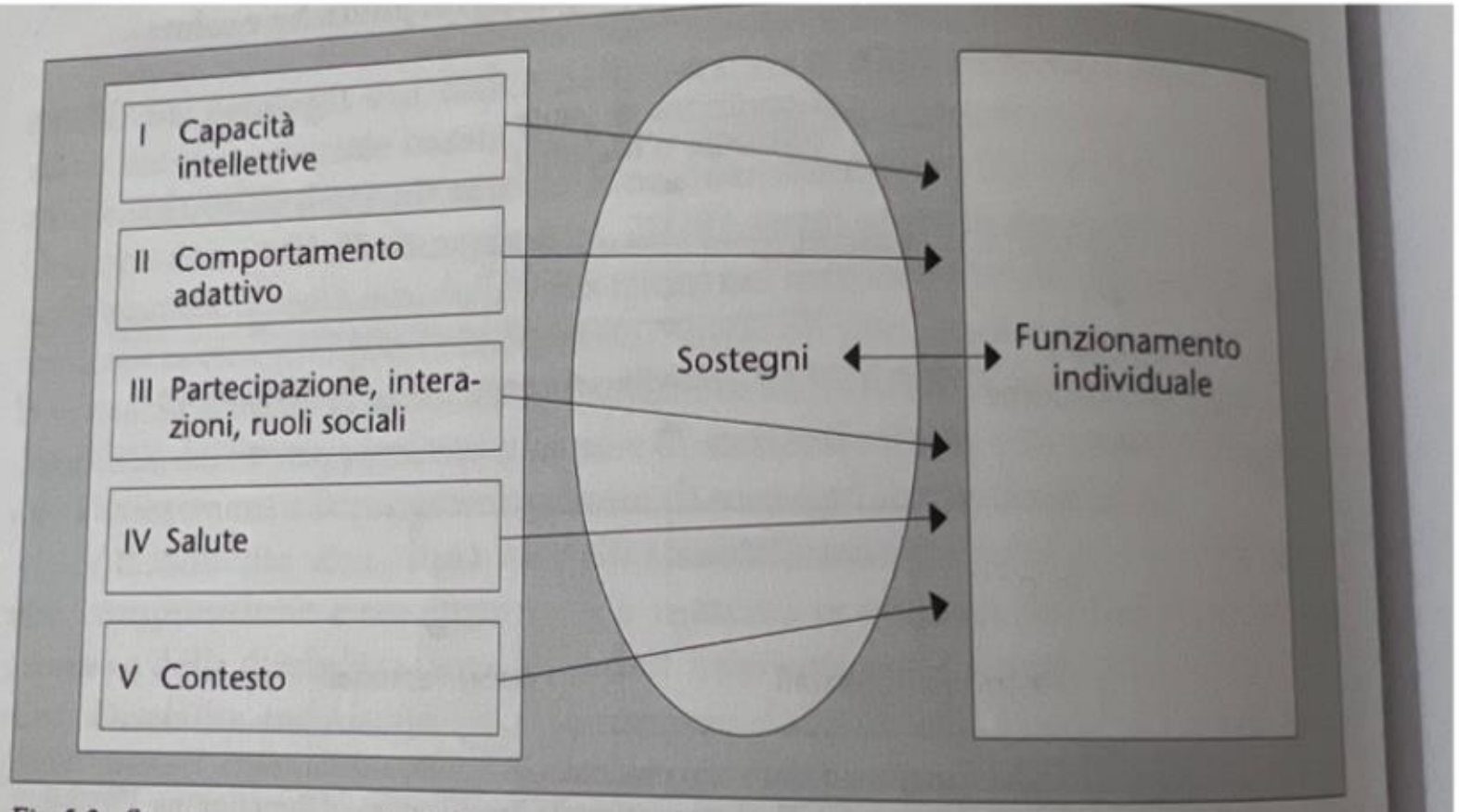


Fig. 5.2 Struttura concettuale del funzionamento umano dell'AAIDD.

AAIDD

APA la più grande organizzazione psichiatrica al mondo formata da più di 36.000 clinici provenienti da Stati Uniti e altri paesi del mondo

Mission

"Assicurare cure umane e trattamenti efficaci per tutte le persone con disturbi mentali, inclusi i disordini dello sviluppo intellettivo e i disturbi da abuso di sostanze"

American Association on intellectual and developmental disabilities (AAIDD)

Mission

Dal 1910 si impegna e fornisce linee guida per "la ricerca e le politiche di inclusione sociale ed il miglioramento della qualità di vita delle persone con disabilità intellettive"

Riviste:

1)American Journal on intellectual and Developmental disabilities
2)Intellectual and Developmental disabilities

Perché il modello AAIDD è cruciale nella diagnosi

Secondo AAIDD:

- la diagnosi **serve solo se orienta i sostegni**
- il funzionamento **può migliorare** se i sostegni sono adeguati
- la disabilità **non è fissa**, ma dinamica

Non chiediamo più:

"Quanto è grave?"

Ma:

"Di cosa ha bisogno per vivere meglio?"

Sui referti questo.... non lo troveremo...

E' la corretta interpretazione dei test a darci delle risposte !!

Le 5 dimensioni dell'AAIDD applicate alla pratica clinica

1. Capacità intellettive

Riguardano il funzionamento cognitivo generale.

Esempio

Due bambini con **diagnosi di Disabilità Intellettiva lieve** e QI simile:

•Bambino A: apprendimento lento, ma buona comprensione verbale

•Bambino B: maggiori difficoltà di astrazione e generalizzazione

➢ **Stessa diagnosi, profili cognitivi diversi**

➢ Interventi educativi **non sovrapponibili**

Le 5 dimensioni dell'AAIDD applicate alla pratica clinica

2. Comportamento adattivo

Comprende:

•autonomia personale

•abilità sociali

•abilità pratiche

Esempio

Una ragazza con **Disabilità Intellettiva moderata**:

•sa vestirsi, mangiare, spostarsi

•ma ha difficoltà nella gestione del denaro e dei tempi

La diagnosi *non ci dice* questo

Il comportamento adattivo *sì*

Ed è su questa dimensione che si **decide il tipo di sostegno**.

Le 5 dimensioni dell'AAIDD applicate alla pratica clinica

3. Partecipazione, interazioni e ruoli sociali. Qui il focus è sulla **qualità della vita**, non sul deficit.
Esempio
Un ragazzo con **sindrome genetica e DI**:
•frequenta la scuola
•ma non partecipa alle attività di gruppo
•non ha relazioni con i pari
La limitazione **non è solo cognitiva**
È una limitazione di **partecipazione**
Il sostegno, quindi, non sarà solo didattico, ma:
•mediazione sociale
•lavoro sulle competenze relazionali
•adattamento del contesto

Le 5 dimensioni dell'AAIDD applicate alla pratica clinica

4. Salute

La salute non è solo "assenza di malattia", ma:

•condizioni mediche associate

•salute mentale

•benessere emotivo

Esempio

Persona con **Disabilità Intellettiva lieve**:

•buon funzionamento cognitivo

•ma ansia elevata, disturbi del sonno, disregolazione emotiva

Senza intervenire sulla salute mentale:

•il funzionamento globale peggiora

•aumenta la dipendenza dai contesti

Le 5 dimensioni dell'AAIDD applicate alla pratica clinica

5. Contesto

È la dimensione che più chiaramente mostra il superamento del modello medico.

Esempio

Stessa persona, stessa diagnosi:

- contesto A: scuola inclusiva, insegnanti formati, famiglia supportiva
- contesto B: scuola rigida, scarse risorse, aspettative basse

➢ Il livello di "disabilità" cambia

➢ Non perché cambia la persona, ma **perché cambia il contesto**

Il ruolo dei sostegni: il cuore del modello AAIDD

Nel modello AAIDD i **sostegni** sono il vero fattore di cambiamento:
•educativi
•psicologici
•riabilitativi
•ambientali
•sociali
Esempio chiave
Una persona con **Disabilità Intellettiva moderata**:
•senza sostegni → alto livello di dipendenza
•con sostegni mirati → buon livello di autonomia quotidiana
❖ La diagnosi resta la stessa
❖ Il funzionamento **no**

Ritorniamo alla disabilità intellettiva

LA DISABILITA' INTELLETTIVA OGGI

3 CRITERI

1. **Deficit funzioni intellettive** (ragionamento, problem solving, pensiero astratto, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza) confermato sia dalla valutazione clinica che dalla somministrazione di un test di intelligenza individuale

2. **Deficit nel funzionamento adattivo** consistente in un mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, quali la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita indipendente, in più ambiti diversi, come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità

3. **Insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi nell'età evolutiva, cioè prima dei 18 anni**

LA DISABILITA' INTELLETTIVA OGGI

La disabilità intellettiva (DI) **non è una patologia a sé stante**, ma una categoria psicopatologica spesso concomitante ad altri disturbi di origine *genetica, organica, ambientale o di etiologia sconosciuta*

- Non è necessario considerare un'età specifica per la diagnosi ma l'importante è che i sintomi compaiano nel periodo dello sviluppo e vengano diagnosticati sulla base della **severità della compromissione del funzionamento adattivo**

- Enfatizza la necessità di usare valutazioni cliniche e standardizzate nella diagnosi di DI basando la severità dell'impairment sul funzionamento adattivo piuttosto che solamente sul QI (il funzionamento adattivo determina il livello di supporto necessario)

- Gli individui con disabilità intellettiva hanno **approssimativamente punteggi di due deviazioni standard o più al di sotto della media della popolazione**, incluso un margine di errore di misurazione (generalmente +5 punti).

IL LAVORO DI SQUADRA FA LA DIFFERENZA

Come determinare i livelli di gravità della disabilità intellettiva?

- Si deve pervenire alla definizione dei supporti necessari → Attenta analisi dei bisogni dell'individuo, considerato nel proprio contesto sociale (famiglia, scuola e società)
- Il QI medio di un individuo con sviluppo tipico è 100 (DS 15). Un livello cognitivo è nella norma se il suo **valore è compreso fra 85 e 115** cioè se si colloca fra la media e la prima DS.
- Un livello cognitivo compreso **fra 70 e 85** (cioè fra la prima e la seconda DS) viene definito come "funzionamento intellettivo limite"
- In presenza di un **QI inferiore a 70** si parla di disabilità intellettiva, ma sono insufficienti per capire quanto autonoma e capace sia una persona nella vita reale. E' per questo che si utilizza il comportamento adattivo!

Ritardo mentale lieve

- Da 70 a 50-55

Ritardo mentale moderato

- Da 50-55 a 35-40

Ritardo mentale grave

- Da 35-40 a 20-25

Ritardo mentale estremo

- Inferiore a 20-25

FUNZIONAMENTO ADATTIVO

Insieme delle abilità concettuali, sociali e pratiche che le persone hanno imparato per funzionare nella vita di tutti i giorni

ABILITA' CONCETTUALI
- Linguaggio
- Apprendimento
- Memoria
- Attenzione

ABILITA' SOCIALI
- Relazioni familiari
- Relazioni interpersonali
- Rispetto delle convenzioni sociali
- Comprensione delle regole
- Empatia
- Giudizio sociale

ABILITA' PRATICHE
- Lavarsi, vestirsi, alimentarsi
- Bisogni corporali
- Prendersi cura del corpo e della salute propria e altrui
- Badare alla propria sicurezza
- Svolgere faccende e lavori domestici
- Utilizzo telefono, social network

Le **limitazioni del comportamento adattivo** riducono la capacità di far fronte ai cambiamenti della vita e alle richieste ambientali con **ricadute sulla qualità della vita**

DSM 5 DISABILITA' INTELLETIVA

- DI comporta impairment nelle abilità mentali globali che incide sul funzionamento adattivo in tre aree o domini

1. **Dominio concettuale**: include le abilità di linguaggio, lettura, scrittura, matematica, ragionamento, conoscenza, memoria
2. **Dominio sociale**: si riferisce a consapevolezza dei pensieri e sentimenti altrui, empatia, giudizio sociale, capacità nelle relazioni interpersonali, la capacità di fare e mantenere amicizie
3. **Dominio pratico**: include autogestione come ad esempio la cura personale, le responsabilità lavorative, la gestione del denaro, attività ricreazionali, organizzazione compiti scolastici e lavorativi

<u>Per la diagnosi almeno un dominio del funzionamento adattivo deve essere compromesso in modo da rendersi necessario un supporto al soggetto in un ambito (scuola, lavoro, casa, comunità)</u>

SPECIFICAZIONE

- Lieve
- Moderata
- Grave
- Estrema

Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Lieve)

Ambito Concettuale

- No differenze significative in età prescolare
- Bambini in età scolare e adulti: relativamente alle aspettative per l'età difficoltà nell'apprendimento miste, orientamento spazio-tempo con supporto in una o più di queste aree
- Problem solving, funzioni esecutive, Difficoltà nel pensiero astratto

Ambito Sociale

- Immaturità nelle interazioni sociali
- Linguaggio e capacità di conversazione immature per età
- Limitata comprensione di rischi in situazioni sociali; la persona è a rischio di essere manipolata dagli altri (credulità)

Ambito Pratico

- Funzionamento nella cura di sé generalmente discreto
- In adolescenza/età adulta necessitano di supporto per attività di vita quotidiana più complesse (es. gestione del denaro, gestione della casa)
- Supporto per prendere decisioni inerenti l'ambito legale/sulla salute

Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Moderato)

Ambito Concettuale

- Durante lo sviluppo anche in età prescolare deficit linguaggio e prerequisiti dell'apprendimento
- Bambini in età scolare e adulti: progressi negli apprendimenti molto lenti, orientamento temporale e uso del denaro marcatamente limitato
- Nell'adulto livello di apprendimento equivalente a quello di scuola elementare, supporto necessario per le competenze accademiche sia in ambito lavorativo che della vita personale

Ambito Sociale

- Nel corso dello sviluppo notevoli differenza dai pari nel comportamento sociale e comunicativo (incide sul farsi amicizie)
- Linguaggio altamente semplificato per età
- Limitata capacità di giudizio sociale e nel prendere le decisioni: necessità di assistenza costante per integrazione sociale e lavorativa

Ambito Pratico

- Funzionamento nella cura di sé possibile per alimentazione, igiene, abbigliamento e cura della casa (richiesto tuttavia ampio periodo di insegnamento)
- In età adulta possono essere occupati in ambito lavorativo in attività che richiedono capacità comunicative e concettuali limitate (supporto da colleghi e supervisione)
- Possono essere sviluppate svariate capacità ricreative che richiedono tuttavia sostegno supplementare e opportunità di apprendimento per un periodo prolungato.

Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Grave)

Ambito Concettuale

- Scarse capacità di comprendere il linguaggio scritto e nei concetti riguardanti numeri, quantità tempo e denaro. Supporto su problem solving esteso per tutta la vita da parte del caregiver

Ambito Sociale

- Linguaggio in produzione molto limitato (singole parole o frasi semplici, può essere supportato da tecniche aumentative). Linguaggio e comunicazione focalizzati sul “qui” ed “ora”. Comprendono linguaggio semplice e comunicazione gestuale. I rapporti sociali, prevalentemente con familiari, sono fonte di piacere e aiuto.

Ambito Pratico

- Supporto e supervisione continua per tutte le attività della vita quotidiana (pasti, abbigliamento, igiene). Non in grado di prendere decisioni per sé e per gli altri. In età adulta partecipazione ad attività familiari, ricreative richiede supporto continuo. Comportamenti disadattivi come autolesionismo possono complicare il funzionamento

Livelli di gravità della disabilità intellettiva (Estremo/Profondo)

Ambito Concettuale

Le abilità concettuali in genere si riferiscono al mondo fisico piuttosto che ai processi simbolici. L'individuo può usare gli oggetti in modo finalizzato per la cura personale e lo svago. Possono essere acquisite determinate abilità visuo-spaziali come il confronto, l'appaiamento, basate su caratteristiche fisiche. Tuttavia concomitanti compromissioni motorie e sensoriali possono impedire l'uso funzionale degli oggetti.

