

Università degli Studi di Urbino Carlo Bo

Dipartimento di Scienze della Comunicazione, Studi Umanistici
e Internazionali

CORSO DI DOTTORATO DI RICERCA IN STUDI UMANISTICI

CURRICULUM SCIENZE UMANE

CICLO XXXIV

RELAZIONE TRA INTELLIGENZA E COMPORTAMENTO ADATTIVO IN ADULTI CON DISABILITÀ INTELLETTIVA ISTITUZIONALIZZATI E NON ISTITUZIONALIZZATI

Settore Scientifico Disciplinare M-PSI/04

Coordinatore: Ch.mo Prof. Giovanni Boccia Artieri

Supervisore: Ch.ma Prof.ssa Michela Sarlo

Co-Supervisore: Ch.ma Prof.ssa Carmen Belacchi

Dottoranda: Perla Valentini

ANNO ACCADEMICO 2020/2021

Ai miei genitori

Indice

Capitolo 1: La Disabilità Intellettiva	6
1. Evoluzione storica del costrutto di Disabilità Intellettiva (DI)	6
1.1. Normativa per la promozione dei diritti e l'integrazione di persone con DI	8
2. Sistemi e criteri diagnostici	14
2.1. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM)	14
2.2. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD) ..	18
2.3. International classification of functioning, disability, and health (ICF)	20
2.4. American Association on Intellectual and Development Disabilities (AAIDD)	21
3. Eziologia	23
3.1. Cause biologiche	24
3.1.1. Cause biologico-genetiche	24
3.1.1.1. Sindrome di Down	26
3.1.1.2. Sindrome di Williams	28
3.1.1.3. Sindrome dell'X fragile	29
3.1.1.4. Sindrome di Prader-Willi	30
3.1.1.5. Sindrome di Angelman	31
3.1.2. Cause biologiche non genetiche	43
3.2. Cause ambientali	44
Capitolo 2: Relazione tra funzionamento intellettivo e comportamento adattivo	45
1. Il funzionamento intellettivo	45
1.1. Il costrutto di intelligenza e la sua misurazione	45
1.1.1. Forme e modelli teorici dell'intelligenza	48
1.2. Strumenti per la valutazione del funzionamento intellettivo	51
1.2.1. La Scala Stanford-Binet	51
1.2.2. Le Scale Weschler	52
1.2.2.1. La Scala WISC-IV	52
1.2.2.2. La Scala WAIS-IV	55
1.2.3. Le Matrici di Raven	56
1.2.4. La Scala Leiter-3 - Leiter International Performance Scale - Revised	57
2. Il comportamento adattivo	58
2.1. Strumenti di misurazione del comportamento adattivo	60
2.1.1. Adaptive Behavior Assessment System: second Edition (ABAS-II)	62
2.1.2. Adaptive Behavior Diagnostic Scale (ABDS)	63
2.1.3. Diagnostic Adaptive Behavior Scale (DABS)	63
2.1.4. Vineland Adaptive Behavior Scales, second edition (VABS-II)	64
3. Rapporto tra funzionamento intellettivo e comportamento adattivo	68
4. Ruolo del linguaggio nello sviluppo cognitivo	76
4.1. Competenza definitoria	78
Capitolo 3: La Ricerca	83
1. Obiettivi e ipotesi	83

2. Metodo	84
2.1. <i>Partecipanti</i>	84
2.2. <i>Strumenti</i>	87
2.3. <i>Procedura</i>	90
2.4. Analisi dei dati	91
3.1. <i>Distribuzione dei punteggi alle Scale WAIS-IV e WABS-II</i>	92
3.2. <i>Influenza delle variabili demografiche e del contesto di vita</i>	98
3.2.1. <i>Influenza del genere</i>	98
3.3. <i>Relazioni tra le diverse variabili indagate</i>	102
3.3.1. <i>Correlazioni tra prestazioni nelle diverse competenze, età e scolarizzazione</i>	102
3.3.2. <i>Correlazioni tra i diversi tipi di competenze</i>	106
3.3.4. <i>Analisi di Regressione</i>	110
4. Discussione e conclusioni	113
<i>Bibliografia</i>	<i>122</i>

Introduzione

Il presente lavoro di ricerca si colloca nell'ambito di progetti di dottorato Eureka, promossi dalla Regione Marche e cofinanziati anche da Università e Aziende al fine di incentivare la collaborazione scientifico-applicativa, tra università e territorio. Nello specifico, questo studio è stato sostenuto da una borsa di dottorato per gli a.a. 2018/2019, 2019/2020 e 2020/2021 cofinanziato dall'Università degli Studi di Urbino Carlo Bo e dalla Società Cooperativa Sociale Impresa Sociale "AssCoop" con sede in Ancona (Viale della Vittoria, 5). L'azienda AssCoop gestisce sul territorio marchigiano (prevalentemente nelle province di Ancona e Pesaro) diverse tipologie di servizi alla persona con fragilità: anziani e individui affetti da disabilità.

Il progetto di ricerca ha inteso approfondire le conoscenze nell'ambito della disabilità intellettiva, alla luce delle recenti evidenze della letteratura scientifica e della ridefinizione dei criteri diagnostici e delle linee guida per la diagnosi: il DM5 (American Psychiatric Association, APA, 2013) afferma la necessità di affiancamento delle misure di livello cognitivo con valutazioni del comportamento adattivo. Ciò al fine più ampio di contribuire a individuare possibili strategie di intervento e inclusione sociale.

Uno degli aspetti critici nel trattamento e nella gestione di adulti con disabilità intellettiva, sia istituzionalizzati sia non istituzionalizzati, è l'assenza, nella maggioranza dei casi, di valutazioni periodiche dei loro livelli di competenze e abilità successivamente alla prima diagnosi, generalmente effettuata in età infantile e/o giovanile e sulla cui base viene definito una volta per tutte il trattamento cui sono sottoposti. In particolare, si intende analizzare l'evoluzione delle abilità cognitive e dei livelli adattivi nel corso dell'arco di vita, nonché le loro interazioni e l'influenza altre possibili variabili sia individuali che di contesto.

Capitolo 1: La Disabilità Intellettiva

1. Evoluzione storica del costrutto di Disabilità Intellettiva (DI)

Nel corso del tempo, si è andata costruendo una rappresentazione socialmente condivisa della disabilità; al pari di qualsiasi altro fenomeno umano tale rappresentazione sociale è influenzata dal pensiero dominante nelle diverse epoche storiche. Pertanto può essere utile delineare preliminarmente un breve excursus sull'evoluzione storico-culturale dell'immagine sociale e, di conseguenza, delle modalità di approccio e gestione alla persona con disabilità.

In epoca classica, i valori cardine erano costituiti dagli ideali complementari e indisgiungibili di forza e bellezza: bello (*kalos*) e buono (*agathos*). Al contrario, qualunque tipo di imperfezione fisica o malattia veniva fortemente condannata considerata come manifestazione di un castigo divino per colpe e (*hybris*). (Cario, 2014). Tale concezione è ben esemplificata da (Aristotele, 1990), secondo cui lo Stato doveva impedire l'allevamento dei bambini nati "deformi", così da evitare un inutile sperpero di denaro ed energie. Analogamente, Platone, sosteneva come la medicina avesse il compito di curare soltanto coloro che fossero sani nel corpo e nello spirito: ne "La Repubblica" il filosofo affermava: «*Se dobbiamo tener conto – risposi – di ciò che abbiamo già ammesso, conviene che gli uomini migliori si accoppino con le donne migliori il più spesso possibile e che, al contrario, i peggiori si uniscano con le peggiori, meno che si può; e se si vuole che il gregge sia veramente di razza occorre che i nati dai primi vengano allevati non invece quelli degli altri*» (Platone, 2007). Sia Platone che Aristotele affermavano che il valore dell'individuo fosse strettamente legato alla sua capacità razionale e, di conseguenza, una carenza o una totale mancanza di razionalità comportava un collocamento ai livelli inferiori della cosiddetta "Scala degli Esseri". Questa concezione ha certamente influito sulla costruzione sociale del concetto di disabilità intellettiva e sulle modalità di gestione di tale condizione, nella cultura occidentale, fino a tempi recenti (Stainton, 2001).

Ripercorrendo le principali tappe di tale influenza, in primo luogo l'antica Roma aveva ereditato la visione ellenistica della deformità quale punizione divina per colpe. Nel V secolo a.C., il diritto romano imponeva di sopprimere i bambini nati deformati, gettandoli dalla Rupe Tarpea, similmente al costume spartano. Anche i soldati con gravi mutilazioni pur ricevendo grandi onori, subivano il trattamento analogo dell'emarginazione o dell'abbandono.

Una visione simile può essere rintracciata anche nella cultura ebraica; in particolare, nell'Antico Testamento si affermava l'impossibilità per chiunque presentasse deformità fisiche di prendere parte ai rituali religiosi.

L'avvento del Cristianesimo, con l'affermarsi dei valori di carità, pietà e difesa dei deboli e dei malati, in quanto tutti figli di Dio, ha prodotto un mutamento radicale nella percezione e nell'atteggiamento sociale nei confronti del diverso e del più debole. Ciononostante, anche nella storia del Cristianesimo non mancano periodi di regressione, in particolare, con il papato di Gregorio Magno (590-604), secondo cui un'anima sana non avrebbe potuto risiedere in un corpo malato. Nel periodo medioevale permane, dunque, l'ostracismo nei confronti della disabilità fisica e mentale, promosso anche dalla Chiesa cattolica, che riafferma con forza il legame tra malattia e peccato. Agli individui affetti da menomazioni fisiche è, tuttavia, concessa la possibilità di girovagare per le città in occasione delle festività religiose, al fine di chiedere l'elemosina e, al contempo, fungere da monito, ricordando ai fedeli la sorte infausta per chiunque violi i precetti religiosi. Un trattamento differente è riservato ai gobbi e ai nani, che iniziano a ricoprire il ruolo di giullari di corte. In questa fase, anche la follia viene ritenuta la conseguenza della malvagità e delle condotte peccaminose messe in atto dal genere umano. I folli vengono isolati dal resto della popolazione e relegati in apposite strutture – antesignane di quelli che sarebbero poi diventati i manicomi. Nel corso del XIII secolo, gli istituti manicomiali si propagano in tutta Europa, a conferma dell'avvenuta divisione medico-sociale tra patologie della mente e patologie del corpo.

Bisogna attendere l'illuminismo per assistere a un radicale cambiamento nella concezione dei fenomeni umani, la cui eterogeneità e pluralità dei fenomeni rientrano nell'ordine naturale, per cui la disabilità, concepita come una variante possibile della natura umana, può essere compresa e curata (Cairo, 2014). Con l'affermarsi della scienza medica, i disabili vengono classificati in due categorie: i curabili e gli incurabili. Tra quest'ultimi troviamo i malati di mente, destinati ad essere allontanati dalla società e internati per il resto della vita., mentre altre forme di disabilità, vengono curate negli ospedali, che si vanno via via diffondendo.

Dagli inizi dell'Ottocento, l'industrializzazione con l'utilizzo nelle fabbriche di macchinari potenzialmente pericolosi alimenta una nuova categoria di disabili fisici. Ciò contribuisce a rendere la condizione della disabilità meritevole di attenzione e di cura da parte delle istituzioni con l'obiettivo di un possibile reinserimento nella vita produttiva anche di chi avesse riportato menomazioni sul lavoro.

Un passaggio fondamentale nell'evoluzione della rappresentazione sociale della disabilità si deve alla pubblicazione dell'opera di Darwin "*L'origine della specie*" (1859) che, introducendo i concetti di "evoluzionismo" e di "selezione naturale", produce la rivoluzione epistemologica fondamentale

nella cultura scientifica occidentale. Il filosofo inglese Herbert Spencer (1851) fu il primo ad applicare le teorie darwiniane alla società, affermando l'esistenza in natura di un vero e proprio stato di guerra, che induce la soppressione del più debole a vantaggio del più forte e intelligente, così da favorire il progresso della specie umana. Non possiamo dimenticare, tuttavia, che all'evoluzionismo darwiniano si ispirarono anche concezioni intrinsecamente razziste, quali la nascente disciplina dell'"antropologia razzista" da cui scaturì la cosiddetta eugenetica, finalizzata alla produzione di una razza superiore, obiettivo del nazismo (Cario, 2014). Infatti, negli anni Trenta del Novecento, con l'avvento al potere di Hitler, anche le persone disabili – soprattutto coloro che presentano deficit mentali – divennero oggetto di persecuzione e distruzione di massa (Friedlander, 1997). Solo dalla seconda metà del Novecento, è sorto ed ha iniziato a diffondersi un movimento di profonda critica e di condanna delle istituzioni totali, come luoghi di esclusione/segregazione. Il sociologo Goffman, per primo, nella famosa raccolta di Saggi "Asylums" (1961), sottolinea il carattere primariamente contenitivo e di custodia delle strutture psichiatriche, con l'obiettivo di proteggere la società dalle persone affette da patologie psichiche, ritenute un pericolo sociale. Nella cultura occidentale si è in seguito sempre più affermato, fino a diventare dominante, l'approccio de-istituzionalizzante che in Italia ha portato nel 1978 all'approvazione della legge 180, cosiddetta "legge Basaglia", che ha decretato la chiusura dei manicomi. Dalla fine degli anni Settanta, con il superamento dell'ottica della mera custodia/segregazione, iniziano ad essere emanate leggi e normative che istituzionalizzano il diffondersi di strutture socio-sanitarie alternative maggiormente orientate verso un approccio terapeutico e riabilitativo, come si sintetizzerà nel prossimo paragrafo, soprattutto in riferimento alla istituzione di Centri socio-riabilitativi e ad interventi di promozione e sostegno di una più ampia inclusione sociale.

1.1. Normativa per la promozione dei diritti e l'integrazione di persone con DI

Gli iniziali centri educativi sono stati trasformati in centri diurni, in seguito alla Legge n. 104/1992, secondo cui *"l'inserimento e l'integrazione sociale della persona handicappata si realizzano mediante [...] l'istituzione o adattamento di centri socio-riabilitativi ed educativi diurni a valenza educativa"*. Tale *"legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate"* ha mirato a prevenire e rimuovere le condizioni che impediscono il pieno sviluppo della persona con disabilità, sulla base dall'assunto che, fornendo adeguato sostegno e supporto alle persone disabili e alle loro famiglie, è possibile promuoverne l'autonomia e l'integrazione sociale.

Tra le altre misure ha previsto “centri socio-riabilitativi e educativi a carattere residenziale” e le “comunità alloggio”.

Parimenti, la Legge n. 328/2000, dispone che in ogni ambito territoriale vengano istituiti “dei centri socioriabilitativi” e delle “strutture residenziali e semiresidenziali per soggetti con fragilità sociale” (art. 22). I servizi residenziali consistono in istituti o comunità di piccole dimensioni, che accolgono le persone disabili che non possono godere, in modo temporaneo o permanente, del supporto delle proprie famiglie. Il Centro Diurno può essere quindi definito come una struttura territoriale a carattere diurno rivolta a persone cognitivamente disabili adulte con un certo grado di autosufficienza, ma per le quali non sia comunque stato possibile l’inserimento in un contesto lavorativo “protetto”.

Nel dicembre 2006 l’Assemblea delle Nazioni Unite ha approvato la Convenzione Internazionale sui Diritti delle Persone con Disabilità, ratificata dal Parlamento Italiano con L. 18/2009 che ha l’obiettivo di proteggere e assicurare il pieno e uguale godimento di tutte le libertà civili da parte delle persone con disabilità.

Le strutture residenziali e/o semiresidenziali di nuova concezione si configurano come veri e propri servizi di accoglienza e supporto per utenti e famiglie al fine di soddisfare i loro fondamentali bisogni ma anche e non secondariamente valorizzare risorse e competenze residue. Ove possibile la normativa prevede l’applicazione di due tipi di interventi domiciliari: il servizio assistenza domiciliare (SAD) e il Servizio di Assistenza Domiciliare Integrata (ADI).

Il Servizio di Assistenza Domiciliare (SAD) viene erogato dal Comune ed è rivolto a persone disabili non autosufficienti con diversi livelli di dipendenza; lo scopo è di integrare le competenze dell’individuo adulto disabile, supportandolo nello svolgimento di piccole mansioni e/o diversi tipi di attività, ad esempio accompagnandolo ad attività di tipo ricreativo svolte all’esterno (spettacoli, iniziative sportive). L’obiettivo principale è mantenere il più possibile le persone presso il proprio ambiente di vita, evitando l’esclusione dalla vita sociale, l’emarginazione e incrementando, di contro, i rapporti con l’esterno e con i servizi presenti sul territorio. Il Servizio di Assistenza Domiciliare Integrata (ADI) aggiunge all’intervento dell’assistente domiciliare anche le cure mediche e/o riabilitative necessarie, erogate sempre a domicilio, permettendo alla persona di evitare i disagi e alla collettività i costi di un ricovero ospedaliero.

Con il Decreto del Presidente della Repubblica del 4 ottobre 2013 l’Italia ha adottato il primo “*Programma d’Azione Biennale per la promozione dei diritti e l’integrazione delle persone con disabilità*”, con un conseguente cambiamento di prospettiva sia dal punto di vista politico che progettuale sul tema. Per la prima volta, infatti, è stata data rilevanza non solo alle necessità assistenziali delle persone con disabilità, ma soprattutto alla tutela dei diritti delle stesse, ambito che

investe l'amministrazione politica a tutti i livelli – locale, regionale, nazionale. Tale programma risultava, di fatto, in linea con l'impegno assunto dall'Italia di fronte alla comunità internazionale in occasione della ratifica della Convenzione ONU sui diritti delle Persone con Disabilità (Legge del 3 marzo 2009, n.18), che ha segnato il passaggio da una visione della disabilità come condizione di malattia e inferiorità ad una concezione della stessa volta al rispetto dei diritti umani e alla valorizzazione delle differenze individuali. I principi generali della suddetta Convenzione sono i seguenti:

- a il rispetto per la dignità intrinseca, l'autonomia individuale, compresa la libertà di compiere le proprie scelte, e l'indipendenza delle persone;
- b la non discriminazione;
- c la piena ed effettiva partecipazione e inclusione nella società;
- d il rispetto per la differenza e l'accettazione delle persone con disabilità come parte della diversità umana e dell'umanità stessa;
- e la parità di opportunità;
- f l'accessibilità;
- g la parità tra uomini e donne;
- h il rispetto dello sviluppo delle capacità dei minori con disabilità e il rispetto del diritto dei minori con disabilità a preservare la propria identità.

Sulla scorta del primo programma, con il Decreto del Presidente della Repubblica del 12 ottobre 2017 è stato promulgato un secondo *“Programma d’Azione Biennale per la promozione dei diritti e l’integrazione delle persone con disabilità”* (GU Serie Generale n.289 del 12-12-2017), predisposto dall'Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità (OND) e fondato sugli stessi principi del primo programma. L'attuazione del suddetto Programma, oltre all'impegno del Governo nazionale e del Parlamento, sollecita l'intervento coordinato dei governi locali e delle Amministrazioni Regionali.

A livello europeo, il 3 marzo 2021 la Commissione Europea ha pubblicato la nuova Strategia 2021-2030 sui diritti delle persone con disabilità, che segue la precedente Strategia europea 2010-2020 sulla Disabilità. Quest'ultima ha aperto la strada verso un'Europa priva di barriere e volta all'emancipazione degli individui con disabilità. Tuttavia, a dispetto dei progressi compiuti nell'ultimo decennio, le persone con disabilità si trovano tutt'oggi ad affrontare importanti ostacoli, oltre ad aver un maggior rischio di povertà ed emarginazione sociale. Alla luce di tale considerazione, la nuova Strategia propone diverse attività mirate ad assicurare migliori condizioni di vita alle 100 milioni di persone con disabilità residenti in Unione Europea, favorendo la loro

piena partecipazione alla comunità nel rispetto dei diritti di uguaglianza e non discriminazione. Queste attività verranno implementate attraverso l'attuazione della Convenzione ONU sui diritti delle Persone con Disabilità (CRPD) e dalla legislazione europea in materia di diritti fondamentali. In particolare, le iniziative delineate dalla Strategia europea si basano su tre tematiche fondamentali:

- Diritti dell'UE: Proposta di una Carta Europea della Disabilità a partire dal 2023, al fine di facilitare il libero movimento delle persone con disabilità in tutti i Paesi dell'UE;
- Indipendenza e autonomia: predisposizione di una guida di orientamento mirata all'incremento della qualità dei servizi sociali rivolti alle persone con disabilità e per sostenere il loro diritto ad una vita indipendente ed autonoma;
- Non discriminazione e pari opportunità: un obiettivo centrale della Strategia consiste nel tutelare le persone con disabilità da ogni forma di discriminazione e violenza, assicurando pari opportunità ed accesso al sistema sanitario, alla giustizia, all'istruzione, allo sport, al turismo e all'ambito occupazionale.

La Commissione europea sollecita gli Stati membri a contribuire a questa nuova strategia rafforzata, che funge da quadro per le azioni dell'UE e per l'attuazione della Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità.

Rispetto allo specifico contesto italiano, la normativa principale, avente come oggetto centrale il tema della disabilità, è la Legge 5 febbraio 1992, n.104, denominata anche: "*Legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale ed i diritti delle persone handicappate*" (GU Serie Generale n.39 del 17-02-1992 - Suppl. Ordinario n. 30), i cui obiettivi generali sono i seguenti:

- a garantisce il pieno rispetto della dignità umana, della libertà e dell'autonomia della persona handicappata, promuovendone piena integrazione nella famiglia, nella scuola, nel lavoro e nella società;
- b previene ed elimina le condizioni invalidanti che ostacolano lo sviluppo della persona umana, partecipazione della persona handicappata alla vita della collettività, nonché la realizzazione dei diritti civili, politici e patrimoniali;
- c persegue il recupero funzionale e sociale della persona affetta da minorazioni fisiche, psichiche e sensoriali e assicura i servizi e le prestazioni per la prevenzione, la cura e la riabilitazione delle minorazioni, nonché la tutela giuridica ed economica della persona handicappata;
- d predisporre interventi volti a superare stati di emarginazione e di esclusione sociale della persona handicappata.

Una normativa specificatamente mirata alla promozione del diritto al lavoro delle persone con disabilità è la Legge 12 marzo 1999, n. 68, denominata “*Norme per il diritto al lavoro dei disabili*” (GU n.68 del 23-03-1999 – Suppl. Ordinario n.57). Tale norma ha lo scopo di garantire l’inserimento e l’integrazione occupazionale delle persone con disabilità, mediante servizi di sostegno e di collocamento mirato (Art. 1). Essa si applica:

- a. alle persone in età lavorativa affette da minorazioni fisiche, psichiche o sensoriali e ai portatori di handicap intellettuale, che comportino una riduzione della capacità lavorativa superiore al 45 per cento, accertata dalle competenti commissioni per il riconoscimento dell’invalidità civile in conformità alla tabella indicativa delle percentuali di invalidità per minorazioni e malattie invalidanti approvata, ai sensi dell’articolo 2 del decreto legislativo 23 novembre 1988, n. 509, dal Ministero della sanità sulla base della classificazione internazionale delle menomazioni elaborata dalla Organizzazione mondiale della sanità; nonché alle persone nelle condizioni di cui all’articolo 1, comma 1, della legge 12 giugno 1984, n. 222;
- b. alle persone invalide del lavoro con un grado di invalidità superiore al 33 per cento, accertata dall’Istituto nazionale per l’assicurazione contro gli infortuni sul lavoro e le malattie professionali (INAIL) in base alle disposizioni vigenti;
- c. alle persone non vedenti o sordomute, di cui alle leggi 27 maggio 1970, n. 382, e successive modificazioni, e 26 maggio 1970, n. 381, e successive modificazioni;
- d. alle persone invalide di guerra, invalide civili di guerra e invalide per servizio con minorazioni ascritte dalla prima all’ottava categoria di cui alle tabelle annesse al testo unico delle norme in materia di pensioni di guerra, approvato con d.P.R. 23 dicembre 1978, n. 915, e successive modificazioni.

Inoltre, all’Art.3, tale legge sancisce *Assunzioni Obbligatorie e Quote di Riserva*, in particolare:

- 1) I datori di lavoro pubblici e privati sono tenuti ad avere alle loro dipendenze lavoratori appartenenti alle categorie di cui all’articolo 1 nella seguente misura:
 - a. sette per cento dei lavoratori occupati, se occupano più di 50 dipendenti;
 - b. due lavoratori, se occupano da 36 a 50 dipendenti;
 - c. un lavoratore, se occupano da 15 a 35 dipendenti.
- 2) Per i datori di lavoro privati che occupano da 15 a 35 dipendenti l’obbligo di cui al comma 1 si applica solo in caso di nuove assunzioni (abrogato dal decreto legislativo n. 151 del 2015).

- 3) Per i partiti politici, le organizzazioni sindacali e le organizzazioni che, senza scopo di lucro, operano nel campo della solidarietà sociale, dell'assistenza e della riabilitazione, la quota di riserva si computa esclusivamente con riferimento al personale tecnico-esecutivo e svolgente funzioni amministrative (comma così modificato dal decreto legislativo n. 151 del 2015).
- 4) Per i servizi di polizia, della protezione civile e della difesa nazionale, il collocamento dei disabili è previsto nei soli servizi amministrativi.
- 5) Gli obblighi di assunzione di cui al presente articolo sono sospesi nei confronti delle imprese che versano in una delle situazioni previste dagli articoli 1 e 3 della legge 23 luglio 1991, n. 223, e successive modificazioni, ovvero dall'articolo 1 del decreto-legge 30 ottobre 1984, n. 726, convertito, con modificazioni, dalla legge 19 dicembre 1984, n. 863; gli obblighi sono sospesi per la durata dei programmi contenuti nella relativa richiesta di intervento, in proporzione all'attività lavorativa effettivamente sospesa e per il singolo ambito provinciale. Gli obblighi sono sospesi inoltre per la durata della procedura di mobilità disciplinata dagli articoli 4 e 24 della legge 23 luglio 1991, n. 223, e successive modificazioni, e, nel caso in cui la procedura si concluda con almeno cinque licenziamenti, per il periodo in cui permane il diritto di precedenza all'assunzione previsto dall'articolo 8, comma 1, della stessa legge.
- 6) Agli enti pubblici economici si applica la disciplina prevista per i datori di lavoro privati.
- 7) Nella quota di riserva sono computati i lavoratori che vengono assunti ai sensi della legge 21 luglio 1961, n. 686, e successive modificazioni, nonché della legge 29 marzo 1985, n. 113, e della legge 11 gennaio 1994, n. 29.

Nonostante gli importanti cambiamenti avvenuti con la promulgazione di tale normativa, se si considerano i dati nazionali inerenti all'occupazione di persone con disabilità in Italia, si evidenzia un quadro sconcertante. Dall'analisi delle statistiche ISTAT del 2015, emerge come tra le persone con limitazioni funzionali gravi gli occupati siano solo il 19,7%, contro il 46,9% tra chi ha limitazioni lievi, invalidità o patologie croniche. L'inclusione delle persone con disabilità intellettiva, in particolare, richiede interventi strutturati e complessi, al fine di garantire al meglio l'inserimento lavorativo. Il sostegno all'inserimento non implica solo la rimozione delle barriere architettoniche, ma soprattutto la creazione e l'adozione nell'ambito lavorativo di modalità di comunicazione innovative, semplificazione del linguaggio, accessibilità a risorse e strumenti di lavoro.

Sempre nell'ottica di promuovere una piena integrazione scolastica, lavorativa, sociale e familiare della persona con disabilità, è stata promulgata la Legge 8 novembre 2000, n. 328, "*Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali*". In particolare, l'Articolo 14 (Progetti individuali per le persone disabili) risulta di fondamentale importanza. Esso prevede, infatti, il diritto di ogni persona con disabilità, e di chi lo rappresenta, di richiedere al Comune la stesura di un progetto di vita personalizzato, di concerto con l'ASL e dei diversi individui istituzionali e sociali che, a vario titolo, concorrono a realizzare la suddetta integrazione sociale.

Il progressivo aumento di attenzione e di interventi di sostegno all'inclusione scolastica e occupazionale sono andati di pari passo all'aumento delle conoscenze scientifiche relative alle diverse tipologie e profili degli individui affetti da disabilità, producendo, in particolare la disponibilità di diversi strumenti diagnostici, utili al riconoscimento e alla gestione di diverse categorie di individui con le loro peculiari specificità.

2. Sistemi e criteri diagnostici

Sono attualmente disponibili teorie di riferimento e protocolli validati che, sulla base di criteri condivisi, consentono di effettuare una diagnosi di disabilità intellettiva. Qui di seguito si passeranno in rassegna le principali classificazioni proposte dalla letteratura internazionale.

2.1. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM)

Per quanto concerne i criteri diagnostici, nel DSM-IV (APA, 2000) si parlava ancora di "ritardo mentale", che, per le caratteristiche di stabilità e cronicità, veniva inserito assieme ai disturbi di personalità in Asse-II. Tale condizione veniva caratterizzata per "*un funzionamento intellettivo generale significativamente al di sotto della media*" con quattro gradi di gravità in funzione del valore del quoziente intellettivo (QI). In altre parole, la diagnosi si fondava su un criterio psicometrico, ossia su una misura del QI, specificatamente <70. È con il DSM-5 (APA, 2013) che viene riconosciuta l'insufficienza di una diagnosi basata su parametri meramente psicometrici, alla cui definizione deve concorrere una complementare valutazione dell'adattamento sociale.

Nel DSM-5, il termine "ritardo mentale" è stato ufficialmente sostituito da "disabilità intellettiva", che è ora l'equivalente di "disturbi dello sviluppo intellettivo" adottato nell' *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 11th revision – ICD-11* (WHO, 2022); ciò a conferma di una progressiva convergenza tra i due sistemi di classificazione internazionali. Così il DSM-5 definisce la disabilità intellettiva inserendola nei disturbi del neurosviluppo:

“un disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comprende deficit del funzionamento sia intellettuale che adattivo negli ambiti concettuali, sociali e pratici. Devono essere soddisfatti i seguenti tre criteri:

- A. Deficit delle funzioni intellettive, come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza, confermati sia da una valutazione clinica sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati.*
- B. Deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e di responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, attraverso molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.*
- C. Esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo di sviluppo” (2013, pp. 37-38).*

Oltre ai suddetti criteri diagnostici, sono presenti specificatori per delineare il livello di gravità attuale (lieve, moderata, grave, estrema) della disabilità intellettiva (Tabella 1). La definizione dei livelli di gravità si basa sul funzionamento adattivo e non sui punteggi del QI –in quanto è soprattutto il funzionamento adattivo a definire il tipo ed il grado di assistenza richiesti, al fine di mantenere un'adeguata qualità di vita e garantire il massimo livello di benessere psico-sociale possibile.

Tabella 1. Livelli di gravità della disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo. Adattato da APA (2013).