Ambito Sociale

L'individuo ha una comprensione molto limitata della comunicazione simbolica e della gestualità. Può comprendere alcuni gesti o istruzioni semplici. L'individuo esprime i suoi desideri e bisogni prevalentemente attraverso la comunicazione non verbale, non simbolica. L'individuo gradisce rapporti con i membri della famiglia e si relaziona a loro attraverso segnali gestuali e emozionali. Concomitanti compromissioni sensoriali e fisiche possono impedire molte attività sociali.

Ambito Pratico

Dipendenza sotto tutti gli aspetti. Se non vi è limitazione fisica possono partecipare ad alcune attività in casa (ad esempio apparecchiare). Attività ricreazionali possono essere ad esempio ascoltare musica, guardare film/cartoni, fare passeggiate, attività in acqua tutte con supporto da parte del caregiver (questo se non vi sono limitazioni fisiche e sensoriali). Comportamenti disadattivi possono essere presenti.

Concetto Multidimensionale

Ritardo dello sviluppo

Other Neurodevelopmental Disorders (86)

315.8	(F88)	Other Specified Neurodevelopmental Disorder (86)
315.9	(F89)	Unspecified Neurodevelopmental Disorder (86)

- Ritardo globale dello sviluppo 315.8 (F88): un bambino non raggiunge le normali tappe di sviluppo nell'ambito di varie aree del funzionamento intellettivo
- **La diagnosi è riservata ad individui *al di sotto* dei 5** anni quando il livello di gravità clinica non può essere valutato in maniera precisa durante l'infanzia.
- Questa categoria si applica a individui per cui non è possibile fare una valutazione sistematica del funzionamento intellettivo, inclusi bambini troppo piccoli per essere valutati con test standardizzati
- Questa categoria richiede reassesment dopo un periodo di tempo.

Disabilità intellettiva (o disordine dello sviluppo) non specificati

- **Disabilità intellettiva non specificata** 319 (F79): La diagnosi è riservata ad **individui *al di sopra* dei 5 anni** quando il livello di gravità clinica non può essere valutato in maniera precisa a causa di deficit fisici o sensoriali (ad esempio cecità, sordità, disabilità motoria) o ancora gravi problemi comportamentali o disturbi psichiatrici in comorbidità.
- Questa categoria si applica a individui in circostanze particolari
- Questa categoria richiede assesment dopo un periodo di tempo

Borderline cognitivo

cruciali sono le difficoltà adattive
e le necessità di supporto

ULTERIORI CONDIZIONI CHE POSSONO ESSERE OGGETTO DI ATTENZIONE CLINICA

- DSM-IV-TR V62.89 Funzionamento Intellettivo Limite (R41.8)
- Questa categoria può essere usata quando l'oggetto dell'attenzione clinica è associato con un funzionamento intellettivo limite, cioè, un QI di 71-84. La diagnosi differenziale tra Funzionamento Intellettivo Limite e Disabilità Intellettiva (un QI di 70 o inferiore) è particolarmente difficile quando è complicata dalla coesistenza di certi disturbi mentali (per es., Schizofrenia).
- **DSM-5 V62.89 Funzionamento Intellettivo Limite (R41.83)**
- Questa categoria si usa quando il funzionamento intellettivo limite di un soggetto costituisce il punto cardine dell'intervento clinico o se influenza il trattamento o la prognosi del soggetto. La differenziazione tra il funzionamento intellettivo limite e la disabilità intellettiva lieve richiede un'attenta valutazione delle funzioni intellettive e adattive e delle relative discrepanze, in particolare riguardo alla presenza di disturbi mentali concomitanti che potrebbero influenzare la compliance del paziente con procedure di test standardizzate (per es., la schizofrenia o ADHD con impulsività grave).

Funzionamento Intellettivo Limite (FIL)

- «Slow learner»
- Limiti intellettivi e problemi adattivi che, pur non precludendo un inserimento nella vita normale, le rendono difficile rispondere a tutte le richieste della Scuola e dell'ambiente.
- La diagnosi può risultare opportuna in alcuni periodi della vita (ad es. scuola media quando le richieste adattive e scolastiche possono risultare più impegnative ma non prima né dopo in età adulta).

Funzionamento Intellettivo Limite (FIL)

- FIL interessa percentuali fra il 2,5% e il 7%
- varia a seconda dell'età (più frequente in scuola secondaria) e a seconda delle condizioni sociali (più frequenza in caso di condizioni ambientali sfavorevoli)

- «Nei casi in cui, in presenza di un QI totale fra 70 e 75, vi siano notevoli difficoltà di adattamento è possibile una diagnosi di disabilità intellettiva lieve e quindi ne conseguono relativa certificazione e assegnazione di insegnante di sostegno»

(Vianello e Cornoldi, Psicologia clinica dello sviluppo, 2017)

Crescere con una diagnosi di disabilità

I diversi contributi scientifici indicano che sia necessario superare i modelli orientati alla cura e di tipo custodialistico riconoscendo la superiorità dei costrutti di inclusione, partecipazione e qualità della vita (QdV)

Ma nel concreto a che punto siamo? Che cosa succede quando una persona con DI diventa grande? Quanto i servizi e gli interventi sono allineati con la letteratura scientifica? E noi come professionisti cosa possiamo fare?

I NUMERI DELLA DI

PREVALENZA

- Tra **l'1 e il 2.5%** in base alle procedure diagnostiche e fattori socio-culturali [Maulik et al., 2010]
- Maggiore nei **maschi** [OMS, 2007] e nei **paesi a basso reddito** [Dua e Saxena, 2011]
- Prevalenza di **disturbi psichici** di almeno **5 volte** rispetto alla popolazione generale [ISS, 2021]
- **44%** almeno un disturbo psichiatrico e fino al **50%** una comorbilità nascosta [Salvador-carulla et al., 2000]

COSTI

- Enormi se si includono i servizi aggiuntivi e comorbidità fisiche/psichiatriche e se si considera che **l'80% delle persone con DI non lavora** [Censis, 2020]
- Stime USA → per i DI nati nel 2000 saranno di **51,2 miliardi $** annui [Honeycutt et al., 2004]
- FXS → **764.000 €**/vita singolo individuo [Wildhagen et al., 1995]
- **All'aumentare dei costi, si rischia di non far corrispondere un aumento degli interventi disponibili !!!** [Maulik et al., 2010]

No priorità alla salute mentale delle persone con DI
Pochi fondi stanziati per gli interventi di tipo comportamentale
No studi RCT sulle strategie di trattamento psicologico

Una delle maggiori criticità riscontrabili nelle strutture e nei servizi per le persone con DI riguarda la fase di programmazione. Questo significa che la maggior parte dei professionisti agisce in modo non sistematico, intuitivo o addirittura improvvisato.

CONSEGUENZE

PROGRAMMAZIONE

- attività inutili e caotiche
- ambiente educativo incoerente

LAVORO

- confusione dei ruoli
- no lavoro di equipe

PROGETTAZIONE

- no verifica dei risultati
- no possibilità di replicare il lavoro

Perché il modello AAIDD è cruciale nella diagnosi

Secondo AAIDD:

- la diagnosi **serve solo se orienta i sostegni**
- il funzionamento **può migliorare** se i sostegni sono adeguati
- la disabilità **non è fissa**, ma dinamica

Non chiediamo più:

"Quanto è grave?"

Ma:

"Di cosa ha bisogno per vivere meglio?"

Sui referti questo.... non lo troveremo...

E' la corretta interpretazione dei test a darci delle risposte !!

L'ASSESSMENT

COSA VOGLIAMO VALUTARE?

L’assessment per un progetto di vita che funzioni dovrebbe articolarsi in almeno tre grandi ambiti del funzionamento:

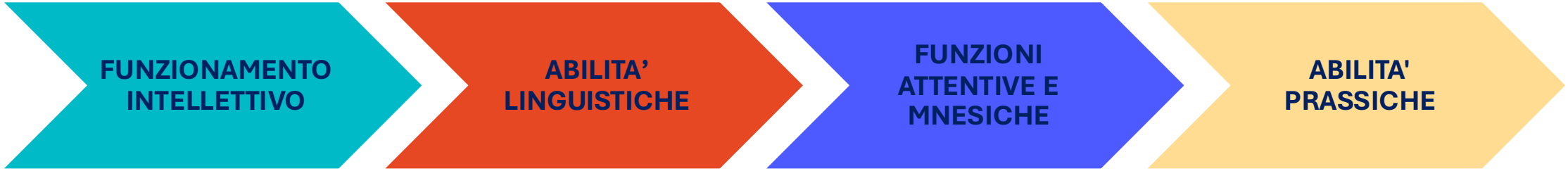
1. Area delle **abilità cognitive**

2. Area delle **abilità socio-emozionali**

3. Area delle **abilità adattive**

4. Area della **qualità della vita** (QdV)

L'ASSESSMENT



L'ASSESSMENT

FUNZIONAMENTO INTELLETTIVO

PER I Più PICCOLI

STRUMENTI DI VALUTAZIONE – SVILUPPO GLOBALE

Bayley III

Bayley Scales of Infant and Toddler Development - Third Edition (Bayley, 2009; ed. Italiana a cura di Ferri, Orsini e Stoppa)

Bambini dai 16 giorni ai 3 anni e mezzo

5 aree: cognitive, del linguaggio, motoria, socio-emozionale e del comportamento adattivo.

Somministrazione diretta e indiretta

Griffiths III

(Ruth Griffiths, 2019, ARICD - Association for Research in Infant and Child Development; ed italiana a cura di Lanfranchi, Rea, Vianello e Ferri)

Bambini dai 0 ai 71 mesi

5 aree: basi dell'apprendimento, linguaggio e comunicazione, coordinazione oculo manual, personale-sociale-emotive, grosso-motoria

Somministrazione diretta e indiretta

Griffiths III

Qualifica per la somministrazione:

B1+

Codice	Professionalità
C	Psicologi iscritti alla sezione A dell'albo professionale Docenti universitari e ricercatori settori M-PSI/01 – 08 Medici con specializzazione in Neuropsichiatria Infantile Medici con specializzazione in Psichiatria Medici con specializzazione in Psicoterapia
B2	Psicologi non iscritti alla sezione A dell'albo professionale con laurea vecchio ordinamento o magistrale Dottori in scienze psicologiche iscritti alla sezione B dell'albo professionale Medici con specializzazione in geriatria Medici con specializzazione in neurologia Medici con specializzazione in pediatria
B1+	*Professionisti afferenti al livello di accesso B1 che hanno svolto il corso Hogrefe sull'utilizzo clinico di un test classificato con B1+ possono accedere all'acquisto di quello specifico test.*
B1	Logopedisti Tecnici della riabilitazione psichiatrica Terapisti delle neuro e psicomotricità dell'età evolutiva (TNPEE) Terapisti occupazionali Educatori professionali socio-sanitari Fisioterapisti Riabilitatori psichiatrici
A2+	*Test attitudinali riservati a psicologi che operano in contesti di selezione*
A2	Medici con specializzazione medicina del lavoro Psicopedagogisti Educatori professionali socio-pedagogici Orientatori Counselor Professionisti HR con competenza nel testing

Griffiths III

Scala A. Basi dell'apprendimento. Valuta quegli aspetti che durante la prima infanzia rappresentano i prerequisiti delle capacità di apprendimento e che favoriscono un positivo percorso scolastico: abilità cognitive di base per l'apprendimento, aspetti del pensiero, differenti tipi di memoria, il gioco.

Scala B. Linguaggio e comunicazione. Misura lo sviluppo linguistico globale del bambino, che include l'uso e la comprensione del linguaggio e l'utilizzo del linguaggio per comunicare socialmente con gli altri.

Scala C. Coordinazione oculo-manuale. Valuta le abilità fino-motorie, la destrezza manuale e le abilità visuo-percettive.

Scala D. Personale-sociale-emotiva. Valuta i comportamenti che costituiscono lo sviluppo iniziale delle abilità personali (emergenza del concetto di sé), sociali (interazioni e interesse verso l'altro) ed emotive (comprensione ed espressione emotiva, capacità di assumere la prospettiva dell'altro, empatia, ragionamento morale e teoria della mente) del bambino.

Scala E. Grosso-motoria. Valuta il controllo posturale, l'equilibrio, la coordinazione corporea generale, la coordinazione visuo-spaziale, la forza e la resistenza, il ritmo e la sequenzialità motoria.

Scala GLOBALE

Griffiths III – Items 1 anno

Scala A Basi dell'apprendimento		Scala B Linguaggio e comunicazione		Scala C Coordinazione oculo-manuale		Scala D Personale-sociale-emotiva		Scala E Grosso-motoria	
Gioca con le proprie dita		Stabilisce il contatto oculare con chi parla		Segue con gli occhi una luce che si muove		Sorriso sociale		Solleva la testa quando è prono	
Cerca oggetti caduti		Risponde quando chiamato		Indica con il dito indice		È interessato a bambini piccoli che non siano fratelli		Inseguimento con la testa (pivoting)	
Trova l'anello sotto il quadrato di stoffa		Brevi frasi vocalizzate per interagire		Infila 1 anello in un'asta		Saluta con la mano		Si tira su da solo per stare in piedi	

ALTRI TEST COGNITIVI

LEITER-3

(Cornoldi et al., 2016)

Test a somministrazione individuale per la valutazione delle funzioni cognitive in individui a partire dai **3 ai 75+ anni di età.**

Batteria Cognitiva

5 subtest

(1 facoltativo)

45 min circa

Batteria Attenzione/ Memoria

5 subtest

30 min circa

SCALE WESCHLER

WPPSI-IV
(Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – IV)
2.6-7,7 aa

WISC-IV / WISC 5
(Wechsler Intelligence Scale for Children-IV)
6-16,11 aa

WAIS-IV
(Wechsler Adult Intelligence Scale -IV)
16-90 aa

SCALE WESCHLER

WISC IV

(Wechsler Intelligence Scale for Children-IV)

Conversione dei punteggi grezzi in punteggi ponderati

Subtest	Sigla	P. grezzo	Punteggi ponderati				
Disegno con i cubi	DC						
Somiglianze	SO						
Memoria di cifre	MC						
Concetti illustrati	CI						
Cifrario	CR						
Vocabolario	VC						
Riord. lettere-numeri	LN						
Ragion. con le matrici	RM						
Comprensione	CO						
Ricerca di simboli	RS						
(Compl. figure)	(CF)			( )			( )
(Cancellazione)	(CA)					( )	( )
(Informazione)	(IN)		( )				( )
(Ragion. aritmetico)	(RA)				( )		( )
(Ragion. con le parole)	(RP)		( )				( )
Somma dei punteggi ponderati			CV	RP	ML	VE	QI

INDICE DI COMPRENSIONE VERBALE (ICV)

- ascoltare una domanda, attingere informazioni, ragionare, dare una risposta ed esprimere i pensieri ad alta voce

INDICE DI RAGIONAMENTO PERCETTIVO (IRP)

- esaminare un problema, sfruttare abilità visivomotorie e visuo-spaziali, organizzare i pensieri, creare soluzioni e verificarle

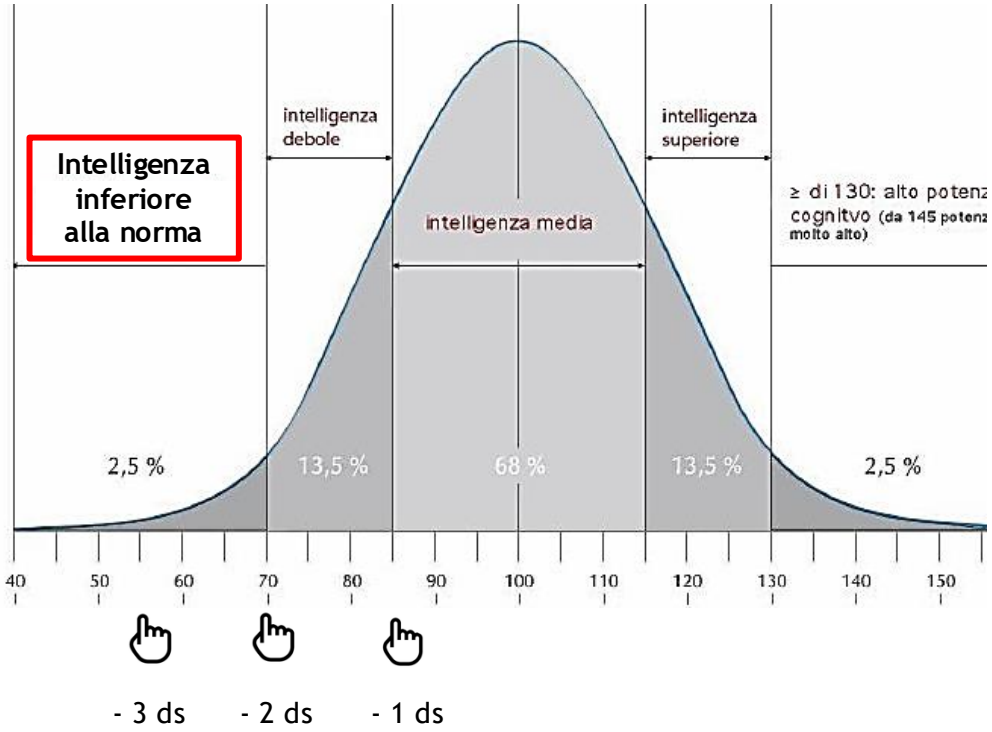
INDICE DI MEMORIA DI LAVORO (IML)

- Concentrarsi, memorizzare nuove informazioni e manipolarle

INDICE DI VELOCITA' DI ELABORAZIONE (IVE)

- focalizzare l'attenzione, rapidità di analisi, capacità di discriminazione e capacità di ordinare sequenzialmente le informazioni visive

QIT



IL METODO SCIENTIFICO.....

APPROFONDIMENTO NEUROPSICOLOGICO

L'ASSESSMENT

PSICOPATOLOGIA

- **QUESTIONARI (CBCL, ABC, CPRS, CARS, ecc.)**

- **COLLOQUIO PSICODIAGNOSTICO**

QUALCHE DOMANDA..

CON IL CAREGIVER:

Il bambino ha perso qualche abilità o capacità acquisita precedentemente? Ci sono problemi a carico della vista o dell'udito?

Il bambino ha fratelli o parenti con disabilità intellettiva?

Il bambino è stato lento a sviluppare abilità di eloquio e fisiche? Incontra maggiori difficoltà a imparare cose nuove rispetto ad altri bambini?

CON LA PERSONA:

Quando eri più piccolo hai mai avuto problemi di apprendimento o i tuoi comportamenti ti hanno mai causato problemi?

Hai mai avuto problemi a scuola? Sei rimasto indietro con lo studio?

UNO STRUMENTO UTILE: K-SADS-PL-DSM 5

1. Scheda di valutazione dei sintomi trasversali del DSM-5 (DSM-5 SST)
2. Intervista introduttiva non strutturata
3. Intervista diagnostica di screening
4. Supplementi diagnostici
5. Checklist complessiva della storia clinica del paziente
6. Scala per la valutazione globale del paziente (C-GAS)

Salute e fasi di sviluppo del paziente:

- Adeguatezza delle cure attuali
- Storia dello sviluppo
- Eventuale storia passata di abuso
- Attuale rischio di abuso
- Storia del trattamento psichiatrico
- Familiarità per le malattie psichiatriche
- Adattamento scolastico
- Relazioni sociali

DIAGNOSI PRIMARIE

- Depressione maggiore
- Depressione persistente
- Mania
- Ipomania
- Disturbo ciclotimico
- Disturbi bipolari
- Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente
- Disturbi schizoaffettivi
- Schizofrenia
- Disturbo schizofreniforme
- Disturbo psicotico breve
- Disturbo di panico

- Agorafobia
- Disturbo d'ansia di separazione
- Fobia semplice
- Disturbo d'ansia sociale
- Mutismo selettivo
- Disturbo d'ansia generalizzata
- Disturbo ossessivo-compulsivo
- Disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività
- Disturbo della condotta
- Disturbo oppositivo provocatorio

- Enuresi
- Encopresi
- Anoressia nervosa
- Bulimia
- Disturbo da binge-eating
- Disturbo transitorio da tic
- Disturbo di Tourette
- Disturbo cronico da tic motori o vocali
- Disturbo da uso di alcol
- Disturbo da uso di sostanze
- Disturbi dell'adattamento
- Disturbo da stress post-traumatico
- Disturbo dello spettro dell'autismo

L'ASSESSMENT

FUNZIONAMENTO ADATTIVO

COME MISURARE IL FUNZIONAMENTO ADATTIVO

Dagli anni '70 ad oggi…

Oltre 200 scale per la misurazione del comportamento adattivo

Attualmente…

Solo 4 scale sono ritenute idonee nel valutare tale costrutto

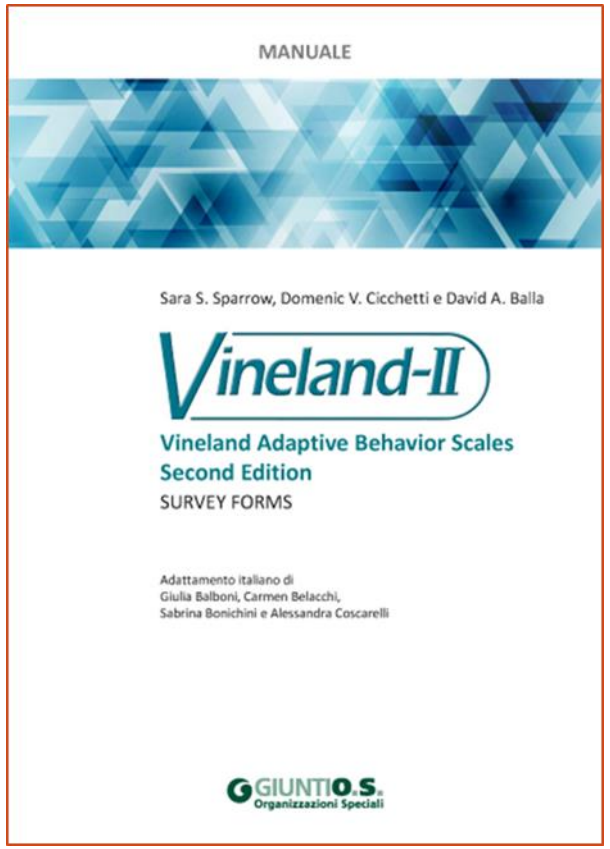
Attualmente…

VABS II

ABAS II

Adaptive Behavior Scale-School-2

Scale of Indipendent Behavior-Revised



VINELAND-II
ADAPTIVE BEHAVIOR SCALES-
second edition

Strumenti di valutazione nella disabilità intellettiva

Vineland II

Valuta l'*autonomia personale* e la *responsabilità sociale* delle persone dalla nascita fino all'età adulta

↓

a. Utilizzabile con soggetti normodotati o con disabilità
b. Non richiede la diretta somministrazione delle prove al soggetto ma la compilazione assieme a una persona che lo conosca in modo approfondito

Si indagano 4 dimensioni del comportamento adattivo:

1. Comunicazione
2. Abilità quotidiane
3. Socializzazione
4. Abilità motorie

Vineland-II

Perché?

↓

1. Pianificazione di programmi educativi e riabilitativi
(obiettivi **concreti** e rilevanti in ambito personale e sociale per il **funzionamento adattivo** dell'individuo)

2. Con questa intervista emergono **punti di forza** e di **debolezza** dell'individuo in specifiche aree del comportamento: queste informazioni risultano preziose per promuovere il tipo di programma abilitativo/riabilitativo **più adatto** per l'individuo

3. Al follow-up è possibile monitorare i progressi dell'individuo nel modo più oggettivo possibile

VINELAND II: con chi?

- La persona che risponde all'intervista deve essere l'adulto che meglio conosce il comportamento del soggetto da valutare

- Se **la persona da valutare vive in famiglia**:
  la persona più appropriata a rispondere è il genitore o un nonno se è lui ad occuparsi del soggetto

- Se **la persona da valutare non vive in famiglia** ma in istituti residenziali:
  l'individuo da intervistare sarà il responsabile che meglio conosce il soggetto

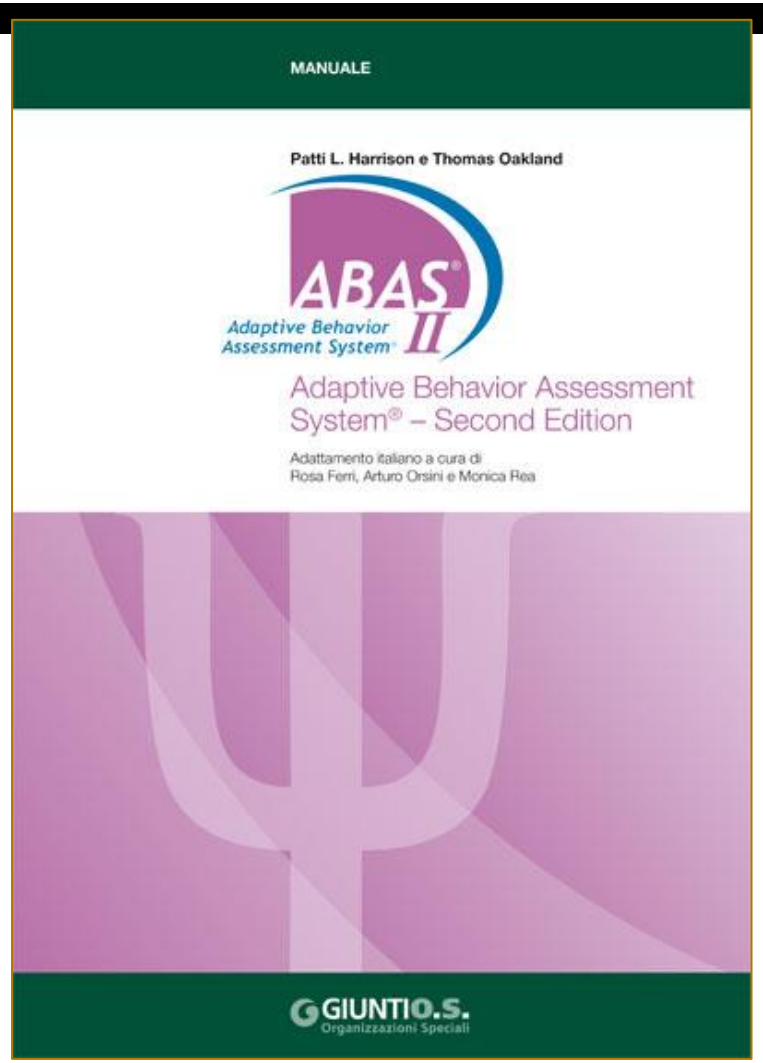
- Quando mancano conoscenze sufficienti delle attività del soggetto in tutte le scale, può essere necessario ricorrere a più persone deputate a rispondere

- Completamento intervista in 60-90 minuti

Ogni Scala divisa in sub-scale

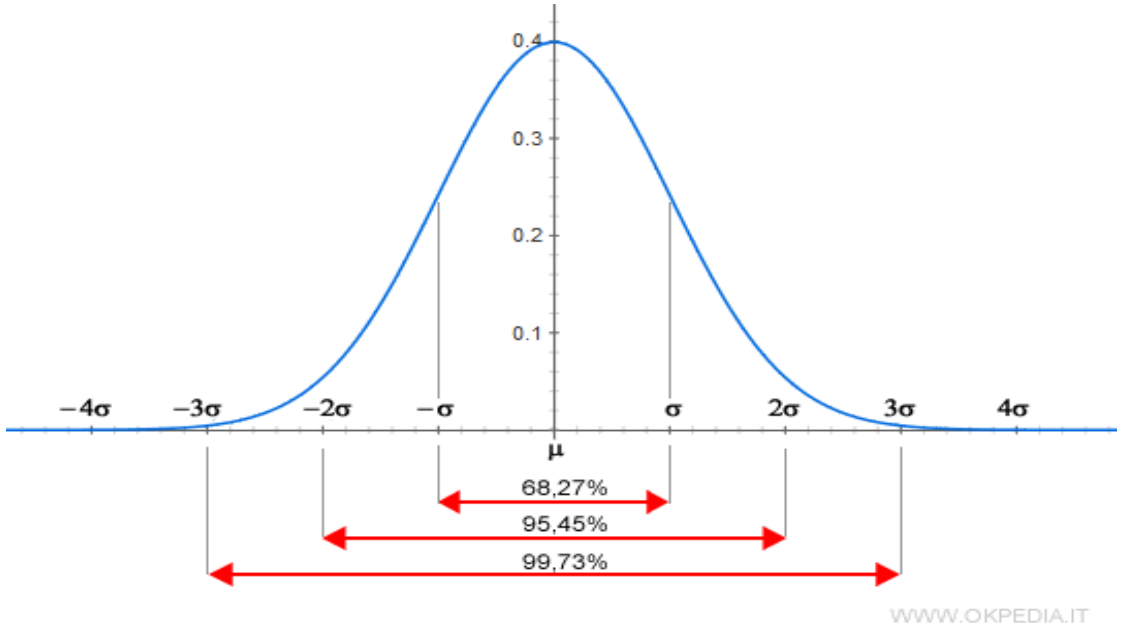
1. COMUNICAZIONE	
Ricezione	Ciò che il soggetto comprende
Espressione	Ciò che il soggetto dice
Scrittura	Ciò che il soggetto legge e scrive
2. ABILITA' DEL VIVERE QUOTIDIANO	
Personale	Come il soggetto mangia, si veste e cura l'igiene personale
Domestico	Quali lavori domestici il soggetto compie
Comunità	Come il soggetto usa il tempo, il denaro, il telefono etc..
3. SOCIALIZZAZIONE	
Relazioni interpersonali	Come il soggetto interagisce con gli altri
Gioco e tempo libero	Come il soggetto gioca e impiega il tempo libero
Regole sociali	Come il soggetto manifesta senso di responsabilità/sensibilità
4. ABILITA' MOTORIE	
Grossolane	Come il soggetto usa arti superiori e inferiori
Fini	Come il soggetto usa mani e dita per manipolare oggetti

SCALA COMPOSTA
(1+2+3+4)



ABAS II
Adaptive Behavior Assessment System - Second Edition

Calcolo del punteggio



Punteggi compositi →
(M=100; DS=15)

55 70 85 100

Punteggi ponderati →
(M=10; DS=3)

1 4 7 10

Calcolo del punteggio

PUNTEGGI COMPOSITI (ABAS II)

QI DI DEVIAZIONE (Vineland II)

QI (test cognitivi)

Stesse MEDIA e DEVIAZIONE STANDARD

L'ASSESSMENT

QUALITÀ DELLA VITA

QUALITÀ DELLA VITA

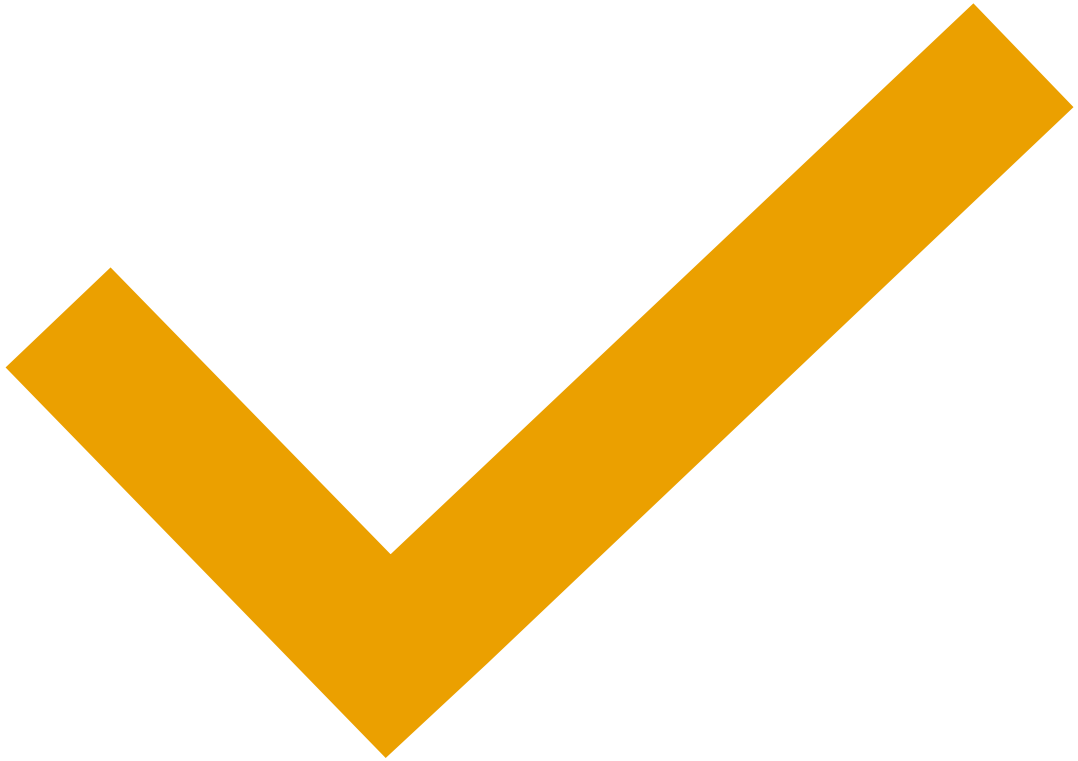
E' data dalla misura in cui una persona:

1) In base al proprio profilo di funzionamento, ai deficit, alle abilità e alle competenze
2) Tenendo conto dei supporti, del contesto di vita e delle barriere in esso presenti
3) È in grado di soddisfare aspettative, desideri e bisogni personali

Alcuni strumenti

i. Quality of Life Scale
ii. Who Quality of Life (WHOQOL)
iii. Quality of Life Inventory
iv. PedsQL (età evolutiva)
v. Personal Outcomes Scale

CHANGE TOPIC



La Comunicazione nella Consegna della Diagnosi di Malattie Rare, Croniche, Genetiche e Disabilità.....