Livello di gravità	Ambito concettuale	Ambito sociale	Ambito pratico
Lieve	<p>Nei bambini in età prescolare, possono non esserci anomalie concettuali evidenti. Nei bambini in età scolare e negli adulti, sono presenti difficoltà nell'apprendimento di abilità scolastiche quali lettura, scrittura, capacità di calcolo, concetto del tempo o del denaro, che rendono necessaria qualche forma di supporto in una o più aree di apprendimento per poter soddisfare le aspettative correlate all'età. Negli adulti, sono compromessi il pensiero astratto, la funzione esecutiva (per es., pianificazione, elaborazione di strategie, definizione delle priorità e flessibilità cognitiva), e la memoria a breve termine, così come l'uso funzionale delle abilità scolastiche (per es., lettura, gestione del denaro). È presente un approccio a problemi e soluzioni in qualche modo concreto rispetto ai coetanei.</p>	<p>Rispetto ai coetanei con sviluppo regolare, l'individuo è immaturo nelle interazioni sociali. Per esempio, vi possono essere difficoltà nel percepire accuratamente gli stimoli sociali provenienti dai coetanei. La comunicazione, la conversazione e il linguaggio sono più concreti e immaturi rispetto a quanto atteso in base all'età. vi possono essere difficoltà nel controllare emozioni e comportamento in modi adeguati all'età; tali difficoltà vengono notate dai coetanei nelle situazioni sociali. È presente una limitata comprensione del rischio nelle situazioni sociali; la capacità di giudizio sociale è immatura rispetto all'età e la persona è a rischio di essere manipolata dagli altri (credulità).</p>	<p>L'individuo può funzionare in maniera adeguata all'età per quanto concerne la cura personale. Gli individui possono avere maggiormente bisogno di supporto nelle attività complesse della vita quotidiana rispetto ai coetanei. Nell'età adulta, il supporto riguarda generalmente il fare acquisti di alimenti, l'utilizzo dei trasporti, la gestione della casa o dei bambini, la preparazione dei pasti, la gestione delle finanze. Le capacità di svago sono simili a quelle dei coetanei, sebbene la capacità di giudizio relativa al proprio stato di benessere e all'organizzazione del tempo libero richieda sostegno. Nell'età adulta, un impegno competitivo è spesso osservato in quei lavori che non enfatizzano abilità concettuali. Gli individui hanno generalmente bisogno di supporto nel prendere decisioni che concernono la salute e l'ambito legale, e nell'apprendere adeguatamente lo svolgimento di una professione adeguata. Tipicamente il supporto è necessario per riuscire a formare una famiglia.</p>
Moderato	<p>Per tutto il periodo dello sviluppo, le abilità concettuali dell'individuo restano marcatamente inferiori a quelle dei coetanei. Nei bambini in età prescolare, il linguaggio e le abilità prescolastiche si sviluppano lentamente. Nei bambini in età scolare, i progressi nella lettura, nella scrittura, nel calcolo e nella comprensione dei concetti di tempo e di denaro si verificano lentamente nel corso degli anni scolastici e</p>	<p>L'individuo mostra marcate differenze rispetto ai coetanei nel comportamento sociale e comunicativo durante lo sviluppo. Il linguaggio parlato è tipicamente uno strumento primario per la comunicazione sociale, ma risulta essere molto meno complesso rispetto a quello dei coetanei. La capacità di relazione è evidente nei legami stretti con i membri della famiglia e con gli amici, e l'individuo può sviluppare amicizie solide nel corso della vita e a volte</p>	<p>L'individuo può prendersi cura dei propri bisogni personali, compresi il mangiare, il vestirsi, l'evacuazione e l'igiene, allo stesso livello di un adulto, sebbene siano richiesti un ampio periodo di insegnamento e molto tempo affinché l'individuo diventi indipendente nella gestione di tali bisogni, e può esserci bisogno di sollecitazioni. Allo stesso modo, nell'età adulta può essere raggiunta la partecipazione a tutte le attività domestiche, sebbene sia necessario un esteso periodo di insegnamento e tipicamente abbiano luogo forme di</p>

	<p>sono notevolmente limitati rispetto a quelli dei coetanei. Negli adulti, lo sviluppo delle abilità scolastiche è tipicamente fermo a un livello elementare, ed è necessario un supporto per l'uso completo delle abilità scolastiche nel mondo del lavoro e nella vita quotidiana. Per portare a termine le attività concettuali nella vita di ogni giorno è richiesta un'assistenza continua su base quotidiana, e altri al posto dell'individuo possono occuparsi completamente di queste responsabilità.</p>	<p>relazioni amorose in età adulta. Tuttavia, gli individui possono non percepire o non interpretare in modo corretto gli stimoli sociali. La capacità di giudizio sociale e di prendere decisioni è limitata, e il personale di supporto deve assistere la persona nelle decisioni della vita. Le relazioni di amicizia con coetanei con sviluppo regolare sono spesso influenzate dalle limitazioni sociali e comunicative. È necessario un sostegno sociale e comunicativo significativo per avere successo nel campo lavorativo.</p>	<p>sostegno continuo per garantire delle prestazioni adeguate all'età adulta. L'indipendenza lavorativa può essere raggiunta in lavori che richiedono limitate abilità concettuali e comunicative, ma è necessario un notevole sostegno da parte di colleghi, supervisori e altri nella gestione delle aspettative sociali, delle difficoltà lavorative e delle responsabilità ausiliare quali pianificazione, trasporto, salute e gestione del denaro. Possono essere sviluppate svariate capacità ricreative. Queste tipicamente richiedono sostegno supplementare e opportunità di apprendimento per un periodo prolungato. In una minoranza significativa di individui è presente un comportamento disadattivo che causa problemi sociali.</p>
Grave	<p>Il raggiungimento di abilità concettuali è limitato. L'individuo in genere comprende poco il linguaggio scritto o i concetti che comportano numeri, quantità, tempo e denaro. Il personale di supporto fornisce un sostegno esteso nella risoluzione dei problemi durante tutta la vita.</p>	<p>Il linguaggio parlato è abbastanza limitato per quanto riguarda il vocabolario e la grammatica. L'eloquio può essere composto da singole parole o frasi e può essere facilitato con l'aiuto di strumenti aumentativi. L'eloquio e la comunicazione sono incentrati sul "qui e ora" degli eventi quotidiani. Il linguaggio è usato per la comunicazione sociale più che per dare spiegazioni. Gli individui comprendono i discorsi semplici e la comunicazione gestuale. Le relazioni con i membri della famiglia e con altri familiari sono fonte di piacere e aiuto.</p>	<p>L'individuo richiede un sostegno in tutte le attività della vita quotidiana, compresi i pasti, il vestirsi, il lavarsi e l'evacuazione. L'individuo ha bisogno di supervisione in ogni momento. L'individuo non può prendere decisioni responsabili riguardanti il proprio benessere o il benessere di altri. Nell'età adulta, la partecipazione a compiti domestici, attività ricreative e lavoro richiede assistenza e supporto continuativi. Un comportamento disadattivo, compreso l'autolesionismo, è presente in una minoranza significativa di individui.</p>

Estremo	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, il lavoro e lo svago. Possono essere acquisite determinate abilità visuo-spaziali, come il confronto e la classificazione basati su caratteristiche fisiche. Tuttavia, concomitanti compromissioni motorie e sensoriali possono impedire l'uso funzionale degli oggetti.	L'individuo ha una compromissione molto limitata della comunicazione simbolica nell'eloquio o nella gestualità. Può comprendere alcuni gesti o istruzioni semplici. L'individuo esprime i propri desideri ed emozioni principalmente attraverso la comunicazione non verbale, non simbolica. L'individuo gradisce i rapporti con i membri della famiglia, con il personale di supporto e con altri familiari ben conosciuti, e partecipa e risponde alle interazioni sociali attraverso segnali gestuali ed emozionali. Concomitanti compromissioni sensoriali e fisiche possono impedire molte attività sociali.	L'individuo dipende dagli altri in ogni aspetto della cura fisica, della salute e della sicurezza quotidiane, sebbene possa essere in grado di partecipare ad alcune di queste attività. Gli individui senza gravi compromissioni fisiche possono collaborare ad alcune attività domestiche quotidiane, come portare i piatti a tavola. Le azioni semplici con alcuni oggetti possono rappresentare la base per la partecipazione ad alcune attività professionali in presenza di alti livelli di sostegno continuativo. Le attività ricreative possono comportare, per esempio, ascoltare musica, guardare film, uscire per una passeggiata o partecipare ad attività in acqua, tutto con il supporto di altre persone. Compromissioni fisiche e sensoriali concomitanti rappresentano ostacoli frequenti alla partecipazione (al di là della semplice osservazione) ad attività domestiche, ricreative e professionali. È presente comportamento disadattivo in una minoranza significativa di individui.
----------------	--	---	---

2.2. *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD)*

Come già detto, l'espressione "disabilità intellettiva" (ID) ha sostituito l'espressione "Ritardo Mentale", pur restando dibattuta la questione se la Disabilità Intellettiva sia una disabilità o una condizione di salute. Questo rappresenta un aspetto centrale poiché, se gli *Intellectual Developmental Disorders* (IDD) fossero definiti solo come disabilità e non come condizione di salute, dovrebbero essere cancellati dall'ICD (WHO, 2022) e classificati utilizzando solo codici dell'*International classification of functioning, disability, and health* (ICF), ma è l'ICD – non l'ICF – ad essere utilizzato in 194 paesi membri dell'OMS per definire le responsabilità dei governi nel fornire assistenza sanitaria e altri servizi ai loro cittadini (Carulla et al., 2011).

L'undicesima revisione dell'ICD, ha coinvolto 30 esperti provenienti da 13 paesi in rappresentanza delle diverse regioni dell'OMS, i quali sono arrivati a codificare la disabilità intellettiva come un disturbo. Il termine da utilizzare è stato molto discusso, sono state prese in esame anche parole quali

“menomazione”, “difficoltà” e “disordine”, ma è stato scelto il termine “disturbo” in quanto attribuisce alla disabilità intellettiva la stessa importanza di altri disturbi. Sottolinea, inoltre, come non riguardi solo l’intelligenza ma anche la sfera dell’adattamento e si presenti spesso in comorbidità con altre patologie.

La più grande modifica apportata da questa ultima revisione è l’inserimento degli IDD tra i disturbi dello sviluppo neurologico. Gli Intellectual Developmental Disorders rappresentano “*un gruppo di condizioni dello sviluppo caratterizzate da deficit significativi delle funzioni cognitive, associate a limitazioni dell’apprendimento, del comportamento adattivo e delle abilità*”, con le seguenti manifestazioni:

- *L’ IDD è caratterizzato da un deficit marcato delle funzioni cognitive centrali necessarie per lo sviluppo della conoscenza, del ragionamento e della rappresentazione simbolica rispetto ai bambini di pari età, cultura e ambiente sociale. Tuttavia, differenti pattern di deficit cognitivi sono riscontrati in particolari condizioni di IDD.*
- *In generale, le persone con IDD hanno difficoltà di comprensione verbale, ragionamento percettivo, memoria di lavoro e velocità di processamento.*
- *Il deficit cognitivo nelle persone con IDD è associato a difficoltà nei domini dell’apprendimento, incluso la conoscenza scolastica e pratica.*
- *Le persone con IDD manifestano tipicamente, difficoltà nel comportamento adattivo; vale a dire affrontare le attività della vita quotidiana allo stesso modo dei bambini di pari età, cultura e ambiente. Queste difficoltà includono limitazioni nelle abilità concettuali, sociali e pratiche.*
- *Le persone con IDD hanno spesso difficoltà nella gestione del comportamento, delle emozioni e delle relazioni interpersonali, e nel mantenimento della motivazione nel processo di apprendimento.*
- *L’IDD è una condizione che interessa l’intero ciclo di vita e richiede l’analisi delle fasi dello sviluppo e delle transizioni della vita.*

Secondo gli studiosi, l’individuazione dei diversi livelli di gravità dovrebbe basarsi su una descrizione clinica per ciascuna sottocategoria e il punteggio del QI dovrebbe essere un elemento importante come altri per determinare il livello di gravità.

Come noto, nei bambini di età inferiore ai 4 anni ci sono difficoltà nella diagnosi di IDD e nell’individuazione del livello di gravità, a causa della mancanza di strumenti di valutazione cognitiva affidabili (Shevell et al., 2003). Per questo, all’interno dell’ICD-11 è possibile trovare una diagnosi provvisoria di “IDD non specificato”, per bambini di età inferiore a 4 anni, e una sottocategoria di “altro IDD” da utilizzare per individui di età superiore a 4 anni, quando è possibile

effettuare una diagnosi di disabilità intellettiva ma non è determinabile il livello di gravità, a causa di comorbidità, ad esempio, con disturbi psichiatrici, disabilità fisica.

2.3. *International classification of functioning, disability, and health (ICF)*

La Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF) è stata pubblicata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) nel 2001 e, a partire dal 2011, è oggetto di un processo di aggiornamento annuale da parte di tutti gli utilizzatori. Tale sistema di classificazione costituisce una nuova versione della Classificazione Internazionale delle Menomazioni, delle Disabilità e degli Handicap (*International classification of impairments, disabilities, and handicaps* – ICIDH) del 1980. L'ICF è una delle classificazioni di riferimento dell'OMS, insieme all' ICD-11 e alla Classificazione internazionale degli interventi sanitari (*International Classification of Health Interventions* – ICHI). L'OMS raccomanda l'utilizzo congiunto di ICD-11 (WHO, 2022), al fine di codificare le condizioni di salute, e di ICF, per delineare il funzionamento della persona. L'aspetto innovativo dell'ICF è costituito dal superamento di una prospettiva medica tradizionale, prendendo in esame anche fattori sociali ed ambientali. Tra i principali scopi vi sono quelli di fornire un fondamento scientifico, per studiare la salute e le condizioni ad essa correlate, proporre un linguaggio comune per permettere una comunicazione più semplice ed offrire un sistema di classificazione e di codifica sistematica per tutti i paesi.

La disabilità è considerata all'interno del più ampio contesto del funzionamento della persona, a sua volta concepito come risultato della complessa interazione individuo-ambiente. Più nello specifico, l'ICF considera tutti gli aspetti della salute e alcune dimensioni del benessere importanti per la salute stessa, descrivendoli come *domini della salute e domini ad essa correlati*. L'ICF si divide in due parti, ciascuna composta da due componenti. La Parte 1 riguarda *Funzionamento e Disabilità*, articolata nella componente del *Corpo*, che include due classificazioni, una per le funzioni dei sistemi corporei e una per le strutture corporee, e nella componente di *Attività e Partecipazione* che descrive tutti gli aspetti del funzionamento da una prospettiva sia individuale che sociale. La Parte 2 concerne, invece, le *Componenti dei Fattori Contestuali*, ossia i *Fattori Ambientali* e i *Fattori Personali*, che interagiscono dinamicamente con le condizioni di salute (malattie, disturbi, lesioni, etc.), contribuendo a determinare gli stati di funzionamento e le eventuali disabilità di una persona. Le prospettive del corpo, della persona e della società – in costante interazione tra loro – rappresentano, dunque, le dimensioni di base del funzionamento (Figura 1).

Facendo riferimento alla disabilità intellettiva, è possibile proporre un esempio esemplificativo di tale complessa inter-relazione. Tale condizione può comportare problematiche in termini di funzioni e strutture corporee (ritardo nello sviluppo motorio, ipotonia, convulsioni, etc.), attività (difficoltà scolastiche, lavorative, etc.) e partecipazione (emarginazione sociale, discriminazioni, etc.), che si influenzano reciprocamente in modo positivo (ad esempio, la partecipazione, ottenuta mediante l'inserimento in un contesto lavorativo variegato, promuove le abilità sociali e comunicative) o negativo (ad esempio, le limitazioni motorie possono ridurre le possibilità di partecipazione sociale). Infine, occorre considerare che tali problematiche risentono degli effetti del contesto di appartenenza e viceversa (Vianello, 2015).

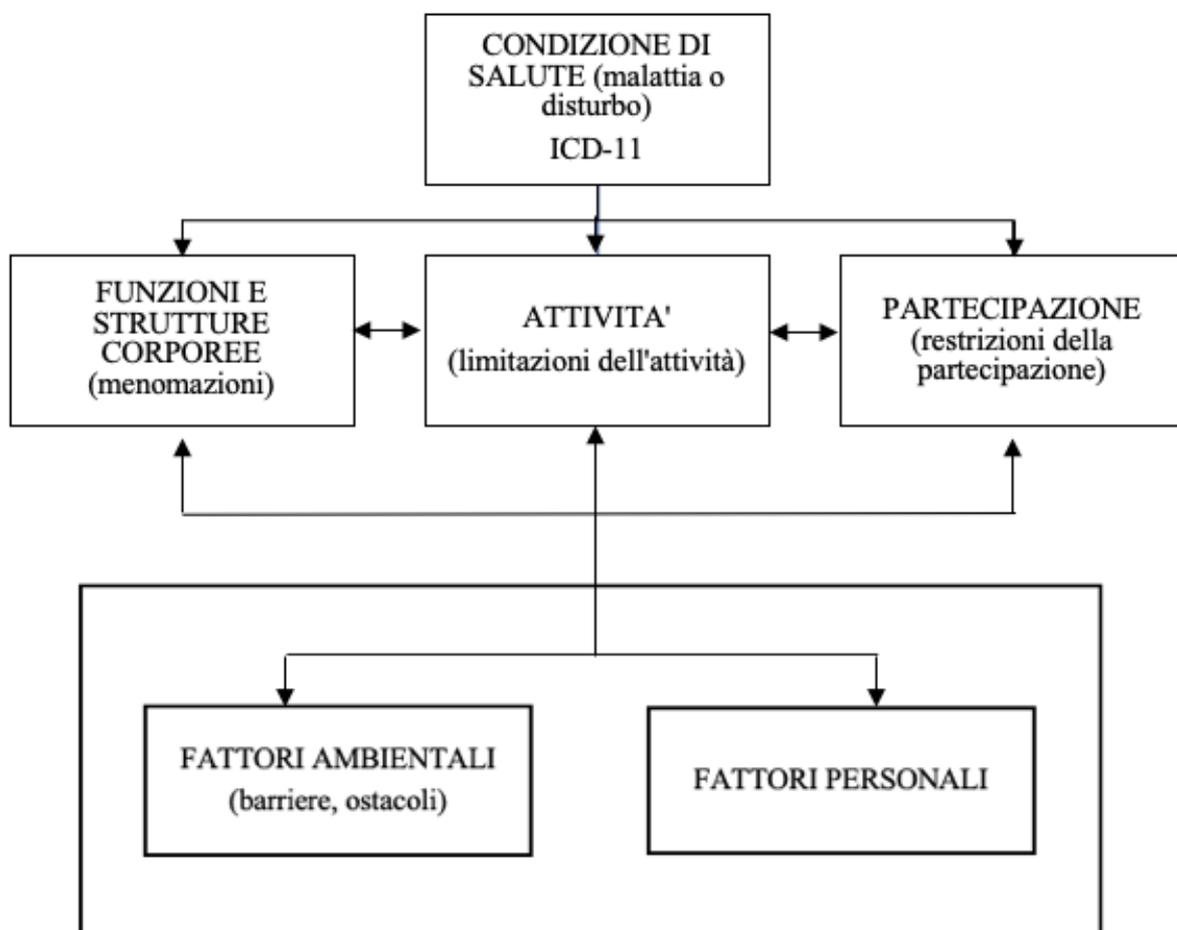


Figura 1: Rappresentazione schematica del modello ICF. Adattato da WHO (2001).

2.4. American Association on Intellectual and Development Disabilities (AAIDD)

L'AAIDD è un'organizzazione senza scopo di lucro che promuove l'uguaglianza e l'inclusione di persone con disabilità intellettiva.

Nel 2021, dopo 10 anni dalla precedente versione, è stata pubblicata la 12^a edizione dell’*“Intellectual Disability. Definition, Diagnosis, Classification, and System o Supports”*. Tale manuale rappresenta una vera e propria guida per quel che riguarda il costrutto di Disabilità Intellettiva, la sua comprensione, diagnosi e classificazione. La più grande novità che troviamo nell’ultima edizione è il cambiamento del criterio dell’età di insorgenza, in quanto dalla nona all’undicesima edizione del Manuale AAIDD si riscontrava un’età di esordio a 18 anni: *“Tale disabilità insorge prima dei 18 anni”*. Mentre nella 12^a edizione del Manuale viene spostata a 22 anni. Il nuovo criterio dell’età di insorgenza "prima che l'individuo raggiunga l'età di 22 anni" si basa su ricerche recenti, che hanno dimostrato che lo sviluppo del cervello continua fino ai 20 anni. Infatti, da studi che utilizzano tecniche di neuroimmagine, è emerso che alcune aree del cervello continuano la loro crescita nella prima età adulta, ad esempio il volume della materia grigia corticale e la sostanza bianca. Come discusso ulteriormente nel Manuale, questo criterio "prima che l'individuo raggiunga l'età di 22 anni" è anche coerente con l'età di 22 anni nel DD Act del 2000. È stato osservato come tra le diverse culture vi possa essere una differente visione sullo sviluppo e sul periodo di sviluppo (Schalock et al., 2021). Una diagnosi di DI richiede limitazioni significative sia nel funzionamento intellettivo che nel comportamento adattivo, come espresso nelle abilità concettuali, sociali e pratiche. L'età di esordio è il terzo elemento per una diagnosi di disabilità intellettiva. Per una corretta diagnosi saranno quindi necessarie una valutazione del funzionamento intellettivo e del comportamento adattivo, entrambe effettuate tramite l’utilizzo di un test affidabile, valido e standardizzato che sia normato sulla popolazione generale. Per il funzionamento intellettivo dovrà produrre un punteggio QI completo, per il comportamento adattivo dovrà fornire una misura dei tre comportamenti adattivi: concettuale, sociale e pratico. Per l’interpretazione dei punteggi sarà necessario fare riferimento all’intervallo di confidenza del 95% basato sull’errore standard di misurazione. Di grande importanza è anche il giudizio clinico.

Il modello teorico per la definizione di ritardo mentale comprende la valutazione di:

- *Capacità intellettive*
 - *Comportamento adattivo.*
 - *Partecipazione, interazioni e ruoli sociali*
 - *Salute*
 - *Contesto*
- ▶ Sostegni

Per partecipazione, interazioni e ruoli si intendono il coinvolgimento e l’impegno dell’individuo nelle situazioni di vita. In tale analisi occorre considerare sia i punti di forza che di debolezza. Con

salute si fa riferimento allo stato di completo benessere, fisico, mentale e sociale. Deve quindi comprendere un'indagine approfondita estesa e documentata della storia clinica e delle condizioni cliniche attuali della persona e della sua famiglia, una raccolta anamnestica delle informazioni relative allo sviluppo psicologico, all'educazione scolastica, all'eventuale impegno lavorativo e alla vita in comunità. Infine, con contesto l'ambiente nel quale le persone vivono la loro vita. I professionisti dovrebbero considerare le diversità linguistiche e le differenze culturali nel modo in cui gli individui comunicano, si muovono e si comportano. I sostegni si riferiscono alle risorse e alle strategie rivolte a promuovere lo sviluppo, gli interessi e il benessere personale della persona con lo scopo di migliorare il funzionamento individuale. La programmazione dei sostegni alla persona disabile deve articolarsi nei seguenti elementi metodologici:

- assessment;
- il bilancio ecologico di vita;
- progetto di vita personale;
- programma di intervento.

3. Eziologia

La disabilità intellettiva non rappresenta una sindrome, ma può essere considerata come il risultato finale comune di differenti processi patologici, che agiscono sul funzionamento del sistema nervoso centrale (DSM- IV-TR, 2000, p. 55) e che impattano sul funzionamento psico-sociale degli individui che ne sono affetti (DSM-5). Essa può essere causata sia da fattori biologici (genetici e non) che da fattori ambientali (si veda Tabella 2).

Tabella 2: Cause biologiche e ambientali della disabilità intellettiva. Adattato da Bhaumik et al. (2016).

Prenatali	Perinatali	Post-natali
<i>Malnutrizione:</i>	<i>Parto traumatico:</i>	- Kernittero
- Ritardo di crescita intrauterino	- Emorragia cerebrale	- Meningo-encefalite
<i>Iatrogene:</i>	- Asfissia	- Convulsioni prolungate
- Radiazioni	- Ipossia	- Ipoglicemia
- Droghe		- Avvelenamento da piombo
- Alcool		- Malnutrizione
<i>Infezioni intrauterine:</i>		- Ipotiroidismo
- Toxoplasmosi, rosolia, citomegalovirus ed herpes		- Neoplasia
<i>Sindromi genetiche:</i>		- Trauma cranico
- Sindrome di Angelman		- Evento cerebrovascolare
- Sindrome di Down		- Deprivazione educativa, sociale ed economica
- Sindrome dell'X Fragile		
- Sindrome di Lesch-Nyhan		
- Fenilchetonuria		
- Sindrome di Prader-Willi		
- Sclerosi tuberosa		
- Sindrome di Williams		

3.1. Cause biologiche

Le cause di natura biologica della disabilità intellettiva possono essere genetiche e non genetiche. Le prime consistono in anomalie strutturali dei cromosomi oppure in anomalie a livello di un singolo gene. La sindrome genetica maggiormente conosciuta, causa di disabilità intellettiva, è la Sindrome di Down. I fattori causali non genetici, invece, agiscono sul piano biologico e possono verificarsi in differenti momenti della vita di un individuo: prima della nascita (cause prenatali), durante (cause perinatali) e dopo il parto (cause post-partum).

3.1.1. Cause biologico-genetiche

I recenti progressi compiuti nel campo della ricerca scientifica sul genoma umano hanno permesso di individuare le alterazioni genetiche e cromosomiche (sia di numero che di forma) di molte sindromi, che causano disabilità intellettiva (Tabella 3). Ne sono state descritte più di 750, ma le più frequenti e note sono circa 27 che colpiscono una persona ogni 400. Più carente è la ricerca riguardante il funzionamento intellettivo limite, per il quale non sono attualmente disponibili conoscenze esaustive in merito ai fattori causali (ambientali e biologici) (Vianello, 2015).

Le sindromi genetiche, causa di disabilità intellettiva, si differenziano tra loro per vari aspetti (Vianello, 2003):

- livello di gravità (ad esempio, la Sindrome di Angelman è particolarmente grave, mentre lo sono gradualmente meno le sindromi di Rett, 5p-, di Down, dell’X fragile, di Williams e di Prader-Willi);
- differente stabilità del QI nel corso del tempo;
- diversi profili cognitivi. Ad esempio, le persone con Sindrome di Williams, a parità di età mentale, presentano maggiori abilità linguistiche rispetto a quelle con Sindrome di Down, ma le loro prestazioni visuo-spaziali risultano carenti; gli individui con Sindrome di Prader-Willi mostrano prestazioni migliori nelle prove di memoria simultanea piuttosto che in quelle di memoria sequenziale;
- la variabilità può essere maggiore o minore all’interno della medesima sindrome;
- gli effetti delle alterazioni genetiche sullo sviluppo emotivo, sociale e comportamentale variano fortemente nelle diverse sindromi. A titolo esemplificativo, le persone con Sindrome di Smith-Magenis spesso manifestano comportamenti auto- ed etero-aggressivi e iperattività; gli individui con Sindrome di Prader-Willi tendono ad avere difficoltà di controllo emotivo; gli individui con Sindrome di Williams mostrano cordialità fin dai primi approcci, mentre nella Sindrome dell’X fragile prevale un atteggiamento maggiormente timido ed evitante. Prendere in considerazione i differenti profili cognitivi e comportamentali delle diverse sindromi genetiche risulta di fondamentale importanza, al fine di impostare percorsi educativi ed abilitativi adeguati alle esigenze di ciascuno.

Tabella 3: Sindromi genetiche causa di disabilità intellettiva e funzionamento intellettivo limite e relative anomalie genetiche e cromosomiche. Adattato da Vianello (2015).

Cromosoma 3	Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 4	Sindrome di Wolf
Cromosoma 5	Sindrome 5p- (“o del “cri du chat”) Sindrome di Cornelia de Lange
Cromosoma 7	Sindrome di Williams
Cromosoma 8	Sindrome di trisomia 8 Sindrome di Kabuki
Cromosoma 9	Sclerosi tuberosa Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 9
Cromosoma 11	Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 12	Fenilchetonuria Sindrome di Sanfilippo Sindrome di Noonan
Cromosoma 13	Sindrome di Patau Sindrome di Wilson
Cromosoma 14	Sindrome da cromosoma 14 ad anello e altre anomalie

Cromosoma 15	Sindrome di Angelman Sindrome di Prader-Willi Sindrome da trisomia del cromosoma 15 Sindrome del cromosoma 15 ad anello Sindrome di Patau Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 16	Sindrome di Rubinstein-Taybi Sclerosi tuberosa Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 17	Sindrome di Sanfilippo Sindrome di Smith-Magenis Neurofibromatosi di tipo I
Cromosoma 18	Sindrome di Edwards Sindrome con cromosoma ad anello Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 18
Cromosoma 19	Sindrome di Steinert
Cromosoma 21	Sindrome di Down
Cromosoma 22	Sindrome 22q- o velocardiofaciale Neurofibromatosi di tipo 2
Cromosomi sessuali (a fenotipo sia maschile che femminile)	Sindrome dell'X fragile Sindrome di Rett Sindrome di Lesch-Nyhan Sindrome di Lowe Sindrome ATR-X
Cromosomi sessuali (a fenotipo femminile)	Sindrome di Turner Sindrome XXX Sindrome XXXX Sindrome XXXXX Sindrome di Hunter Sindrome di Aicardi
Cromosomi sessuali (a fenotipo maschile)	Sindrome di Klinefelter (XXY, XXYY, XXXXY) Sindrome XYY
Distrofia muscolare di Duchenne Galattosemia Mucopolisaccaridosi Sindrome di Hurler Sindrome di Sly Sindrome di Ito Sindrome di Smith-Lemli-Optiz Sindrome di Soto	

Qui di seguito verranno sinteticamente descritte le caratteristiche delle sindromi genetiche maggiormente conosciute e diffuse.

3.1.1.1. *Sindrome di Down*

La Sindrome di Down rappresenta la più comune causa genetica di disabilità intellettiva. Si stima che l'attuale prevalenza nella popolazione generale vari tra 1:1000 e 1:2.000 nati. Fu descritta per la

prima volta nel 1866 dal medico inglese, H. Langdon Down, che le diede il nome ne delineò le caratteristiche principali: faccia ampia, pieghe epicantali (ossia attorno agli occhi), lingua grossa, difficoltà linguistiche, personalità “umorale”, cioè variabile e poco prevedibile, e minore aspettativa di vita. Nel 1959 Lejeune, Gautier e Turpin ne individuarono l’origine in un’alterazione cromosomica, consistente nella presenza di un cromosoma 21 in più, per cui viene definita anche trisomia 21. Il difetto genetico è congenito e non ereditario: nella maggior parte dei casi si verifica durante lo sviluppo dei gameti o subito dopo il concepimento. Il cromosoma in più può essere presente per intero o solo in parte, generalmente per effetto del trasferimento (traslocazione) di una porzione del cromosoma 21 su un altro cromosoma. Una forma più rara – definita *a mosaico*, presente nel 2-4% circa degli individui con sindrome di Down – è contraddistinta dal fatto che solo alcune cellule hanno la trisomia. In questo caso, le manifestazioni cliniche possono essere più lievi. Per quanto concerne gli aspetti fisici e motori, si rilevano: occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni; viso rotondeggiante e piatto; radice nasale infossata; lingua grossa con tendenza alla protrusione; bocca e orecchie più piccole; collo tozzo con presenza di una plica laterale (pterigio); mani corte e larghe; statura media inferiore alla norma; articolazioni molto flessibili; ipotonia muscolare. Nei primi anni di vita, si riscontra un ritardo nello sviluppo motorio mediamente coerente con quello cognitivo (Vianello, 2006). Inoltre, la sindrome di Down si caratterizza per numerosi rischi sul piano della salute. Pertanto, fin dai primi anni di vita, è di fondamentale importanza effettuare controlli clinici di routine della vista, dell’udito, dei denti, del funzionamento tiroideo. Circa il 50% degli individui presenta una cardiopatia congenita; nell’80% dei casi si tratta di difetti del setto atrio-ventricolare e ventricolare (Vis et al., 2009). La prevalenza dell’obesità negli adulti con sindrome di Down è del 31-47 % e spesso si riscontrano disturbi del metabolismo dei lipidi, come livelli elevati di colesterolo LDL e trigliceridi e bassi livelli di colesterolo HDL. Ciononostante la prevalenza dell’arteriosclerosi è inferiore rispetto alla popolazione normale (Vis et al., 2009). Altri fattori favorenti una condizione di sovrappeso o obesità sono i seguenti: metabolismo inferiore alla norma, ipotonia, alterazioni del sistema endocrino (ad esempio, ipotiroidismo), scarso esercizio fisico e alimentazione non bilanciata (Vianello, 2015). Per quanto concerne la fertilità, la sindrome di Down comporta sterilità in percentuale maggiore rispetto alla popolazione generale e, in caso di maternità, la possibilità di avere un figlio con la medesima condizione è più elevata (ma inferiore al 50%). In particolare, i maschi hanno una produzione inferiore di spermatozoi e un rischio maggiore di essere sterili (Goldstein, 2004). Altra caratteristica tipica è costituita da un invecchiamento precoce e da un rischio di demenza (non solo in età avanzata ma anche in età adulta) più elevato di quanto si verifici nella popolazione normale (Van Buggenhout, 2001). Grazie al progresso in campo medico

– soprattutto nella chirurgia cardiovascolare e nel trattamento del cancro – l’aspettativa di vita delle persone con sindrome di Down è aumentata fortemente; secondo uno studio di Malt del 2013 si è, infatti, passati da una media di 35 anni nel 1982 a 60 anni (Malt et al., 2013). Ad oggi alcuni studi mostrano come una percentuale riesce a superare i 68 anni.