Dopo tutte le valutazioni svolte, si arriva ad una conclusione diagnostica...

Nella consegna della diagnosi,
il linguaggio
non è solo informazione,
ma parte della cura.

La diagnosi può arrivare:

- molto presto
- in età scolare
- in adolescenza
- in età adulta
- Ogni momento ha un impatto emotivo diverso.

Il Primo Contatto: Laboratorio/Medico → Paziente/Genitori

1

Comunicazione della diagnosi

l primo contatto avviene spesso tra il medico specialista e il paziente o i genitori, talvolta anche tra il laboratorio analisi e i genitori (soprattutto per diagnosi prenatali). Questo momento è cruciale e accompagnato da un carico emotivo enorme

2

Necessità di competenze specifiche

È essenziale che la comunicazione avvenga in modo chiaro, senza creare confusione, creando uno spazio protetto per esprimere emozioni, dubbi e paure. Questo richiede una formazione specifica in comunicazione della diagnosi.

3

Approccio multidisciplinare

Come previsto dalla Legge 219/2017, la comunicazione della diagnosi deve essere una relazione di cura, supportata da un approccio multidisciplinare che integri competenze mediche e psicologiche

Esempi di eccellenza in Italia includono l'équipe del Policlinico "G. Martino" di Messina per la SMA e il Centro X fragile dell'Università di Padova, che offrono supporto completo alle famiglie.

La Comunicazione ai Minori: Un Tema Delicato

Dopo la comprensione da parte dei genitori, il passo successivo è comunicare al figlio ...un processo che richiede sensibilità, gradualità e adattamento all'età e alla capacità di comprensione.

Spesso, soprattutto quando le manifestazioni non sono evidenti, si sceglie di non rivelare nulla al minore, ai fratelli o alla scuola, rinviando lo svelamento all'adolescenza o all'età adulta.

Questa scelta riflette una visione non ancora centrata sulla persona, che trascura il processo di integrazione tra Sé Ideale e Sé Reale nella crescita.

La non comunicazione può generare discrepanze tra ciò che il bambino sente di sé e ciò che gli è stato taciuto,
favorendo scompensi psicologici e fragilità identitarie

Il Paradosso della Non-Comunicazione

Barriere familiari

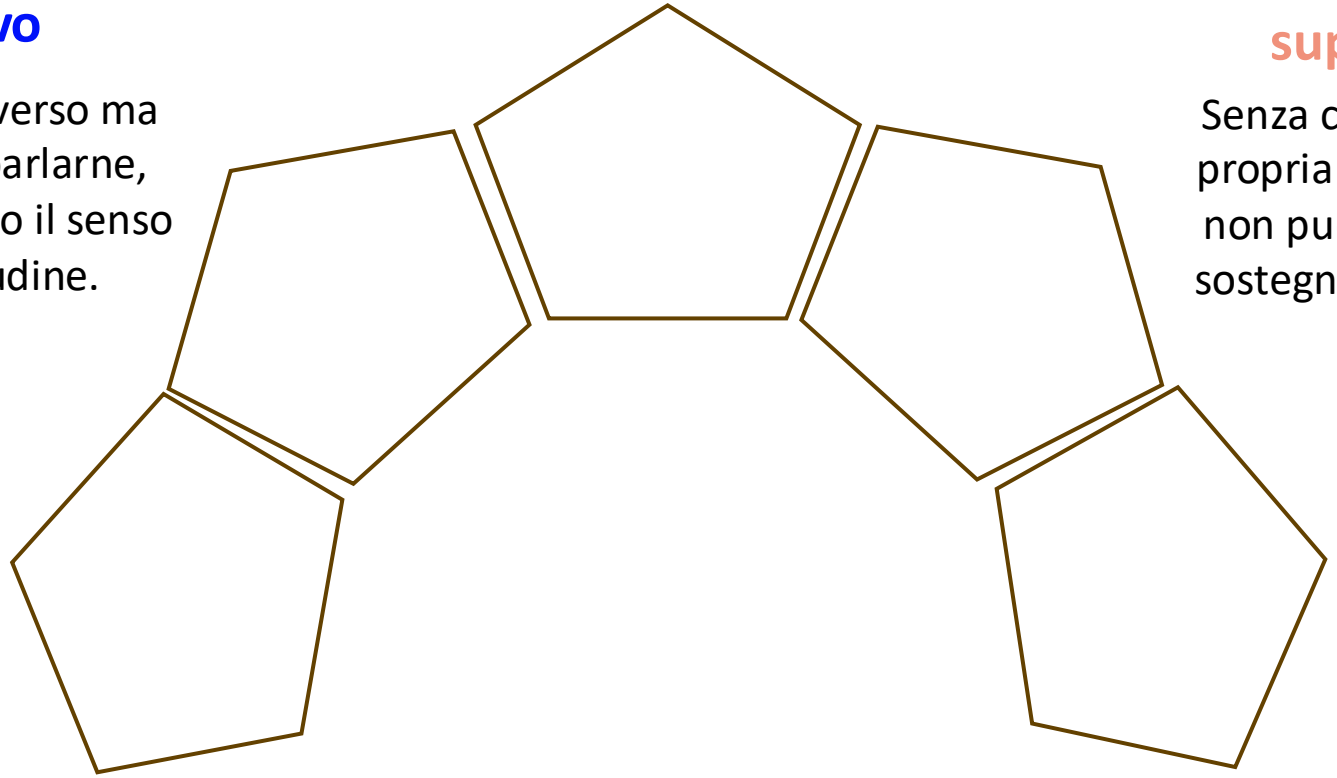
Si creano "segreti di famiglia" che ostacolano una comunicazione autentica.

Isolamento emotivo

Si sente diverso ma non può parlarne, aumentando il senso di solitudine.

Mancato supporto

Senza conoscere la propria condizione, non può ricevere il sostegno adeguato.



Discrepanza percettiva

Il bambino percepisce differenze ma non ha spiegazioni, creando confusione e ansia.

Identità frammentata

Difficoltà nel costruire un'immagine di sé coerente e integrata.

Nella ingenua e paradossale idea che un figlio con malattia non si sia accorto di nulla, si producono ulteriori scompensi di natura psicologica per la non corrispondenza fra ciò che sente e percepisce su di sé e ciò che sa o gli è stato comunicato.

La Comunicazione nel Contesto Familiare e Sociale

Comunicazione ai fratelli (sibling)

I sibling potrebbero vivere sentimenti di gelosia, paura o senso di colpa. Una comunicazione onesta e adeguata all'età è fondamentale per aiutarli a comprendere e accettare la situazione del fratello o della sorella.

Comunicazione alla famiglia allargata

I familiari rappresentano una potenziale rete di supporto, ma devono essere informati in modo adeguato per poter offrire il loro aiuto senza atteggiamenti inappropriati o invasivi.

Comunicazione alla scuola

La mancata comunicazione alla scuola crea problemi all'alunno (inadeguato supporto didattico, difficoltà relazionali, stress) e al corpo docente, che non potrà attivare le misure previste dalla legge a tutela del diritto allo studio.

Comunicazione nell'ambiente lavorativo

Nel caso di adulti, la comunicazione al datore di lavoro e ai colleghi richiede particolare attenzione per evitare discriminazioni e garantire adeguati accomodamenti.

Il Paziente come Comunicatore Attivo

La comunicazione della diagnosi agli altri

🗣️ Dopo aver elaborato la diagnosi, il paziente affronta il compito di comunicarla a fratelli, amici, colleghi e insegnanti.
Un passaggio spesso doloroso, che richiede sostegno emotivo e tempi rispettosi.

💡 In questa fase, il paziente prende coscienza del proprio ruolo comunicativo e dell'impatto che la sua condizione avrà sulle relazioni significative.
Per comunicare in modo autentico, deve prima integrare dentro di sé la nuova rappresentazione della propria identità.

❤️ La comunicazione con il partner è la più delicata:
tocca le fondamenta affettive della relazione
e richiede onestà, empatia e dialogo continuo.

Secondo il modello costruttivista, la comunicazione non è solo un veicolo per trasmettere dati oggettivi, ma un processo attraverso il quale le persone costruiscono attivamente la loro realtà. Ogni parola, gesto e silenzio ha un potenziale trasformativo.

> ***Quando comunico una diagnosi, non sto semplicemente "informando" il paziente; sto collaborando con lui nella "costruzione" di un nuovo significato per la sua esperienza di vita.***

La diagnosi è come una grande pietra posata improvvisamente nella vita del paziente. Con un intervento adeguato, questa pietra può diventare una base solida su cui costruire qualcosa di nuovo, una sfida che può portare a una crescita personale e a un nuovo senso di identità.

Il Ruolo della Narrazione nella Trasformazione del Sé

Narrazione pre-diagnosi

La persona ha costruito una narrazione personale che dà senso alla sua esistenza, basata su esperienze passate, credenze e relazioni significative.

Rottura narrativa

La diagnosi rappresenta un'interruzione nella continuità narrativa che richiede una riscrittura dell'intera trama della propria vita.

Integrazione

Con il supporto adeguato, la persona può integrare la diagnosi nella propria narrazione, trovando nuovi significati e sviluppando resilienza.

Trasformazione

Emerge una nuova narrazione in cui la persona non è vittima passiva della malattia, ma agente attivo che costruisce continuamente il proprio mondo interiore.

Il ruolo del terapeuta è quello di co-autore della nuova storia del paziente, facilitando una transizione che, seppur dolorosa, può portare a un rinnovato senso di sé e di resilienza.

OK TUTTO,

MA NEL CASO DELLA DISABILITA' INTELLETTIVA CHE SI FA?

Cosa accade ai genitori quando ricevono la diagnosi
Spesso osserviamo:
•shock
•senso di colpa
•lutto per il “bambino immaginato”
•urgenza di risposte (“che cosa succederà?”)

Rischio clinico:
•comunicare **solo limiti**
•usare un linguaggio tecnico
•anticipare scenari futuri rigidi

In questa fase **non serve sapere tutto**
Serve **reggere emotivamente** ciò che sta accadendo.

Una buona consegna della diagnosi di DI dovrebbe includere:

- **la diagnosi** (nome, criteri, codici)
- **il funzionamento attuale** (punti di forza e fragilità)
- **la variabilità evolutiva**
- **il ruolo dei contesti**
- **i sostegni possibili**

Il messaggio implicito deve essere:
"C'è una difficoltà, ma non siete soli e non è tutto già scritto."

La consegna della diagnosi alla persona con DI

La persona con DI non è "esclusa" dalla diagnosi. Cambiano i *modi*, i *tempi* e i *linguaggi*, non il diritto a sapere.

- Dare la diagnosi **non significa**:
- spiegare criteri DSM
- parlare di QI
- usare etichette astratte

Dare la diagnosi **significa**:

- aiutare la persona a **capire se stessa**
- dare parole a esperienze già vissute
- ridurre confusione e colpa

Presupposti da verificare prima di comunicare la diagnosi

- Prima di comunicare la diagnosi alla persona con DI, è necessario verificare:
- livello di **comprensione linguistica**
- capacità di **pensiero concreto vs astratto**
- competenze emotive
- modalità comunicative preferite (verbale, visiva, narrativa)
- presenza di figure di riferimento sicure
- Non è una comunicazione *da fare da soli*, ma **da costruire**.

Usiamo un linguaggio concreto

Linguaggio concreto e funzionale

Con una persona con DI, la diagnosi va tradotta in termini di:

- **come funziona il mio cervello**
- **come imparo**
- **di cosa ho bisogno per stare bene**

Esempio (bambino):

"Il tuo cervello funziona bene, ma ha bisogno di più tempo per imparare alcune cose."

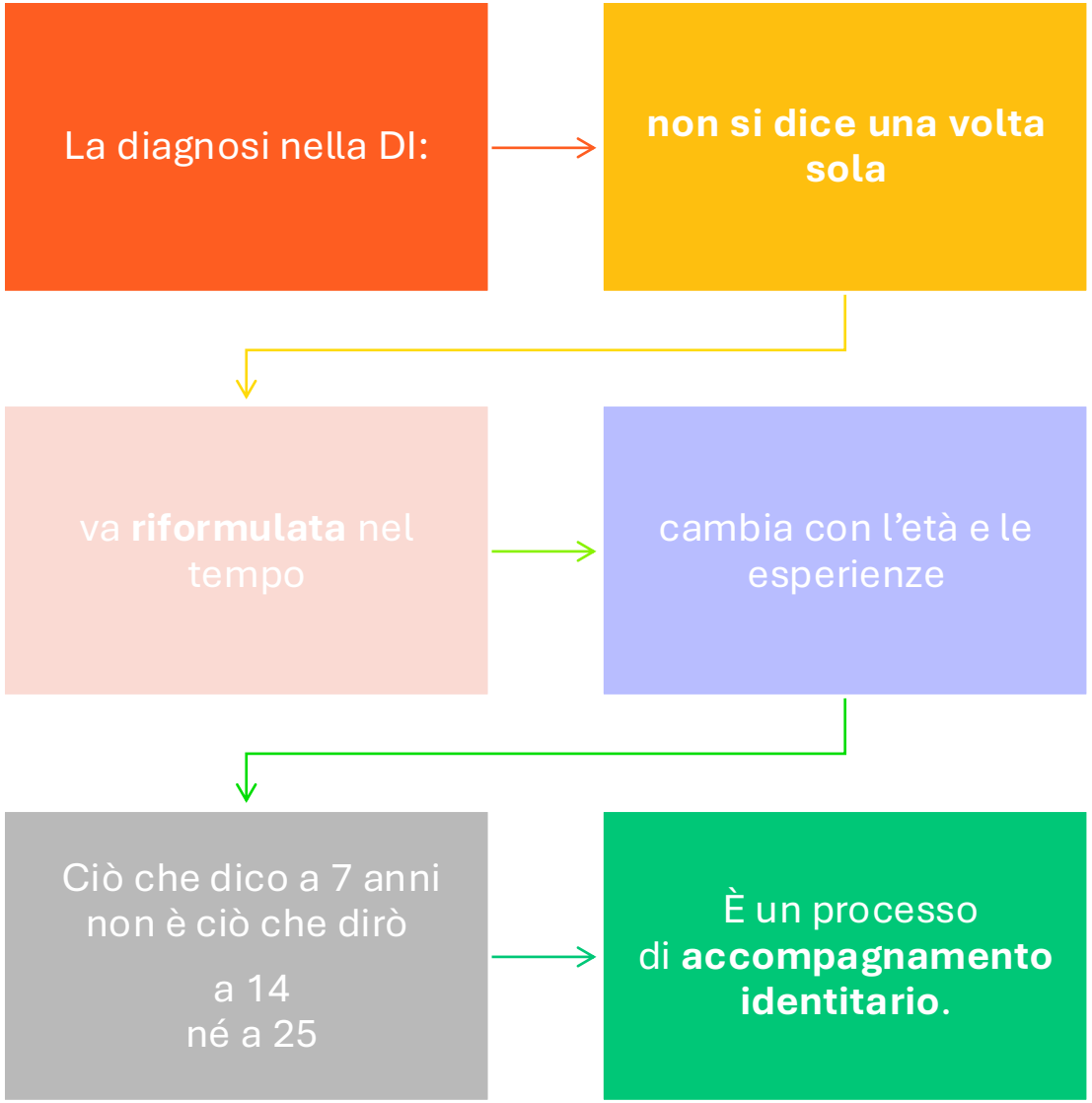
Esempio (adolescente):

"Tu impari in modo diverso dagli altri: non è meglio o peggio, è diverso."

Esempio (adulto):

"Questa spiegazione ci aiuta a capire perché alcune cose sono più faticose per te e quali aiuti possono servirti."

No fissità diagnostica



Il paziente come agente attivo

PERCHE’ IMPARARE A LEGGERE UN REFERTO MEDICO/PSICODIAGNOSTICO?

..QUALCOSA CHE IL MEDICO NON DICE...

Il referto:

non è scritto per le famiglie

è scritto per altri professionisti

serve a comunicare in modo rapido e tecnico

COM’E’ FATTO UN REFERTO?

Un referto contiene spesso:

•motivo dell’invio

•anamnesi

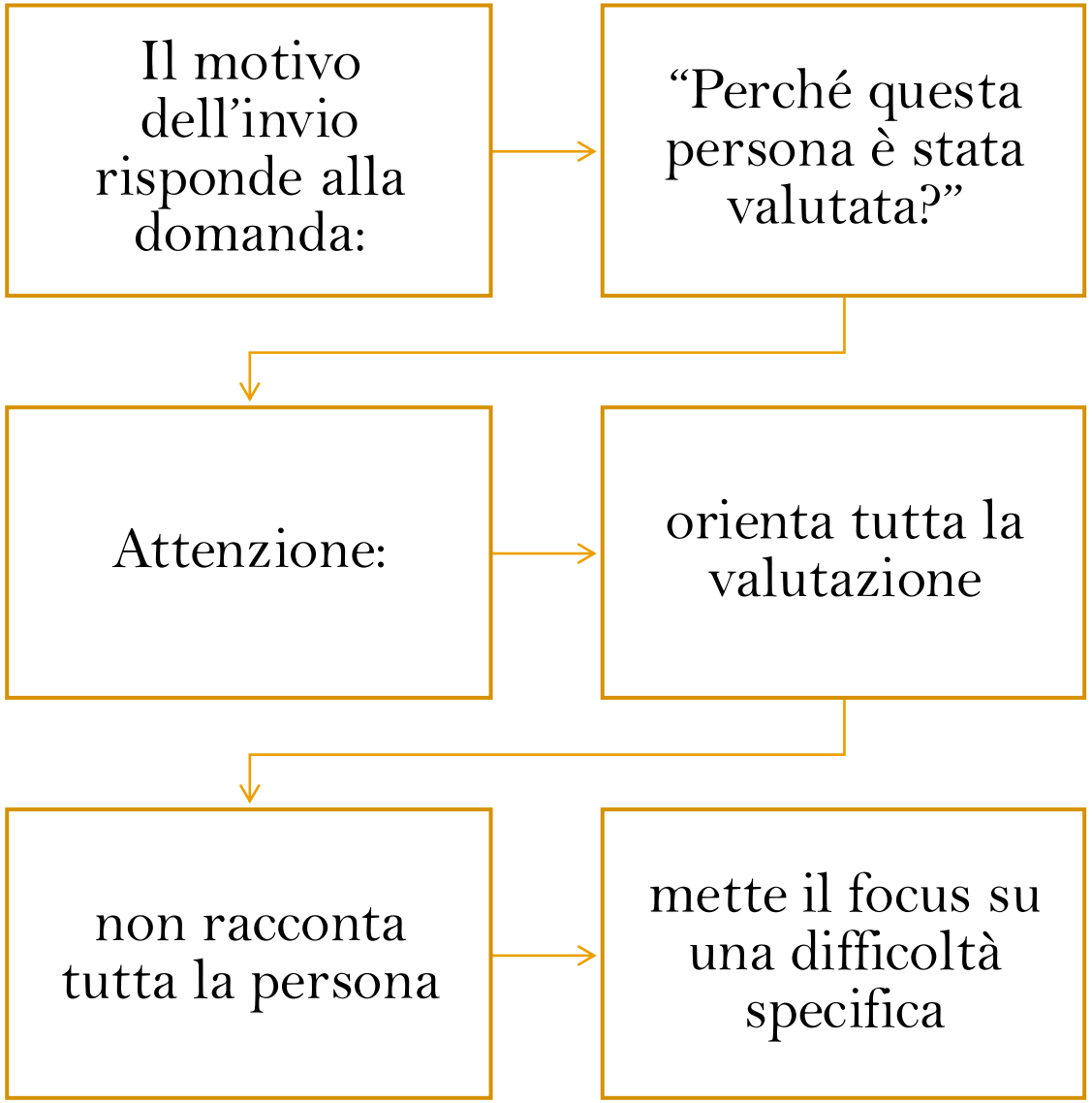
•osservazioni cliniche

•risultati dei test

•diagnosi

•indicazioni

MOTIVO DELL'INVIO



ANAMNESI

L’anamnesi raccoglie:

informazioni sullo sviluppo

storia medica

storia scolastica

osservazioni dei genitori

È una parte importante,
ma dipende molto da:

cosa viene raccontato

come viene interpretato

OSSERVAZIONE CLINICA E TEST

I test:

misurano aspetti specifici

avvengono in situazioni strutturate

non misurano la persona nella vita reale

DIAGNOSI

La diagnosi:

•riassume quanto osservato

•usa categorie dei manuali (DSM/ICD)

•serve a orientare interventi e servizi

Non serve a:

•definire la persona

•dire cosa potrà o non potrà fare

SE SIAMO FORTUNATI, CI SARANNO ANCHE INDICAZIONI FINALI....

Le indicazioni servono a:

orientare interventi

suggerire supporti

indicare percorsi possibili

ETA’ EVOLUTIVA

CHE FACCIO?

SUBITO DOPO LA DIAGNOSI…

Dopo la diagnosi, il primo riferimento è:

il **Servizio Sanitario Nazionale (SSN)**

Attraverso:

Neuropsichiatria Infantile (NPI)

Servizi territoriali dell’ASL

DA DOVE SEI PARTE

Dopo una diagnosi in età evolutiva, il genitore deve sapere che:

la diagnosi clinica **non basta da sola**

servono **atti amministrativi**

sanità, scuola e servizi sociali sono separati

Serve fare **alcuni passaggi chiave**.

LA LEGGE 104/92

LA LEGGE 104/92

La **Legge 104/92** è la base dei diritti.

Serve per:

sostegno scolastico

tutele lavorative per i genitori

accesso a servizi e agevolazioni

Con la diagnosi:

1.rivolgersi al **medico di base o pediatra**

2.avviare la richiesta di accertamento

3.presentarsi alla commissione ASL/INPS

La legge distingue due livelli di gravità:
•**Art. 3, comma 1:** Persona con handicap (ridotte capacità relazionali o sociali).
•**Art. 3, comma 3 (Handicap Grave):** Persona che necessita di un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale. Solo questo comma dà diritto alla maggior parte dei permessi e congedi lavorativi.
•recentemente aggiornata con la legge 106

LA SCUOLA

La diagnosi clinica:

da sola non basta per la scuola

Per la scuola serve:

una **certificazione ai sensi della Legge 104/92**

Senza questa il sostegno **non può essere attivato**.

Il genitore deve:

- avere una diagnosi clinica valida
- avviare la richiesta di certificazione 104
- consegnare la certificazione alla scuola
- **La certificazione 104 permette:**
- assegnazione dell'insegnante di sostegno
- attivazione di misure di inclusione
- costruzione del PEI
- adattamenti didattici

(al volissimo) cosa è il PEI

Il **PEI – Piano Educativo Individualizzato**:
•è il progetto educativo del bambino/ragazzo
•tiene insieme scuola, famiglia e servizi
•non è solo un documento burocratico

Il PEI dovrebbe indicare:
•obiettivi realistici ma evolutivi
•strategie didattiche
•adattamenti
•sostegni necessari
•modalità di verifica

Il **GLO (Gruppo di Lavoro Operativo)** è composto da:

insegnanti

insegnante di sostegno

famiglia

servizi sanitari (quando presenti)

Il genitore:

fa parte del GLO

non è un ospite

ha diritto di parola

DIAGNOSI ≠ PROGRAMMA SCOLASTICO

La diagnosi:

- orienta
- non decide da sola il percorso

Il PEI:

- traduce la diagnosi in scelte educative
- deve guardare allo sviluppo, non solo ai limiti

PER QUESTO DOBBIAMO SAPERLA LEGGERE!

Quali terapie spettano dalla ASL?

Cosa mette a disposizione la ASL?

LA ASL GARANTISCE	LA ASL NON GARANTISCE
Valutazione diagnostica	Presenza continua nella vita quotidiana
Presa in carico clinica	Interventi illimitati nel tempo
Follow-up nel tempo	Terapie intensive per anni senza revisione
Indicazioni sugli interventi	Supporto educativo quotidiano
Coordinamento sanitario	Gestione globale della persona

Cosa mette a disposizione la ASL?

COSA FA LA ASL	COME
Valutazioni cliniche	In tempi e contesti definiti
Diagnosi (DSM/ICD)	Basata su osservazioni e test
Presa in carico NPI (0-18)	Con controlli periodici
Interventi riabilitativi	Se indicati e per periodi definiti
Relazioni per la scuola	A supporto del PEI
Rivalutazioni	Non automatiche, ma richiedibili

“La sanità cura.
Il sociale sostiene.
La vita si
costruisce ogni
giorno.”

Età adulta: Dopo i 18 anni

CHE FACCIO?

DOPO I 18 ANNI

Per una persona con Disabilità Intellettiva, i 18 anni segnano:

la fine dell'età evolutiva

la chiusura dei servizi per l'infanzia

l'ingresso nei **servizi per adulti**

È un passaggio **amministrativo**, non evolutivo.

A 18 anni:

- termina la presa in carico della **Neuropsichiatria Infantile**
- finiscono molti interventi riabilitativi sanitari continuativi
- cambia il riferimento principale

DOPO I 18 ANNI

Il rischio più grande è:
- il **vuoto di servizi**
- la perdita di riferimenti
- l'isolamento
- la riduzione drastica delle opportunità

I riferimenti possono essere:

servizi di salute mentale per adulti

servizi per la disabilità adulta

servizi sociali comunali

terzo settore / associazioni

Non esiste un unico "servizio equivalente" alla NPI.

DOPO I 18 ANNI

I servizi sociali possono attivare:
- assistenza domiciliare
- educatori
- centri diurni
- progetti di inclusione
- tirocini protetti

Dipende molto dal Comune.

Dopo i 18 anni diventano centrali:

i servizi sociali

i progetti educativi

i contesti di vita

il territorio

La sanità passa in secondo piano.

INVALIDITA’ E TUTELE

Dopo i 18 anni diventano importanti:

invalidità civile

eventuale accompagnamento

tutele economiche

agevolazioni fiscali

INVALIDITA' CIVILE

L'invalidità civile è:
•un **riconoscimento amministrativo**
•basato su criteri legali
•espresso in percentuale
Serve allo Stato per:
•decidere tutele
•erogare benefici
•garantire supporti

È importante distinguere:
- **diagnosi clinica** (sanitaria)
- **invalidità civile** (amministrativa)

Una persona può:
avere una diagnosi
ma percentuali diverse di invalidità

Esercitazione

Domanda 1

Quali sono le difficoltà principali che emergono?
(non più di 3)
Scrivile in modo semplice, senza termini clinici.

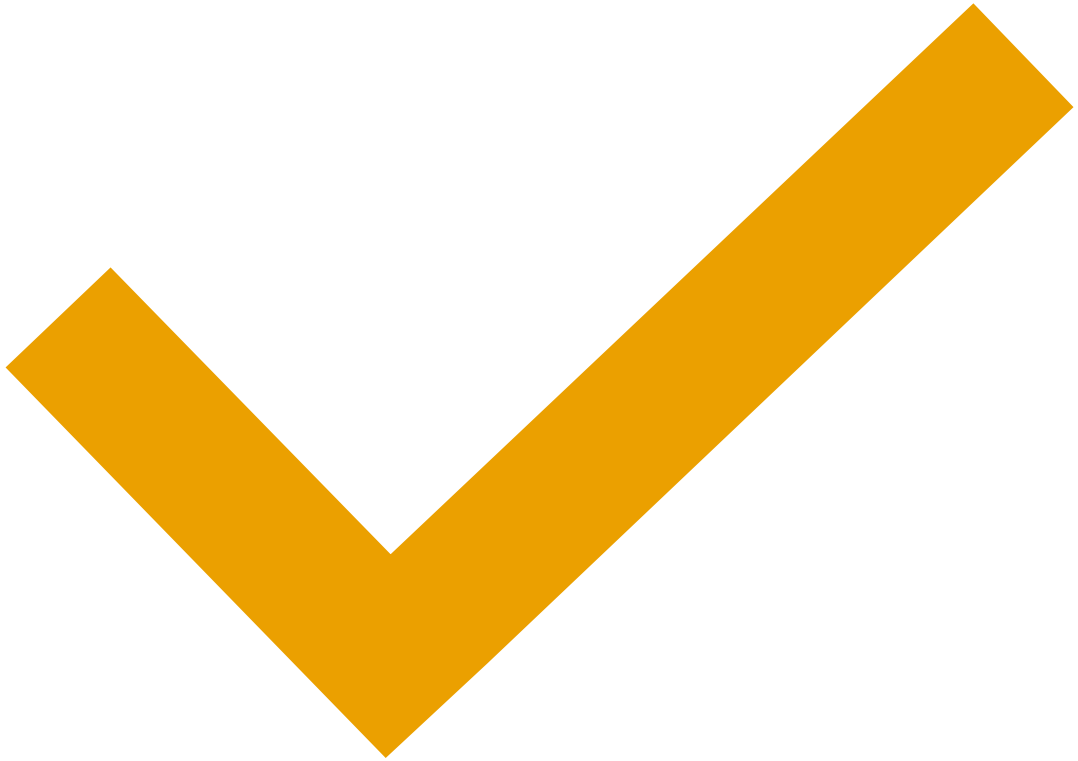
Domanda 2

Quali risorse vedi nel ragazzo?
(relazioni, interessi, contesti che funzionano)
Spesso questa parte non è scritta in grassetto, ma c'è.

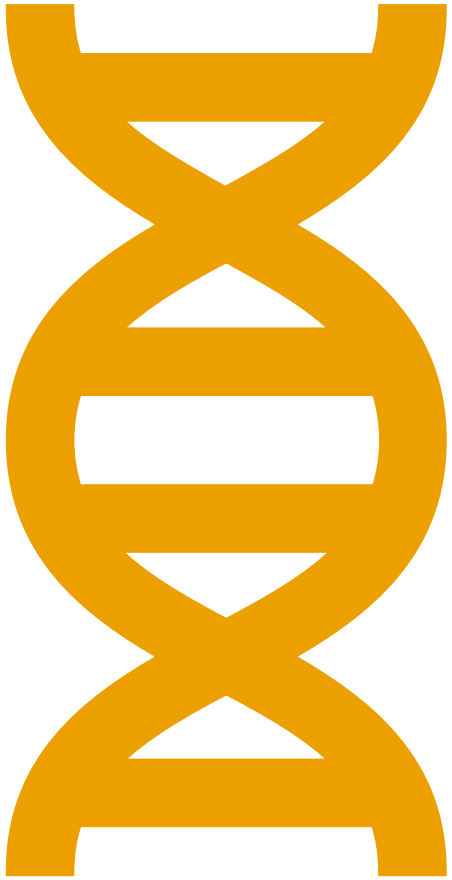
Domanda 3

Quali interventi sarebbero utili per il ragazzo?