La sindrome di Down comporta mediamente un ritardo mentale da lieve a moderato, equivalente a un’età mentale media di 8-9 anni, con ampie variazioni individuali (Rachidi e Lopes, 2010). Se si considera il QI, non è semplice fornire informazioni generali, dal momento che esso tende a diminuire con l’avanzare dell’età, passando da circa 60-66 punti nei primi tre anni di vita a 32-38 tra i 13 e i 18 anni (Vianello, 2015). È importante precisare che tale dato non denota un deterioramento, bensì una diminuzione del ritmo di sviluppo, essendo il QI risultato del rapporto tra Età mentale ed età cronologica. È stato osservato tuttavia (ad es., Ronald) che l’età mentale nella sindrome di down continua ad aumentare al crescere dell’età cronologica fino a circa 45 anni.

Inoltre, da numerose ricerche risulta che gli individui con sindrome di Down mostrano delle carenze nello span di memoria verbale, ma non nello span visuo-spaziale rispetto ai bambini normodotati di pari età mentale (Lott & Dierssen, 2010; Vianello, 2015). Ulteriori evidenze indicano che le prestazioni di memoria di lavoro dei bambini con tale sindrome sono inferiori rispetto a quanto implicherebbe la loro età mentale, quando l’esecuzione del compito richiede un elevato livello di controllo e, dunque, strategie non automatiche (Lanfranchi et al., 2004). Ciò influenza i loro livelli di prestazioni cognitive nell’intelligenza fluida (ad es., Carretti et al., 2010). Più in generale si può osservare come le competenze sociali in questa sindrome genetica tendano ad essere migliori rispetto a quelle cognitive in senso stretto (Vianello, 2015). Infine, per quanto concerne l’area del linguaggio, mediamente le abilità linguistiche produttive o di output risultano essere più compromesse rispetto a quelle ricettive o di input (Martin et al., 2009), specialmente nell’ambito della morfo-sintassi (ad es., Belacchi & Benelli, 1999).

3.1.1.2. Sindrome di Williams

La sindrome di Williams (nota anche come sindrome di Williams-Beuren) deve il nome al medico neozelandese, che per primo la descrisse nel 1961. Questa sindrome, la cui diffusione è relativamente rara, ha un’incidenza stimata tra 1/10.000 e 1/20.000 casi (Morris et al., 2006). È causata dalla perdita di un piccolo frammento (microdelezione) del braccio lungo del cromosoma 7 e precisamente della regione q11.23 (Vianello, 2015). I tratti del viso caratteristici della sindrome di Williams non sono evidenti fino ai 18-24 mesi circa; essi divengono più accentuati con l’avanzare dell’età e questo è uno dei motivi per cui la diagnosi può essere fatta in modo tardivo (Morris et al.,

1988). Le caratteristiche facciali tipiche, sebbene non sempre presenti, sono: testa piccola, fronte larga, sopracciglia rade, pienezza delle guance e dei tessuti attorno agli occhi, iridi azzurre con caratteristica forma “a stella”, epicanto, radice del naso infossata, anomalo allargamento dell’apertura orale (macrostomia), anomalie dei denti. Tale sindrome si caratterizza, inoltre, per una serie di possibili complicazioni mediche, quali: cardiopatie congenite, difetti dei vasi sanguigni (principalmente stenosi sopravvalvolare dell’aorta – SVAS, molto importante ai fini diagnostici), ipertensione, ipersensibilità delle articolazioni, ipotonia muscolare, deviazioni della colonna vertebrale, difficoltà nella coordinazione dei movimenti, ipercalcemia (occasionale e più frequente in età infantile), problemi renali, anomalie del tessuto connettivo, difetti oculari e uditivi (Vianello, 2015). In media, gli individui con tale sindrome presentano un ritardo mentale da lieve a moderato. Gli studi che hanno indagato gli aspetti cognitivi nella sindrome di Williams, evidenziano, nel complesso, un profilo neuropsicologico caratteristico. I punti di forza riguardano prevalentemente le abilità linguistiche, la memoria uditiva a breve termine, il riconoscimento di volti, l’intelligenza sociale e le abilità musicali; prestazioni più carenti si riscontrano, invece, nelle prove di rappresentazione visuo-spaziale. Inoltre, si rilevano buone abilità di socializzazione e comunicazione – coerenti con la personalità tipicamente espansiva e amichevole e con le capacità di linguaggio– e maggiori difficoltà per quanto concerne le abilità di vita quotidiana (Vianello, 2015).

3.1.1.3. *Sindrome dell’X fragile*

Tale sindrome è la causa più comune di ritardo mentale ereditario: colpisce 1 su 4000 maschi e almeno la metà delle femmine (Turner et al., 1996; Crawford et al., 2001). È dovuta alla mutazione completa di uno specifico gene (FMR1 - *Fragile X Mental Retardation 1*), posizionato sul braccio lungo del cromosoma X, che presenta una “strozzatura” nell’estremità distale. Solitamente i sintomi sono più gravi nei maschi, dal momento che essi possiedono un solo cromosoma X; diversamente, nelle femmine la presenza di due copie di tale cromosoma fa sì che il difetto genetico sia almeno parzialmente compensato, con un’attenuazione o totale assenza dei segni clinici (Daghini & Triscioglio, 2014). Le caratteristiche fisiche degli individui che ne sono affetti sono piuttosto variabili e non sempre evidenti, ostacolando di fatto la diagnosi. La prima indicazione clinica è spesso rappresentata da ritardi nelle tappe dello sviluppo, come lievi ritardi motori e/o linguistici (Maes et al., 2000). Tuttavia, in gran parte degli individui maschi si possono riscontrare i seguenti tratti: macroorchidismo (ingrossamento dei testicoli), evidente appena prima della pubertà (Lachiewicz & Dawson, 1994); displasia del tessuto connettivo, con viso stretto e allungato, fronte

prominente, orecchie particolarmente grandi, iper-mobilità articolare, piedi piatti (Hagerman et al., 1984). Il profilo cognitivo della sindrome è in parte differente nei maschi e nelle femmine e, come anticipato, ciò è dovuto al fatto che tale condizione è causata da un'anomalia del cromosoma X (Vianello, 2015). Il QI medio dei maschi adulti con la mutazione completa è di circa 40 (Rauch et al., 2006), anche se vi possono essere casi di individui con quoziente intellettuale prossimo alla norma. In generale, i deficit cognitivi riguardano la memoria di lavoro e quella a breve termine, le funzioni esecutive e le abilità matematiche e visuo-spaziali (Kemper et al., 1998). Le femmine sono generalmente colpite più lievemente dei maschi, soprattutto in termini di funzionamento cognitivo, sebbene tendano ad avere un rischio più elevato di problematiche emotive rispetto alla popolazione generale (Freund et al., 1993). Inoltre, le donne con la mutazione completa presentano solitamente un QI normale o borderline e spesso manifestano difficoltà di apprendimento e problemi emotivi associati (De Vries et al., 1996). Sul piano comportamentale, nelle persone con sindrome dell'X fragile sono comuni tratti autistici, quali sbattere e mordere le mani, evitare lo sguardo, difensività tattile, iper-sensibilità agli stimoli sensoriali (Hagerman et al., 1986; Brown et al., 1986). A ciò si aggiungono abilità sociali compromesse – ad esempio, difficoltà in termini di reciprocità socio-emotiva. Occorre precisare che tali caratteristiche si manifestano con un'intensità variabile nei bambini con questa sindrome e possono essere indicative di disturbi dello spettro autistico o di comportamenti di tipo autistico in comorbilità (Kaufmann et al., 2004). Infine, nella maggior parte dei ragazzi, che hanno ricevuto tale diagnosi, si evidenziano iperattività, impulsività e difficoltà di attenzione (Hagerman, 1987).

3.1.1.4. Sindrome di Prader-Willi

La sindrome di Prader-Willi (SPW) è stata descritta per la prima volta dai medici svizzeri Prader, Labhart e Willi nel 1956 (Prader et al., 1956). Rappresenta la forma più frequente di obesità genetica, con un'incidenza di 1 caso ogni 10.000-25.000 nati vivi (Vogels et al., 2004). Può essere utile un confronto con altre sindromi: per ogni persona con sindrome di Prader-Willi ve ne sono circa 15-20 con sindrome di Down, 3-4 con X fragile, 1 (o meno) con sindrome di Williams e meno di 1 con sindrome di Angelman (Vianello, 2015). Si tratta di una sindrome complessa di origine genetica, raramente ereditaria, causata da un'anomalia nel braccio lungo del cromosoma 15 di origine paterna. L'anomalia genetica più comune, presente in circa il 70% delle persone con SPW, è la delezione *de novo* della regione 15q11-q13 paterna. Il tratto cromosomico mancante contiene diversi geni, per alcuni dei quali è stata dimostrata una correlazione con la funzionalità dell'ipotalamo, implicato nel controllo del sistema endocrino e del comportamento (Taruscio, &

Kodra, 2007). Le caratteristiche facciali tipiche, evidenti in misura variabile, sono: fronte stretta e prominente, viso lievemente piatto e stretto, angoli della bocca rivolti verso il basso, orecchie displasiche, occhi a mandorla, distanza tra gli angoli interni degli occhi aumentata (telecanto), mani e piedi piccoli (acromicria), bassa statura (in media 150-160 cm nei maschi e 140-150 cm nelle femmine) (Vianello, 2015). Alla nascita (e durante la gestazione) si riscontra ipotonia generalizzata, spesso associata a difficoltà di suzione, tanto da dover ricorrere a particolari tecniche di alimentazione (Taruscio, & Kodra, 2007). La sindrome è caratterizzata anche da uno sviluppo sessuale immaturo (ipogonadismo, infertilità), che talvolta comporta ritardo o addirittura arresto della pubertà; tendenza all'obesità, conseguente all'iperfagia, che si manifesta fin dai primi mesi di vita. Ciò può causare complicazioni come alterazioni cardiovascolari, ipertensione, diabete mellito e, dunque, maggiore rischio di mortalità. Inoltre, come anticipato, si rilevano disfunzioni a carico dell'ipotalamo, struttura coinvolta nella regolazione di ormoni che influiscono sulla crescita, sulla sensazione di fame-sazietà, sui ritmi sonno-veglia, sul controllo emotivo e sullo sviluppo sessuale (Vianello, 2015). Sul piano cognitivo, si riscontra una certa variabilità, anche se la maggior parte delle persone con SPW si colloca nella categoria del ritardo mentale lieve (QI tra 70-75 e 55-60) o moderato (tra 55-60 e 40-45). Anche questa sindrome si connota per il "deficit rispetto all'età mentale", ossia il fenomeno per cui le prestazioni effettive – ad esempio a scuola – tendono ad essere inferiori a quanto ci si potrebbe attendere sulla base del QI (Ziegler & Bennet-Gates, 1999). Inoltre, le ricerche evidenziano migliori abilità nella discriminazione visuo-motoria rispetto a quella uditivo-verbale; nell'attenzione visiva rispetto a quella uditiva; nell'integrazione degli stimoli spaziali rispetto a quelli verbali; nell'elaborazione simultanea rispetto a quella sequenziale; nella memoria a lungo termine rispetto a quella a breve termine. A ciò si aggiunge un'elevata abilità nella risoluzione di puzzle (Dykens et al., 2001). A livello comportamentale, si rilevano: problemi di adattamento sociale, con difficoltà nella gestione delle relazioni interpersonali; disturbi comportamentali sostanzialmente di tipo ossessivo-compulsivo; atteggiamento rigido e insistente; comportamenti possessivi e stereotipati; tendenza a rubare cibo oppure denaro al fine di procurarsene; frequente *skinpicking*; esplosioni di collera e di ira (Taruscio, & Kodra, 2007). Per quanto concerne il linguaggio, si rilevano difficoltà articolatorie, che, secondo alcuni studiosi, sarebbero da attribuire almeno parzialmente all'ipotonia e alla presenza di saliva densa (Waters, 1999).

3.1.1.5. *Sindrome di Angelman*

La sindrome di Angelman è stata descritta per la prima volta dal pediatra inglese Harry Angelman nel 1965. Come la sindrome di Prader-Willi, anche quella di Angelman è un disturbo complesso causato da un'anomalia genetica nel braccio lungo del cromosoma 15; tale alterazione, nel 70% dei casi, consiste in una delezione *ex novo* (15q11-q13), del cromosoma materno (Vianello, 2015). L'incidenza è stata stimata tra 1 su 10.000 e 1 su 40.000 individui (Clayton-Smith, 1993; Kyllerman, 1995; Petersen et al., 1995; Buckley et al., 1998). Le caratteristiche facciali della sindrome di Angelman sono meno marcate rispetto ad altre sindromi. Sebbene con un'alta variabilità, queste includono: viso allungato, mento prominente, bocca grande, lingua sporgente, occhi infossati e microcefalia con occipite piatto (Dykens et al., 2000; O'Brien & Yule, 2000). Molti individui hanno occhi azzurri e capelli biondi. Altri aspetti maggiormente caratterizzanti sono i movimenti atassici, gli attacchi epilettici e gli scoppi di riso improvvisi e non legati al contesto. Sul piano cognitivo, si riscontra un ritardo mentale molto grave (profondo). Rilevanti sono le carenze linguistiche e comunicative: la maggioranza dei soggetti possiede un vocabolario di sole due o tre parole (Andersen et al., 2001). I tratti comportamentali sono presenti in tutti i pazienti, indipendentemente dall'anomalia genetica responsabile della sindrome; di conseguenza, sono questi aspetti solitamente a guidare i medici nella diagnosi (Clayton-Smith & Laan, 2003). In particolare, si rilevano: risate improvvise, ripetute e spesso inappropriate; sorriso prolungato; disposizione felice; disturbi del sonno; iperattività. Nella Tabella 4 vengono elencate ulteriori sindromi genetiche.

Tabella 4: Ulteriori sindromi genetiche causa di disabilità intellettiva. Adattato da Vianello (2015).

Sindrome	Aspetti genetici	Aspetti somatici, sviluppo motorio e caratteristiche mediche	Sviluppo cognitivo e linguistico	Caratteristiche di comportamento, di personalità e psicopatologia
Sindrome di Rett * *Baroff (1978), O'Brien (1995), Antonietti (2003; 2004).	Mutazione del gene MECP2 del cromosoma X.	I sintomi principali compaiono dopo uno sviluppo psicomotorio apparentemente normale e includono: arresto della crescita cranica con microcefalia, perdita funzionale delle mani, comportamento autistico, perdita della comunicazione, atassia e convulsioni focali o generalizzate.	Ritardo mentale spesso grave o gravissimo. Linguaggio verbale spesso assente o limitato a poche parole.	Frequenti sbalzi d'umore, soprattutto durante l'infanzia. Sono possibili anche stati d'ansia acuta e comportamenti autolesionistici (ad esempio, schiaffeggiarsi). Con l'adolescenza i tratti autistici tendono a diminuire e la comunicazione non verbale tende a migliorare.
Sindrome 5p- ("Cri du chat")	Nella maggior parte dei casi è causata dalla perdita (delezione) di una parte del braccio corto (p) del	Caratteristiche fisiche comuni sono: microcefalia, fronte sporgente, ipertelorismo, epicantero, microretrognazia, orecchie a basso impianto. Possibili sindattilia,	Ritardo mentale moderato o grave. Nel complesso, lo sviluppo comunicativo e linguistico è coerente con lo sviluppo	Frequenti tratti autistici, talvolta iperattività e sintomi tipici dell'ADHD, comportamenti disadattivi in linea con il livello di ritardo mentale (come comportamenti autostimolatori o

	cromosoma 5.	lussazione congenita delle anche, ernie inguinali. Gravi malformazioni cardiache e renali, infezioni respiratorie e auricolari, problemi oculari, malocclusione dentale. Sviluppo motorio ritardato.	cognitivo.	autolesionistici o ripetitivi).
Sindrome di Cornelia de Lange	Attualmente il gene (o i geni) responsabile della sindrome non sono stati localizzati con certezza.	Forte variabilità fenotipica. Le caratteristiche somatiche più frequenti sono: microcefalia e brachicefalia, irsutismo, sinofria, naso piccolo e corto, labbra sottili e con gli angoli rivolti verso il basso, palato ogivale, cutis marmorata e ipersensibilità cutanea. Talvolta gravi malformazioni degli arti superiori; problemi alle articolazioni, ipotonia, rigidità e spasticità. Sviluppo motorio ritardato. Iposviluppo degli organi riproduttivi.	Ampia variabilità nello sviluppo cognitivo. Assenza completa di linguaggio o limitata produzione di vocaboli bisillabi; talvolta errori nell'articolazione di fonemi, sostituzioni e omissioni di suoni.	Variabilità rilevante sul piano comportamentale. Comportamenti adattivi inferiori rispetto a quanto atteso sulla base del QI e decrescenti nel passaggio dall'infanzia all'adolescenza. Non raramente tratti autistici, iperattività, alterazioni del ritmo sonno-veglia.
Sindrome di Steinert (o Distonia Miotonica di Steinert)* *Tumolero (2007)	Il gene (DMPK) responsabile della malattia è localizzato sul braccio lungo del cromosoma 19 (19q13.3). La patologia si presenta in tre forme cliniche: la forma adulta comune, la forma infantile comune e la forma congenita (la più grave, presente fin dalla nascita).	Fisionomia tipica: amimia facciale, assottigliamento e rilassamento dei muscoli facciali, ptosi palpebrale, malposizionamento della mandibola con conseguente malocclusione dentale, calvizie frontale e labbro superiore sottile. Miotonia e deficit di forza muscolare; difficoltà di suzione e di deglutizione, aspirazione bronchiale e stress respiratorio; frequentemente disturbi cardiaci, visivi, endocrini, ipoacusia, idrocefalia e criptorchidismo.	Nella forma adulta comune si riscontrano notevoli differenze in termini di quoziente intellettivo. Nella forma infantile comune e in quella congenita il ritardo mentale è l'aspetto più grave e invalidante della malattia. Nella forma comune non si rilevano particolari difficoltà linguistiche, al contrario di quanto si verifica in quella congenita.	Frequenti e variabili disturbi psichici nella forma adulta: alterazioni dell'umore, disturbi del comportamento, disturbi ossessivo-compulsivi. ADHD, depressione e isolamento sociale sono osservabili anche nella forma infantile. Frequenti disturbi minori della personalità. Tempo di sonno aumentato rispetto al tempo di veglia.
Sindrome di Noonan * *Vellieux (1978), Allanson (1987), O'Brien (2000)	Può manifestarsi <i>ex novo</i> o per trasmissione ereditaria, di norma materna. Attualmente si suppongono soprattutto anomalie di geni del cromosoma 12 (12q22-qter).	Le principali caratteristiche fisiche e cliniche sono: facies dismorfica; cardiopatia congenita nell'80% dei casi; torace malformato; pliche cutanee laterali al collo (pterygium colli); anomalie oculari ed uditive; bassa statura; collo corto; alterazioni scheletriche; lesioni della cute; ipogenitalismo, criptorchidismo; cubito valgo; padiglione auricolare ampio e ad impianto basso; palato ogivale; volume aumentato di	Notevole variabilità a livello di sviluppo intellettivo. Sviluppo del linguaggio di norma compromesso.	Attualmente i dati relativi al profilo comportamentale, emotivo e sociale sono carenti.

		fegato e milza; mandibola poco sviluppata.		
Sindrome di Laurence Moon *	Sono stati identificati più geni responsabili, situati nei cromosomi 3, 11 (responsabile nel 50% dei casi), 15, 16.	Caratteristiche più frequenti: polidattilia, obesità, ipogonadismo nei maschi, alterazioni della retina con progressiva perdita della vista, atassia, spasticità progressiva e problemi renali.	Possibile presenza sia di ritardo mentale che di disturbi dell'apprendimento. Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori a quelle intellettive.	Si rilevano passività, sbalzi d'umore, instabilità emotiva, scoppi di ira, depressione. Obesità e perdita della vista contribuiscono a incrementare il rischio di psicopatologia.
Sindrome di Wolh-Hirschhorn	Delezione nel braccio corto del cromosoma 4.	Tipica caratteristica della struttura della fronte, degli occhi e del naso, definita "conformazioni ad elfo di guerriero". Problemi di crescita fin dalla fase prenatale. Ritardo nello sviluppo motorio. Possibili malformazioni a livello del sistema nervoso centrale, degli apparati scheletrico, gastro-intestinale, genitale, cardiaco, urinario e della vista; possibili problemi alle vie aeree e alla colonna vertebrale; frequenti crisi convulsive.	Ritardo di diversa intensità sia a livello intellettivo che linguistico.	
Sindrome da trisomia del cromosoma 8	Trisomia a mosaico o parziale.	Malformazioni multiple a carico di diversi organi o lievi dismorfismi. Caratteristiche somatiche più frequenti: fronte alta e prominente, viso allungato, orecchie grandi, anomalie dei denti, cardiopatie congenite (circa 50% dei casi). Soprattutto nei casi di trisomia parziale si riscontra ritardo motorio.	Ritardo di diversa intensità specie nei casi di trisomia parziale, mentre nelle forme a mosaico vi possono essere ritardo mentale lieve o prestazioni cognitive di poco inferiori alla norma. Le abilità linguistiche e comunicative sono tendenzialmente in linea con l'età mentale.	Attualmente i dati relativi al profilo comportamentale, motivazionale e di personalità sono carenti. Sono stati, comunque, segnalati i seguenti aspetti: introversione, timidezza, ansia, scarsità di contatti visivi, bassa autostima.
Sindrome di Kabuki *	Delezione del braccio corto del cromosoma 8.	Caratteristiche predominanti: microcefalia, ipertelorismo, palatoschisi o palato ogivale, ernie, anomalie delle orecchie, della vista e scheletriche, problemi congeniti al cuore, convulsioni. Possibili sordità neurosensoriale o trasmissiva ed otiti medie.	Frequente ritardo mentale lieve o moderato. Sviluppo comunicativo e linguistico tendenzialmente coerente con l'età mentale o inferiore a causa di problemi di articolazione e/o uditivi.	Comportamenti ripetitivi ed aggressivi.
Sclerosi tuberosa	Malattia a trasmissione autosomica dominante. Circa la metà dei casi è associata a mutazione del cromosoma 9, mentre gli altri sono	Sintomi presenti nella forma completamente sviluppata della malattia: adenoma sebaceo, calcificazioni cerebrali, epilessia. Ulteriori sintomi non primari: alterazioni della retina, del cuore, dei reni e dei polmoni. A partire dai 6 anni tendono a	Quadro differenziato con soggetti la cui intelligenza è nella norma, ma almeno in due terzi dei casi si ha ritardo mentale – spesso grave. Le disabilità intellettive tendono ad aumentare con l'età.	Crisi epilettiche, ritardo mentale ed eventuali disturbi psichiatrici associati producono notevoli problemi a livello sociale e nell'autonomia.

	causati da una mutazione del cromosoma 16.	manifestarsi gli attacchi epilettici; dai primi anni dell'adolescenza compaiono i sintomi cutanei. Molti individui non sopravvivono oltre i 25-30 anni.	Prestazioni linguistiche in linea o inferiori a quelle cognitive. Molti individui non parlano.	
Sindrome da delezione parziale del cromosoma 9* *Shprintzen (1997), Costa (2006)	Delezione nel braccio corto del cromosoma 9.	Caratteristiche principali: ipertelorismo, anormalità delle orecchie, ernie, occasionalmente palatoschisi. Possibili occasionali perdite di udito e otiti medie.	Frequente ritardo mentale di differente gravità.	
Fenilchetonuria	Malattia, ereditaria, autosomica recessiva – causata da un'anomalia biochimica ereditata da entrambi i genitori. È provocata dal malfunzionamento di un gene presente nel braccio lungo del cromosoma 12, regione q22-q24.1.	Elevata escrezione urinaria di acido fenilpiruvico (un metabolita della fenilalanina. Tossicità per i tessuti e per il sistema nervoso centrale a causa di eccesso di fenilalanina. Non particolari segni alla nascita. Diversi individui presentano pigmentazione chiara, denti ampiamente spaziati, pomelli arrossati. Senza trattamento dietetico specifico si evidenzia ritardo nello sviluppo già a partire dai 4-6 mesi di vita.	Ritardo mentale tendenzialmente moderato o grave (QI inferiori a 50) nei soggetti non trattati dieteticamente e rischio di disturbi dell'apprendimento in quelli trattati. Prestazioni linguistiche tendenzialmente pari o inferiori a quelle cognitive.	Possono essere presenti iperattività, irritabilità, stereotipie, comportamenti autolesivi e disturbi del sonno.
Sindrome di Sanfilippo* *O'Brien (1995), Bisiacchi (2005)	Mucopolisaccaridosi, che prevede quattro differenti forme. In una di queste (III C) è coinvolto il cromosoma 12, nelle altre il 17.	Manca di enzimi preposti alla degradazione dei mucopolisaccaridi, che progressivamente si accumulano nei tessuti. I sintomi emergono soprattutto a partire dai 2 anni di età; tra i più frequenti: lineamenti del viso grossolani, irsutismo, sordità, infezioni respiratorie, diarrea, difficoltà nell'equilibrio (con cadute), difficoltà nell'alimentazione, progressiva spasticità che, in adolescenza, comporta l'uso della sedia a rotelle. Spesso i soggetti non sopravvivono oltre i 30 anni, specie a causa di complicanze respiratorie infettive.	Gravi carenze nello sviluppo cognitivo, soprattutto a partire dai 2 anni. Linguaggio colpito precocemente.	Iperattività e comportamenti aggressivi, soprattutto a partire dai 2 anni. Compromissione delle abilità sociali a seguito del deterioramento neurologico.
Sindrome di Patau	Rara combinazione di anomalie congenite, dovuta alla trisomia dei cromosomi 13 o 15.	Sintomi principali: assenza di occhi, labbro leporino e palatoschisi, polidattilia e malformazioni cerebrali. Spesso presenti crisi convulsive. Deficit di accrescimento. Il 18% dei soggetti non sopravvive al	Ritardo mentale grave. Ritardo linguistico grave.	

		primo anno di vita.		
Sindrome di Wilson * *Bisiacchi (2005)	Malattia ereditaria autosomica recessiva. Il gene responsabile si trova sul cromosoma 13.	Tale patologia comporta carenze nel metabolismo del rame, con conseguente accumulo dello stesso in vari organi (fegato, cervello, occhio, etc.). Presenza di epatopatie fin dai primi anni di vita. Possibili alterazioni scheletriche (come osteoporosi e artropatie).	Può causare demenza, con movimenti non coordinati, tremori, difficoltà nell'articolazione delle parole, disturbi di attenzione e di funzionamento cognitivo generale. Il linguaggio può essere particolarmente compromesso.	La demenza può essere accompagnata da depressione e, a volte, da altri disturbi psichiatrici.
Sindrome del cromosoma 15 ad anello	Il cromosoma 15 ad anello si origina dalla rottura delle estremità terminali del cromosoma, che si fondono tra di loro. Ne consegue la perdita di materiale genetico (la regione 15q26.2, corrispondente ai segmenti terminali).	Iposviluppo sia a livello prenatale che postnatale. Sono presenti – in almeno tre casi su quattro – microcefalia ed età ossea ritardata. Bassa statura. Possibili ipertelorismo e facies triangolare. Nei maschi si riscontrano anomalie sessuali (sterilità), mentre nelle femmine lo sviluppo sessuale è meno compromesso.	Ritardo mentale (in un caso su due QI inferiore a 50). Frequenti deficit di attenzione. Prestazioni linguistiche tendenzialmente più compromesse di quelle visive e spaziali.	
Sindrome da trisomia del cromosoma 15	Cromosoma di origine materna in più.	Vari soggetti manifestano: bassa statura, peso ridotto, ipotonia muscolare, orecchie grandi e sporgenti, palato ogivale, cardiopatie congenite. Sono presenti difficoltà motorie e comunicative e spesso epilessia (tarda infanzia).	Nella maggioranza degli individui si evidenzia ritardo mentale di diversa intensità (QI inferiore a 50). Sintomi autistici o di tipo autistico (comunicazione linguistica e non linguistica carenti, evitamento del contatto visivo, stereotipie, ecolalia, battere le mani); iperattività.	Sviluppo sociale ed autonomia tendenzialmente in linea o inferiori all'età mentale.
Sindrome di Rubinstein-Taybi * *O' Brien (1995), De Candia (2005).	La maggiore causa delle sindrome è costituita da microdelezioni nel braccio corto del cromosoma 16 (regione 16p13.3).	Caratteristiche tipiche principali: bassa statura, microcefalia, alluci e polli larghi, ipertelorismo, naso prominente ed aquilino, fessure palpebrali discendenti, strabismo, bocca piccola con labbro inferiore sporgente, alterazioni anatomiche del cavo orale, delle pareti laringee e delle orecchie. Età ossea ritardata. Frequenti fratture ossee. Possibili alterazioni della colonna cervicale. Andatura tendenzialmente rigida (70-80%); ipotonia (nel 70% dei casi); criptorchidismo	Ritardo di diversa intensità nella maggioranza dei soggetti. Difficoltà attentive. Prestazioni linguistiche – soprattutto produzione – tendenzialmente inferiori a quelle cognitive.	Sviluppo sociale ed autonomia tendenzialmente in linea o superiore all'età mentale; superiore alle prestazioni linguistiche. Si segnalano tratti di personalità positivi (ad esempio, bambini affettuosi ed adattabili).

		(nell'80% dei maschi). Durante l'infanzia si riscontrano difficoltà di alimentazione, peso inferiore, vomito, reflusso, infezioni respiratorie in circa un terzo dei casi. Ulteriori complicazioni: cardiopatie congenite, problemi oculari, anomalie dentarie, stipsi, convulsioni. Nelle femmine tendenza al sovrappeso.		
Sindrome di Smith-Magenis * *O' Brien (1995), Dykens (2000).	Delezione nel braccio corto del cromosoma 17 (regione 17p11.2).	Caratteristiche tipiche principali: volto ampio con radice nasale larga, mani corte e tozze, alluci piccoli, voce roca, angoli della bocca rivolti verso il basso e labbro superiore con forma ad arco. Frequenti anomalie auricolari e riduzione di udito. In circa un caso su due sono stati segnalati diminuzione della soglia per il dolore e massa muscolare ridotta negli arti inferiori. Talvolta vi sono malformazioni dei genitali, strabismo, miopia, distacco retinico.	Possibili disturbi dell'apprendimento con ampia variabilità. Frequenti casi di ritardo mentale. Deficit attentivi. Il linguaggio può essere più compromesso rispetto allo sviluppo cognitivo generale.	Problemi comportamentali molto significativi (almeno nel 70% dei casi): iperattività, autolesionismo. Talvolta i comportamenti portano a diagnosi di autismo. In un caso su due vi sono problemi di sonno.
Neurofibrosi di tipo I * *O'Brien (1995), Bisiacchi (2005)	Malattia a trasmissione autosomica dominante. Percentuale elevata di casi dovuta a nuova mutazione (circa la metà dei casi). Malattia più lieve nei casi di mosaicismo. Il gene responsabile (nf1), localizzato nel cromosoma 17 (regione 17q11.2), esprime la neurofibromina, proteina con funzione protettiva nei confronti della formazione di tumori nel tessuto nervoso. Tale funzione si riduce con la malattia.	Notevole variabilità delle manifestazioni cliniche (più evidenti con l'avanzare dell'età): talvolta lievi manifestazioni dermatologiche o piccoli noduli sulla pelle, altre volte lesioni deturpanti o tumori gravi. Ampia variabilità anche rispetto alle disabilità fisiche, ai deficit neurologici e allo sviluppo di tumori maligni.	Ritardo mentale (lieve, medio o grave) o disturbi di apprendimenti sono frequenti. Difficoltà attentive. Abilità non verbali (ad esempio quelle spaziali) più compromesse di quelle verbali. Difficoltà linguistiche (in almeno il 50% dei casi).	Le deturpazioni fisiche possono avere ricadute negative sul piano relazionale. Spesso scarsità di contatti sociali, talvolta disturbi psichiatrici (ansia e depressione).
Sindrome di Edwards	Trisomia del cromosoma 18 (completa nel 95% dei casi).	Principali caratteristiche standard: occipite prominente, bocca e mandibola piccole, palatoschisi e/o labio, orecchie a impianto basso,	Ritardo mentale grave nei casi di trisomia completa. Difficoltà molto lievi, fino a intelligenza nella	Sviluppo sociale e autonomia tendenzialmente in pari o superiori rispetto all'età mentale e superiori alle prestazioni linguistiche.

		<p>pedi torti, basso peso alla nascita, microcefalia, cardiopatie congenite (l'arresto cardiocircolatorio è la causa di morte più frequente). Sono tipici ipotonia o ipertonìa e ritardo psicomotorio grave. Sono comuni reflusso gastroesofageo, complicazioni respiratorie e urinarie, spina bifida, scoliosi, sordità, deficit visivi, gravi difficoltà nell'alimentazione.</p>	<p>norma, nei casi di trisomia parziale o a mosaico. Il linguaggio è, di norma, limitato a poche parole.</p>	
<p>Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 18</p>	<p>Delezione del braccio corto (p) del cromosoma 18.</p>	<p>Principali caratteristiche standard: bassa statura, alterazioni dei padiglioni auricolari, malformazioni della mandibola, oloprosencefalia (malformazione del cervello), deficit degli IgA (elemento che combatte le infezioni), carie numerose.</p>	<p>Ritardo mentale di diversa intensità.</p>	
<p>Sindrome con cromosoma 18 ad anello</p>	<p>Caratterizzata dalla rottura delle estremità terminali del cromosoma, che si fondono tra di loro, con conseguente perdita di materiale genetico. Molto rara.</p>	<p>Quadro clinico simile a quello della trisomia di Edwards o trisomia del cromosoma 18.</p>		
<p>Sindrome 22q- o velocardiofaciale</p>	<p>Microdelezione sul braccio lungo del cromosoma 22 (22q11.2). In rari casi delezione del braccio corto del cromosoma 10 (10p13-p14).</p>	<p>Fenotipo complesso e variabile, connotato soprattutto da: palato aperto o incapacità velofaringea; anomalie cardiache; particolari caratteristiche facciali (viso lungo e stretto, poco espressivo; fronte stretta, naso prominente con radice larga; mento piccolo; padiglioni auricolari grandi e ripiegati). Altri sintomi clinici frequenti: immunodeficienze, anomalie renali, deficit uditivi, difficoltà di alimentazione, ipocalcemia.</p>	<p>Spesso si riscontra ritardo mentale. Nella maggioranza dei casi ritardo lieve (QI da 55 a 70) o moderato (QI da 40 a 45). Non sono rari i casi di QI superiore a 70. Frequente discrepanza significativa tra prestazioni verbali e prestazioni non verbali (ad esempio, visuo-spaziali o aritmetiche). Sviluppo linguistico tendenzialmente coerente o inferiore allo sviluppo cognitivo generale. Possibili compromissioni nell'articolazione e nella chiarezza delle parole.</p>	<p>Tendenza al ritiro o impulsività.</p>
<p>Neurofibrosi di tipo II *</p>	<p>Malattia a trasmissione</p>	<p>Manifestazioni cliniche (soprattutto presenza di</p>	<p>Si veda forma 1.</p>	<p>Si veda forma 1.</p>

*O'Brien (1995), Bisiacchi (2005)	autosomica dominante. Il gene responsabile (nf2), localizzato nel braccio lungo del cromosoma 22, esprime la merlina, proteina coinvolta nell'impedire lo sviluppo di tumori nel tessuto nervoso. Con la malattia tale funzione tende a ridursi.	tumori, in genere benigni) più gravi rispetto a quelle della forma 1.		
Sindrome di Lesch-Nyhan	Carenza nell'attività di un enzima (HPRT), codificato da un gene, che si trova nel cromosoma X (regione Xq26-27), coinvolto nel metabolismo delle purine. Ciò comporta accumulo di xantina, aumento dell'escrezione urinaria di acido urico, iperuricemia, infezioni del tratto urinario, etc. Spesso la morte sopraggiunge con la maggiore età (soprattutto in seguito a infezioni o a insufficienza renale).	Quadro clinico variabile. Nei primi mesi di vita emergono ritardo motorio e ipotonia. Alterazioni motorie gravi: le difficoltà nel controllo motorio impediscono la deambulazione, lo stare seduti senza appoggio e, spesso, il mantenere il capo eretto. Difficoltà nell'alimentazione, peso e altezza inferiori alla norma, a volte microcefalia, età ossea ritardata, crisi epilettiche (in circa il 50% dei casi).	Ritardo mentale di diversa intensità (spesso moderato o grave, dunque QI inferiore a 55). Sviluppo linguistico tendenzialmente inferiore alle prestazioni cognitive.	Comportamenti autolesivi (morsi alle labbra, alle dita e, a volte, all'interno della bocca oppure battere la testa contro oggetti con esiti anche gravi), spesso non intenzionali o dovuti a contrazioni muscolari involontarie. I gesti autolesivi tendono a diminuire con la prima adolescenza. Possibili comportamenti etero-aggressivi.
Sindrome di Lowe	Gene responsabile (OCRL) localizzato nella regione Xq24-26.	Caratteristiche standard principali: cataratta congenita, ipotonia infantile e disfunzione tuburale renale; occhi infossati, volto allungato, bozze frontali prominenti; bassa statura; criptorchidismo.	Intelligenza nella norma in almeno un individuo su quattro; negli altri possibile presenza di disturbi di apprendimento o ritardo. Sviluppo linguistico tendenzialmente coerente con quello cognitivo.	Comportamenti autolesivi (soprattutto nella prima adolescenza), accessi di collera, strilli e urla.
Sindrome ATR-X	Patogenesi ignota. È coinvolto il cromosoma X (regione q12-q21.31).	Caratteristiche standard principali: facies tipica (telecanfo, ipertelorismo, epicanto, naso piccolo con narici anteverse, bocca aperta con labbra prominenti, orecchie a impianto basso e retrorotati, anomalie dentarie); anomalie genitali; bassa statura; alterazioni	Ritardo mentale tendenzialmente grave. Linguaggio spesso assente o molto limitato.	Carenza di dati a causa della rarità della sindrome.

		scheletriche; forma lieve di atalassemia. Frequenti ipotonia e difficoltà di alimentazione nei primi mesi di vita. Morte nell'infanzia nel 90% dei casi.		
Sindrome di Turner *	Assenza (parziale in caso di mosaicismo) o alterazione (delezione o ad anello) di un cromosoma X.	Caratteristiche standard principali: bassa statura, carente sviluppo delle caratteristiche sessuali secondarie, assenza di ovaie (dunque sterilità), basso livello di estrogeni.	Assenza di ritardo mentale nella maggioranza dei soggetti, ma tendenzialmente presenti scarse prestazioni spaziali e nel ragionamento matematico. Sviluppo linguistico tendenzialmente in linea o superiore rispetto alle prestazioni intellettive generali.	Possibili difficoltà a livello sociale e depressione, sebbene non sia chiaro quanto ciò possa essere effetto diretto o indiretto della sindrome.
*O'Brien (1995), Bisiacchi (2005)				
Sindrome XXX	Non disgiunzione del cromosoma X di origine materna o paterna.	Caratteristiche standard principali: peso ridotto rispetto all'altezza; circonferenza cranica inferiore alla norma (soprattutto alla nascita, poi recupero); sviluppo motorio in genere ritardato; inizio della pubertà tendenzialmente ritardato.	Lo sviluppo cognitivo è mediamente di poco inferiore alla norma. Lo sviluppo linguistico è tendenzialmente in pari o inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali.	Possibili difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.
Sindrome XXXX	Presenza di quattro cromosomi X.	Notevole variabilità.	QI inferiore a 70 nella maggioranza dei soggetti, ma vi sono anche individui con intelligenza ai limiti della norma. Lo sviluppo linguistico è tendenzialmente in pari o inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali. Spesso difficoltà di pronuncia e articolazione.	Possibili difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.
Sindrome di Hunter	Il gene responsabile è localizzato nei pressi dell'estremità del braccio lungo del cromosoma X (regione Xq28).	Sintomi più frequenti (evidenti soprattutto a partire dai due anni): lineamenti del viso grossolani, microcefalia, irsutismo, addome prominente, infezioni respiratorie, diarrea cronica, otiti, alterazioni retiniche e complicazioni cardiocircolatorie (50% dei casi). Nei casi gravi morte frequente prima dei 20 anni per complicanze cardiovascolari e/o neurologiche.	Nei casi gravi si ha ritardo. Difficoltà attentive. Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori rispetto a quelle cognitive.	Disturbi del sonno.

Sindrome di Aicardi	Patogenesi non chiara, ma è coinvolto il cromosoma X.	Caratteristiche standard principali: agenesia del corpo calloso, spasmi infantili e deficit visivi; possibili anomalie vertebrali e costali, ipotonia muscolare, microcefalia. La maggioranza dei bambini muore prima della seconda infanzia, soprattutto a causa di infezioni polmonari.	Ritardo mentale grave. Linguaggio tendenzialmente assente.	Autonomia e motivazione sociale scarse. Possibili comportamenti autolesionistici. Frequenti ripetuti risvegli notturni.
Sindrome di Klinefelter* *O' Brien (1995), Bisiacchi (2005).	Include tutti i casi in cui – in fenotipi maschili – è presente più di un cromosoma X (XXY, XXYY, XXXXY).	- XXY: statura, altezza e circonferenza cranica ridotti alla nascita; successivamente la statura tende ad essere superiore alla norma, mentre la circonferenza cranica rimane ridotta. Scarso sviluppo muscolare; possibile presenza di caratteri sessuali femminili secondari (ad esempio, ingrandimento delle ghiandole mammarie e barba scarsa); testicoli piccoli e scarsa produzione di sperma; frequente sterilità.	In media QI di poco inferiore a 100. Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori rispetto alle prestazioni intellettive generali.	Possibili difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.
- XXYY: si veda XXY		In media QI inferiore a 70, ma anche soggetti ai limiti della norma (QI 90). Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori rispetto alle prestazioni intellettive generali. Possibile ritardo grave.		
- XXXXY: possibile presenza di vari dismorfismi e anomalie; impaccio motorio.		Ritardo mentale moderato o profondo (QI inferiore a 55). Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori rispetto alle prestazioni intellettive generali. Possibile ritardo molto grave.		
Sindrome XYY	Presenza di due cromosomi Y (non disgiunzione del cromosoma Y).	Nella seconda infanzia si osserva un'accelerazione nella crescita. Altezza superiore di 10-15 cm rispetto alla media.	Quasi sempre intelligenza nella norma. Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori rispetto alle prestazioni intellettive generali.	Possibili difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.
Distrofia muscolare di Duchenne	Malattia recessiva trasmessa da madri portatrici al 50% dei maschi. Nel 30% dei casi è originata da una nuova	L'assenza di distrofina causa perdita di cellule muscolari, con conseguente debolezza muscolare. Sviluppo motorio ritardato. Dalla prima adolescenza generalmente gli	Nel 10 % dei casi disturbi cognitivi anche gravi, ma la maggioranza dei soggetti ha un QI nella norma. (QI medio 85).	Frequenti disturbi psicologici (ansia, depressione).

	mutazione. Gene responsabile (gene per la distrofina) localizzato sul braccio corto del cromosoma X (Xp21). Delezione parziale nel 70% dei casi.	individui devono ricorrere alla sedia a rotelle. Successivamente la debolezza muscolare coinvolge le parti superiori del corpo, portando alla morte per insufficienza cardiaca o respiratoria (spesso nell'adolescenza o nella giovinezza).	Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori rispetto alle prestazioni cognitive.	
Galattosemia	Deficit di un enzima (GALT) coinvolto nella trasformazione del galattosio in glucosio, con conseguente accumulo nel sangue e nei tessuti di galattosio e galattosio-1-fosfato.	Trattamento dietetico consistente nell'eliminazione del latte e dei suoi derivati.	Ritardo mentale solo se la malattia non viene trattata dieteticamente. Le prestazioni linguistiche possono essere inferiori alle prestazioni cognitive.	
Mucopolisaccaridiosi: le sindromi di Hurler e Sly	Deficit enzimatici con conseguente accumulo in numerosi tessuti di sostanze normalmente degradate; ciò comporta alterazione della funzionalità di cellule, tessuti e organi.	Sindromi di Hurler: opacità corneali, rigidità articolare, deformità scheletriche, nanismo; lineamenti del volto grossolani, fronte prominente, deficit uditivi, otite media, irsutismo, infezioni respiratorie ricorrenti, cardiopatie (spesso la morte sopraggiunge prima dei 10 anni).	Ritardo di diversa intensità nella maggioranza dei soggetti; in particolare, disturbi attentivi. Prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori alle prestazioni cognitive.	Sviluppo sociale ed autonomia tendenzialmente in linea con l'età mentale o superiori alle prestazioni linguistiche.
		Sindrome di Sly: lineamenti del volto grossolani, deformità scheletriche moderate, bassa statura, ernia ombelicale e/o inguinale, infezioni respiratorie ricorrenti, ritardo nello sviluppo.	Notevole variabilità, dal ritardo molto grave alla normalità	
Sindrome di Ito	Mosaicismi cromosomici individuati in molti pazienti, spesso coinvolgenti il cromosoma X.	Caratteristica tipica è la presenza di anomalie della pigmentazione cutanea. Nel 90% dei casi: epilessia, asimmetrie corporee, alterazioni muscolo-scheletriche e oculari, microcefalia etc.	Nella maggioranza dei soggetti sono presenti significative difficoltà di apprendimento. Talvolta il ritardo linguistico è maggiore di quello cognitivo.	Rischio di autismo maggiore.
Sindrome di Smith-Lemli-Optiz	Ipotesi: ridotta disponibilità di colesterolo durante la vita fetale e accumulo di metaboliti anomali nelle membrane cellulari e nella mielina	Caratteristiche standard principali: microcefalia, ritardo nella crescita, incompleto sviluppo sessuale, anomalie a livello di mani e piedi, possibili ulteriori malformazioni o deficit (cuore, polmoni, reni, etc.), possibile ritardo motorio molto grave. Non rare le morti nei primi anni di vita.	Ritardo mentale più o meno grave. Alcuni individui hanno un QI ai limiti della norma. Linguaggio tendenzialmente assente.	Autonomia tendenzialmente in linea o inferiore all'età mentale.
Sindrome di Sotos*	Malattia ereditaria autosomica	Caratteristiche standard principali: notevoli peso e	Notevole variabilità a livello cognitivo. Il	Autonomia tendenzialmente in linea o inferiore all'età mentale.

<p>*Sotos (1964); Doria (1995); O' Brien (1995); Migliozi (2002).</p>	<p>dominante. Etiologia specifica non chiara. Ipotetico coinvolgimento di geni localizzati sui cromosomi 3, 5, 6, 15 e 20.</p>	<p>altezza (fin dalla fase neonatale), macrocranio, mani e piedi spesso grandi. Accelerazione della crescita maggiore nei primi cinque anni, poi tende a diminuire. Caratteristiche facciali e craniche tipiche: circonferenza cranica superiore alla norma; viso rotondo e a fronte alta durante l'infanzia, poi tende ad allungarsi; ipertelorismo; orecchie ampie; mandibola grande; mento a punta. Età ossea superiore all'età cronologica. Impaccio motorio globale e scarso equilibrio nella prima infanzia. Motricità fine carente, ma con l'età tende a migliorare.</p>	<p>ritardo mentale è più frequente che nella popolazione generale. Linguaggio tendenzialmente in linea o inferiore all'età mentale.</p>	<p>Abilità sociali tendenzialmente inferiore alla norma.</p>
---	--	---	---	--

L'eterogeneità dei quadri clinici, dell'etiologia e la rarità di alcune sindromi, comportano diverse difficoltà sia a livello diagnostico-teorico, sia a livello di intervento-terapia. Ad esempio, un intervallo di tempo più lungo tra la comparsa dei sintomi e una diagnosi chiara porta ad un inizio del trattamento ritardato, a discapito di interventi più precoci che possono permettere il raggiungimento di obiettivi migliori. Un'altra difficoltà è rappresentata dall'individuazione di trattamenti specifici e dalla presenza di pochi centri specializzati che porta spesso, le famiglie, a spostarsi in regioni diverse dalla propria. Inoltre, la bassa incidenza di alcune malattie rare comporta anche una scarsa conoscenza delle stesse per una limitazione delle risorse dedicate alla ricerca in questo ambito.

3.1.2. Cause biologiche non genetiche

Tra le cause non genetiche si distinguono fattori prenatali, perinatali e post-natali o, più generalmente, ambientali.

I fattori *prenatali*, potenzialmente suscettibili di compromettere lo sviluppo cerebrale del feto e determinare una disabilità intellettiva, includono:

- infezioni indotte da virus (rosolia, citomegalovirus, toxoplasmosi, sifilide, herpes simplex, HIV);
- incompatibilità (RH o AB0) del sangue materno e fetale;
- assunzione di alcool, droghe, tabacco da parte della madre (ad esempio, sindrome feto-alcolica);
- esposizione a farmaci e sostanze tossiche durante la gravidanza;

- grave malnutrizione in gravidanza.

Le cause *perinatali* comprendono, ad esempio, complicanze dovute a prematurità, asfissia e ipossia perinatali, per eventuale parto distocico.

Infine, tra i rischi *post-natali* troviamo: encefalite, meningite, traumi e tumori cerebrali, eventi cerebrovascolari, intossicazioni tossico-metaboliche (Vianello, 2015).

3.2. Cause ambientali

Le disabilità intellettive possono essere causate anche da fattori ambientali, quali malnutrizione e gravi carenze a livello educativo (Baroff, 1986). Tuttavia, i casi di ritardo mentale dovuti a svantaggio socio-culturale costituiscono una minoranza e sono progressivamente diminuiti nel corso del tempo. Tali fattori sono più spesso legati a diagnosi di “funzionamento intellettuale limite” (QI tra 71 e 84) o di “disturbi nello sviluppo della personalità” (Vianello, 2015). Ciononostante, da alcune ricerche condotte negli Stati Uniti è emerso che gravi mancanze sul piano educativo – in particolare, punteggi di QI inferiori a 70 nella madre – mediamente causavano un QI totale di circa 15-25, tanto da stimolare la programmazione di interventi in ottica preventiva (Baroff, 1986).

Capitolo 2: Relazione tra funzionamento intellettuale e comportamento adattivo

1. Il funzionamento intellettuale

Con “funzionamento intellettuale” ci si riferisce, in generale, all’insieme di abilità cognitive e comportamentali necessarie per risolvere problemi cognitivi relativi sia alla soddisfazione dei bisogni fondamentali per la sopravvivenza personale e per l’attiva partecipazione sociale. Pertanto, funzionamento intellettuale è un’espressione più ampia di intelligenza o di capacità cognitive, e insieme più ristretta di “funzionamento umano”.

Nella dodicesima edizione del manuale AAIDD, i punteggi del QI sono usati come misura proxy per il funzionamento intellettuale (Schalock, 2021).

1.1. Il costrutto di intelligenza e la sua misurazione

Come afferma Cornoldi (2007), “intelligenza” deriva dal latino “intelligere” che fa riferimento alla capacità di comprendere la realtà, rispetto alle situazioni in cui viene semplicemente subita o non si riesce a decifrarla. Wechsler (1944, pag. 3) definisce l’intelligenza come: “L’aggregato o la capacità globale dell’individuo di agire con uno scopo, di pensare razionalmente e di confrontarsi in maniera efficace con il proprio ambiente...”. Con il termine intelligenza si fa quindi riferimento alla capacità di individuare vari nessi tra diversi oggetti e/o eventi dell’esperienza con lo scopo di capire e risolvere situazioni problematiche.

Il concetto di intelligenza, nonostante sia studiato da prima del XIX secolo, ad oggi rappresenta ancora un costrutto non del tutto esplorato. La psicologia ha distinto tra condotte intelligenti e intelligenza vera e propria. Le prime fanno riferimento a quei comportamenti osservabili che manifestano appunto l’intelligenza che è inferibile solo da tali condotte.

Le definizioni di intelligenza sono a volte tra loro contrastanti; come ricorda Cornoldi (2007), le concezioni dell’intelligenza possono essere distinte in due macrocategorie: concezioni generali e differenziali. Le prime fanno riferimento all’intelligenza come caratteristica della specie umana; le seconde sottolineano le attitudini intellettuali diverse tra gli individui e in uno stesso individuo. In genere, nel linguaggio comune per intelligenza si intende l’elemento che differenzia le persone nella capacità di affrontare i compiti cognitivi e nella capacità di apprendimento.

Recenti studi hanno cercato di individuare i substrati organici e neurofisiologici di tale facoltà. In particolare, lo studio psicobiologico dell'intelligenza si è orientato su due aspetti fondamentali: l'ereditarietà e i correlati biologici. Le indagini sulle ereditarietà suggeriscono che un individuo nasca dotato biologicamente di un patrimonio intellettuale potenziale e suggeriscono che tale patrimonio possa svilupparsi solo in condizioni ambientali adeguate. La ricerca genetica tradizionale sulle popolazioni, si è arricchita negli ultimi decenni del contributo della genetica molecolare e dello studio del genoma. Non sarebbe unico il gene dell'intelligenza, ma una molteplicità di geni influenzerebbe le funzioni cognitive sia nel senso che uno stesso gene sarebbe implicato in diverse funzioni cognitive sia che ogni funzione cognitiva sarebbe influenzata da più geni.

La posizione più equilibrata e condivisa assume che gli individui nascano con un potenziale intellettuale, qualitativamente e quantitativamente differenziato, ma che possa trarre vantaggio dai contesti esperienziali, come opportunità indispensabili alla maturazione e accrescimento delle risorse innate delle capacità di utilizzarle. Nell'attualizzazione delle singole abilità sono implicati diversi processi e meccanismi, quale, ad esempio, la velocità di elaborazione delle informazioni, che aumenta nel corso dello sviluppo fino all'età adulta e decresce negli anziani (Salthouse, 1991) e il cui substrato biologico costituito dalla mielinizzazione delle fibre nervose che potenzia la velocizzazione della trasmissione dell'impulso nervoso. Non tutti gli studiosi concordano sul ruolo della velocità nella elaborazione delle informazioni come componente centrale dell'intelligenza. Verguts, De Boeck e Maris (1999) hanno sostenuto, ad esempio, che la capacità di risolvere problemi cognitivi come quelli proposti dalle matrici di Raven, sarebbe influenzata dalla velocità nell'elaborazione delle regole di soluzione.

Un aspetto molto importante riguardante l'intelligenza sono le funzioni esecutive (FE) che rappresentano la capacità di controllare e regolare in maniera flessibile i pensieri e le azioni in relazione alle attività da svolgere (Carretti et al. 2010). Le FE sono solo in piccola parte coinvolte in compiti che riguardano la conoscenza del vocabolario, mentre sono maggiormente coinvolte in attività che riguardano l'intelligenza fluida. Le FE comprendono molte funzioni diverse, quali la memoria di lavoro (ML), l'autocontrollo e la gestione degli impulsi, la pianificazione e la presa di decisioni, la flessibilità cognitiva e il pensiero astratto. Ad esempio, Brydges et al. (2012) hanno condotto uno studio su 215 bambini di età compresa tra i 7 e i 9 anni e 11 mesi, dimostrando che la memoria di lavoro, la flessibilità cognitiva e l'inibizione rappresentano fattori predittivi sia per l'intelligenza fluida che per quella cristallizzata.

Tra le funzioni esecutive, la ML sembra essere centrale nel funzionamento intellettuale (Cornoldi e Giofrè, 2014). Già dagli anni '80, con lo sviluppo del costrutto di Memoria di Lavoro (ML), si è

affermata l'idea che la ML e intelligenza presentassero una correlazione molto elevata (Kyllonen e Christal, 1990). Tuttavia la relazione tra ML e intelligenza fluida sembra essere ben più complessa. Ackerman et al. (2005) hanno infatti pubblicato una meta-analisi che coinvolgeva più di 60 test diversi di ML e ha concluso che tra ML e intelligenza ci fosse una correlazione moderata, anche se questo potrebbe essere legato al fatto che Ackerman et al. si sono concentrati su test specifici (Cornoldi e Giofrè, 2014).

Baddeley & Hitch, (1974) proposero uno dei modelli più noti della ML che successivamente fu ripreso e ampliato da Baddeley (1986, 1996). Secondo questo modello la ML sarebbe composta da un esecutivo centrale e due sistemi *slave*. Norman e Shallice (1986) hanno caratterizzato l'esecutivo centrale come "coinvolto in una vasta gamma di processi di controllo cognitivo come la pianificazione, il monitoraggio e l'inibizione di stimoli o risposte inappropriati" (Phillips & Hamilton, 2001). In breve, quindi, c'è una componente generale di ML (l'esecutivo centrale) e componenti specifiche del contenuto (il contenuto spaziale è gestito dal blocco da disegno visuospatiale e il contenuto verbale è gestito dal ciclo fonologico).

Cornoldi (2011), ha individuato nella ML il nucleo critico dell'intelligenza, vista quindi come un meccanismo molto importante per comprendere il funzionamento intellettuale. Infatti, molti studi dimostrano come la ML abbia un potere predittivo per varie prestazioni, ad esempio è stato dimostrato un valore predittivo per le prestazioni intellettive anche in bambini (Belacchi et al., 2010).

Engle et al. (1999) hanno individuato due componenti nelle prestazioni della ML in adulti con disabilità "intellettiva": una fonologica e l'altra "generale", com'è stata descritta da Numminen et al. (2002), i quali hanno affermato che quest'ultima componente è in grado di predire le prestazioni dell'intelligenza fluida misurata attraverso le Matrici colorate di Raven (Carretti et al., 2010). Dallo studio di Numminen et al. (2002), in linea con altri studi, è emerso che le prestazioni della ML di individui con disabilità intellettiva, differivano da quelle di individui con sviluppo tipico, soprattutto quando i compiti della ML richiedono un controllo dell'attenzione.

Carretti et al. (2010) hanno eseguito uno studio su 28 partecipanti (15 maschi e 13 femmine) con disabilità intellettiva con eziologia non specificata, appaiati a 28 bambini (15 maschi e 13 femmine) sulla base dell'età mentale stimata ottenuta alle CPM. Ai partecipanti è stata somministrata una batteria di prove di ML a controllo crescente consistente in compiti di diversa difficoltà: da un compito che richiedeva solo il mantenimento dell'informazioni nella memoria a breve termine senza manipolazione degli stimoli in ingresso, ad altri che richiedevano livelli progressivamente più elevati di elaborazione/manipolazione. I risultati hanno mostrato differenze tra i due gruppi nelle prestazioni di ML: simili nei compiti più semplici senza manipolazione, significativamente

differenti nelle prove a maggior controllo in cui gli individui con disabilità intellettiva erano più carenti. In particolare, il compito di aggiornamento (ad es., ricordare gli oggetti più piccoli in una lista di oggetti) è risultato il compito con maggiore potere discriminante tra i gruppi.

Queste evidenze supporterebbero l'ipotesi che le difficoltà di prestazione cognitiva negli individui con DI consista nel gestire attivamente le risorse attentive della ML.

1.1.1. Forme e modelli teorici dell'intelligenza

Non esiste accordo su una definizione univoca di intelligenza: diverse posizioni teoriche, elaborate a partire dal XX secolo, tuttora animano il dibattito scientifico, proponendo diversi modelli, alcuni a ispirazione unitaria, altre a ispirazione multipla o multifattoriale ed altri ancora a ispirazione gerarchica. Secondo Galton (1883), ad esempio, l'intelligenza era rappresentata da un'unica entità, trasmissibile di generazione in generazione. Tipicamente, le teorie unitarie dell'intelligenza, che hanno un vero significato psicologico, hanno dato maggior peso alle operazioni del pensiero, come il ragionamento e il problem solving.

La teoria dell'intelligenza elaborata da Piaget può essere considerata un esempio di teoria unitaria in cui l'accento viene posto sulla capacità crescente che la mente possiede di operare su relazioni ed entità astratte. Una obiezione all'idea della centralità del ragionamento logico proviene da teorie secondo le quali il fattore che spiega il successo in tale tipo di ragionamento non risiede in abilità logiche ma in qualche fattore sottostante.

Charles Spearman, riprendendo la teoria di Galton secondo cui l'intelligenza era rappresentata da un'unica realtà, elaborò l'analisi fattoriale (Bartolomeo, 1955), sviluppando una teoria bifattoriale dell'intelligenza, e pubblicò il suo lavoro sull'*American Journal of Psychology* nel 1904 (Williams, 2003). Da una matrice di correlazione tra i punteggi dei test e i livelli accademici, Spearman derivò un modello gerarchico, mostrando che tutte le variabili misuravano un solo "fattore" comune, secondo gradi diversi. Da qui sviluppò la teoria a "due fattori" dell'intelligenza, basata su un fattore 'g' comune tra tutte le abilità misurate dai diversi test e un fattore specifico 's' unico per ogni determinato test (Carrol, 1982). Una critica mossa a tale modello consiste nel fatto che il fattore "g" è solo il risultato di un'astratta elaborazione statistica senza un concreto significato psicologico. Alcuni test psicometrici (es. le Matrici di Raven) in misura maggiore di altri forniscono una stima del fattore g.

Thurstone e Thurstone (1941) criticarono la teoria di Spearman proponendo una teoria multifattoriale con abilità primarie multiple (7): comprensione verbale, fluency verbale, abilità numerica, velocità percettiva, memoria, ragionamento, visualizzazione spaziale. Anche Guildford

nel 1958 ipotizzò una teoria multifattoriale, a struttura cubica, in cui le 3 dimensioni (operazioni, contenuti e prodotti) rappresentano le modalità con cui le abilità differiscono tra di loro. Tale modello è definito “Struttura dell’Intelletto” (SI), che presenta 5 categorie operative (cognizione, memoria, produzione divergente, produzione convergente, valutazione) che intersecano le 4 categorie di contenuto (figurale, simbolico, semantico e comportamentale) che, a loro volta, intersecano 6 categorie di prodotto (unità, classi, relazioni, sistemi, trasformazioni, implicazioni). Ogni abilità intellettuale, pertanto, implicherebbe una combinazione unica di un tipo di operazione, un tipo di contenuto e un tipo di prodotto (Guildford, 1968). Questo modello tassonomico ha portato alla scoperta di molte abilità prima non sospettate, andando a sviluppare 150 fattori.

All’interno delle teorie multiple troviamo anche la teoria di Robert Sternberg (1985), il quale ha individuato 3 forme fondamentali di intelligenza: alla forma più astratta, al centro delle teorie unitarie dell’intelligenza, ha aggiunto una forma di intelligenza più creativa ad una più pratica. Con intelligenza creativa faceva riferimento alla capacità di trovare soluzioni nuove, mentre con intelligenza pratica faceva riferimento alla capacità di utilizzare ciò che è stato appreso. Quindi Sternberg afferma che il successo professionale sia favorito non tanto dal bagaglio di conoscenze acquisite a scuola attraverso l’apprendimento teorico, quanto dagli apprendimenti che derivano dall’osservazione dei comportamenti di altri, quella che lui definisce intelligenza pratica (Amoretti, 2021).

Per cercare di risolvere il dibattito tra teorie unitarie e teorie multiple, nacquero le cosiddette teorie gerarchiche, che realizzano un compromesso tra le due. Nella prospettiva gerarchica rientra la distinzione tra intelligenza fluida, innata, e forme influenzate dall’esperienza e dalla cultura o forma cristallizzata. In particolare, Horn e Cattell (1966) hanno proposto una teoria gerarchica dell’intelligenza che riprende solo il fattore G di Spearman distinguendolo in due dimensioni: Gf e Gc. Con il fattore Gf si fa riferimento all’intelligenza fluida, che riguarda la capacità della mente di operare ai fini del problem solving senza ricorrere a conoscenze già acquisite; con il fattore Gc si fa invece riferimento all’intelligenza cristallizzata, che riguarda la capacità della mente di svolgere compiti in situazioni in cui la conoscenza e la familiarità con il materiale possono essere fondamentali per risolverle efficacemente.