CHANGE TOPIC



SINDROME X FRAGILE E PREMUTAZIONE DEL GENE FMR1

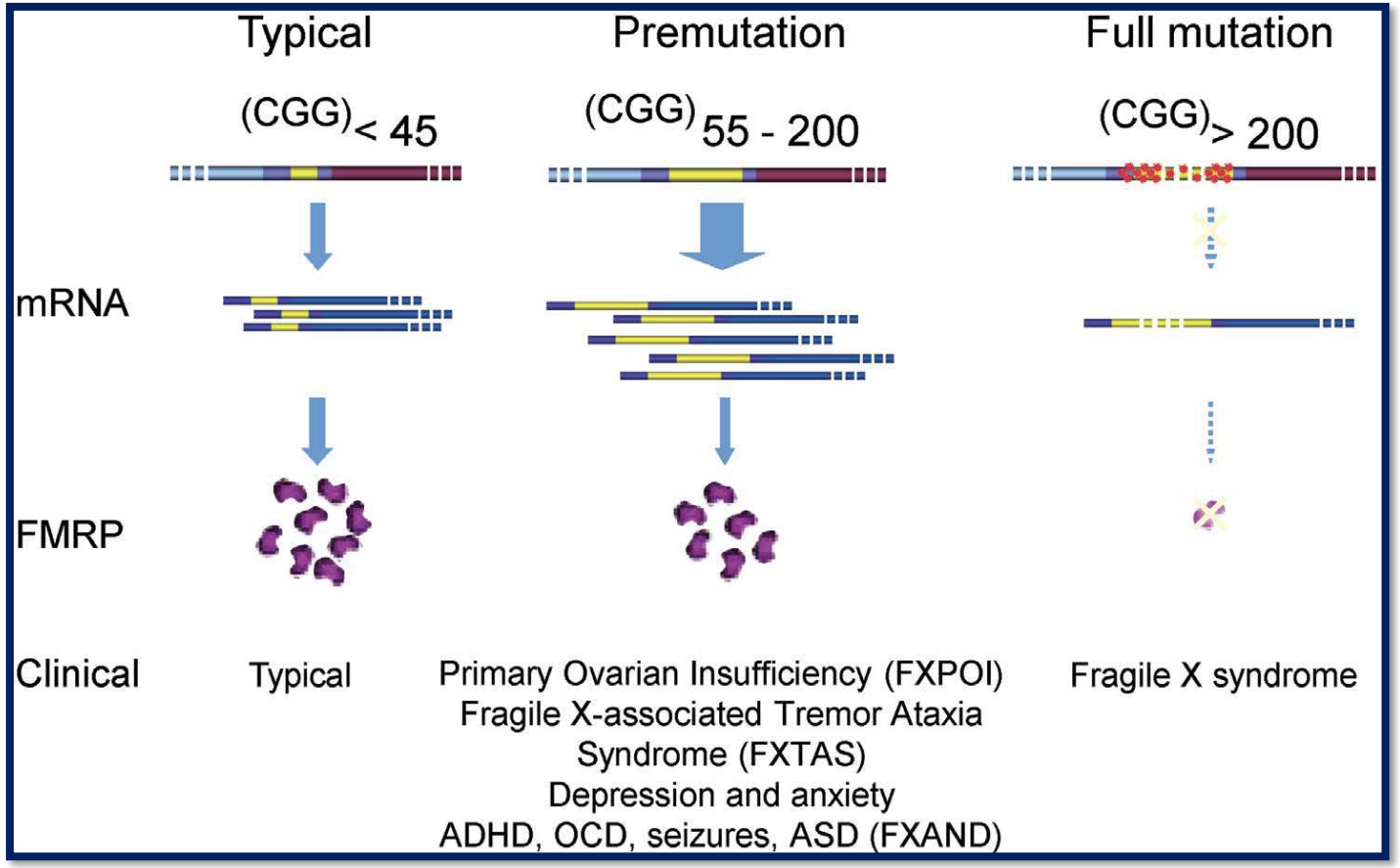


FRAGILE X SPECTRUM

Le **mutazioni del *gene FMR1*** si manifestano sia durante l'infanzia ma anche con la crescita (neurodegenerazione). Sono riconosciute due tipologie di mutazioni: la *premutazione* e la *mutazione completa:*

- **PREMUTAZIONE (PM)**: quando il trinucleotide si ripete tra **le 55 e 200 volte**. Mutazione non completa, la proteina FMRP non è totalmente assente, quindi non vi è manifestazione conclamata della sindrome. Possono tuttavia essere presenti altre condizioni cliniche.

- **MUTAZIONE COMPLETA (FM)**: quando ci sono **più di 200 ripetizioni** del trinucleotide



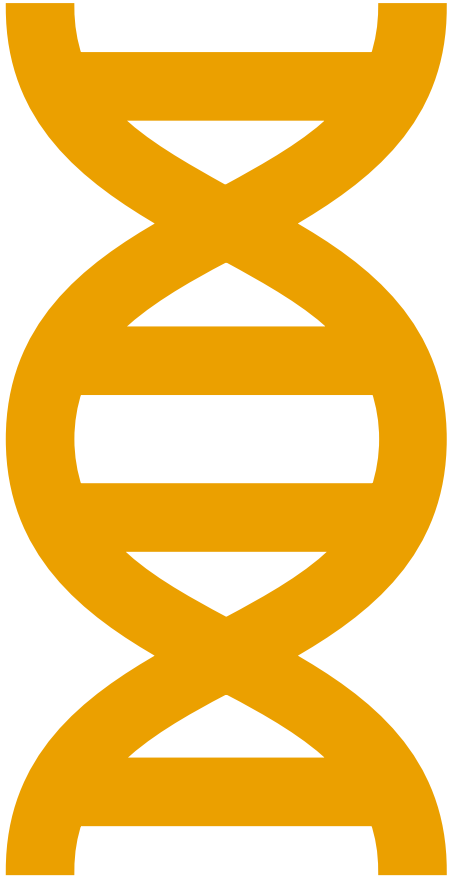
NEUROSVILUPPO E NEURODEGENERAZIONE:
Dal Laboratorio alla Vita Quotidiana

Premutazione del gene *FMR1* (PM)

Sindrome X Fragile (FXS)

Un approccio traslazionale

La clinica....



IL NOSTRO CONTRIBUTO ALLA (BREVE) STORIA SUL TRATTAMENTO NON FARMACOLOGICO DELLA DI/FXS

CORP-OSA-MENTE (CoM)

Psicoterapia di gruppo cognitivo-comportamentale neuropsicologico integrata (nCBT) per giovani adulti con FXS

3 FASI
(standardizzate)

COM I
Marzo 2020-Sett 2022

COM II
Ott 2022-Ott 2023

COM III
2024 – ad oggi

brain sciences — MDPI

Article

"Corp-Osa-Mente", a Combined Psychosocial–Neuropsychological Intervention for Adolescents and Young Adults with Fragile X Syndrome: An Explorative Study

Federica Alice Maria Montanaro [1,2], Paolo Alfieri [1,*] and Stefano Vicari [1,3]

[1] Child and Adolescent Neuropsychiatry Unit, Department of Neuroscience, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, 00165 Rome, Italy
[2] Department of Education, Psychology, Communication, University of Bari Aldo Moro, 70121 Bari, Italy
[3] Department of Life Sciences and Public Health, Università Cattolica Del Sacro Cuore, 00168 Rome, Italy
* Correspondence: paolo.alfieri@opbg.net; Tel.: +39-668-594-721

Contents lists available at ScienceDirect

Research in Developmental Disabilities

journal homepage: www.elsevier.com/locate/redevdis

Effects of a combined neuropsychological and cognitive behavioral group therapy on young adults with Fragile X Syndrome: An explorative study

Federica Alice Maria Montanaro [a,b], Paolo Alfieri [a,*], Cristina Caciolo [a], Giuseppina Spano [b], Andrea Bosco [b], Stefano Vicari [a,c]

[a] Child & Adolescent Neuropsychiatry Unit, Bambino Gesù Children's Hospital, IRCCS, Rome 00165, Italy
[b] Department of Education, Psychology, Communication, University of Bari Aldo Moro, Bari 70122, Italy
[c] Department of Life Sciences and Public Health, Università Cattolica Del Sacro Cuore, Rome 00168, Italy

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI ALDO MORO

Regione Puglia
Garante Regionale dei Diritti delle Persone con Disabilità

I frutti della Rete

UniBa 1925 2025
ai prossimi cent'anni

Organizzazione · Didattica · Ricerca · Terza Missione · Studenti · Internazionale

Rettorato / Ufficio Stampa / Comunicati stampa / Anno 2025

Sindrome X Fragile: in UniBa un percorso innovativo che unisce scienza e inclusione

3 settembre 2025

Il **sito dell'Organizzazione Fragile X International** dà visibilità al progetto "**Corp-Osa-Mente**", un percorso innovativo di **terapia di gruppo cognitivo-comportamentale-neuropsicologico integrata (nCBT)** rivolto a **dieci giovani adulti con Sindrome X Fragile (FXS)** e **disabilità intellettiva (DI)** residenti nella regione Puglia, tutti iscritti all'Università degli Studi di Bari Aldo Moro.

Il progetto, supportato da **Associazione Italiana Sindrome X Fragile Sez. Puglia**, è diretto dalla dott.ssa **Alice Montanaro**, psicoterapeuta e **dottoranda di ricerca presso l'Università degli Studi di Bari Aldo Moro.**

L'intervento è stato sviluppato in collaborazione con il servizio Disabilità e DSA di Ateneo, i docenti di psicologia e gli studenti dell'Università di Bari, che hanno partecipato attivamente sia alla fase di osservazione che alla realizzazione di attività di supporto e valutazione.

Il **progetto** è **iniziato nel 2020** ed ancora oggi viene portato avanti ospitato negli spazi dell'Ateneo, affinché l'attività clinica possa svestirsi del camice bianco e vestirsi con i colori della vita quotidiana.

Il percorso prevede sessioni di gruppo, incontri psicoeducativi, training cognitivi ed esercizi di gestione emotiva, oltre al supporto accademico, fondamentale per le persone con DI.

FRAGILE X INTERNATIONAL

About Us · News and Events · Research · Support us

News and Updates

NEWS | RESEARCH

"When Life Becomes More Demanding"

AND ASSOCIATED DISORDERS
FROM CLINICAL AND MOLECULAR DIAGNOSIS TO TREATMENT

September 8-11, 2025 | Hotel Covo dei Saraceni POLIGNANO A MARE, ITALY

- SHOWCASE GROUNDBREAKING RESEARCH
- EXPLORE COLLABORATION AND FUNDING OPPORTUNITIES
- SEEK INSIGHTS FROM INDUSTRY LEADERS

LA GAZZETTA DEL MEZZOGIORNO

AREA METROPOLITANA | 15

LA RICERCA
IL RICONOSCIMENTO

I COINVOLTI
Grazie ad un percorso innovativo 10 giovani con la sindrome (Fxs) e disabilità intellettiva (Di) riescono a seguire corsi universitari

IL GRUPPO
La psicoterapeuta Alice Montanaro (in basso al centro) con gli studenti Uniba seguiti nella sua ricerca

Sindrome dell'X fragile la terapia abbatte i limiti

Un premio al progetto Uniba «Corp-Osa-Mente»

A POGGIOFRANCO

Alzheimer un giardino della memoria

...tecipato al "54th ... 2024: New A...
...nges and perspective" Belgade, Serbia, 4-7 Sette...
...e risultata vicnitrice del Premio "Full Board Award" Giovani Rice...
per il mig... bando dalla
Società Italiana di Te... ...entale e Cognitiva SITCC
p... Talk:
Effects of a Combined Ne... ...ical and Cognitive Behaviora...
Group Therapy on Young... ...h Fragile X Syndrome (FXS)

FABIO MONTICELLI
Presidente SITCC

09 Settemb...

SOCIETY FOR THE STUDY OF BEHAVIOURAL PHENOTYPES
An International Organisation
The SSBP is a Registered Charity: Charity No:1013849

Please reply to: Miss R K Windram
28 Sun Lane
Harpenden
Herts.
AL5 4EY
UK
Email: conference@ssbp.org.uk
SSBP website: www.ssbp.org.uk

28th June 2025

Dear Dr Montanaro,

I am delighted to tell you that the SSBP Scientific Committee has awarded you the Patricia Howlin Prize Lecture this year, with your abstract entitled:

"Cognitive behavioural therapy in adolescents with Fragile X Syndrome: a feasibility randomized controlled trial".

We would like to ask you to prepare a **12 minute** presentation, which will be followed by a **3 minute** discussion period. This is provisionally scheduled for **Saturday 6th September**.

The Pat Howlin prize is awarded to a junior member of the SSBP presenting work in the area of intervention.

The Pat Howlin Prize includes free registration for the full 3 days of the conference, along with a prize of £200, which will be awarded at the SSBP AGM on Saturday 6th September. Accordingly, a place has been reserved for you free of charge at the 27th SSBP Educational Day and Research Symposium (4th - 6th September 2025). You do not need to complete the online registration form on our website – however, I would be very grateful if you could complete the attached online form to provide me

CORP-OSA-MENTE: METODI

OBIETTIVI

- RAFFORZARE GESTIONE EMOZIONI
- POTENZIARE ABILITA' SOCIO-RELAZIONALI
- FAVORIRE COMUNICAZIONE (PRAGMATICA)
- STIMOLARE FUNZIONAMENTO ADATTIVO
- POTENZIARE FUNZIONAMENTO COGNITIVO

TECNICHE

- EDUCAZIONE RAZIONALE-EMOTIVA COMPORTAMENTALE (REBT)
- PSICOEDUCAZIONE
- MODIFICAZIONE DEL COMPORTAMENTO
- TERAPIA OCCUPAZIONALE
- INTERVENTO NEUROPSICOLOGICO

CoM: L'INTERVENTO

12 INCONTRI : **10** DA **6 ORE** + **2** ONLINE SOLO CON I CAREGIVER (INIZIO/FINE)

PARTECIPANTI: DESTINATARI, EDUCATORI (PROGETTI PRO.VI) E PSICOTERAPEUTA

HOMEWORK: CARTA E MATITA + VIDEOCHIAMATE CON EDUCATORI

ESEMPLIFICAZIONE DI UN INCONTRO

Sessione	Attività	Homework
3	▪ Circle time: supporto psicologico di gruppo. ▪ Avviare una telefonata correttamente + role playing. ▪ Psicoeducazione: la comprensione di metafore, barzellette e modi di dire. ▪ "Cosa posso fare quando non riesco a comprendere il linguaggio astratto?". ▪ Role playing + "caccia all'errore sociale".	▪ Videochiamata in gruppi di 4 persone + 2 educatori per gruppo sulla capacità di raccontare, comprendere barzellette/modi di dire. ▪ Parte 3 del libro "Sei forte". ▪ Esercizi di pontenziamento delle abilità socio-pragmatiche: "fare inferenze a partire da immagini complesse" (creato *ad hoc*).

CoM: I DESTINATARI DEL PROGETTO

#	Sesso	QI	Età cronologica (EC)	Età mentale (EM)
1	Femmina	41	29,4	12
2	Femmina	49	23,4	11,4
3	Femmina	52	27,4	14,2
4	Maschio	41	32,8	13,4
5	Maschio	45	20,4	9,2
6	Maschio	44	19	8,4
7	Maschio	41	24,2	9,9
8	Maschio	41	30,4	12,4
9	Maschio	54	23,1	12,4
10	Maschio	56	30,8	17,3
M ±DS	-	**46±6**	**26,1±4,7**	**12,09±2,6**

Legenda. QI= quoziente intellettivo non verbale misurato con la Leiter 3; EM= età cronologica x QI /100; M=media; DS=deviazione standard.

DI grado moderato

EC → giovani adulti **vs**
EM → prima adolescenza

Quali **strumenti** utilizzare per la valutazione?

Utilizzare **test** tarati su EM o EC?