Questa teoria ha il merito di superare la concezione dell’intelligenza costituita da un solo fattore (fattore g), proponendo un insieme di abilità molteplici che portano al superamento della tradizionale misura sintetica del Quoziente di Intelligenza Totale (QIT), a favore di misure più complesse desunte dall’analisi fattoriale. In particolare, sono stati così identificati 23 fattori come indicatori delle abilità mentali primarie che confluiscono in 8 fattori precedentemente definiti come dimensioni generali di personalità. Dallo studio di Horn e Cattell (1966) emerse che l’intelligenza

fluida viene coinvolta nel trattamento dell'informazione e nella soluzione dei problemi (velocità di organizzazione, agilità mentale, ragionamento induttivo, formazione di concetti e memoria associativa), mentre l'intelligenza cristallizzata riguarda la dimensione socio-culturale ed educativa degli apprendimenti (cultura generale, comprensione linguistica e vocabolario) (Cosi, 2013). Questa teoria ha rappresentato un vero e proprio punto di svolta nella concezione dell'intelligenza, in quanto nessun modello psicometrico precedente aveva avuto una base empirica così consistente.

Tra i modelli gerarchici, di particolare interesse è il modello piramidale a 3 livelli di John Bissel Carrol (1993). Al vertice della piramide si trova lo Stratum III, che equivale al fattore g di Spearman, ereditario e alla base di tutte le capacità intellettuali del soggetto; a livello intermedio, lo Stratum II, otto abilità influenzate dal fattore g, velocità di elaborazione mentale (Gf), intelligenza fluida (Gf), intelligenza cristallizzata (Gc), memoria generale e apprendimento (Gy), percezione visiva ampia (Gv), percezione uditiva ampia (Ga), abilità ampia di rievocazione (Gr), velocità cognitiva ampia (Gs). Il terzo stato, lo Stratum I comprende circa 69 abilità intellettuali più specifiche e dipendenti dai precedenti.

McGrew (1997), mettendo a confronto i modelli di Horn-Cattell e di Carroll, individua diversi punti in comune ma anche diverse discrepanze, quali la presenza/assenza del fattore g e la diversa concettualizzazione delle abilità ampie e di quelle ristrette (Rivolta et al., 2010).

Nel luglio del 1997, in una Comunicazione personale, Horn e Carroll concordano nell'affermare che i loro due modelli possono essere unificati in un unico modello: la *Cattell-Horn-Carroll (CHC) Theory of Cognitive Abilities*. Il modello *CHC* comprende abilità ampie e abilità ristrette. Nelle prime rientrano: l'Intelligenza cristallizzata (*Gc*), le Conoscenze quantitative (*Gq*), la Memoria a breve termine (*Gsm*), l'Intelligenza fluida (*Gf*), la Velocità di elaborazione (*Gs*), l'Elaborazione uditiva (*Ga*), l'Immagazzinamento a lungo termine e rievocazione (*Glr*), l'Abilità di lettura e di scrittura (*Grw*), l'Elaborazione visiva (*Gv*), e la Velocità nel prendere decisioni/Tempo di reazione (*Gt*). Le abilità cognitive ristrette sottostanti a ogni abilità ampia sono numerose e non è questa la sede per presentarle in dettaglio. Il modello *CHC* ha ricevuto validazioni empiriche molto ampie e consistenti.

Infine, un'altra teoria interessante per la sua innovatività è quella di Gardenr (1994), che individua 9 tipi fondamentali di intelligenza, parzialmente indipendenti l'uno dall'altro: intelligenza linguistica, logico-matematica, spaziale, corporeo-cinestetica, musicale, interpersonale, intrapersonale, naturalistica, esistenziale. Tutte queste forme di intelligenza, pur innate, possono essere sviluppate con l'esercizio o decadere con il tempo.

Le diverse teorie dell'intelligenza non hanno solo rilievo dal punto di vista teorico, ma costituiscono la base per la valutazione delle effettive abilità cognitive degli individui, sulla cui base elaborare

programmi educativi e/o riabilitativi volti a potenziare/compensare diversi aspetti dell'intelligenza (Armstrong 2003).

1.2. Strumenti per la valutazione del funzionamento intellettuale

Lo studio tradizionale dell'intelligenza come costrutto psicologico che specifica le differenze individuali nel funzionamento cognitivo si è basato sulla psicomètria, cioè sulla valutazione empirico-strumentale delle differenze individuali. Già dal 1898 Galton, che individuava nei fattori genetici la causa delle differenze individuali nell'intelligenza, esaminava le differenze individuali attraverso compiti semplici, concentrandosi soprattutto sulla velocità con cui venivano date le risposte. All'interno della logica di differenziazione di gruppi aventi intelligenza diversa, Binet (1905), che dava più importanza ai fattori ambientali, per primo fu interessato al confronto tra bambini con normale o scarsa intelligenza, di differenti livelli di età. Dalla collaborazione tra Binet e Simon sulle abilità cognitive di bambini francesi in età scolare nacque la prima Scala di intelligenza verbale, la Scala Simon-Binet, che fu in seguito sottoposta a numerose revisioni e adattamenti in diversi contesti culturali.

Qui di seguito verrà presentata una breve rassegna dei principali strumenti psicomètrici attualmente disponibili per la valutazione del funzionamento intellettuale.

1.2.1. La Scala Stanford-Binet

L'originale scala di intelligenza Binet-Simon, sviluppata per individui di età evolutiva, ebbe due revisioni, una nel 1937 (Scala Stanford-Binet) ed una nel 1960 (Terman, 1960). Tale strumento consiste in una serie di sub-test distinti per fasce di età e costituiti da item graduati per difficoltà crescente; l'esatta risoluzione di ogni item fornisce un punteggio, la cui somma complessiva corrisponde all'età mentale dell'individuo; dal rapporto tra età mentale ed età cronologica, moltiplicato per 100, si ottiene la misura del quoziente intellettuale (QI). Questa scala è particolarmente adatta per valutare il livello cognitivo di bambini con sviluppo tipico tra i 2 e 15 anni e per individui affetti da ritardo mentale, mentre risulta meno appropriata per i soggetti con sviluppo tipico di età superiore ai 15 anni.

L'ultima versione della Stanford-Binet (Roid, 2003) si concentra su 5 fattori che vengono ritenuti i più importanti nel funzionamento cognitivo: il ragionamento fluido, la conoscenza, il ragionamento quantitativo, l'elaborazione visuo-spaziale e la memoria di lavoro. Vi sono dei sub-test verbali e non verbali per la misurazione di ciascuna area cognitiva. La scala rappresenta un buon test da un

punto di vista dell'attendibilità, ma presenta tra i punti deboli il fatto che permetta di ottenere solo un QI complessivo.

1.2.2. Le Scale Wechsler

Fu con l'ingresso degli Stati Uniti nella Prima Guerra Mondiale, nel 1917, che si sentì la necessità di creare uno strumento che valutasse anche l'intelligenza in persone adulte, per selezionare gli ufficiali delle forze armate. Nello stesso anno fu sviluppato l'*Army Alpha*, un test che valutasse il QI collettivo sulla base di un contenuto verbale, simile a quello di Binet; nel 1921 Arthur Otis aiutò a svilupparlo ulteriormente rendendolo più efficace in termini di tempi e costi.

Dalla metà degli anni '30 del XX secolo David Wechsler diede un contributo fondamentale al campo della valutazione. Ad oggi, le scale Wechsler rappresentano uno dei metodi più noti e più utilizzati per valutare l'intelligenza. Il suo scopo non era di fornire una valutazione solo psicometrica dell'intelligenza; infatti, una valutazione complessiva del QI non "spiega" la diversità individuale, ma solo una deviazione dalla norma statistica. Secondo Wechsler (1981), l'intelligenza "è una funzione dell'intera personalità ed è sensibile ad altri fattori oltre quelli inclusi nel concetto di abilità cognitive. I test di intelligenza misurano inevitabilmente anche questi fattori".

La prima scala che creò fu la *Wechsler-Bellevue Intelligence Scale* (dai 7 ai 69 anni) nel 1939. Nel 1946 fu sviluppata la forma II della *Wechsler-Bellevue* (dai 10 ai 79 anni). Nel 1949 venne sviluppata una scala per i bambini di età compresa tra i 5 e i 15 anni, la *Wechsler Intelligence Scale for Children* (WISC). A questa prima edizione seguirono altre edizioni di volta in volta modificate. In particolare, nel 1974 la WISC-R, nel 1991 la WISC-III e infine nel 2003 la WISC-IV.

Nel 1955 viene pubblicata la prima versione per soggetti adulti, la *Wechsler Adult Intelligence Scale* (WAIS), a cui seguirono altre edizioni di volta in volta modificate: nel 1981 la WAIS-R, nel 1997 la WAIS-III e nel 2008 la WAIS-IV che viene ad oggi utilizzata. Esistono quindi diverse forme per la valutazione delle abilità cognitive in diversi gruppi di soggetti:

- la scala WAIS, per soggetti adulti;
- la scala WISC, per bambini e ragazzi dai 5 ai 16 anni e mezzo;
- la *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence* (WPPSI) per bambini dai 2,6 ai 7,3 anni. La scala è una revisione della WPPSI-R, migliorata nella qualità dei materiali al fine di risultare più coinvolgenti e piacevoli per i bambini.

1.2.2.1. La Scala WISC-IV

Questa scala permette di ricavare molte informazioni, perché, oltre a fornire un punteggio al QI totale, consente di individuare quelli che sono i punti di forza e di debolezza della persona a cui è somministrato il test. Wechsler descrive il primo test d'intelligenza come "un esame individuale comprensivo di dieci sub-test, a ogni livello trasformati in unità di punteggi standard convertiti in QI equivalenti mediante il riferimento a una tavola adatti per una classificazione." A un livello generale, gli obiettivi della revisione della WAIS-IV erano quelli di adattarsi a studi teorici cognitivi più moderni, migliorare le proprietà psicometriche, la validità clinica e la facilità d'uso del test.

La *Wechsler Intelligence Scale for Children* 4^a edizione (WISC-IV), rispetto alle edizioni precedenti, presenta numerose modifiche: viene modificata l'architettura della scala. La scelta è dovuta all'esigenza di rinnovare gli strumenti fondati su modelli teorici dell'intelligenza, ormai da anni superati, per adattarsi a studi teorici cognitivi più moderni (Sattler e Dumont, 2004), in particolar modo ci riferiamo alla già citata *Cattell-Horn-Carroll Theory of Cognitive Abilities* (CHC). Horne (1985) definisce l'intelligenza come: "una misura di cose molto diverse tra loro: attributi differenti che hanno determinanti genetiche e ambientali diverse e un diverso corso evolutivo nel corso della vita". In questo modo, i risultati ottenuti ai singoli sub-test della WISC-IV sono utilizzati per valutare le abilità "ampie" dell'Intelligenza cristallizzata (Gc), dell'Elaborazione visiva (Gv), della Velocità di elaborazione (Gs), del Ragionamento fluido (Gf) e della Memoria a breve termine. (Alfonso et al., 2005).

Le modifiche apportate nel passaggio dalla WISC-III alla WISC-IV non sono poche:

- i criteri di attribuzione dei punteggi risultano più chiari;
- l'indice di comprensione verbale (ICV) è ora composto da 3 sub-test anziché da 4;
- l'indice di organizzazione percettiva (IPO) è stato rinominato indice di ragionamento visuo-percettivo (IRP);
- l'indice di memoria di lavoro non è più indicato con libertà della (dalla?) distraibilità (LD) ma con IML;
- sono stati eliminati alcuni sub-test, in particolare: "riordinamento di storie figurate", "ricostruzione di oggetti" e "labirinti";
- sono stati aggiunti degli item con lo scopo di migliorare il limite inferiore e superiore dei sub-test;
- è stata aggiornata da un punto di vista grafico, per renderla più gradevole e stimolante per i bambini;
- risulta maggiormente comprensibile sia per gli esaminatori che per gli esaminandi e sono state aggiornate le norme;

- sono stati sostituiti degli item obsoleti e “ragionamento aritmetico” e “informazione” sono diventati sub-test supplementari;
- Sono stati aggiunti 5 nuovi sub-test: “ragionamento con le parole”, “ragionamento con le matrici”, “concetti illustrati”, “riordinamento di lettere e numeri”, “cancellazione”;
- sono state eliminate le misure del quoziente intellettivo verbale (QIV) e del quoziente intellettivo di performance (QIP);
- il QI è stato modificato in modo da comprendere solo 5 di 10 sub-test del QIT;
- il libro degli stimoli è stato modificato: ora le pagine sono girate in direzione dell’esaminando;
- sono previste più inchieste e suggerimenti per migliorare la comprensione del compito;
- infine, il protocollo di notazione della WISC-IV include una pagina di analisi che può essere utilizzata per calcolare i punti di forza e di debolezza dell’esaminando.

La struttura della Scala WISC-IV riproduce il modello gerarchico a tre livelli (*CHC*) (Figura 2).

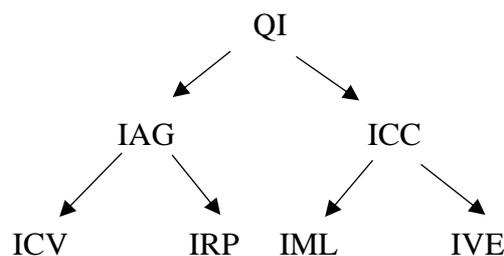


Figura 2: Rappresentazione schematica del modello gerarchico a tre livelli della Scala WISC-IV. IAG=Indice di Abilità Generale; ICC= Indice di Competenza Cognitiva; ICV= Indice di Comprensione Verbale; IRP= Indice di Ragionamento visuo-percettivo; IML= Indice Memoria di Lavoro; IVE= Indice Velocità di Elaborazione.

Con la WISC-IV si calcola il Quoziente Intellettivo Totale (QIT), che rappresenta la capacità cognitiva complessiva dell’individuo. Il QIT si ottiene da quattro punteggi composti o indici che descrivono il comportamento del bambino in campi cognitivi meglio distinti, che sono:

- Indice di Comprensione verbale (ICV): per una misurazione della capacità del bambino di ascoltare una domanda, riflettere, dare una risposta ed esprimere i pensieri ad alta voce;
- Indice di Ragionamento visuo-percettivo (IRP): valuta la capacità del bambino di comprendere un problema, sfruttare le abilità visuo-motorie e visuo-spaziali, organizzare i pensieri e trovare soluzioni;

- Indice di Memoria di lavoro (IML): valuta la capacità del bambino di memorizzare nuove informazioni, immagazzinarle nella memoria a breve termine, di manipolare tali informazioni per arrivare a dei risultati;
- Indice di Velocità di elaborazione (IVE): valuta la capacità del bambino di mantenere l'attenzione, la rapidità di analisi, la capacità di discriminazione e la capacità di ordinare sequenzialmente le informazioni visive.

Il confronto tra IAG e ICC nella valutazione clinica di un protocollo può essere utile perché è un aiuto per la diagnosi di soggetti con disturbi dell'apprendimento, trauma cranico e disturbo di Asperger (Weiss et al., 2006). Mentre per l'analisi di soggetti molto dotati è molto utile il confronto fra gli indici IAG e ICC; infatti, tali soggetti presentano spesso una discrepanza tra i punteggi ottenuti, sottostimata dall'utilizzo del solo QI Totale.

Per il calcolo dei vari indici si somministrano 10 sub-test principali: Disegno con i cubi, Somiglianze, Memoria di Cifre, Concetti Illustrati, Cifrario, Vocabolario, Riordinamento di lettere e numeri, Ragionamento con le matrici, Comprensione, Ricerca di simboli; a cui si possono aggiungere 5 sub-test supplementari: Completamento di figure, Cancellazione, Informazione, Ragionamento aritmetico, Ragionamento con le parole.

1.2.2.2. La Scala WAIS-IV

La *Wechsler Adult Intelligence Scale* 4^a edizione, con la sua ultima revisione del 2008, ha la stessa struttura della WISC-IV, ma si utilizza per adolescenti e adulti dai 16 anni e 0 mesi ai 90 anni e 11 mesi. È composta da 15 sub-test, di cui 10 fondamentali e 5 supplementari che indagano 4 dimensioni:

- la comprensione verbale che si ottiene dalla somma di 4 sub-test: somiglianza, vocabolario, informazione e comprensione (supplementare);
- il ragionamento visuo-percettivo che si ottiene da: disegno con i cubi, ragionamento con le matrici, puzzle, confronto di pesi (supplementare, solo per soggetti di età compresa tra i 16 anni e 0 mesi e 69 anni e 11 mesi) e completamento;
- la memoria di lavoro, dai sub-test: Memoria di cifre, ragionamento aritmetico, riordinamento di lettere e numeri (supplementare, solo per soggetti di età compresa tra i 16 anni e 0 mesi e 69 anni e 11 mesi);
- la velocità di elaborazione, ottenuta dai sub-test: ricerca di simboli, cifrario e cancellazione (supplementare, solo per soggetti di età compresa tra i 16 anni e 0 mesi e 69 anni e 11 mesi).

Rispetto alle precedenti edizioni sono stati aggiunti 3 sub-test: Puzzle, Confronto di pesi e Cancellazione. Il test fornisce un punteggio del QI totale e QI parziale alle 4 dimensioni. Per quanto riguarda i sub-test supplementari, non sono concesse più di due sostituzioni per il calcolo del QI e dello IAG, le quali sono comunque preferibili rispetto alla proporzione. Nel caso in cui, nonostante i test supplementari, non si abbiano i giusti dati per un calcolo del punteggio composito desiderato, si può utilizzare la somma compensata dei punteggi ponderati. Per il calcolo dell'ICV e dell'IRP è possibile utilizzare la somma compensata dei punteggi ponderati relativi a due sub-test fondamentali, mentre per l'IML e l'IVE questo non è possibile. Nel caso in cui per il calcolo dell'ICV e/o dell'IRP fossero presenti solo i punteggi di due sub-test, si può ricorrere alla somma compensata dei punteggi ponderati di ICV o IRP o di entrambi. Mentre se fossero presenti solo i punteggi di due sub-test per il calcolo dell'IML e/o dell'IVE si dovrà fare ricorso alla somma compensata di punteggi ponderati della Scala totale.

1.2.3. Le Matrici di Raven

Questo test, tra i più diffusi e utilizzati in tutto il mondo è stato sviluppato da Raven in Gran Bretagna, nel 1938, con lo scopo di fornire una misurazione del fattore g dell'intelligenza in tutto l'arco dello sviluppo, dall'infanzia all'età adulta.

Esistono 3 forme dello strumento:

- Standard progressive Matrices (SPM, 1938), costituita da 5 serie (A, B, C, D, E) di 12 item ciascuna e idonea a valutare le fasce di età dai 11 ai 65 anni;
- Advanced Progressive Matrices (APM, 1938), costituita dalle matrici progressive- serie I e II- per differenziare livelli di sviluppo cognitivo scadenti o eccezionali;
- Coloured Progressive Matrices (CPM, 1947), costituita da 3 serie (A, Ab, B) di 12 item ciascuna.

La corretta soluzione delle tre serie richiede diversi tipi di competenza, sempre più complesse (Villardita, 1985): La serie A ha lo scopo di misurare l'abilità di identificazione percettiva, la serie Ab la capacità di cogliere simmetrie, la serie B, il pensiero analogico e concettuale. È idonea a valutare i bambini dai 6 agli 11 anni, gli anziani e gli individui adulti con disabilità intellettiva.

Il compito consiste nell'individuare, tra le alternative proposte (6 o 8 a seconda della forma usata), quella che completa la matrice visuo-spaziale rappresentata nella parte superiore della pagina. Come osservano Raven, Court e Raven (1990), anche le risposte sbagliate sono informative perché permettono di inferire processi impiegati per risolvere il compito e così far emergere differenze tra i gruppi diversi e aiutare a comprenderne la ragione.

Le CPM sono costituite da 36 figure, la cui parte mancante deve essere scelta tra 6 alternative sottostanti la matrice incompleta. Rispetto alle altre versioni presenta uno sfondo colorato che permette una somministrazione più invitante per bambini, anziani o individui intellettivamente deboli. Esistono due versioni del test: la versione a incastro, costituita da tavole e pezzi mobili (adatta per i bambini dai 3 ai 6 anni), e la versione a quaderno con appunto illustrazioni a stampa (utilizzabile a partire dai 3 anni di età).

A partire dagli 8 anni di età le CPM possono essere somministrate anche in maniera collettiva (prevalentemente con la funzione di screening di ampi gruppi o a scopo di ricerca). Il modulo di autoscoring viene compilato direttamente all'esaminando. Tale modalità richiede un'attenzione maggiore da parte dell'esaminatore, che dovrà verificare che non ci siano suggerimenti tra gli esaminati, che vengano fornite le risposte a tutti gli item e che le risposte vengano segnate nella riga corrispondente al giusto item. Nella recente standardizzazione italiana del test, effettuata su 4877 bambini italiani, privi di handicap psicofisici, di età compresa tra i 3 e i 12 anni e 6 mesi frequentanti scuole distribuite in varie regioni d'Italia (Belacchi, Scalisi, Cannoni e Cornoldi, 2008), è stato rilevato come le due differenti modalità di somministrazione provocassero prestazioni differenti con un vantaggio nella somministrazione collettiva rispetto a quella individuale. Questo potrebbe essere dovuto al fatto che nella prestazione individuale la presenza dell'esaminatore che attende le risposte può generare ansia da prestazione e una maggiore fretta nell'eseguire il compito. Pertanto sono disponibili norme differenziate a seconda della modalità di somministrazione. Nel terzo capitolo verranno riportate brevemente le modalità di somministrazione delle CPM.

1.2.4. La Scala Leiter-3 - Leiter International Performance Scale - Revised

Tra gli strumenti per la misurazione del QI e delle abilità cognitive, vi è uno strumento completamente non verbale, la scala Leiter-3, la quale si focalizza su componenti fluide e non verbali del ragionamento. Rispetto alla precedente versione (la Leiter-R), la Leiter-3 ha ampliato l'età di somministrazione, è infatti particolarmente adatta per bambini, adolescenti e adulti da 3 a 75 anni, con ritardo cognitivo, autismo, disturbi verbali, deficit motori, disturbi da deficit di attenzione iperattività (ADHD), vari disturbi del sistema nervoso. Inoltre, si presenta più agile, ha infatti 10 sub-test; di questi, 5 vengono utilizzati per la Batteria Cognitiva (con 4 si ottiene una stima di QI non verbale) e 5 per la Batteria Attenzione e Memoria. Le due batterie sono distinte anche per consentire di ottenere una stima del QI in soggetti con ADHD o disturbi dell'apprendimento senza che prestazioni più carenti per memoria e attenzione vadano ad inficiare in maniera troppo negativa nella stima del funzionamento cognitivo globale (Cornoldi, 2016). Questo strumento, per la sua

natura non verbale, risente meno degli aspetti legati alla cultura generale o alle influenze linguistiche.

I sub-test che compongono la Batteria Cognitiva sono: Figura/sfondo (FG), in cui è presente uno stimolo complesso all'interno del quale sono nascoste delle immagini che occorre identificare; Completamento di figure (FC), in cui vi è un oggetto scomposto, le cui componenti sono disposte in maniera casuale, e il soggetto dovrà riconoscerlo; Classificazione/ analogie (CA), in cui nella prima parte del sub-test viene valutata la classificazione di oggetti o disegni geometrici, nella seconda parte (a partire dai 6 anni) vi sono item che misurano il ragionamento con forme geometriche; Ordine sequenziale (SO), costituito da progressioni logiche di oggetti pittorici o figurati e da una selezione di stimoli collegati che seguono un certo ordine; ed infine Pattern visivi (VP), opzionale, il quale riprende due sub-test della Leiter-R: Matching e Repeated patterns. Il tempo di somministrazione è di circa 45 minuti.

La batteria Attenzione e Memoria è invece composta da: Attenzione sostenuta (AS), il quale richiede l'esecuzione di compiti ripetuti che necessitano di mantenere un controllo attentivo; memoria in avanti (FM), che valuta l'abilità di ricordare una serie di oggetti figurati che l'esaminatore mostra in un determinato ordine; attenzione divisa (AD), che misura il livello di attenzione mantenuta in casi in cui quest'ultima va divisa; memoria all'indietro (RM), in cui l'esaminatore presenta una serie di oggetti e l'esaminato deve ripeterli in ordine inverso; ed infine Stroop non verbale (NS), che valuta la capacità di inibire l'interferenza cognitiva. Il tempo di somministrazione è di circa 30 minuti.

Oltre alle Scale di intelligenza vere e proprie, che forniscono misure sintetiche oltre che analitiche del funzionamento cognitivo, sono disponibili anche altri tipi di strumenti, più idonei a valutare componenti specifiche delle funzioni cognitive, quali le Batterie per l'assessment delle funzioni neuropsicologiche, tra cui la Batteria denominata Esame Neuropsicologico Breve (ENB-2).

2. Il comportamento adattivo

Con "comportamento adattivo" (CA) si fa riferimento all'insieme di attività che un soggetto deve compiere quotidianamente per essere sufficientemente autonomo e per svolgere adeguatamente i compiti conseguenti al proprio ruolo sociale, così da soddisfare le attese dell'ambiente per un soggetto di pari età e contesto culturale (Doll, 1965; Grossman, 1973,1983; Sparrow et al., 1984; Nihira 1999; Thompson et al., 1999). Il costrutto di CA presenta 4 caratteristiche fondamentali:

- 1) tende a svilupparsi in maniera via via più complessa con il trascorrere degli anni. La maggior parte delle scale di valutazione infatti, presenta item che fanno riferimento all'intero arco di vita, dall'infanzia all'età adulta. E' previsto lo sviluppo di alcune abilità in relazione all'età. Durante l'infanzia sono fondamentali le abilità motorie, le abilità di comunicazione e socializzazione si sviluppano nell'infanzia per poi diventare via via sempre più complesse. Nell'adolescenza e maturità, si sviluppano abilità di ragionamento e abilità concettuali e astratte.
- 2) È legato alle aspettative delle altre persone e della cultura di appartenenza, infatti ogni cultura stabilisce un livello minimo accettabile in relazione all'età e al ruolo sociale che il soggetto ricopre.
- 3) È modificabile, può migliorare o peggiorare a seguito di interventi, incidenti o altri eventi.
- 4) Viene valutato sulla base di ciò che la persona effettivamente fa e non che saprebbe fare. Il CA è una misura della prestazione tipica della persona, non della prestazione massima. Ciò che viene valutato è l'utilizzo di queste abilità nella vita quotidiana.

Nel 1959 Heber ha proposto per la prima volta di introdurre il CA come criterio diagnostico per la disabilità intellettiva. Nel 1961, tale costrutto appare nella versione ufficiale della 5a edizione del manuale Terminology & Classification (T&C) dell'AAIDD (Heber, 1959). Heber considerava un modello tri-fattoriale in cui erano presenti i 3 elementi di: apprendimento (abilità concettuali), adattamento sociale (abilità sociali) e maturazione (abilità pratiche). Il DSM ha incorporato il costrutto di comportamento adattivo proposto da AAIDD (Heber, 1961) nella sua revisione del DSM, pubblicata nel 1968 (DSM-II; APA, 1968).

Nel corso degli anni il concetto di comportamento adattivo si è evoluto e ha subito alcune modifiche. Nel 1992 l'American Association on Mental Retardation (AAMR), oggi denominata AAIDD, ha proposto un modello a 10 fattori per la definizione di comportamento adattivo, che sono: comunicazione, cura di sé, vita domestica, abilità sociali, uso delle risorse della comunità, autodeterminazione, salute e sicurezza, funzionamento scolastico, tempo libero e lavoro (Schalock, 2004). Tali abilità andavano considerate per la diagnosi di disabilità intellettiva.

Fu nel 2002 che furono ripresi in considerazione i 3 fattori proposti inizialmente da Heber (1961) il comportamento adattivo fu definito come un insieme di abilità concettuali, sociali e pratiche che sono state apprese dalle persone per funzionare nella loro vita quotidiana. Tale definizione è pressoché identica alla definizione più recente, dell'ultima edizione del manuale Terminology & Classification proposta dall'AAIDD, pubblicata nel 2010, secondo cui "il comportamento adattivo è l'insieme delle abilità concettuali, sociali e pratiche che sono apprese e vengono messe in atto dalle persone nella loro vita quotidiana". Con abilità pratiche si intende: la cura di sé, la gestione del

denaro, le abilità professionali, la sicurezza, l'assistenza sanitaria, le attività della vita quotidiana (cucinare, lavare, andare in bagno); le abilità sociali fanno riferimento alle abilità interpersonali, alla responsabilità sociale e all'autostima, al rispetto delle regole, alla risoluzione di problemi sociali; infine, le abilità concettuali fanno riferimento al linguaggio, alla lettura e scrittura, al concetto del denaro, al tempo e ai numeri (Tassè, 2012, 2021).

Il comportamento adattivo, che consiste in diverse abilità: motorie, pratiche, sociali, fino a quelle concettuali e astratte (Balboni et al., 2016), costituisce un costrutto evolutivo che si sviluppa nell'infanzia, si stabilizza per poi avere un declino in età avanzata. Nelle varie fasce di età si svilupperanno diverse abilità, a partire dalle abilità motorie, pratiche, sociali per arrivare via via a quelle più astratte. Il comportamento adattivo viene valutato sulla base delle prestazioni del soggetto a casa, a scuola, al lavoro, nel rapporto con gli altri in relazione al contesto comunitario della sua età (Schalock, 2021). Infatti, tale costrutto è contesto-specifico, in quanto l'apprendimento e la manifestazione di alcune abilità adattive dipende dalle aspettative del gruppo e dagli ambienti frequentati. Si è infatti visto che un soggetto potrebbe manifestare un CA diverso in ambienti diversi. Inoltre, è un costrutto modificabile, in quanto un soggetto potrebbe migliorare alcune abilità in seguito a programmi di intervento ma potrebbe anche peggiorare in seguito a traumi fisici o emotivi, o ad incidenti (Balboni et al., 2016).

La misurazione del comportamento adattivo è molto importante, in quanto un deficit nel comportamento adattivo costituisce un elemento fondamentale, assieme all'intelligenza, per la diagnosi di DI. Il livello di compromissione del CA è fondamentale anche per determinare il livello di gravità della disabilità intellettiva (Tassè et al., 2012). Anche in altre patologie, come ad esempio nell'ADHD, nell'autismo, nei disturbi comportamentali, nei disturbi e nelle difficoltà di apprendimento, è spesso presente una compromissione del comportamento adattivo (Tassè, 2021). In una ricerca, Dell'Arno e Tassè (2019) mostrano che il comportamento adattivo svolge un ruolo fondamentale nel successo post-scolastico di soggetti con disabilità intellettiva.

2.1. Strumenti di misurazione del comportamento adattivo

Verranno analizzati ora gli strumenti principali per la valutazione del comportamento adattivo. Tale valutazione ha due obiettivi: individuare la presenza o meno di un deficit del CA e individuare i punti di forza e di debolezza per poter creare dei programmi di intervento mirati.

Nel 1961, quando Heber introdusse per la prima volta il comportamento adattivo, l'unico strumento disponibile era la *Vineland Social Maturity Scale* (VSMS), pubblicata da Edgard Doll nel 1936. Doll, infatti, aveva osservato che la valutazione di soggetti con disabilità intellettiva non era

sufficiente e completa senza una valutazione del suo comportamento adattivo (Balboni et al., 2016). In particolare, secondo lui era di grande importanza una valutazione della competenza sociale, in quanto riteneva fosse la caratteristica più deficitaria nei soggetti con DI. Per competenza sociale intendeva “la capacità funzionale degli organismi umani di esercitare indipendenza personale e responsabilità sociale” (Doll, 1953). Fu però solo attorno agli anni ‘60/’70 che il pensiero di Doll trovò conferma, con l’introduzione di questo costrutto come criterio diagnostico per una diagnosi di disabilità intellettiva. Intorno a quegli anni, furono quindi messe in atto numerose ricerche per sviluppare un test che misurasse il comportamento adattivo (Tassè et al., 2012). Così, Nihira e colleghi nel 1968 pubblicarono il primo strumento standardizzato di valutazione del comportamento adattivo, l’*Adaptive Behavior Scale*. Successivamente, si sono sviluppate più di 200 scale per la valutazione del CA (Reschly et al. 2002; Schalock, 1999), ma la maggior parte non erano proprio valutazioni, quanto piuttosto una “lista di controllo”. Inoltre, la maggior parte prevedevano una modalità autosomministrata, in cui il soggetto compilava direttamente, per i casi in cui non si aveva uno scopo diagnostico (Tassè, 2021).

Ad oggi, invece, tutte le scale di valutazione del CA si basano su una misurazione indiretta, intervistando una persona che conosce adeguatamente l’individuo da valutare, eccetto che per la *Adaptive Behavior Assessment System- II*, che può essere compilata direttamente dall’intervistato, nel caso in cui lo scopo non sia diagnostico (Balboni, 2016).

Sono state eseguite numerose analisi fattoriali per verificare la validità psicometrica di questi strumenti. Da tali analisi sono emersi 4 fattori (Tassè et al., 2012):

- la competenza motoria o fisica, che comprende abilità motorie grossolane e fini, la deambulazione e l’alimentazione di base;
- abilità concettuali, che coinvolgono le abilità di lettura e scrittura, il linguaggio ricettivo ed espressivo e la gestione del denaro;
- abilità sociali, che riguardano tutti gli aspetti della vita sociale, le amicizie, la comprensione e il ragionamento;
- abilità pratiche che comprendono le attività domestiche, la preparazione del cibo, lavare i piatti, vestirsi e lavarsi.

Al momento esistono diverse scale di comportamento adattivo standardizzate e psicometricamente valide, le principali sono: *Adaptive Behavior Assessment System, second edition*, ABAS-II (Harrison et al., 2003), *Adaptive Behavior Diagnostic Scale*, ABDS (Pearson, et al., 2016); la *Vineland Adaptive Behavior Scales, second edition* (Sparrow et. al., 2016) e la *Scales of Independent Behaviour, Revised* (SIB-R; Bruininks et al., 1996) che però, pur essendo uno strumento per la misurazione del CA ben costruita e robusta da un punto di vista psicometrico, è un

po' datata poiché la sua ultima versione risale al 1996 (Balboni et al., 2014; Tassè et al. 2012; Tassè 2021). È infatti molto importante per gli strumenti che misurano il CA, un aggiornamento periodico. Le scale più attuali dovrebbero valutare l'utilizzo di strumenti elettronici, come un cellulare o un forno a microonde, un computer, in sostituzione di elementi più datati, come ad esempio un elenco telefonico (Tassè, 2021).

Qui di seguito verranno analizzati sinteticamente gli strumenti.

2.1.1. Adaptive Behavior Assessment System: second Edition (ABAS-II)

L'ABAS-II (Harrison e Oakland, 2008) è una revisione dell'ABAS, pubblicato per la prima volta nel 2000 (Tassè et al., 2012). Mentre la prima versione consentiva di valutare il comportamento adattivo in soggetti dai 5 agli 89 anni, questa versione consente una valutazione dalla nascita agli 89 anni. Inoltre, rispetto alla precedente, permette di ottenere punteggi riferiti ai 3 domini del comportamento adattivo: abilità concettuali, pratiche e sociali.

Questo strumento è utile per poter effettuare una diagnosi di disabilità intellettiva o individuare disturbi dello sviluppo o dell'apprendimento, oltre che individuare i deficit e le carenze in persone con disturbo dello spettro autistico o ADHD. Permette inoltre di individuare i punti di forza e di debolezza, per poter creare dei programmi di intervento e monitorare eventuali progressi. Consente di ottenere un quadro completo, permettendo di misurare le competenze adattive in diversi contesti (scuola, lavoro, famiglia).

L'ABAS-II è costituito da 5 moduli:

- Modulo genitori o caregiver primario, per la valutazione del comportamento adattivo di bambini da 0 a 5anni, nel contesto casa.
- Modulo insegnate, per la valutazione di bambini in età prescolare da 2 a 5 anni che frequentano l'asilo nido, nel contesto scuola.
- Modulo genitori, indicato per la valutazione di bambini e ragazzi, dai 5 ai 21 anni, nell'ambiente di casa. Chi compila sarà il genitore o altro caregiver che vive con il soggetto valutato.
- Modulo insegnante, per valutare il CA di bambini e ragazza, sempre dai 5 ai 21 anni, in contesto scolastico.
- Modulo per adulti, appropriato per valutare il CA di adolescenti e adulti nel contesto di casa e dei contesti comunitari. Questo può essere compilato da un genitore o da un membro della famiglia che conosce bene la persona intervistata. Questa forma è l'unica che è stata

normata per la compilazione diretta da parte del soggetto valutato, nei casi in cui non occorra per una diagnosi.

Il tempo totale di somministrazione è di circa 40 minuti. L'ABAS-II fornisce punteggi standard ($M = 100$, $DS = 15$) per una valutazione completa del CA, punteggi su tre domini (sociale, concettuale e pratico) e punteggi di 9 sottoscale (10 se si considerano le abilità lavorative): comunicazione, cura di sé, vita domestica, abilità sociali, uso delle risorse della comunità, autodeterminazione, salute e sicurezza, funzionamento scolastico, tempo libero e lavoro (Burns, 2005; Tassè et al., 2012).

2.1.2. Adaptive Behavior Diagnostic Scale (ABDS)

L'ABDS (Pearson et al., 2016) permette di ricavare un punteggio completo del comportamento adattivo, ed è uno strumento che va a sostituire l'Adaptive Behavior Scale-School (Lambert et al., 1993) e la Adaptive Behavior Scale: Residential and Community (Nihira et al. 19993). È una scala di valutazione che utilizza delle interviste ed è adatta a soggetti dai 2 ai 21 anni. Alla base di questo strumento vi è la teoria tri-fattoriale del comportamento adattivo. Lo scopo principale dello strumento è quello di valutare la presenza ed eventualmente la gravità di un deficit del comportamento adattivo. La somministrazione del test richiede circa 20-30 minuti e avviene intervistando un caregiver che conosce bene la persona da valutare.

L'ABDS fornisce punteggi affidabili per 3 domini del comportamento adattivo (Pratico, Concettuale e Sociale), composti da 50 elementi ciascuno.

Dominio pratico: cura personale dell'autogestione, vita domestica, uso della comunità, responsabilità lavorative, gestione del denaro, attività ricreative e organizzazione di compiti scolastici e lavorativi.

Dominio concettuale: linguaggio, lettura, scrittura, matematica, ragionamento, conoscenza e memoria.

Dominio sociale: empatia, giudizio sociale, capacità comunicative, capacità di stringere e mantenere amicizie e capacità interpersonali simili.

Indice di comportamento adattivo: dato dalla combinazione dei tre punteggi di dominio.

I risultati dell'ABDS producono punteggi standard ($M = 100$ e $DS = 15$) per ciascuno dei tre domini: concettuale, sociale e pratico, nonché generale Indice di comportamento adattivo (Tassè et al., 2012).

2.1.3. Diagnostic Adaptive Behavior Scale (DABS)

La DABS (Tassé et al., 2017) è attualmente la scala per la valutazione del comportamento adattivo più recente. Come l'ABDS, la DABS si basa sul modello concettuale a tre fattori adottato da AAIDD e dal DSM-5. Lo strumento è adatto per soggetti dai 4 ai 21 anni e, rispetto agli altri test che valutano il CA, comprende al suo interno oggetti per la misurazione di abilità sociali più astratte come la vulnerabilità, l'ingenuità. Rispetto alle altre scale è inoltre più breve, prevede infatti 25 item per ciascun dominio: concettuale, sociale, e abilità pratiche, per un totale quindi di 75 item. Lo svolgimento richiede circa 15/20 minuti e comporta un'intervista tra un professionista e un caregiver del soggetto che dovrà essere valutato. Ad ogni item si può attribuire un punteggio da 0 (lo fa raramente o mai) a 3 (lo fa sempre o quasi sempre indipendentemente) e ogni punto deve ricevere una risposta. La scala fornisce poi un punteggio per ciascun dominio ($M = 100$ e $DS = 15$) e un punteggio del comportamento adattivo totale.

Dagli autori della DABS è stata dimostrata una forte validità e affidabilità dello strumento, che presenta ottime proprietà psicometriche (Balboni et al., 2014; Tassé et al., 2017; Tassé et al., 2016). Schalock insieme ad altri studiosi hanno individuato una validità da buona a eccellente tra il DABS e le Vineland-II che varia da $r = 0,70$ a $0,84$ (Schalock et. al, 2016; Tassé, 2021).

2.1.4. Vineland Adaptive Behavior Scales, second edition (VABS-II)

Le VABS-II consentono la valutazione del comportamento adattivo, cioè le attività che il soggetto svolge quotidianamente per rispondere alle autonomie e responsabilità sociale di persone di pari età e contesto culturale, di soggetti con età da 0 a 90 anni. Si tratta di un'intervista semistrutturata che viene somministrata ad un caregiver o persona che ha una buona conoscenza del soggetto di cui si vuole valutare il comportamento adattivo. L'intervista viene somministrata da uno psicologo o altro professionista adeguatamente formato.

È presente in 3 versioni:

- le Survey Forms, la Survey Interview Form e la Parent/Caregiver Form, che sono identiche e differiscono solo per la modalità di somministrazione utilizzata, quindi intervista o scala di valutazione. Comprendono 4 scale: Comunicazione, Abilità del vivere quotidiano, Socializzazione e Abilità motorie.

- l'Expanded Interview Form, che è formata da tutti gli item della Survey Forms più altre per l'indagine di altre abilità adattive.

- la Teacher Rating Form, che misura le abilità adattive nel contesto scolastico.

Verranno brevemente descritte le Vineland-II Survey Forms, che rappresentano una revisione delle Vineland Adaptive Behavior Scales (Vineland ABS, Sparrow et al., 1984), a sua volta revisione

della Vineland Social Maturity Scale (Vineland SMS) (Doll, 1935). La standardizzazione italiana è stata pubblicata nel 2016 e sono stati aggiunti degli item sia per poter estendere la somministrazione all'intero arco di vita, sia per poter avere una misura più precisa e differenziata del comportamento adattivo nei primi 3 anni di vita. La standardizzazione di tale strumento è stata condotta su un campione di più di 3000 soggetti, statisticamente rappresentativo della popolazione statunitense. Permette di ottenere un punteggio ponderato del comportamento adattivo generale, sia punteggi ponderati specifici per ogni sottoscala che consente di individuare quelli che sono i punti di forza e di debolezza.

Le Vineland-II Survey Forms comprendono 11 sottoscale raggruppate in 4 scale: Comunicazione, Abilità del vivere quotidiano, Socializzazione e Abilità motorie. L'abilità motoria si utilizza però solo per individui da 0 a 6 anni, 11 mesi e 30 giorni, quindi il punteggio di Scala composta si ottiene dal QI di deviazione delle altre tre scale.

Si considerano deficit nel comportamento adattivo prestazioni che sono di circa due deviazioni standard sotto la media (quindi che ottengono un punteggio inferiore o uguale a 70) in almeno uno dei tre domini del comportamento adattivo o nel punteggio totale (Schalock et al., 2010, Balboni et al. 2016). Come propongono Tassé e colleghi (2020), nel caso di disabilità intellettiva lieve negli adulti, in ambito concettuale sono compromessi il pensiero astratto, le funzioni esecutive (ad es. elaborazione di strategie, pianificazione) e la memoria a breve termine, così come l'uso funzionale delle abilità scolastiche. In ambito sociale l'individuo presenta difficoltà nelle interazioni sociali, in quanto la comunicazione e il linguaggio sono più immaturi rispetto a quanto atteso in base all'età. Per quanto riguarda invece l'ambito pratico, l'individuo può riuscire nella cura personale, necessitando di un aiuto per fare acquisti, gestire la casa, le finanze, preparare i pasti.

Nel caso di disabilità intellettiva moderata nell'adulto, in ambito concettuale lo sviluppo delle abilità matematiche è fermo alle elementari e la persona richiede un sostegno continuo per portare a termine attività concettuali nella vita quotidiana. In ambito sociale l'individuo presenta un linguaggio parlato povero e le capacità di relazione sono limitate a legami stretti con familiari o con amici. Le capacità di giudizio sociale e di prendere decisioni risultano compromesse. In ambito pratico l'individuo, dopo un lungo periodo di apprendimento, può prendere parte a tutte le attività domestiche e, con opportuno sostegno, può anche raggiungere una certa indipendenza lavorativa.

Nel caso di disabilità intellettiva grave, in ambito concettuale il raggiungimento di abilità concettuali è limitato. In ambito sociale il linguaggio è limitato e l'individuo potrebbe dover ricorrere a strumenti aumentativi. Nell'ambito pratico richiede sostegno in ogni attività quotidiana, per lavarsi, vestirsi, prendere decisioni, partecipare a compiti domestici.

In genere, l'intervista richiede dai 20 ai 60 minuti. Si tratta di un'intervista semistrutturata che presenta dei vantaggi, ad esempio il fatto che la procedura si avvicina più ad una chiacchierata che ad un'intervista formale o tantomeno ad un questionario: l'esaminatore non deve leggere le domande, né farle leggere, ma deve porre quesiti generali sulle attività che l'individuo, a cui si riferisce l'intervista, svolge e fare eventuali domande di approfondimento per poter cogliere più informazioni possibili che consentano di attribuire punteggi a tutti gli item. Le domande generali verranno poste per categorie di contenuto, per cui è importante che l'intervistatore conosca molto bene lo strumento. Questo favorisce anche un clima sereno e un miglior rapporto tra intervistatore e intervistato.

Di seguito vengono elencate le sottoscale e i principali comportamenti indagati (Tabella 5).

Tabella 5: Comportamenti adattivi valutati dalle scale e sottoscale (e numero di item) della Vineland-II Survey Interview Form. Adattato da Balboni et al. (2016).

Scale e Subscale	Comportamenti adattivi
Comunicazione (99)	
Ricezione (20)	Come l'individuo ascolta e presta attenzione e che cosa comprende
Espressione (54)	Come l'individuo utilizza parole e frasi per fornire informazioni
Scrittura (25)	Come l'individuo scrive e legge
Abilità del vivere quotidiano (109)	
Persona (41)	Come l'individuo mangia, si veste e cura l'igiene personale
Domestico (24)	Come l'individuo si occupa della casa
Comunità (44)	Come l'individuo si orienta, usa il denaro, il computer e svolge attività lavorative
Socializzazione (99)	
Relazioni interpersonali (38)	Come l'individuo interagisce con gli altri
Gioco e tempo libero (31)	Come l'individuo gioca e gestisce il tempo libero
Regole sociali (30)	Come l'individuo manifesta senso di responsabilità e attenzione per gli altri
Abilità Motorie (76)	
Grossolane (40)	Come l'individuo utilizza braccia e gambe per il movimento e la coordinazione
Fini (36)	Come l'individuo utilizza mani e dita per manipolare oggetti

Lo scoring prevede un punteggio da 0 a 2, a seconda che l'attività indicata venga svolta, di solito o abitualmente, senza aiuto fisico o necessità di essere ricordata (2), qualche volta o parzialmente, senza aiuto fisico o necessità di essere ricordata (1); mai o solo con aiuto o sollecito (0). È presente anche l'alternativa di risposta N/O per "non ci sono opportunità", nel caso in cui l'attività indicata non possa essere svolta perché non ci sono le condizioni (ad es., l'individuo non possiede una bicicletta o un computer), oppure il punteggio N/S se l'intervistato non ha informazioni sufficienti per rispondere. Può essere presente un solo N/S per ogni sottoscala: se sono presenti due item che hanno punteggio N/S o mancante, la sottoscala non potrà essere considerata per il punteggio somma ponderata. Se c'è una sola risposta N/S, si attribuisce punteggio 1 di cui si tiene conto per il calcolo

del punteggio grezzo di sottoscala. Occorre individuare un punteggio base, che è l'ultimo della serie più elevata di 4 item consecutivi con punteggio 2, mentre il punteggio tetto è il primo di una lunga serie con punteggio pari a zero. Vi sono poi delle tabelle di conversione per trasformare i punteggi grezzi dei singoli sub-test in punteggi v-scale per poi ricavare il punteggio QI di deviazione delle singole scale.

3. Rapporto tra funzionamento intellettivo e comportamento adattivo

Dagli anni '60 il costrutto di comportamento adattivo articolato in tre fattori (ambito delle abilità concettuali, sociali e pratiche) ha iniziato ad acquisire un maggiore valore, fino a diventare un elemento fondamentale per la valutazione della maturità di una persona ed è stato utilizzato elettivamente ai fini della diagnosi di disabilità intellettiva (Tassé et al., 2016).

In passato era diffusa la concezione erronea di considerare l'adattamento come una componente dell'intelligenza, comprendendolo nella sua definizione (Sternberg et al., 2000; Thorndike, 1920). D'altra parte, in un articolo del 1905 ristampato nel 1916, Binet e Simon, per individuare la presenza di disabilità intellettiva in un bambino, indicano come sia necessario misurare le capacità intellettive in un dato momento, senza prendere in considerazione la storia passata, l'eziologia, la storia genetica familiare e nemmeno il futuro possibile (Binet & Simon, 1905, cit. in Tassé, 2021). Solo successivamente sono stati realizzati studi per comprendere il tipo di relazione esistente tra comportamento adattivo e intelligenza.

Ad esempio, Keith e colleghi (1987), per indagare tale relazione hanno effettuato un'analisi fattoriale su 556 bambini in età scolare partendo da tre ipotesi di possibile relazione: 1. i due costrutti sono componenti di un unico costrutto; 2. i due costrutti sono completamente indipendenti; 3. i due costrutti sono separati ma correlati. Quest'ultimo modello è quello ritenuto più empiricamente e statisticamente supportato. Lo stesso risultato è emerso anche prendendo in esame bambini in età prescolare e scolare. Numerosi altri studi sulla correlazione tra intelligenza e comportamento adattivo sono risultati concordanti nel trovare una correlazione tra QI totale e punteggio medio composito del CA (De Bildt et al., 2005; Harrison, 1987; Harrison & Oakland, 2003; McGrew, 2012; Papazoglou et al., 2014).

Uno studio di Sabat e collaboratori (2019) ha indagato la relazione tra QI e CA in 53 adolescenti con sindrome di Down. Per la valutazione del comportamento adattivo sono stati intervistati i genitori o gli insegnanti utilizzando le Vineland Adaptive Behavior Scales. Per le analisi i partecipanti sono stati raggruppati per fascia di età, scolarità, tipo di istruzione e stato socio-

demografico. Dallo studio è emerso che i ragazzi nei test valutanti il QI avevano una performance migliore nei compiti verbali (QI verbale) rispetto a quelli non verbali (QI di performance), e per quanto riguarda il CA, mostravano abilità sociali migliori rispetto a quelle concettuali e pratiche. Inoltre, come emerso da studi sulla popolazione tipica, la correlazione tra QI totale e comportamento adattivo è risultata media.

Alexander e Reynolds (2020) hanno studiato la correlazione della popolazione tra intelligenza e comportamento adattivo utilizzando la meta-analisi psicometrica che prevedeva correzione di eventuali distorsioni dovute a errori di campionamento, errori di misurazione e altri artefatti, come ad esempio l'intervallo dei punteggi raccolti all'interno di un campione. L'analisi principale comprendeva 148 campioni con 16.468 partecipanti. Da tale meta-analisi emerge che osservazioni qualitative hanno suggerito che le correlazioni tra intelligenza e comportamento adattivo sono più elevate per gli individui che funzionano ben al di sotto della media, sia sul QI che sul comportamento adattivo (Harrison, 1987; McGrew, 2012; Murray et al., 2014; Reschly et al., 2002). Meyers, Nihira e Zetlin (1979) e Grossman (1983) hanno concluso che esiste poca differenza tra i costrutti dell'intelligenza e il funzionamento adattivo per gli individui con DI grave. Questo modello di correlazioni suggerisce una relazione curvilinea tra intelligenza e comportamento adattivo, in cui la relazione diminuisce in funzione del QI. Dallo studio di Alexander e Reynolds (2020) emerge che l'analisi del livello di QI ha prodotto un effetto di moderazione parziale. Dopo aver apportato ulteriori correzioni per l'errore di misurazione e la deviazione dell'intervallo, la correlazione del punteggio reale medio stimato (ρ) tra intelligenza e comportamento adattivo era .51. Viene quindi confermato un aumento della correlazione al diminuire del QI, ciò indica come tale correlazione sia più forte nei gruppi con QI più basso.

Sempre maggiore importanza viene data attualmente al comportamento adattivo, ritenuto dal DSM-5 come fondamentale per determinare la gravità della disabilità intellettiva (lieve, moderata, grave, profonda), in quanto i deficit nel funzionamento adattivo sono più informativi circa il bisogno di supporto dell'individuo (Tassè, 2021). Alcune ricerche hanno inoltre dimostrato che migliori capacità adattive sono correlate ad una migliore qualità della vita: ad esempio, Claes e colleghi (2012) analizzando 186 persone con disabilità intellettiva hanno mostrato come punteggi più alti al comportamento adattivo siano fortemente correlati con una migliore qualità della vita.

Pur correlati, il costrutto di intelligenza e quello di CA non si sovrappongono, ma rivelano specificità tra loro irriducibili. Le differenze tra il costrutto di disabilità intellettiva e quello di comportamento adattivo sono state individuate da Meyers, Nihira e Zetlin (1979): "(a) il comportamento adattivo enfatizza il comportamento quotidiano, mentre l'intelligenza enfatizza i processi di pensiero; (b) il comportamento adattivo si concentra sul comportamento comune o tipico

mentre l'intelligenza si concentra sulla massima prestazione; e (c) il comportamento adattivo sottolinea gli aspetti non astratti e non accademici della vita, mentre l'intelligenza sottolinea quegli aspetti che sono astratti e accademici”.

Balboni e colleghi (2020) hanno condotto uno studio per approfondire la relazione tra comportamento adattivo e comportamenti sfidanti in individui con DI, mostrando una relazione inversa. Per approfondire quali caratteristiche avrebbero potuto influenzare questa relazione, sono stati presi in esame 105 soggetti con DI grave o profonda e con patologie fisiche o psicologiche in comorbidità, suddividendoli inoltre in due gruppi in base alla presenza o meno di comportamenti di sfida. Per la valutazione di tali comportamenti è stato utilizzato il Nisonger Child Behaviour Rating Form (Tassè J. et al. 1995), mentre per il comportamento adattivo le scale Vineland-II. Coloro che avevano un miglior CA avevano anche una maggiore frequenza di disturbi esplosivi della condotta intermittenti, ma una minore frequenza di epilessia e paralisi cerebrale. I partecipanti che presentavano maggiori comportamenti di sfida erano istituzionalizzati; mentre metà di coloro che avevano minor comportamenti di sfida vivevano in istituti e l'altra metà in famiglia. In sintesi, dallo studio è emerso che avere una disabilità intellettiva grave o profonda, con patologie in comorbidità, e vivere in un ambiente istituzionalizzato non risulta correlato al comportamento adattivo.

Un problema frequente è che nei paesi più poveri non si dispone di strumenti di valutazione standardizzati idonei per una diagnosi di disabilità intellettiva e per una valutazione della gravità, per cui l'OMS ha proposto l'utilizzo di indicatori comportamentali con la funzione di guidare il giudizio clinico per determinare il livello di funzionamento adattivo dell'individuo in tutti i domini. Le linee guida proposte nell'ICD-11 per la Disabilità Intellettiva affermano: “Laddove non sono disponibili test adeguatamente normati e standardizzati, la diagnosi dei Disturbi dello sviluppo intellettivo richiede un maggiore affidamento sul giudizio clinico, basato su prove appropriate e sulla valutazione degli indicatori comportamentali” (OMS, 2018).

Per individuare tali indicatori, Tassè e colleghi (2019) hanno analizzato i dati sul comportamento adattivo di 658 individui (60,5% maschi) di nazionalità italiana con una diagnosi confermata di disabilità intellettiva, di cui per il 37,3% non era conosciuto il QI, valutati attraverso la Scala Vineland-II-Survey Form (adattamento e standardizzazione italiana di Balboni et al., 2016). Inoltre, nel campione esaminato, le informazioni sulla gravità della disabilità intellettiva erano mancanti nel 29,2% dei casi (192 individui), di questi, 160 rientravano nella fascia di età superiore ai 18 anni. Dei casi per i quali era invece specificato il livello di gravità, il 20,1% presentava una DI lieve, il 21% una diagnosi di DI moderata e il 24,5% di DI grave. Un livello di gravità profonda è stato riscontrato solo nel 5,3% dei casi. Lo studio, confrontando tre fasce d'età (0-6 anni, 6-18 anni, 18+ anni) ha rilevato che le abilità comportamentali adattive aumentano con l'età e che il miglioramento

è particolarmente evidente nella fascia d'età intermedia: 6-18 anni. Negli individui di età pari o superiore a 18 anni, le abilità comportamentali adattive complessive tendono a stabilizzarsi, eccetto ad esempio all'interno del gruppo degli individui con limitazioni lievi o moderate per le abilità sociali e di vita quotidiana. In particolare, nel gruppo di età dai 18 anni, è stato osservato un effetto pavimento, con un punteggio standard di 20 nei domini di comunicazione, socializzazione e abilità del vivere quotidiano negli individui le cui abilità di comportamento adattivo erano più compromesse. Questa evidenza è importante da un punto di vista clinico, in quanto conferma come vi siano adulti con DI con limitazioni nel comportamento adattivo così gravi da non essere in grado di svolgere in autonomia nemmeno i comportamenti-base per la vita quotidiana. Infatti, emerge una difficoltà nello stabilire una distinzione tra deficit gravi e profondi, valutando le abilità di vita quotidiana, poiché gli individui con questi livelli di gravità non sono in grado di svolgere tali attività (Tassè et al., 2019).

L'individuazione degli indicatori di gravità della DI ha coinvolto circa 20 esperti nel campo (psicologi, psichiatri, pediatri e altri professionisti del settore) che hanno concordato nel delineare una serie di cluster di abilità differenti nelle diverse aree del CA caratterizzanti i livelli di gravità convenzionali nelle diverse fasce d'età (nella Tabella 6 sono riportati gli indicatori per la fascia di età oltre i 18 anni).

Tabella 6: Indicatori comportamentali del comportamento adattivo nella fascia d'età maggiore ai 18 anni. Adattato da Tassè et al. (2019).

	Concettuale	Sociale	Pratico
Livello di gravità	Ragionamento, pianificazione, organizzazione, lettura, scrittura, memoria, rappresentazione simbolica/interna, capacità comunicative.	Competenza interpersonale (es. relazioni), giudizio sociale, regolazione delle emozioni.	Cura di sé, svago, lavoro (comprese le faccende domestiche), salute e sicurezza, trasporti.
Basso	<p>La maggior parte dei soggetti padroneggia le capacità di ascolto e di comunicazione, anche se qualcuno potrebbe aver bisogno di aiuto per rimanere sull'argomento della conversazione, passare da un argomento all'altro, esprimere le idee in modo chiaro o indicare l'indirizzo di casa completo. La maggior parte probabilmente non è in grado di dare indicazioni complesse e descrivere obiettivi a lungo termine. Buona parte delle persone è in grado di leggere e comprendere materiale pari ad un livello per chi ha frequentato 4/5 anni di scuola. Padroneggiano alcune abilità di scrittura anche se potrebbero avere difficoltà nello scrivere lunghe relazioni o saggi.</p>	<p>Quasi tutti i soggetti possono incontrare gli altri in maniera autonoma allora scopo di fare nuove amicizie, possono partecipare regolarmente d uscite sociali e parlare dei propri sentimenti. La maggior parte è in grado di dare il via ad una conversazione e parlare di interessi condivisi con gli altri. Questi soggetti sono in grado di comprendere i segnali sociali e di regolare la conversazione anche in base alla propria comprensione dei sentimenti degli altri. La maggior parte è in grado di giocare a giochi sociali complessi e sport di squadra, anche se potrebbe aver bisogno di supporto per comprendere le regole. La maggior parte può imparare a valutare le possibili conseguenze delle proprie azioni prima di prendere una decisione in situazioni familiari ma non in situazioni nuove o complesse, e distinguere il bene dal male. Molti soggetti hanno bisogno di un sostegno per riconoscere quando una situazione o una relazione potrebbe rappresentare un pericolo o qualcuno potrebbe manipolarli per il proprio tornaconto. La maggior parte può pianificare attività sociali con gli altri. Alcuni possono avere una relazione affettiva, altri potrebbero aver bisogno di supporto per farlo.</p>	<p>In genere le persone a questo livello, sono indipendenti nelle faccende domestiche, non si mette in pericolo in casa ed è in grado di utilizzare la TV e il telefono, alcuni sono anche in grado di usare il fornello a gas o elettrico. Molti hanno bisogno di aiuto per raggiungere l'indipendenza in compiti domestici più complessi (ad es. piccole riparazioni domestiche), per acquisti di prodotti di consumo, seguire un'alimentazione sana e impegnarsi in comportamenti che promuovano la salute, la cura di se stessi quando sono malati e cosa fare in tali situazioni. Molti possono imparare a vivere e lavorare in modo indipendente, lavorare con un lavoro part-time o a tempo pieno con salari competitivi – il supporto sul lavoro dipenderà dal livello di complessità del lavoro e può variare con le transizioni della vita. Alcuni possono imparare a guidare un veicolo a motore o una bicicletta, gestire semplici aspetti di un conto bancario, preparare pasti semplici e, se disponibile, utilizzare un computer o altri dispositivi digitali. Molti impareranno a usare i mezzi pubblici con un aiuto minimo. La maggior parte continuerà ad aver bisogno di supporto per esigenze bancarie più complesse, pagare bollette, guidare su strade trafficate o per competenze genitoriali.</p>

Moderato	<p>La maggior parte avrà bisogno di molto supporto per essere in grado di svolgere varie attività per più di 15 minuti e seguire istruzioni o indicazioni dopo 5 minuti che li sono state date.</p> <p>•La maggior parte padroneggerà le seguenti abilità comunicative: sarà in grado di fare semplici descrizioni, utilizzando domande introdotte da termini quali “cosa”, “perché”, “dove”, sarà in grado di raccontando le proprie esperienze usando frasi semplici.</p> <p>Con un aiuto, la maggior parte degli individui sarà in grado di eseguire istruzioni composte da 3 passaggi. Molti avranno bisogno di un aiuto per utilizzare in maniera corretta i tempi verbali e per descrivere le proprie esperienze in modo dettagliato.</p> <p>La maggior parte non imparerà abilità di conversazione più complesse (ad esempio, esprimere idee in più di un modo).</p> <p>La maggior parte acquisirà alcune abilità di lettura e scrittura come: lettere dell'alfabeto, scrivere almeno tre semplici parole da un esempio e scrivere il proprio nome e cognome. Avranno bisogno di supporti significativi per scrivere frasi semplici o leggere storie semplici ad un livello di seconda elementare.</p>	<p>Alcuni avranno bisogno di aiuto per imparare a condividere interessi o impegnarsi in una prospettiva.</p> <p>Alcuni potrebbero aver bisogno di supporto per avviare conversazioni e presentarsi a persone sconosciute.</p> <p>La maggior parte ha bisogno di supporti significativi per impegnarsi in attività sociali regolari, pianificare attività sociali con gli altri, comprendere i segnali sociali e sapere quali sono gli argomenti di conversazione appropriati/inappropriati.</p> <p>La maggior parte avrà bisogno di aiuti significativi nel caso in cui siano impegnati in attività sociali che richiedano un trasporto.</p> <p>La maggior parte non è in grado di partecipare a giochi sociali o di altro tipo con regole complesse (ad es. giochi da tavolo).</p> <p>La maggior parte avrà bisogno di aiuto per fornire risposte socialmente educate come "per favore", "grazie".</p> <p>La maggior parte non è in grado di riconoscere quando una situazione sociale potrebbe rappresentare un pericolo per loro (ad esempio, potenziale abuso o sfruttamento).</p>	<p>Alcuni impareranno a vestirsi (potrebbe aver bisogno di aiuto per selezionare l'abbigliamento appropriato da indossare per il tempo), lavarsi, mangiare e andare in bagno.</p> <p>La maggior parte non si mette in pericolo in casa ed è in grado di utilizzare le funzioni di base della TV e utilizzare semplici elettrodomestici/articoli per la casa (es. interruttori, fornelli, microonde).</p> <p>Alcuni potrebbero continuare ad aver bisogno di aiuto per fare il bagno e la doccia, utilizzare in modo sicuro elettrodomestici più complessi (ad es. fornelli), preparare i pasti o utilizzare prodotti per la pulizia in modo sicuro).</p> <p>Molti capiranno la funzione del denaro ma lottano per apportare modifiche, definire un budget e fare acquisti non pianificati.</p> <p>La maggior parte avrà bisogno di aiuto per non mettersi in pericolo nella comunità e vivere in modo indipendente. Avranno bisogno di un sostegno sostanziale per l'occupazione: trovare e mantenere un lavoro.</p> <p>La maggior parte non sarà probabilmente in grado di viaggiare autonomamente in posti nuovi e conoscerà l'orologio in modo tale da leggere l'ora e sapersi regolare quando è in ritardo.</p>
Severo	<p>Avranno spesso bisogno di aiuto per tutta la vita per ricordare e rispettare le istruzioni fornite 5 minuti prima, mantenere l'attenzione su una storia per un periodo di 15 minuti. La maggior parte è in grado di ascoltare una storia per un periodo di almeno 5 minuti.</p> <p>La maggior parte può emettere suoni o gesti per attirare l'attenzione delle persone nel proprio ambiente e può far conoscere i propri bisogni.</p> <p>Potrebbero aver bisogno di aiuto per usare frasi semplici, descrivere oggetti e mettere in relazione le loro esperienze con gli altri, pronunciare</p>	<p>Tutti avranno bisogno di aiuto nelle situazioni sociali, mostrando ed esprimendo le proprie emozioni in modo appropriato e impegnandosi in una conversazione reciproca con gli altri.</p> <p>La maggior parte può giocare a semplici giochi sociali come prendere e lanciare una palla, ma potrebbe aver bisogno di aiuto per scegliere gli amici con cui giocare. Hanno bisogno di molto aiuto per poter svolgere giochi</p>	<p>La maggior parte avrà bisogno di alcuni aiuti anche per l'igiene personale di base, le abilità domestiche, le abilità domestiche e comunitarie.</p> <p>La maggior parte sarà in grado di bere autonomamente e da una tazza e imparerà a usare le posate per mangiare. Alcuni potrebbero continuare ad aver bisogno di supporto per vestirsi.</p> <p>Molti possono imparare ad andare in bagno in</p>