CoM: LA VALUTAZIONE (questionari per il caregiver)

ADAPTIVE BEHAVIOR ASSESSMENT SYSTEM – II **(ABAS II)**	• Misura del **funzionamento adattivo** • 4 domini: Concettuale, Sociale, Pratico, Generale
CHILD BEHAVIOR CHECKLIST **(CBCL) 6-18**	• Valuta diversi **problemi comportamentali ed emotivi** • 20 Scale differenti
BEHAVIOR RATING INVENTORY OF EXECUTIVE FUNCTION – II **(BRIEF II)**	• Misura delle diverse **funzioni esecutive** • 4 indici generali
CHILDREN'S COMMUNICATION CHECKLIST II **(CCC2)**	• Misura del **linguaggio e della pragmatica** • Diverse sotto-scale e indici
PEDIATRIC QUALITY OF LIFE INVENTORY **(PEDSQL)**	• Modulo di impatto sulla famiglia • Indaga la **qualità della vita** in diversi sottodomini

ANALISI STATISTICHE

Test di Wilcoxon:
confronto tra i punteggi pre-post intervento (T0 VS T1)

significatività statistica fissata a $p \leq .05$

CoM

RISULTATI

CoM

RIDUZIONE ANSIA E SINTOMI DEPRESSIVI	MIGLIORAMENTO FUNZIONI ESECUTIVE	NUOVE ABILITA' SOCIO-RELAZIONALI

MIGLIORAMENTO **FUNZIONAMENTO ADATTIVO**

GRADO DI DISABILITA' INTELLETTIVA (DI)

LIMITI

MATERIALE TARATO SULLA DI

NO GRUPPO CONTROLLO

RISPOSTA AMBIENTALE

..UN PUNTO DI FORZA..

DISCUSSIONE

Lucrezia, studentessa con X fragile si laurea in Filologia Moderna

di Alice Montanaro

La discussione all'università di Bari. Un percorso fatto di forza e impegno

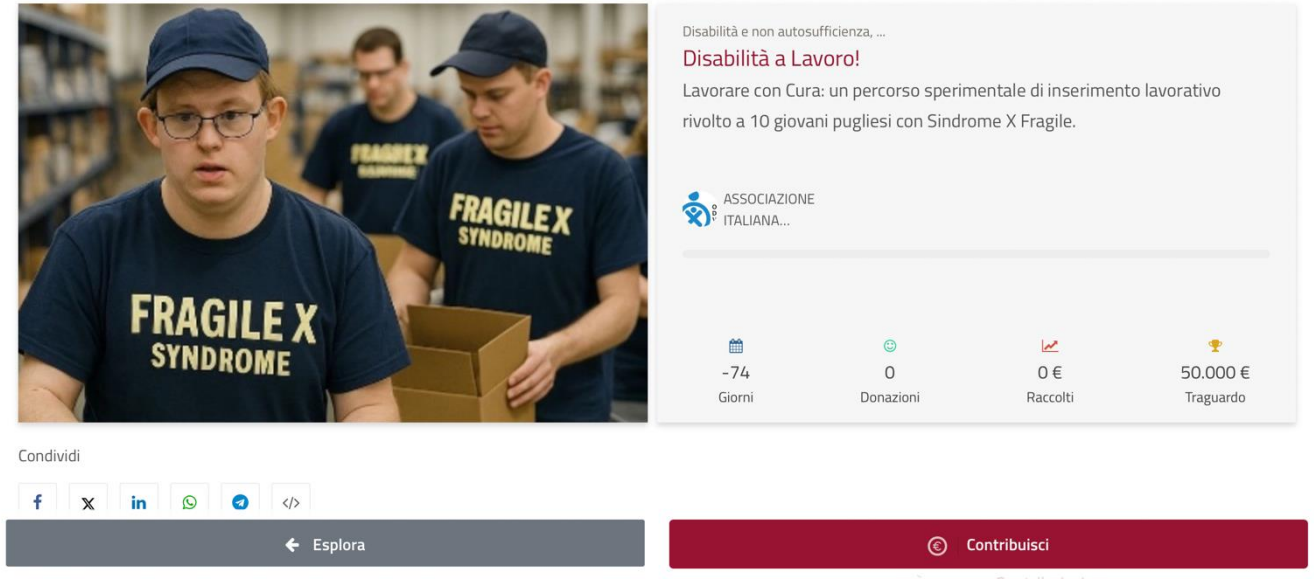
CoM: **primo studio pubblicato** sull'efficacia della **nCBT** in giovani adulti con FXS

La **combinazione** di tecniche cognitive, comportamentali e neuropsicologiche è efficace nel miglioramento del funzionamento adattivo e **qualità della vita**

Necessità della **presa in carico globale** della persona con condizione rara e della sua famiglia

CORP-OSA-MENTE (CoM) OGGI

- Continua a svolgersi 1 vlt/mese presso **UNIBA**
- Coinvolge **4 educatori stabili**, di cui una ex tesista Dipartimento For.Psi.Com Stefania Luggeri
- Inclusi **studenti** (UniVerso), grazie ad Isabella Laterza, studentessa presso il Dipartimento For.Psi.Com
- **Obiettivi** –> educazione all'affettività ed alla sessualità; inserimento lavorativo



NETCARE FOR RARE

UN NUOVO PROGETTO DI PSICOTERAPIA CBT DI GRUPPO

Destinatari: giovani adulti con DI e condizioni genetiche rare

Spazi: Dipartimento For.Psi.Com UNIBA + telemedicina + incontri nei territori

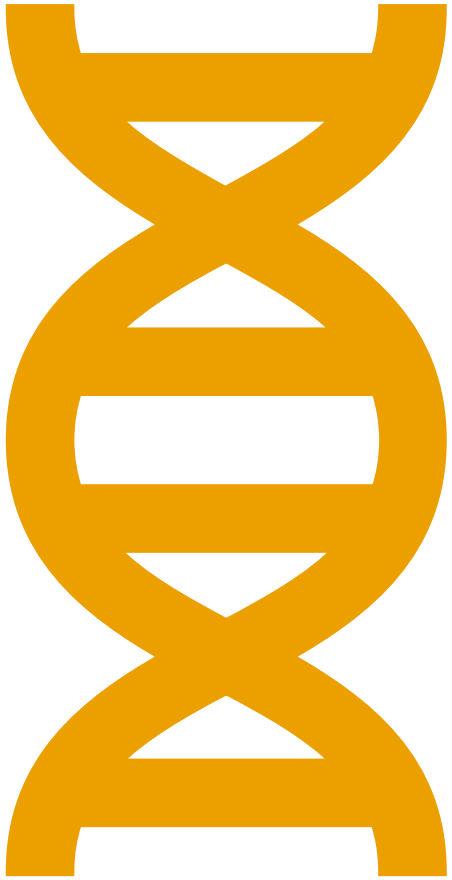
Obiettivi: favorire lo sviluppo di una Vita il più Indipendente possibile

Team Multidisciplinare: **sei** centri di psicologia clinica territoriali, educatori Pro.V.I., studenti Dipartimento For.Psi.Com.

Misure standardizzate: valutazioni pre-post intervento; pubblicazione dei risultati osservati

0 6 mesi 12 mesi

La ricerca che “serve” la clinica



Optimizing Single-Session CBT Delivery in an 8-Session Longitudinal Therapeutic Assessment (FRAX-TA) for Women with *FMR1* Premutation

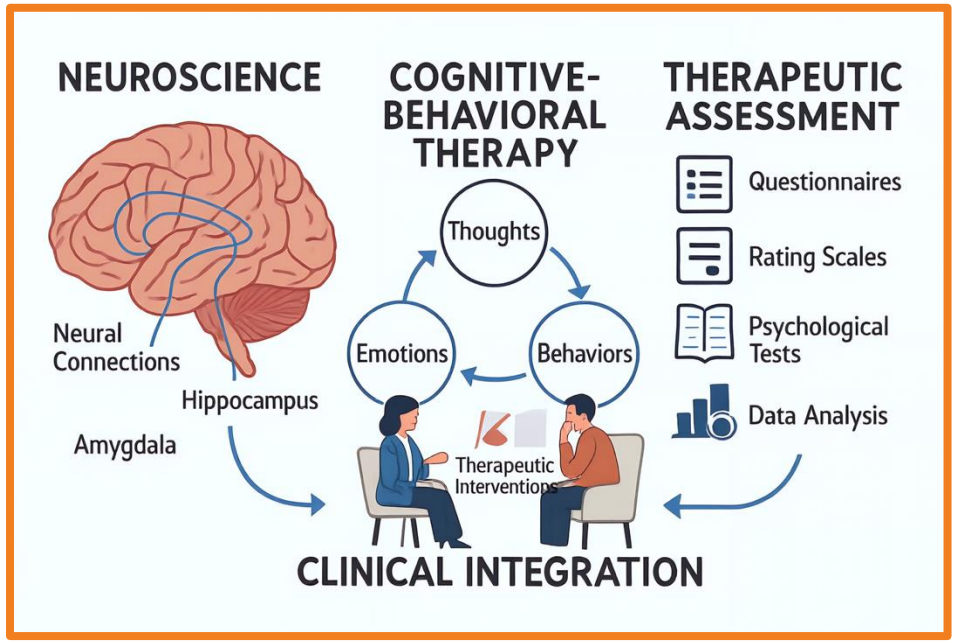
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI ALDO MORO
UCDAVIS MIND INSTITUTE
Associazione Italiana Sindrome 'X-Fragile'
Associazione Italiana Sindrome 'X-Fragile' SEZIONE PUGLIA
PIA FONDAZIONE DI CULTO E RELIGIONE CARDINALE GIOVANNI PANICO Azienda Ospedaliera

Background

Accurate assessment is a cornerstone of effective psychological intervention! [*Durosini & Aschieri, 2021]*.

By prioritizing data collection, traditional assessment may cause the **understimation** of the complexity/ severity of symptoms.

Therapeutic Assessment (TA) ⇨ motivate individuals to engage with psychological/psychiatric intervention while providing diagnosis *[Finn & Tonsager, 1992; Finn, 2005; 2007]*.



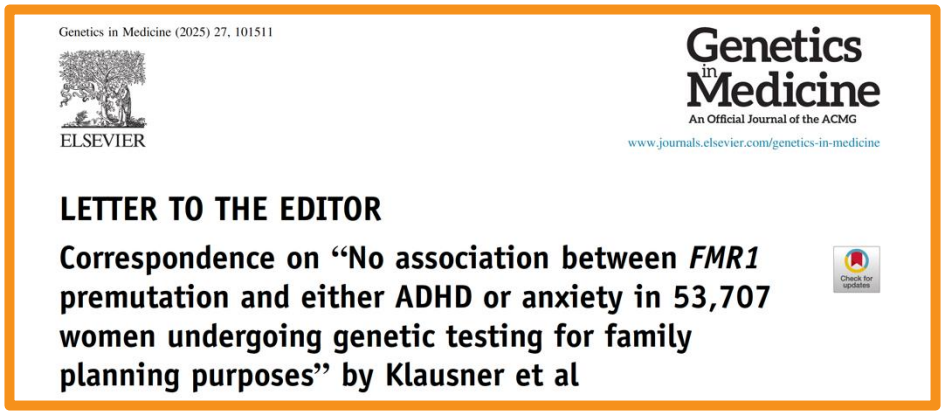
Background

Women with PM are likely to deny/ minimize **psychological problems** in self-report measures/medical reports.

Italian Women with PM ask for **tailored psychological interventions** *[Montanaro et al., 2024]*.

Few research on psychological wellbeing and behavioral interventions with women with PM.

No data on the Italian population of women with PM.


Genetics in Medicine (2025) 27, 101511

ELSEVIER

Genetics in Medicine
An Official Journal of the ACMG
www.journals.elsevier.com/genetics-in-medicine

LETTER TO THE EDITOR

Correspondence on "No association between *FMR1* premutation and either ADHD or anxiety in 53,707 women undergoing genetic testing for family planning purposes" by Klausner et al

[Montanaro et al., 2025]

Aims of the Main Research Project

01

Collect more precise data on the psychological features of Italian women with PM **(FXAND)**

02

Extend beyond diagnostic clarification by actively fostering psychological engagement and **access to care**

Fragile X Therapeutic Assessment (FRAX-TA) = TA + SS-CBT*

*referred as psychoeducational assessment **(PA)**

Aims of the Present Study

Investigate the **effect of FRAX-TA** on psychological wellbeing of Italian Women with PM

Investigate whether the **timing** of the PA session influenced psychological outcomes

Main Hypotheses

1. **Long-term effect of FRAX-TA process:** overall improvement during the TA
2. **Middle-term effect of FRAX-TA process:** greatest improvment after the PA session
3. **PA delivery week effect:** earlier PA session exposure is linked to greater improvement

Participants

N= 81 women with PM

Recruited through flyers posted by the

Italian Fragile X Syndrome Association

Randomized in 4 groups based on the **timing of the PA** session with the CBT therapist

Variable	Level		Frequency (N=81)	Percentage (%)	Proportion
Marital Status	Married		56	69.1%	0.691
	Divorced		12	14.8%	0.148
	Single		9	11.1%	0.111
	In a relationship		4	4.9%	0.049
Child status	Children with FXS		69	85%	0.852
	Children without FXS		9	11%	0.037
	No children		3	4%	0.111
FXPAC Diagnosis (Self-Report)	NONE		51	63.0%	0.63
	FXPOI		22	27.2%	0.272
	FXTAS		3	3.7%	0.037
	FXAND		3	3.7%	0.037
	FXPOI + FXTAS		2	2.5%	0.025
Age Range	26–40		17	21.0%	0.21
	41–50		27	33.3%	0.333
	51–65		29	35.8%	0.358
	66+		8	9.8%	0.09
Descriptive	**Mean**	**Med**	**SD**	**Min**	**Max**
Age	50.5	48.7	9.41	31.7	81.0
CGG rep	90.5	85	22.35	57	189

Measures

Cognitive Behavioral Assessment for Outcome Evaluation (CBA-VE)

5 point likert Scale referring to the preceding two weeks

It consist of 5 distinct subscales:

1.Anxiety *(14 items; e.g., "I have been upset about trivial things")*

2.Well-Being *(15 items; e.g., "I have done things that interested and involved me")*

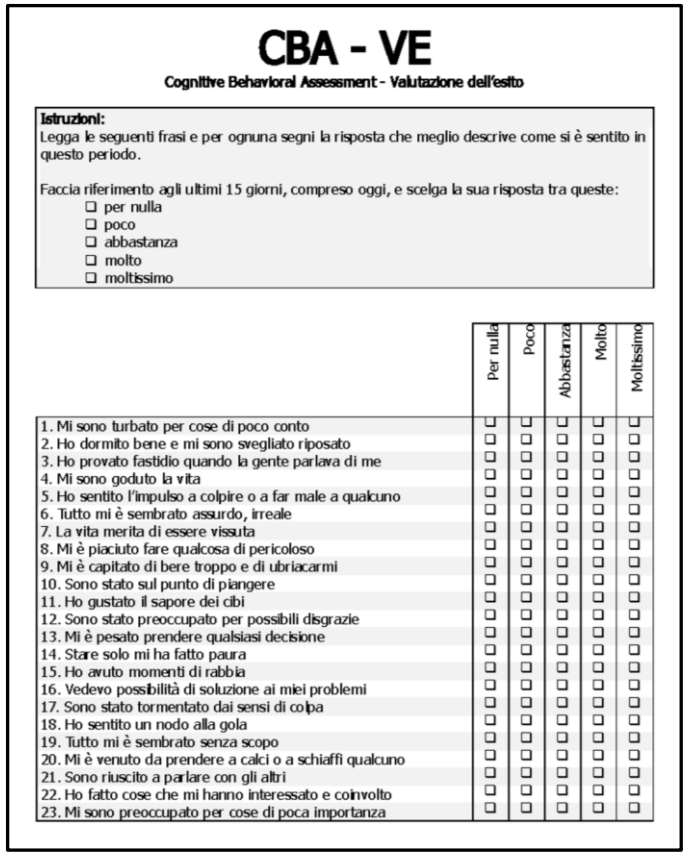
3.Perception of Positive Change *(11 items; e.g., "I have tried to deal with difficulties")*

4.Depression *(19 items; e.g., "I have been tormented by feelings of guilt")*

5. Psychological Distress *(21 items; e.g., "I have felt debased or mocked")*

Scores can be interpreted using data available for both clinical and non-clinical samples. We used the non -linical normative data.

Scores ≥ 65 considered clinical (T scores)



CBA - VE

Cognitive Behavioral Assessment - Valutazione dell'esito

Istruzioni:
Legga le seguenti frasi e per ognuna segni la risposta che meglio descrive come si è sentito in questo periodo.

Faccia riferimento agli ultimi 15 giorni, compreso oggi, e scelga la sua risposta tra queste:
- ☐ per nulla
- ☐ poco
- ☐ abbastanza
- ☐ molto
- ☐ moltissimo

	Per nulla	Poco	Abbastanza	Molto	Moltissimo
1. Mi sono turbato per cose di poco conto	☐	☐	☐	☐	☐
2. Ho dormito bene e mi sono svegliato riposato	☐	☐	☐	☐	☐
3. Ho provato fastidio quando la gente parlava di me	☐	☐	☐	☐	☐
4. Mi sono goduto la vita	☐	☐	☐	☐	☐
5. Ho sentito l'impulso a colpire o a far male a qualcuno	☐	☐	☐	☐	☐
6. Tutto mi è sembrato assurdo, irreale	☐	☐	☐	☐	☐
7. La vita merita di essere vissuta	☐	☐	☐	☐	☐
8. Mi è piaciuto fare qualcosa di pericoloso	☐	☐	☐	☐	☐
9. Mi è capitato di bere troppo e di ubriacarmi	☐	☐	☐	☐	☐
10. Sono stato sul punto di piangere	☐	☐	☐	☐	☐
11. Ho gustato il sapore dei cibi	☐	☐	☐	☐	☐
12. Sono stato preoccupato per possibili disgrazie	☐	☐	☐	☐	☐
13. Mi è pesato prendere qualsiasi decisione	☐	☐	☐	☐	☐
14. Stare solo mi ha fatto paura	☐	☐	☐	☐	☐
15. Ho avuto momenti di rabbia	☐	☐	☐	☐	☐
16. Vedevo possibilità di soluzione ai miei problemi	☐	☐	☐	☐	☐
17. Sono stato tormentato dai sensi di colpa	☐	☐	☐	☐	☐
18. Ho sentito un nodo alla gola	☐	☐	☐	☐	☐
19. Tutto mi è sembrato senza scopo	☐	☐	☐	☐	☐
20. Mi è venuto da prendere a calci o a schiaffi qualcuno	☐	☐	☐	☐	☐
21. Sono riuscito a parlare con gli altri	☐	☐	☐	☐	☐
22. Ho fatto cose che mi hanno interessato e coinvolto	☐	☐	☐	☐	☐
23. Mi sono preoccupato per cose di poca importanza	☐	☐	☐	☐	☐

Procedure

14 weeks **Online** Assessment Intervention

FRAX-TA= **8** sessions (T0-T7)

T0 & T1 identical across groups

All evaluations performed by **two assessors** (trainees, I. Laterza and E. Varone)

The **PA session** always performed by the CBT therapist (FAMM)

Timeline of FRAX-TA process

Group	T0 (weeks 1-2)	T1 (weeks 2-4)	T2 (weeks 4-6)	T3 (weeks 6-8)	T4 (weeks 8-10)	T5 (weeks 10-12)	T6 (weeks 12-14)	T7 (weeks 14-16)
A (mean±SD age: 50.5±11.7)	Google Form via e-mail + phone CBA-VE_pre	Zoom CBA-VE_pre + Zoom cognitive screening	Zoom PA with CBT therapist + CBA-VE_afterPA	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post
B (mean±SD age: 51.2±10.6)	Google Form via e-mail + phone CBA-VE_pre	Zoom CBA-VE_pre + Zoom cognitive screening	Phone CBA-VE_pre	Zoom PA with CBT therapist + CBA-VE_afterPA	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post
C (mean±SD age: 51.2±9)	Google Form via e-mail + phone CBA-VE_pre	Zoom CBA-VE_pre + Zoom cognitive screening	Phone CBA-VE_pre	Phone CBA-VE_pre	Zoom PA with CBT therapist + CBA-VE_afterPA	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post
D (mean±SD age: 49.2±4.9)	Google Form via e-mail + phone CBA-VE_pre	Zoom CBA-VE_pre + Zoom cognitive screening	Phone CBA-VE_pre	Phone CBA-VE_pre	Phone CBA-VE_pre	Zoom PA with CBT therapist + CBA-VE_afterPA	Phone CBA-VE_post	Phone CBA-VE_post

Structure of FRAX-TA

1. Welcoming Phase: first contact with the CBT therapist

2. Assessment Onboarding Phase: participants contacted by one of the two trainees and completed self-report measures

3. Cognitive Screening Phase: Raven Standard Progressive Matrices *[Raven, 2008]* and Telephonic Moca (T-Moca) *[Kats et al., 2021]*

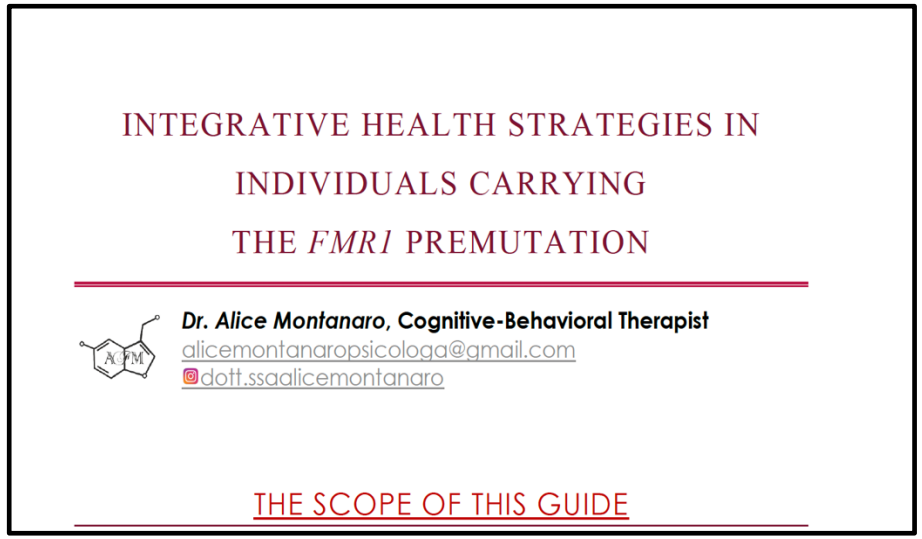
Structure of FRAX-TA

4. The Psychoeducational Assessment (PA)

- Collection of clinical history
- Psychodiagnostic evaluation through the **SCID-5**
- Feedback on the cognitive assessment
- **Psychoeducation on FXPAC**
- Exploration of Personal Needs and Perspective on **Public Health Policies** *(e.g., services that should be available for people with PM, pre/nenoatal screening* for FXS)
- **Cognitive restructuring**

5. Phone CBA-VE until the end of the study

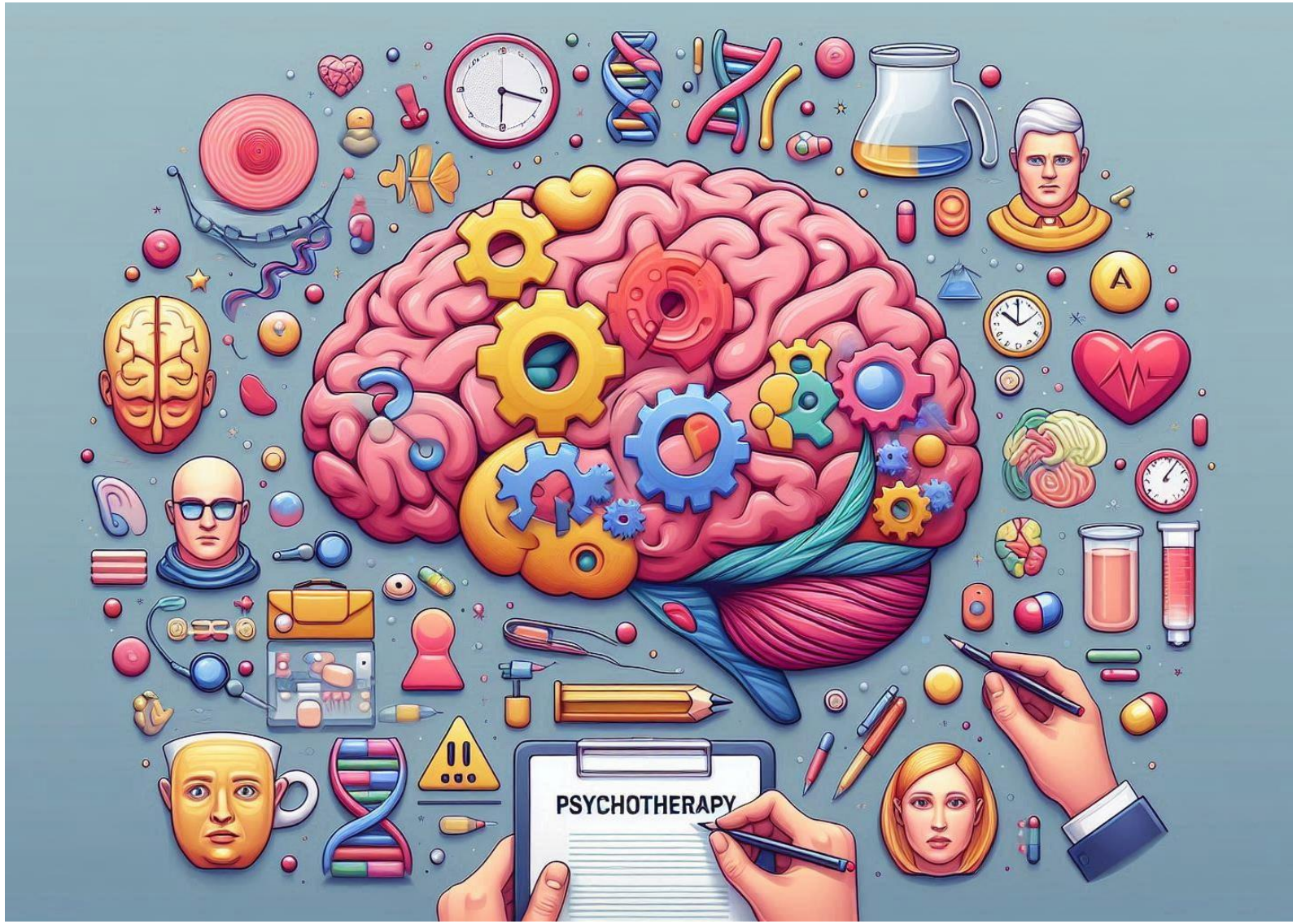
6. Anonymous **feedback questionnaire** (optional)



Statistical Analysis

Mixed design Bayesian ANOVAs with a 4 (*group* A, B,C,D) X 3 (*Phase of FRAX-TA*: CBA-VE pre, CBA-VE afterPA, CBA-VE_post) factorial structure

Results



Anxiety

Effects	P(incl)	P(incl|data)	$BF_{Inclusion}$
Phase of FRAX-TA	0.600	0.9977	290.739
Group	0.600	0.2530	0.226
Phase of FRAX-TA ✻ Group	0.200	0.0403	0.168

Depression

Effects	P(incl)	P(incl|data)	BFInclusion
Phase of FRAX-TA	0.600	0.9999	10298.715
Group	0.600	0.2828	0.263
Phase of FRAX-TA ✻ Group	0.200	0.0461	0.193

Psychological Distress

Effects	P(incl)	P(incl|data)	$BF_{Inclusion}$
Phase of FRAX-TA	0.600	1.000	∞
Group	0.600	0.607	1.03
Phase of FRAX-TA ✻ Group	0.200	0.317	1.85

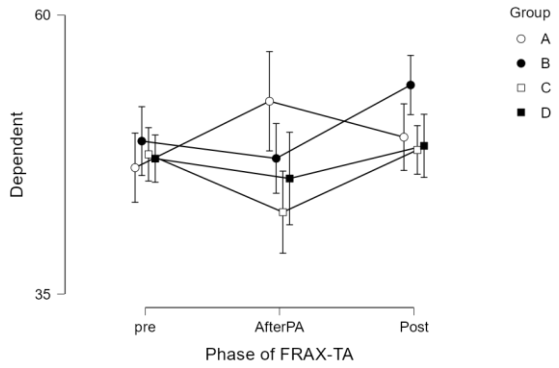
Well-Being

Models	P(M)	P(M|data)	BF_M	BF_{10}	error %
Null model (incl. subject)	0.200	0.4350	3.0800	1.0000	
Phase of FRAX-TA	0.200	0.2526	1.3518	0.5806	2.537
Group	0.200	0.1901	0.9389	0.4370	0.757
Phase of FRAX-TA + Group	0.200	0.1107	0.4980	0.2545	1.747
Phase of FRAX-TA + Group + Phase of FRAX-TA ✻ Group	0.200	0.0116	0.0468	0.0266	0.975

Nota. All models include subject.

Perception of Positive Change

Effects	P(incl)	P(incl|data)	$BF_{Inclusion}$
Phase of FRAX-TA	0.600	0.807	2.79
Group	0.600	0.717	1.69
Phase of FRAX-TA ✻ Group	0.200	0.610	6.27



Consistent and very strong effects of **Phase of FRAX-TA** were observed for **Psychological Distress, Depression**, and **Anxiety**

Well-being did **not** show robust effects (null model favored)

Perception of Positive Change showed moderate-to-strong evidence for both **Phase** and especially for the **Phase × Group** interaction

Discussion

H1: Long term of FRAX-TA process

While collecting research data, the beweekly contact with the researchers was therapeutic for the participants.

H2: Middle-term effect of FRAX-TA process following PA

PA helped to reduce **shame** and normalize **FXPAC**

"If I had known I had FXAND, I would have done something earlier"

H3. PA delivery week effect

Group B showed greater improvement in perception of change than other groups → *Window of Readiness*

41/ 81 participants experienced at least one life-time SCID-5 disorder!

Conclusions

Brief interventions can offer initial support, mostly in clinical trials where often treatment is not the primary objective.

Mid-phase evaluations may offer an optimal window for psychiatric evaluations and symptom disclosure, mostly in unserved population like women with the PM.

Integrating CBT strategies within the assessment protocols may enhance both the accuracy of prevalence and the readiness of participants to start proper interventions.

*"**For the first time, I felt truly heard** and personally acknowledged. This research is very important to me because it can help guide and support mothers who are the first to care for children with Fragile X. Their own health is essential to doing good work with their children. This is a necessary study, and **I sincerely hope** it will continue with the professionalism of the researchers who carried it out, and **that its method will also be shared with family doctors**»*

Extracted from the Anonymous Questionnaire

Una buona relazione non serve a dire chi sei.
Serve a capire come aiutarti meglio.

LA RETE

OSPEDALE PEDIATRICO Bambino Gesù

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI ALDO MORO

Associazione Italiana Sindrome 'X-Fragile' SEZIONE PUGLIA

Associazione Italiana Sindrome 'X-Fragile'

PIA FONDAZIONE DI CULTO E RELIGIONE CARDINALE GIOVANNI PANICO Azienda Ospedaliera

SITC Società Italiana di Terapia Comportamentale e Cognitiva

UCDAVIS HEALTH | MIND INSTITUTE

A.MA.RE RETE associazioni malattie rare PUGLIA

AReSS Agenzia Regionale per la Salute ed il Sociale Regione Puglia

nfxf NATIONAL FRAGILE X FOUNDATION FRAGILE X CLINICAL & RESEARCH CONSORTIUM

THÉLEMA PSICOTERAPIA E RIABILITAZIONE

FRAGILE X INTERNATIONAL

ISTITUTO SANTA CHIARA

Grazie per l'attenzione!

alicemontanaropsicoterapeuta@gmail.com

RINGRAZIAMENTI

Con immensa gratitudine
A tutte le persone **Xtraordinarie** con cui è meraviglioso viaggiare!

Ad Associazione Italiana Sindrome X Fragile e Sez Puglia per i tanti Xcorsi

Agli insegnanti e agli educatori per le storie che ci scambiamo ogni giorno!