	<p>almeno 100 parole riconoscibili, usare negativi, possessivi e pronomi e porre domande semplici.</p> <p>Le abilità di lettura e scrittura saranno limitate a: identificare alcune lettere dell'alfabeto, copiare semplici parole da un esempio e tentare di scrivere il nome.</p>	<p>simbolici, seguire le regole mentre fanno giochi che prevedono turni o la condivisione di giochi.</p> <p>Avranno bisogno di aiuto in caso di cambiamenti, per passare da un'attività all'altra o in caso di cambiamenti inaspettati nella routine.</p> <p>La maggior parte non utilizzerà spontaneamente forme educate come "per favore", "scusatemi", "grazie", ecc. o modi rispettosi/consueti di rivolgersi agli altri. Avranno bisogno di un supporto significativo per iniziare, mantenere e terminare le conversazioni con gli altri.</p> <p>La maggior parte non riconosce quando una situazione sociale potrebbe rappresentare un pericolo per loro (ad es. potenziale abuso o sfruttamento) o discerne i pericoli potenzialmente associati agli estranei.</p>	<p>autonomia se viene fornita una routine fissa. La maggior parte non sarà in grado di prendersi cura dei propri effetti personali, svolgere le faccende domestiche in modo indipendente, cucinare o prendersi cura della propria salute.</p> <p>La maggior parte avrà bisogno di un grande aiuto per viaggiare in modo indipendente, pianificare e fare acquisti e operazioni bancarie di qualsiasi tipo.</p> <p>La maggior parte richiederà un sostegno significativo per essere impegnata in un lavoro retribuito.</p>
Profondo	<p>La maggior parte è in grado di rivolgere la testa e lo sguardo verso i suoni emessi nell'ambiente e rispondere al proprio nome quando viene chiamato.</p> <p>La maggior parte userà suoni e gesti per attirare l'attenzione del genitore/caregiver, esprimere i propri desideri e alcuni capiranno il significato di sì e no. Alcuni sono in grado di usare il nome del genitore/caregiver/i modi abituali di rivolgersi agli altri e indicare oggetti per esprimere le proprie preferenze.</p> <p>La maggior parte piangerà o emetterà vocalizzazioni quando ha fame o è bagnata, sorride ed emette suoni di piacere.</p> <p>La maggior parte non è in grado di seguire le istruzioni o ascoltare una storia raccontata.</p> <p>La maggior parte avrà solo una conoscenza base di come muoversi all'interno della propria casa</p> <p>La maggior parte non imparerà a leggere o scrivere</p>	<p>La maggior parte non mostrerà spontaneamente interesse per i coetanei o per le persone sconosciute.</p> <p>Con supporti significativi, la maggior parte è in grado di imitare semplici azioni/comportamenti o mostrare preoccupazione per gli altri.</p> <p>La maggior parte non si impegnerà in conversazioni.</p> <p>Molti non saranno in grado di utilizzare spontaneamente forme educate come "per favore", "scusa", "grazie", ecc.</p> <p>La maggior parte non è in grado di anticipare i cambiamenti nelle routine.</p> <p>Le interazioni sociali con gli altri saranno molto basilari e limitate a desideri e bisogni essenziali.</p> <p>La maggior parte non è in grado di riconoscere quando una situazione sociale potrebbe rappresentare un pericolo per loro (ad esempio, potenziale abuso o sfruttamento).</p>	<p>La maggior parte avrà bisogno di aiuto per svolgere anche le più basilari abilità di cura di sé, alimentazione, lavaggio e casa.</p> <p>Alcuni potrebbero imparare ad andare in bagno in modo indipendente durante il giorno, ma la continenza notturna sarà più difficile.</p> <p>La maggior parte avrà difficoltà a scegliere l'abbigliamento appropriato e a chiudere le zip e gli abiti.</p> <p>Molti avranno bisogno di supervisione e supporto per lavarsi, regolare la temperatura dell'acqua e asciugarsi.</p> <p>La maggior parte non sarà in grado di pulire o prendersi cura in modo indipendente del proprio ambiente di vita, compresi i vestiti e la preparazione dei pasti.</p> <p>Tutti avranno bisogno di un sostegno sostanziale per la propria salute, per essere al sicuro in casa e nella comunità, e per imparare il concetto di giorni della settimana e ora del giorno.</p>

			La maggior parte sarà estremamente limitata nelle proprie capacità professionali e l'impegno in attività lavorative richiederà strutture e supporti.
--	--	--	--

L'utilità della valutazione del comportamento adattivo, benché applicato inizialmente e in prevalenza nel caso della diagnosi di disabilità intellettiva, è stata riconosciuta in diversi altri tipi di sindrome clinica, in particolare, nel caso del disturbo dello spettro autistico.

Sono stati condotti diversi studi per indagare il rapporto tra comportamento adattivo e disturbo dello spettro autistico. Tra questi lo studio di Patark et al. (2019), i quali indagando i dati del registro della rete di trattamento dell'autismo, hanno analizzato i profili di comportamento adattivo in 2538 bambini di età compresa tra i 5 e i 17 anni, di cui erano reperibili un punteggio generale dell'intelligenza e un punteggio alle Vineland. I partecipanti sono stati divisi in 3 gruppi sulla base del criterio del livello di QI: QI basso < 70, QI borderline = 70-85, QI medio > 85. Dalle analisi è emerso che nel gruppo con quoziente intellettivo borderline, rispetto al gruppo con QI medio, vi sono punteggi significativamente più bassi alle Vineland Adaptive Behavior Scales, mentre nel gruppo con QI basso, sono stati rilevati punteggi di comportamento adattivo migliori rispetto al QI medio. I punteggi alle Vineland presentavano una correlazione positiva con il QI, ma non correlavano con il livello di gravità del disturbo dello spettro autistico. I più piccoli avevano punteggi alle Vineland significativamente più elevati, a dimostrare come con l'aumentare dell'età vi sia un peggioramento delle prestazioni al comportamento adattivo. Non si sono rilevate differenze statisticamente significative circa il sesso.

Risultati simili erano emersi dallo studio di Kanne et al. (2011), che hanno preso in esame 1089 giovani con disturbo dello spettro autistico, di cui erano noti i punteggi delle Vineland, del QI e il livello di gravità. Anche in questo caso è emersa una correlazione statisticamente significativa tra comportamento adattivo e quoziente intellettivo nell'autismo. È inoltre emersa una correlazione negativa tra età e comportamento adattivo. Anche in questo caso non è significativa l'associazione tra comportamento adattivo e livello di gravità dello spettro autistico, benché il QI risulti un forte predittore del comportamento adattivo.

Uno studio di Bradshaw et al. (2018) ha mostrato come i bambini con disturbo dello spettro autistico o con tale fenotipo, abbiano prestazioni più carenti rispetto ai bambini senza tale patologia, nelle capacità di socializzazione e nelle abilità di vita quotidiana, rilevate attraverso le Scale Vineland Adaptive Behavior. Le abilità di socializzazione cruciali per l'adattamento sociale non possono infatti prescindere dalle abilità comunicative-verbali, in quanto elettivo strumento di condivisione culturale ed effettivo primario collante sociale. Pertanto, a completamento

dell'introduzione teorica di questo studio, l'attenzione verrà focalizzata sul ruolo del linguaggio nello sviluppo cognitivo tipico e atipico e nell'adattamento sociale.

4. Ruolo del linguaggio nello sviluppo cognitivo

Il rapporto tra pensiero e linguaggio ha rappresentato una tematica tradizionale di studio, a partire dalle prime riflessioni filosofiche, in cui è stata posta la questione relativa all'origine del linguaggio: innato o acquisito? Tale posizione dicotomica è sopravvissuta a lungo ed ha caratterizzato anche le concezioni più rilevanti nell'ambito della Psicologia, in particolare, il classico dibattito tra Chomsky e Skinner. Chomsky, sostenitore dell'origine innata del linguaggio, si scontrò con l'ambientalista Skinner. Quest'ultimo sosteneva che il linguaggio fosse appreso per imitazione, sostenendo che i comportamenti si stabilizzano o si perdono in base alla presenza o assenza di rinforzi esterni (Skinner, 1976). Chomsky (1965) criticò questa teoria, sostenendo che fosse troppo meccanicista e non idonea a spiegare la straordinaria rapidità con cui il linguaggio viene appreso. Bruner (1983) assunse una posizione di mediazione, criticando entrambe le concezioni ritenendo la prima inficiata da un approccio "magico" e la seconda di fatto impossibile. La concezione teorica oggi prevalente considera congiuntamente il ruolo di fattori biologici-maturativi e socio-ambientali.

Circa la dialettica tra pensiero e linguaggio, nella Psicologia dello sviluppo sono considerate emblematiche le concezioni di Piaget e Vygotskij. Secondo Piaget (1964) esiste un'intelligenza prelinguistica che si sviluppa nella prima infanzia, si tratta dell'intelligenza sensomotoria che si sviluppa prioritariamente e indipendentemente dalle abilità linguistiche. Quindi, il linguaggio, inizialmente egocentrico, si trasforma in un linguaggio per socializzare conoscenze concettuali costruite con modalità non linguistiche. Questo linguaggio socializzato permette lo scambio di rappresentazioni cognitive che vengono solo trasmesse e non trasformate dal linguaggio stesso (Belacchi, 2018). Secondo Vygotskij (1934), invece, l'esperienza del linguaggio precede e prepara il pensiero, ovvero entra nei processi costitutivi della abilità cognitive che è in grado di influenzare e trasformare. Secondo lui, le funzioni mentali superiori, tra cui l'intelligenza e il linguaggio, hanno una base materiale nell'interpretazione interpersonale. Vygotskij propone una differente concezione rispetto alla teoria di Piaget secondo cui il linguaggio, inizialmente egocentrico, solo successivamente diviene socializzato. Infatti, l'autore russo considera prioritaria la funzione comunicativo-sociale del linguaggio verbale, che solo nella misura in cui diventa interiore costituisce un mezzo promotore della cognizione, al servizio del pensiero, nella misura in cui

contribuisce alla formazione delle funzioni psichiche superiori e alla pianificazione delle azioni. Intorno ai 3 anni, grazie alle relazioni con gli adulti, il bambino si appropria del linguaggio verbale come codice socialmente condiviso, ovvero come strumento di comunicazione interpersonale. Recentemente, si sta riconoscendo che le due posizioni possono essere considerate complementari, anziché opposte, in quanto sottolineano aspetti differenti delle funzioni che svolge il linguaggio verbale e che intervengono in momenti diversi dello sviluppo sia delle relazioni interpersonali che delle abilità concettuali (Belacchi, 2018).

Come afferma Belacchi (2011), il modo in cui pensiero e linguaggio interagiscono è molto complesso e dipende dalla natura dell'informazione elaborata, alla cui elaborazione concorre non in modi secondari. Il linguaggio permette elettivamente di organizzare la conoscenza in categorie e concetti secondo una struttura gerarchico-tassonomica (Rosh et al 1976, Nelson 1996), via via più astratta, generale ed economica, in quanto facilita il superamento dei vincoli contestuali. Inoltre, il linguaggio permette di controllare i processi mentali, come ad esempio la pianificazione delle scelte, il controllo o la modifica di percorsi intrapresi, rendendo le rappresentazioni implicite esplicite alla mente e quindi più potenti (Belacchi, 2011). Infatti, il sistema semantico differisce da quello concettuale, poiché rappresenta una conoscenza organizzata linguisticamente, che supporta i processi cognitivi. Numerose evidenze empiriche consentono di affermare che il linguaggio verbale rappresenta una delle componenti basilari dell'intelligenza

Studi più recenti, empiricamente supportati, hanno maggiormente specificato e articolato la questione del complesso rapporto tra sviluppo cognitivo e sviluppo linguistico. Secondo alcune teorie, come quelle modulari, lo sviluppo del linguaggio sarebbe controllato da meccanismi distinti e specializzati rispetto alle capacità cognitive più generali e trasversali; pertanto, viene supportata una sostanziale indipendenza tra apprendimento della lingua e alcuni fondamentali processi cognitivi. Altre teorie, come ad esempio quella costruttivista, individuano nel dominio cognitivo il processo fondamentale propedeutico allo sviluppo del linguaggio (Deak, 2014). Ciò risulterebbe particolarmente evidente nel caso della disabilità intellettiva, in cui si riscontrano comunemente associati deficit o disturbi del linguaggio, sia in comorbidità sia come secondari al carente sviluppo cognitivo.

Disponiamo di numerosi strumenti per valutare il livello di sviluppo del linguaggio, nella misura in cui il linguaggio è una competenza complessa che richiede la padronanza di diversi livelli e piani di abilità differenti: fonologia, sintassi, pragmatica, semantica. Tutte queste distinte e complementari abilità concorrono nella realizzazione delle diverse funzioni del linguaggio: dalla basilare funzione comunicativo-espressiva a quella referenziale-cognitiva a quella autoriflessiva/metalinguistica. La prima funzione è finalizzata ad entrare in contatto con gli altri per comunicare i propri bisogni; la

seconda è centrata sul contesto per descriverlo e condividerne le conoscenze relative alla realtà; la terza infine, la più complessa, è mirata a riflettere sul linguaggio stesso come modalità convenzionale per socializzare e verificare intersoggettivamente significati e rappresentazioni mentali, in senso più lato. Una manifestazione della funzione autoriflessiva/metalinguistica è rappresentata dalla competenza definitoria, che verrà illustrata qui di seguito più in dettaglio.

4.1. *Competenza definitoria*

Definire rappresenta un'operazione metalinguistica che consiste nella capacità di riflettere sul significato delle parole, sulle diverse componenti del linguaggio e sulle funzioni comunicative che tale strumento rende possibile. Il significato di una parola, ovvero il suo contenuto semantico o insieme delle rappresentazioni concettuali codificate e socialmente condivise, può essere esplicitato a diversi livelli: esplicitazione del nesso tra parola e organizzazione della conoscenza del mondo (definizioni di tipo enciclopedico), esplicitazione del nesso tra parola e organizzazione interna del linguaggio (definizioni dizionariali) e infine, ad un livello superiore, esplicitazione integrata dei due tipi di organizzazioni semantiche. La competenza definitoria si costruisce progressivamente nel corso dello sviluppo, grazie all'esperienza linguistica implicita e soprattutto alla scolarizzazione formale.

Si possono distinguere due tipi di metalinguaggio: il metalinguaggio esplicito che permette una riflessione, analisi e trasformazione del linguaggio, e il metalinguaggio implicito, che è una facoltà di cui gli esseri umani dispongono spontaneamente e che è finalizzata a scopi comunicativo-pragmatici (Rey-Debove, 1971). Una competenza metalinguistica implicita è necessaria per apprendere una lingua naturale, che implica la capacità di individuare analogie, corrispondenze tra segni linguistici e contesti comunicativi oltre che tra gli stessi segni linguistici (Harris, 2004). Si parla di definizioni metalinguistiche quando la loro funzione è di rendere esplicite delle definizioni naturali, per condividere intersoggettivamente in maniera inequivoca le rappresentazioni mentali che sostanziano i significati delle parole. Per raggiungere tale livello di competenza metalinguistica esplicita nelle definizioni lessicografiche bisogna padroneggiare i requisiti formali (perifrasi, parafrasi o non tautologia, autonomia morfosintattica e copula) e di contenuto (equivalenza semantica di una definizione; Belacchi e Benelli, 2007).

Lewis (1969) afferma che le definizioni devono essere adattivamente utili in relazione all'ambiente di vita della comunità linguistico-culturale. La migliore definizione è quella che fornisce la massima informazione con il minimo sforzo cognitivo, pertanto il termine superordinato (*genus proximum*) deve essere collocato in prima posizione e seguito dalle specificazioni pertinenti

discriminanti (*differentia specifica*) (Sperber e Wilson, 1986). Quindi, in una definizione canonica o aristotelica occorre formulare un enunciato frasale (*definiens*) ovvero dei predicati definizionali, equivalenti e reciprocabili alla parola (*definiendum*) di cui si chiede l'esplicitazione del significato. In una definizione evoluta, dal punto di vista formale e strutturale- sintattico, il *definiendum* funge da soggetto del complessivo enunciato definitorio, collegato al *definiens* attraverso la copula, mentre per quanto riguarda il contenuto, tra *definiendum* e *definiens* deve realizzarsi una equivalenza semantica o piena corrispondenza di significato. La competenza definitoria implica la padronanza di regole che devono essere tutte soddisfatte per realizzare una vera e propria definizione metalinguistica secondo la struttura aristotelica “Un X è un Y che Z”, dove X rappresenta il *definiendum*, cioè il termine da definire, Y è la categoria superordinata, e Z rappresenta le specificazioni. Un ruolo molto importante è svolto dalla copula, che congiunge il *definiens* al *definiendum*.

A partire da questi assunti teorici, Belacchi e Benelli (2017; 2021) hanno elaborato una scala per la valutazione della competenza definitoria (Scala Co.De.), costituita da un sistema di codifica che nella sua versione più recente è formato da 7 livelli (non-definitorio, pre-definitorio, quasi-definitorio, definitorio narrativo-descrittivo, definitorio categorizzante-sinonimico, definitorio non integrato, definitorio metalinguistico) suddivisi in sottolivelli che descrivono specifiche strategie di definizione. Il compito è costituito da una lista di 24 parole-stimolo (8 nomi, 8 verbi e 8 aggettivi), di cui metà concreti e metà astratti. Alle risposte alla consegna (“Cosa significa, vuol, dire la parola ... X?”) si attribuisce un punteggio da 0 a 6 a seconda del livello in cui la risposta si colloca (il sistema di codifica è sintetizzato nella Tabella 7).

Tabella 7: Schema dei livelli e dei relativi punteggi della Scala Co.De.

LIVELLI DELLA SCALA E RELATIVA PROPRIETA' DEFINIENTE	REGOLE CARATTERIZZANTI I DIVERSI LIVELLI
<p style="text-align: center;">LIVELLO I PRE-DEFINITORIO Risposta verbale</p>	<p>Regola di forma: uso di parole (anche con tautologia) e non gesti.</p> <p>Regola di contenuto: Il contenuto può essere anche scorretto</p>
<p style="text-align: center;">LIVELLO II QUASI-DEFINITORIO Risposta perifrastica ma inadeguata</p>	<p>Regola di Forma: estensione della risposta verbale, per espandere il contenuto. Può essere presente la tautologia.</p> <p>Regola di Contenuto: Il contenuto può essere anche scorretto</p>

<p>LIVELLO III</p> <p>DEFINITORIO NARRATIVO-DESCRITTIVO</p> <p>Perifrasi morfo-sintatticamente autonoma e corretta</p>	<p>Regola di Forma: autonomia strutturale e correttezza morfo-sintattica sono i requisiti formali ed espressivi che consentono di accedere al significato del definiendum, che altrimenti resterebbe inaccessibile o ambiguo. Possono essere presenti tautologie.</p> <p>Regola di Contenuto: Il contenuto, che può essere anche scorretto, è ancora centrato su aspetti concreti/esperienziali.</p>
<p>LIVELLO IV</p> <p>DEFINITORIO CATEGORIZZANTE / SINONIMICO</p> <p>Risposta centrata su categorizzazioni</p>	<p>Regola di Forma: utilizzo di una sola parola, ma costituita da termini di tipo Superordinato o Sinonimico sintagmaticamente uniti al <i>definiendum</i> dalla copula (“è un tipo di”; “significa”).</p> <p>Regola di Contenuto: il contenuto può ancora essere scorretto, ma introduce un livello di considerazione generale-astratto che individua la tassonomia o l’ambito concettuale-semantico, convenzionali, di riferimento</p>
<p>LIVELLO V</p> <p>DEFINITORIO NON INTEGRATO</p> <p>Risposta perifrastica categorizzante, con specificazione</p>	<p>Regola di Forma: comparsa della formula aristotelica: “X è un Y che Z”. Il termine superordinato o sinonimo deve essere in prima posizione nel <i>definiens</i>, ottemperando al principio della massima rilevanza informativa, per delimitare l’ambito delle possibili predicazioni sul definiendum .</p> <p>Le specificazioni hanno la funzione di individuare gli aspetti sempre più pertinenti rispetto al definiendum. Nel definiens possono ancora essere presenti tautologie.</p> <p>Regola di Contenuto: Il contenuto espresso non consente la univoca individuazione del significato del definiendum, in quanto può essere o totalmente scorretto o incompleto</p>
<p>LIVELLO VI</p> <p>DEFINITORIO METALINGUISTICO</p> <p>Risposta perifrastica categorizzante con specificazione discriminante</p>	<p>Regola di Forma: uso della formula aristotelica: “ Un X è un Y che Z”;</p> <p>Contenuto: il contenuto espresso dal <i>definiens</i>, sempre corretto, consente l’univoca individuazione del significato, attraverso la adeguata informatività delle specificazioni aggiunte ai termini introduttivi adeguati di diverso grado di astrazione. A questo livello non può essere più presente la tautologia.</p> <p>Si realizza l’integrazione tra la correttezza formale e la correttezza del contenuto, che consente la piena equivalenza tra <i>definiendum</i> e <i>definiens</i>, cioè la loro reciproca e bidirezionale sostituibilità sia semantica che sintattica:</p> <p>Es: L’uomo <i>innocente</i> uscì dalla prigione → l’uomo <i>non colpevole, ingiustamente accusato</i>, uscì dalla prigione.</p>

Diverse ricerche hanno evidenziato che nello sviluppo tipico la competenza definitoria aumenta significativamente al crescere dell’età e del livello di istruzione e che è associata in modo positivo allo sviluppo cognitivo sia generale che di specifiche funzioni esecutive (per una recente sintesi si veda Belacchi e Benelli, 2021). Da ricerche più recenti sul mantenimento o meno delle abilità di definire le parole nel corso del life span, dall’età adulta all’invecchiamento, è emerso che la

competenza definitoria inizia a declinare progressivamente negli anziani (ad es., Bianco, Castelli e Belacchi, *in press*).

Altre ricerche hanno mostrato che lo studio della competenza definitoria può essere utile non solo nell'ambito dello sviluppo tipico, ma anche in quello atipico caratterizzato da diversi tipi di disabilità. In una prima ricerca, Belacchi e Benelli (1999) hanno confrontato le prestazioni nella competenza definitoria in individui in età evolutiva normodotati e con DI. Il campione su cui è stato realizzato lo studio era formato da 3 gruppi costituiti ciascuno da 20 individui, con un'età mentale comparabile ($M = 6.6$): un gruppo con sindrome di Down, un altro con disabilità intellettiva a diversa eziologia, e un gruppo di controllo costituito da individui con sviluppo tipico. A tutti è stato somministrato il sub-test di vocabolario del test di intelligenza Stanford-Binet, nella versione italiana (Bozzo et al. 1968). Dallo studio è emerso che i partecipanti con disabilità intellettiva avevano una competenza definitoria simile a quella dei normodotati. In particolare, dalla ricerca è emerso che gli individui con sindrome di down avevano un minor numero di risposte con struttura morfo-sintattica e frasale articolata, ma non nell'uso di termini categoriali superordinati. Ciò conferma precedenti evidenze della letteratura secondo cui gli individui con disabilità intellettiva, nelle prime fasi dello sviluppo, posseggono una rappresentazione concettuale consona alla loro età mentale con un'organizzazione anche tassonomica delle conoscenze (Belacchi e Benelli, 1999).

Non sono state effettuate finora ricerche sulla competenza definitoria in adulti affetti da disabilità intellettiva. Indagare tale tematica sarebbe utile, oltre che interessante a livello teorico, considerata la rilevanza che questo tipo di abilità metalinguistica ha nella condivisione delle rappresentazioni mentali e quindi sulla possibile promozione dei livelli di adattamento.

In sintesi, dalla rassegna della letteratura effettuata nell'introduzione sono emerse le seguenti evidenze:

1. Spesso non sono disponibili valutazioni del funzionamento cognitivo di individui con DI attraverso strumenti psicometrici, sia perché in molte culture non esistono versioni validate e standardizzate di tali strumenti, sia perché mancano valutazioni del livello cognitivo di adulti con DI.
2. Negli individui con DI, al crescere dell'età, il QI tende a diminuire. Non è ancora sufficientemente noto se e come questo calo sia associato alle prestazioni nel CA.
3. Le performance nel CA aumentano fino ai 18 anni per poi stabilizzarsi, con un effetto pavimento nei casi di maggiore compromissione (Tassè et al., 2019).
- 4.

5. I costrutti di intelligenza (QI) e di CA, sulla cui congiunta valutazione si basa la diagnosi di DI, pur moderatamente collegati con un ampio range di valori: da quasi 0 a tendente a 1 (mediamente, $r = .51$) (Harrison, 1987; Keith, Fehrmann, Harrison, & Pottebaum, 1987; McGrew, 2012), sono indipendenti (Alexander & Reynolds, 2020).
6. Sono stati trovati indici di magnitudo più bassa in individui adulti rispetto a quelli in età evolutiva e in individui con sviluppo tipico rispetto a quelli con disabilità (Alexander e Reynolds, 2020).
7. Circa il dominio del comportamento adattivo e il tipo di intelligenza, la magnitudo della correlazione è più elevata per l'ambito di adattamento concettuale e per l'intelligenza cristallizzata rispetto a quella fluida (Balboni et al., 2016).
8. La prevalenza teorica della DI è determinata non solo dal QI e dal CA, ma anche dalla loro correlazione che indirizza la pratica e la politica relative ai criteri di ammissibilità.

Appare critico, in generale, comprendere come intelligenza globale e comportamento adattivo siano relati tra loro e come tale relazione influenzi la diagnosi e le decisioni cliniche e riabilitative. In particolare, non risultano studi di correlazione tra misure di QI e di CA nella popolazione adulta italiana con DI che prendano in esame anche altri indici descrittivi di specifiche abilità cognitive e linguistiche che potrebbero contribuire alla comprensione dei nessi tra intelligenza e adattamento, sia generale, sia per dominio. Pertanto, la presente ricerca intende contribuire a rispondere ai seguenti principali quesiti:

1. Quali sono e come evolvono i livelli cognitivi e di comportamento adattivo globali in adulti italiani con DI nell'arco di vita (in rapporto anche al genere, all'età, al livello di istruzione e alla condizione di vita)?
2. Come sono associati i diversi tipi e indici di abilità cognitiva e i diversi domini del comportamento adattivo?
3. Quale la direzione dell'influenza?
4. Come si caratterizza il ruolo del linguaggio nel comportamento adattivo, in particolare di un'abilità linguistica complessa come quella definitoria, con sostanziali implicazioni dell'intelligenza e delle disposizioni metacognitive e metarappresentative?

Capitolo 3: La Ricerca

1. Obiettivi e ipotesi

Il presente progetto di ricerca-azione intende fornire, in generale, un contributo all'ampliamento delle conoscenze anche al fine dell'elaborazione di possibili interventi per adulti in condizione di disabilità intellettiva, la cui evoluzione delle abilità cognitive e dei livelli adattivi nel corso dell'arco di vita non è attualmente sufficientemente nota. Oltre alla individuazione preliminare dell'influenza, sui livelli di sviluppo considerati nei diversi aspetti indagati (livello cognitivo, livello adattivo, funzioni neuropsicologiche, competenza definitoria), di variabili quali l'età, il sesso, gli anni di scolarizzazione, l'eventuale comorbilità con altre patologie, l'obiettivo principale della ricerca consiste nell'indagare il rapporto tra livelli di sviluppo mentale e livelli di adattamento in adulti con disabilità intellettiva - istituzionalizzati e non istituzionalizzati - nell'ipotesi che diversi contesti di vita possano preservare e promuovere in modo differenziato le potenzialità cognitive e adattive di tali persone.

Gli obiettivi iniziali sono stati in parte rimodulati in considerazione delle difficoltà nella realizzazione del progetto a causa della pandemia da COVID-19 che ha posto ostacoli rilevanti alla raccolta dati, che si è dovuta protrarre oltre i tempi preventivati. Ciò, da un lato, ha comportato la riduzione della numerosità dei partecipanti, dall'altro, ha dilazionato di conseguenza l'analisi dei dati, riducendo il tempo del necessario lavoro sulla loro interpretazione e discussione, che rimangono ancora parzialmente preliminari.

Sulla base delle evidenze della letteratura, si sono formulate le seguenti ipotesi:

1. circa l'andamento delle prestazioni in rapporto all'età cronologica e al livello di istruzione, la conferma, coerentemente con le evidenze della letteratura, di un significativo calo, al crescere dell'età, in tutte le aree di competenza indagate (prestazioni cognitive, CA e abilità di definizione delle parole), di contro a positive associazioni di tutte le prestazioni con gli anni di istruzione;
2. circa la relazione tra i livelli di sviluppo nei diversi tipi di competenza, in generale, associazioni positive tra livelli cognitivi, CA, funzioni neuropsicologiche e abilità di esplicitare; in particolare, associazioni differenziate degli indici cognitivi relativi

all'intelligenza fluida e all'intelligenza cristallizzata con le misure sia del CA che della competenza definitoria;

3. circa il ruolo del contesto di vita, maggiore preservazione di tutte le aree di competenza esaminate, pur differenziate a seconda degli indici di misura e delle dimensioni considerate, negli individui che vivono in famiglia rispetto a quelli che frequentano centri diurni (non istituzionalizzati vs. istituzionalizzati), essendo i primi esposti ad una più ampia gamma di esperienze in contesti più ricchi e articolati;
4. rispetto al genere, essendo presenti in letteratura evidenze non univoche, non si hanno specifiche attese;
5. circa la direzione della possibile influenza tra le variabili cognitive e linguistiche e le misure del CA, in generale, maggiore influenza delle abilità cognitive sui livelli di CA che nella direzione opposta; in particolare, alcune specifiche prestazioni cognitive (ad es., misure della Scala WAIS-IV e delle CPM) e di linguaggio predittori differenziati di specifiche sottoscale nel CA.

2. Metodo

Si sottolinea di nuovo che alcune scelte relative al metodo, in particolare alla selezione dei partecipanti, alla loro numerosità e alla tipologia del profilo clinico, sono state rimodulate rispetto al progetto originariamente elaborato, a causa della pandemia che ha interferito nella realizzazione dell'indagine.

2.1. Partecipanti

Il progetto iniziale dello studio prevedeva di prendere in esame adulti con disabilità intellettiva istituzionalizzati e non istituzionalizzati, ovvero un gruppo di individui che vivessero in comunità residenziali rispetto ad individui che vivessero in famiglia. Il lungo e complicato periodo pandemico ancora in corso, però, non ha consentito di completare la raccolta dati presso i centri residenziali, essendo spesso gli accessi limitati alle persone esterne. Pertanto, si è dovuto ripiegare sul reclutamento di individui con disabilità intellettiva “semi-istituzionalizzati”, frequentanti cioè, centri diurni per buona parte della giornata, con consumazione del pranzo. Definiremo, comunque, per praticità tale gruppo di partecipanti come “istituzionalizzati”.

I partecipanti non istituzionalizzati, residenti in piccoli e medi centri della Provincia di Pesaro-Urbino, sono stati reclutati e valutati presso l'Unità Multidisciplinare Età Adulta (UMEA) dell'area

Vasta 1 di Fano; i partecipanti istituzionalizzati presso diversi centri afferenti all'UMEA dell'Area Vasta 1 di Fano. Un ulteriore gruppo di partecipanti era costituito da operatori/educatori/caregiver che hanno risposto alla intervista semi-strutturata sul comportamento adattivo degli individui con DI oggetto di studio.

Il campione finale è costituito da 94 partecipanti, 47 istituzionalizzati e 47 non istituzionalizzati e dai rispettivi caregiver/educatori (N = 94). I partecipanti sono stati selezionati secondo i seguenti criteri di inclusione:

- 1) range età: 18-90 anni;
- 2) anamnesi negativa per patologie psichiatriche e neurologiche maggiori;
- 3) assenza di specifici deficit di linguaggio (in comprensione e produzione).

I partecipanti e loro caregiver sono stati informati sui dettagli dello studio ed hanno fornito il loro consenso informato scritto secondo la normativa vigente (D.L.196/30 giugno 2003; Linee Guida del Garante della Privacy del 24/07/2008) e con l'approvazione del Comitato Etico per la Sperimentazione Umana (CESU) dell'Università di Urbino Carlo Bo (prot. del Verbale n.15 dell'8 febbraio 2019), prima di procedere alla somministrazione delle prove previste secondo il protocollo dell'indagine. .

2.1.1 Caratteristiche descrittive del campione

I dati descrittivi dei partecipanti circa il sesso, l'età, e gli anni di scolarizzazione, sono riportati nelle Tabelle 8, 9 e 10.

In primo luogo, nel gruppo degli istituzionalizzati la media degli anni di istituzionalizzazione è 20.96 (DS = 10.20, range= 3-40). La maggioranza dei partecipanti è di sesso femminile in entrambi i gruppi (Tabella 8), benché la differenza tra Maschi e Femmine nei gruppi non sia risultata significativa (Chi quadro: 2.1893, d.f.=1 p=.193,).

Tabella 8: Distribuzione per sesso dei partecipanti.

Gruppo	Maschi	Femmine
Istituzionalizzati (N=47)	15 (31.9%)	32 (68.1%)
Non Istituzionalizzati (N=47)	22 (46.8%)	25 (53.2%)
Totale	37 (39.3%)	57 (60.7%)

Si sono quindi confrontati i punteggi medi sia dell'età sia degli anni di scolarizzazione tra gruppi (test di Mann-Whitney). Dall'analisi sono emerse differenze statisticamente significative con i partecipanti del gruppo dei non istituzionalizzati sia più giovani sia più istruiti degli individui istituzionalizzati (tabella 9).

Tabella 9: Valori medi (e DS) relativi ad età e anni di scolarizzazione nei due gruppi (test di Mann-Whitney).

	Istituzionalizzati (N=47)	Non istituzionalizzati (N=47)	Totale (N=94)	p
Età	43.85 (11.15)	32.21 (10.43)	38.03 (12.23)	<.001
Scolarizzazione (anni)	10.3 (3.43)	13.77 (4.64)	12.03 (4.42)	<.001

Non sono invece emerse differenze statisticamente significative né per l'età né per gli anni di istruzione tra maschi e femmine (tabella 10).

Tabella 10: Valori medi (e DS) relativi ad età e anni di scolarizzazione per genere nel campione totale (test di Mann-Whitney).

	Maschi (N=37)	Femmine (N=57)	p
Età	36.11 (10.92)	39.3 (12.93)	.250
Scolarizzazione (anni)	12.73 (4.48)	11.58 (4.36)	.219

Si è quindi presa visione dell'eziologia e dei livelli di gravità della DI dalle cartelle cliniche disponibili, che in alcuni casi riportavano valutazioni molto datate, senza una specificazione degli strumenti e delle procedure di valutazione. L'eziologia della DI è sintetizzabile in 3 macro-categorie: ritardo evolutivo (N=9) disabilità intellettiva (N=56), sindromi genetiche (N=29) (Tabella 11).

Tabella 11: Frequenze assolute e percentuali per tipo di eziologia della DI nel campione totale.

DIAGNOSI	N	%
Eziologia non specificata	58	61.7
Sindromi genetiche	27	28.7
- Sindrome di Down	16	55.2
- Autismo	3	10.3
- Altre sindromi rare	8	27.5
Ritardo Evolutivo	9	9.6
Totale	94	100

Considerando i due gruppi distinti, tra gli istituzionalizzati 24 partecipanti (51%) presentano disabilità intellettiva a eziologia non specificata, 15 (3.9%) sindromi genetiche (di cui 7 con Sindrome di Down, 3 con autismo e 5 con sindromi rare), 8 (17%) ritardo evolutivo.

Tra i partecipanti non istituzionalizzati 34 individui (72.3%) presentano disabilità intellettiva a eziologia non specificata, 12 (25.5%) sindromi genetiche (di cui 9 con sindrome di Down, 3 con sindromi rare) e 1 (2.2%) ritardo evolutivo.

2.2. Strumenti

Per la valutazione delle diverse abilità sono stati utilizzati:

- per l'ambito cognitivo: la Scala WAIS-IV (Weschler, 2008) e le CPM (Raven, 1947), strumenti idonei a fornire misure generali di intelligenza (per una descrizione dettagliata, si veda il capitolo 2);
- per l'ambito del comportamento adattivo: la Scala Vineland-II, Survey Form (Balboni et al., 2016) (per una descrizione dettagliata, si veda il capitolo 2);
- la Batteria per l'esame neuropsicologico breve (ENB-2; Mondini et al., 2011) idonea a valutare in modo più analitico diversi tipi di funzioni esecutive. Tale Batteria si articola in 13 prove, che richiedono un tempo indicativo di somministrazione complessiva di circa un'ora, con variazioni connesse alle capacità cognitive dell'esaminando:

- *Digit span* (adattato da Weschler, 1945; Orsini et al. 1987): l'obiettivo è quello di valutare la potenziale capacità della memoria a breve termine (MBT), attraverso la memorizzazione e ripetizione di una serie di cifre. Il punteggio massimo ottenibile è 8.
- *Trail making test-A (TMT-A)* (Reitan, 1958; adattato da tr. It. Giovagnoli et al., 1996): lo scopo è valutare le capacità di ricerca visuo-spaziale, di attenzione selettiva e di velocità psicomotoria del soggetto, il quale deve unire con una linea continua dei numeri scritti nel foglio. Sono presenti due protocolli: TMT-A di prova con numeri da 1 a 8.
- *Trail making test-B (TMT-B)* (Reitan, 1958; adattato da tr. It. Giovagnoli et al., 1996): scopo di questo test è quello di valutare la velocità psicometrica, la capacità di ricerca visuo-spaziale, di memoria di lavoro e di attenzione selettiva, divisa e alternata. Si esegue nella stessa modalità della TMT-A, ma invece di unire i numeri, il soggetto dovrà alternare una lettera ed un numero, procedendo in ordine alfabetico per le lettere e in ordine crescente per i numeri; questo richiede una costante attenzione sulle due serie.
- *Copia di disegno* (Wilson et al., 1987): valuta le abilità di copia del soggetto; il modello è una figura complessa ma familiare, rappresentato da una casa. Si attribuisce punteggio 2/2 se la copia è precisa, 1/2 se mancano delle parti o se c'è un errore, 0/2 se ci sono due o più errori. Il punteggio massimo ottenibile è 2.
- *Memoria con interferenza* (adattato da Peterson, Peterson, 1959 e Belville et al. 1996): lo scopo è valutare la memoria di lavoro, durante l'esecuzione di un compito distraente. Si chiede al soggetto di ricordare 3 lettere che gli vengono presentate, ma prima di ripeterle gli viene chiesto di contare (a due a due) a partire da un numero che gli viene indicato, prima per 10 secondi poi per 30. Si assegna un punto ad ogni lettera ricordata. Il punteggio massimo ottenibile è 9 per la parte da 10 secondi e 9 per la parte da 30 secondi.
- *Test di astrazione*: valuta le capacità di ragionamento logico e di astrazione di concetti. In particolare, si chiede di individuare un concetto sovraordinato che accomuna il significato di due parole. Si assegna punteggio 2 se la risposta è corretta e 1 se è parzialmente corretta. Il punteggio massimo ottenibile è 6.
- *Test dei gettoni* (versione ridotta e modificata da Boller e Vignolo, 1966; De Renzi e Vignolo, 1962): viene presentato in una versione ridotta rispetto all'originale, che viene di solito incluso nella batteria del linguaggio per valutare il grado di comprensione verbale. Questa forma, che presenta solo 5 item, non può fungere a tale scopo, ma permette di osservare come il soggetto si comporta di fronte a ordini verbali semplici e brevi. Il punteggio massimo ottenibile è 5.

- *Test di memoria di prosa-rievocazione immediata* (altri esempi in Wechsler, 1945): valuta la memoria a lungo termine, chiedendo di ripetere una storia dopo che è stata presentata. Inoltre, permette di indagare sia meccanismi di integrazione delle informazioni, sia meccanismi di pianificazione, per l'elaborazione delle informazioni memorizzate e successiva esposizione. Dopo la rievocazione da parte del soggetto, l'esaminatore legge di nuovo la storia e informa il soggetto che dovrà ripeterla solo successivamente, dopo lo svolgimento di un altro compito. Viene quindi presentato il test delle figure aggrovigliate. Il punteggio massimo ottenibile è 28 sia per la memoria immediata che per la differita.
- *Test delle figure aggrovigliate* (Rey, 1966): lo scopo è valutare la capacità del soggetto di discriminare figura-sfondo e nel riconoscimento dei contorni delle figure, quindi di riorganizzare un pattern visivo complesso, per poter individuare un numero sempre maggiore di figure. Consente quindi di ricavare informazioni sulla esplorazione spaziale, sulle difficoltà esecutive e di denominazione. Il punteggio massimo ottenibile è 50.
- *Disegno spontaneo* (altri test di Disegno spontaneo in Wilson et al., 1987): viene chiesto di disegnare una margherita con il gambo e una foglia; questo permette di valutare le capacità prassiche e di accesso alla rappresentazione visiva del soggetto. Viene assegnato punteggio 2/2 se il disegno è preciso e rispetta la consegna, 1/2 se la figura è parzialmente corretta, 0 se il disegno non è riconoscibile.
- *Test di fluenza fonemica* (altri esempi in Avanzi et al. 1997): valuta la capacità del soggetto di recuperare parole dal lessico. Vengono presentate 3 diversi fonemi, uno alla volta, e viene chiesto al soggetto di dire quante più parole gli vengono in mente che iniziano con quella lettera, in un periodo di tempo limitato a 1 minuto. Il punteggio è dato dal numero di vocaboli che l'esaminando produce.
- *Test delle stime cognitive* (altri test in Shallice e Evans, 1987): si valutano le conoscenze generali e il senso critico dei soggetti, in quanto vengono fatte domande che non hanno una risposta precisa ma che deve essere stimata. Alcuni potrebbero presentare 'titubanza cognitiva' o dare risposte assurde. Il punteggio massimo è pari a 5.
- *Prove prassiche* (altri esempi in De Renzi et al. 1980): si valuta la capacità del soggetto di compiere gesti con e senza significato. Viene chiesto ad esempio di "mostrare" come vengono utilizzati oggetti di uso comune, di riprodurre gesti senza senso compiuti dall'esaminatore. Il punteggio massimo è 6, assegnando 0 (risposta scorretta) o 1 (risposta corretta) per ogni prova.
- *Test dell'orologio* (altri esempi in O'Rourke et al. 1997): consente di indagare diversi fattori: permette di valutare la abilità prassiche di costruzione dell'oggetto, le abilità di

rappresentazione mentale e di pianificazione, per la disposizione dei numeri nel quadrante. Viene presentato un foglio in cui è già disegnato un cerchio e si chiede al soggetto di inserire all'interno i numeri come se fosse un orologio e, successivamente, di disegnare le lancette che indichino le 2:45. I punteggi si attribuiscono in base a 3 elementi: i numeri che vengono inseriti, il loro ordine e come vengono disegnate le lancette. Numeri: 4 se sono tutti presenti, 2 se mancano fino a 2 numeri, 1 se ci sono numeri in più oltre a quelli corretti, 0 se mancano 2 o più numeri. Disposizione dei numeri: 3 se la disposizione è corretta, 2 se è lievemente errata, 0 se è ampiamente errata. Disposizione lancette: 2,5 se posizionate correttamente, 1 se ci sono lievi imperfezioni, 1 se ci sono gravi errori, 0.5 se le lancette sono disegnate con diverso spessore o lunghezza. Punteggio massimo: 10.

- per l'abilità linguistica: la prova di definizione di parole (Scala Co.De.: Belacchi e Benelli, 2021). Per la presente ricerca è stata utilizzata una lista di 32 parole (8 nomi, 8 verbi, 8 aggettivi: metà stimoli concreti, metà astratte, oltre a 8 termini che denominano emozioni, primarie e secondarie), proponendo la consegna "Mi sai dire cosa vuol dire, cosa significa la parola... X?". Le 32 parole sono costituite da:
 - 4 nomi concreti: *arancia, asino, pagliaccio, ombrello*;
 - 4 nomi astratti: *abilità, premura, spionaggio, rivalità*;
 - 4 verbi riferiti ad azioni materiali come: *unire, emigrare, scottare, battere*;
 - 4 verbi riferiti a processi più astratti: *costringere, frustrare, tollerare, pensare*;
 - 4 aggettivi relativi a proprietà sensoriali: *magro, biondo, liscio, rotondo*;
 - 4 aggettivi descrittivi aspetti più immateriali: *educato, contagioso, innocente, rischioso*;
 - 4 emozioni primarie: *felicità, paura, rabbia, tristezza*;
 - 4 emozioni secondarie: *invidia, orgoglio, vergogna, senso di colpa*.

Le risposte sono state codificate secondo i criteri della scala Co.De. a 7 livelli (Belacchi e Benelli, 2021), attribuendo un punteggio da 0 a 6 (si veda il sistema di codifica nella Tabella 7).

2.3. Procedura

Le prove sono state somministrate individualmente e i dati, raccolti in forma anonima, sono stati analizzati in modo aggregato. La somministrazione delle prove è avvenuta in locali adeguati, luminosi e silenziosi, presso diversi centri afferenti all'UMEA, nel caso dei partecipanti istituzionalizzati, o presso l'UMEA, per i non istituzionalizzati.

Il tempo impiegato per la somministrazione dell'intera batteria di test è oscillato tra 150 e 240 minuti, in particolare 75/180 minuti a soggetto e 40/60 minuti per il caregiver/educatore. Considerati i tempi complessivi richiesti per completare le somministrazioni previste, la batteria di test è stata proposta in due sessioni differenti, a distanza di pochi giorni, tenendo conto dell'esauribilità delle risorse attentive dei partecipanti. La somministrazione della Scala WAIS-IV ha richiesto da 30 a 75 minuti, in base alle capacità attentive dell'individuo esaminato e al livello di prestazione che poteva richiedere un maggiore o minore numero di prove da somministrare. Le CPM sono state somministrate individualmente in un tempo che oscillava tra 20 a 30 minuti circa. La Scala Vineland II Survey Form è stata somministrata a caregiver (familiari o conviventi) nel caso degli individui non istituzionalizzati e agli educatori (nel caso di individui frequentanti il centro diurno). La durata della somministrazione variava dai 40 ai 60 minuti. L'ENB-2 è stato somministrato individualmente, secondo la procedura prevista dal manuale. La durata complessiva è stata di circa un'ora.

2.4. Analisi dei dati

Le analisi dei dati sono state effettuate utilizzando il software statistico R-Studio (Version 1.0.143 – © 2009-2016 RStudio, Inc.). Erano previste analisi sia che consentissero confronti delle diverse prestazioni tra gruppi indipendenti, sia associazione tra prestazioni (correlazioni e regressioni).

Prima di procedere con la scelta delle analisi cui sottoporre i dati è stata effettuata una power analysis per valutare l'adeguatezza della numerosità dei gruppi dei partecipanti. A tale scopo è stato utilizzato il software G*Power 3.1 (Faul, Erdfelder, Lang, & Buchner, 2007). Per il Mann-Whiney test, con un $\alpha = .05$ e $power = 0.65$, è emerso che l'ampiezza dei due gruppi necessaria per ottenere un effect size medio con ($d=.5$) corrisponde a 47 partecipanti per gruppo. Per l'analisi di correlazione, con un $\alpha = .05$ e $power = 0.85$, è emerso che l'ampiezza del campione necessaria per ottenere un effect size medio (.3) corrisponde a 93 partecipanti. Questi indici mostrano pertanto l'adeguatezza dell'ampiezza del campione disponibile ($N=47$ nel gruppo sia degli istituzionalizzati sia dei non istituzionalizzati e $N=94$ nel campione complessivo) per garantire una soddisfacente potenza degli effetti rilevati attraverso i suddetti test.

Si anticipa che, dal momento in cui, come mostrano le figure 5 e 6, le distribuzioni dei punteggi sia alla scala WAIS-IV sia alla scala VABS-II, non seguono una curva normale, per le analisi dei dati si è scelto di utilizzare test non-parametrici: il Test del Chi quadro e il test Mann-Whitney per gruppi indipendenti, per confrontare variabili categoriali (es. distribuzione per sesso) e variabili continue

(punteggi medi), rispettivamente, e il test Rho di Spearman per valutare la correlazione tra le diverse competenze indagate. Per analizzare l'eventuale relazione causale tra variabili dipendenti e indipendenti si è fatto ricorso ai modelli lineari generalizzati (GLM).

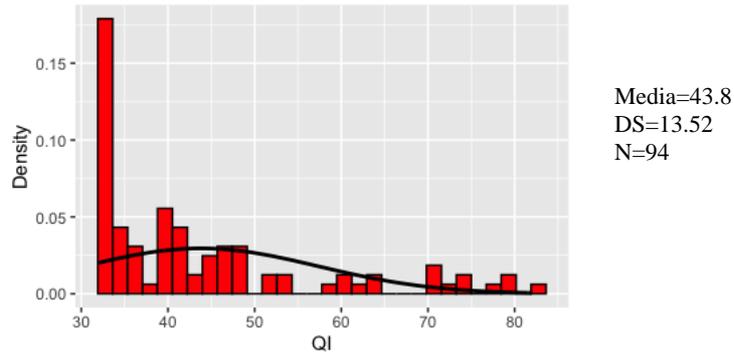
3. Risultati

3.1. Distribuzione dei punteggi alle Scale WAIS-IV e WABS-II

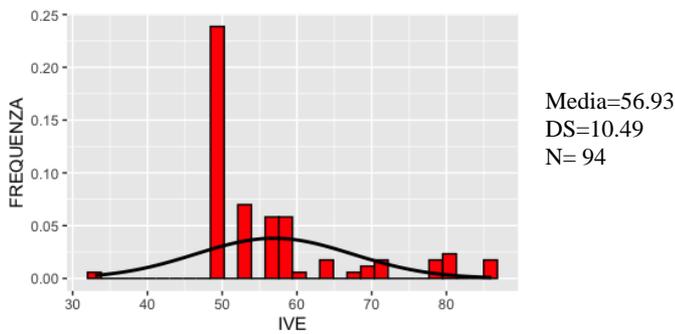
È stata analizzata la distribuzione dei principali punteggi ottenuti negli indici di intelligenza (WAIS-IV) e di adattamento (WABS-II). Vengono di seguito rappresentate le distribuzioni dei punteggi relativi alle variabili dipendenti della WAIS-IV (grafici box plot nelle Figure 5 e 6). Si sottolinea che non sono stati eliminati gli outliers per le analisi statistiche dei dati, poiché in individui con DI più gravi sono largamente prevedibili prestazioni anche distanti dalla media.

Come prevedibile, le distribuzioni dei punteggi non seguono l'andamento di una curva normale (Figure 2 e 3), ma sono fortemente asimmetriche, con un evidente effetto pavimento in molti partecipanti, in particolare nel caso delle prestazioni alla WABS-II i soggetti ottengono punteggio di 20 in tutte le sottoscale, analogamente a quanto riscontrato da Tassè et al. (2019). Notiamo inoltre una maggiore variabilità dei punteggi per quanto riguarda gli indici parziali e il QI della scala WAIS-IV.

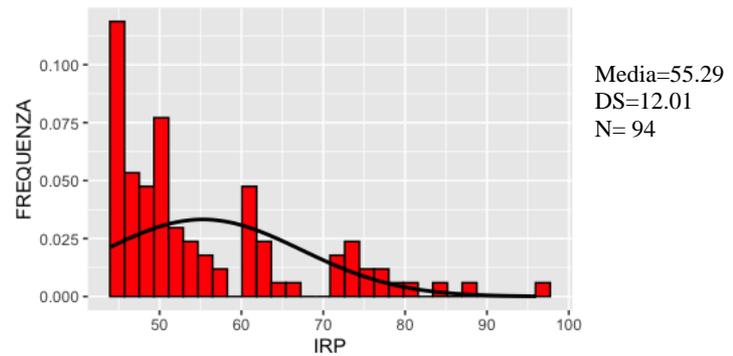
QI TOTALE



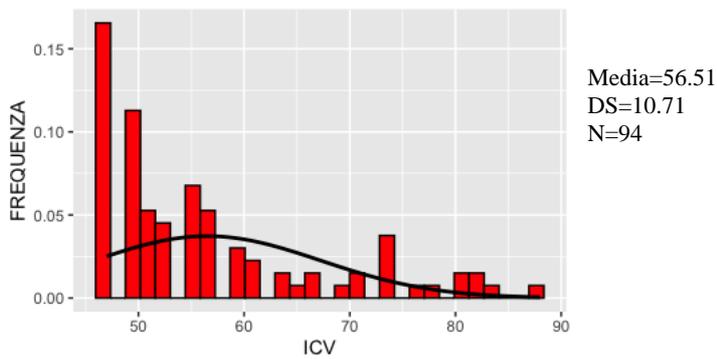
IVE



IRP



ICV



IML

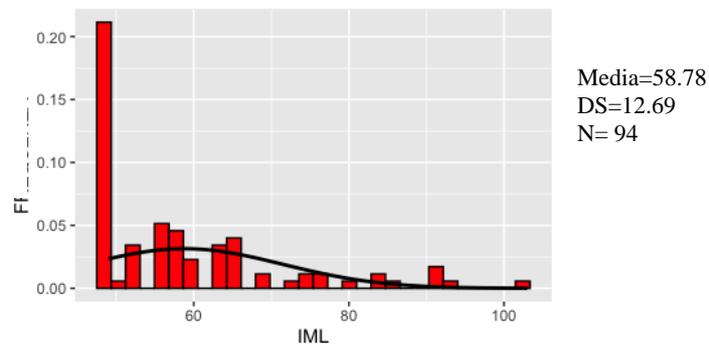


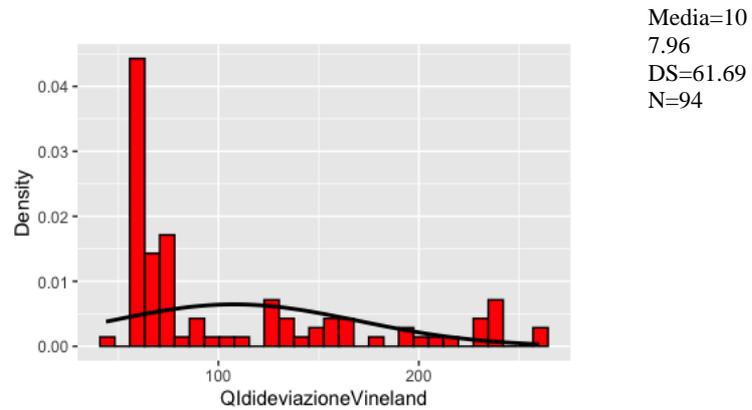
FIGURA 3: Distribuzione dei punteggi del QI totale e dei punteggi alle sottoscale della scala WAIS-IV nel campione totale. IVE = Indice di Velocità di Elaborazione; IRP = Indice di Ragionamento Percettivo; ICV = Indice di Comprensione Verbale; IML = Indice di memoria di lavoro.

Sono stati inoltre distinti i partecipanti sulla base del livello di gravità della disabilità, abbiamo determinato tale livello prendendo in considerazione il punteggio ottenuto alla prova cognitiva, WAIS-IV.

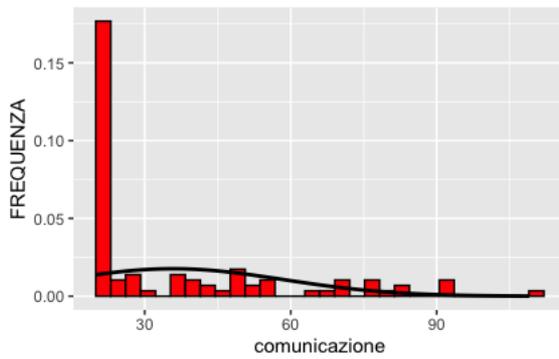
Tabella 12: Frequenze assolute e percentuali per livello di gravità della DI nel campione totale.

LIVELLO DI GRAVITÀ	N	%
Disabilità intellettiva lieve (range QI:55-75)	16	17.02
Disabilità intellettiva moderata (range QI: 36-54)	42	44.68
Disabilità intellettiva grave (range QI: 32-35)	36	38.30
Totale	94	100

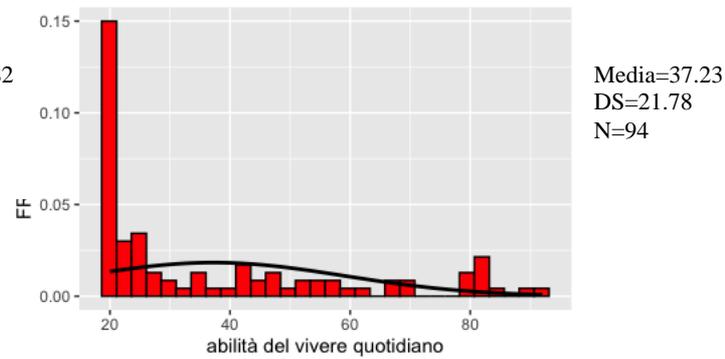
Scala composta WABS-II



Comunicazione



Abilità del vivere quotidiano



Socializzazione

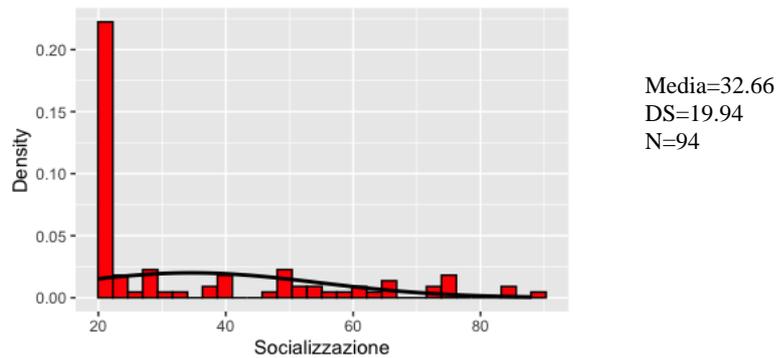


Figura 4: Distribuzione dei punteggi del QI totale e dei punteggi alle sottoscale delle WABS-II: Comunicazione, Abilità del Vivere Quotidiano e Socializzazione.

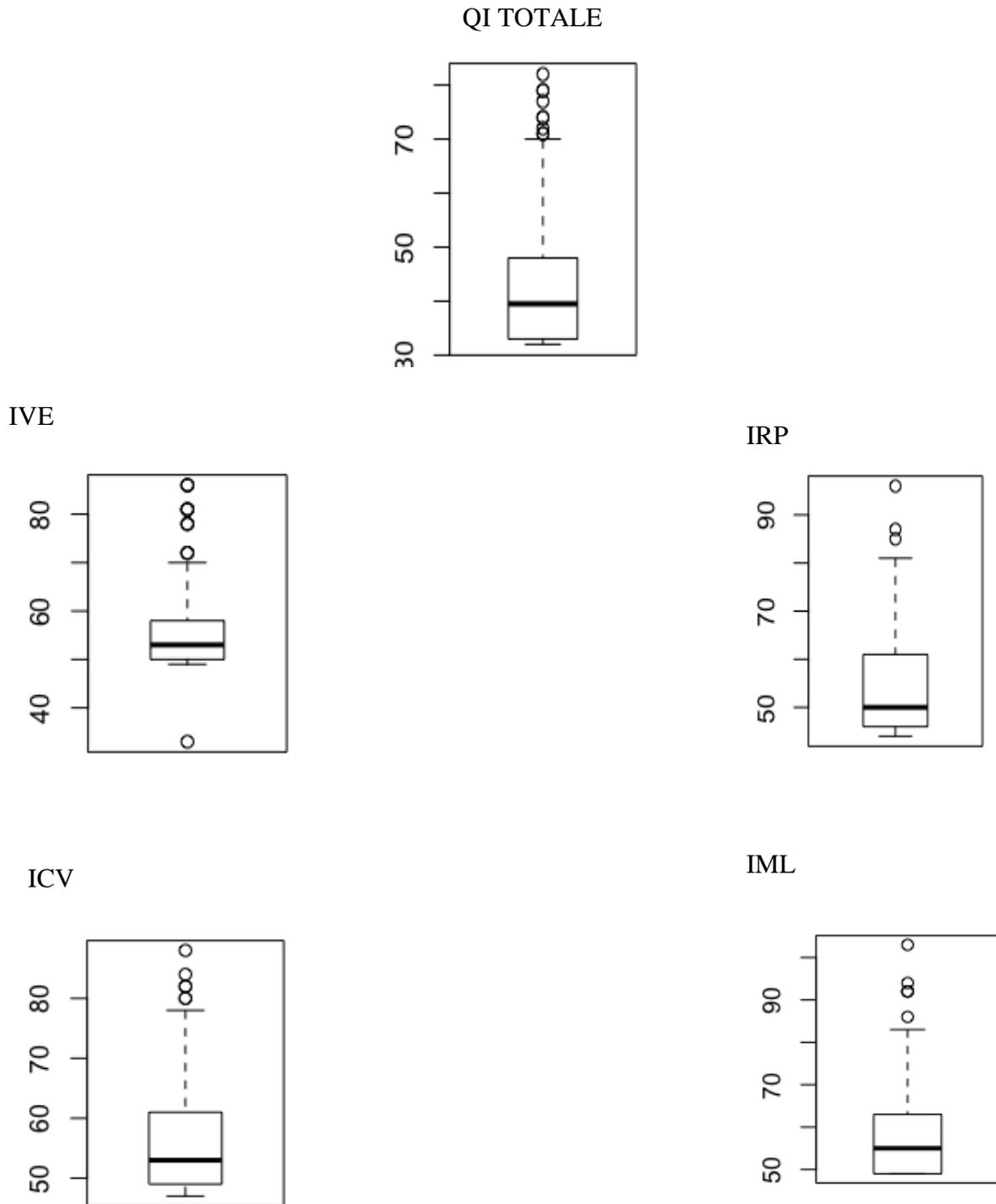


Figura 5: Box plot degli indici parziali e del QI totale della scala WAIS-IV nel campione totale. IVE = Indice di Velocità di Elaborazione; IRP = Indice di Ragionamento Percettivo; ICV = Indice di Comprensione Verbale; IML = Indice di memoria di lavoro.

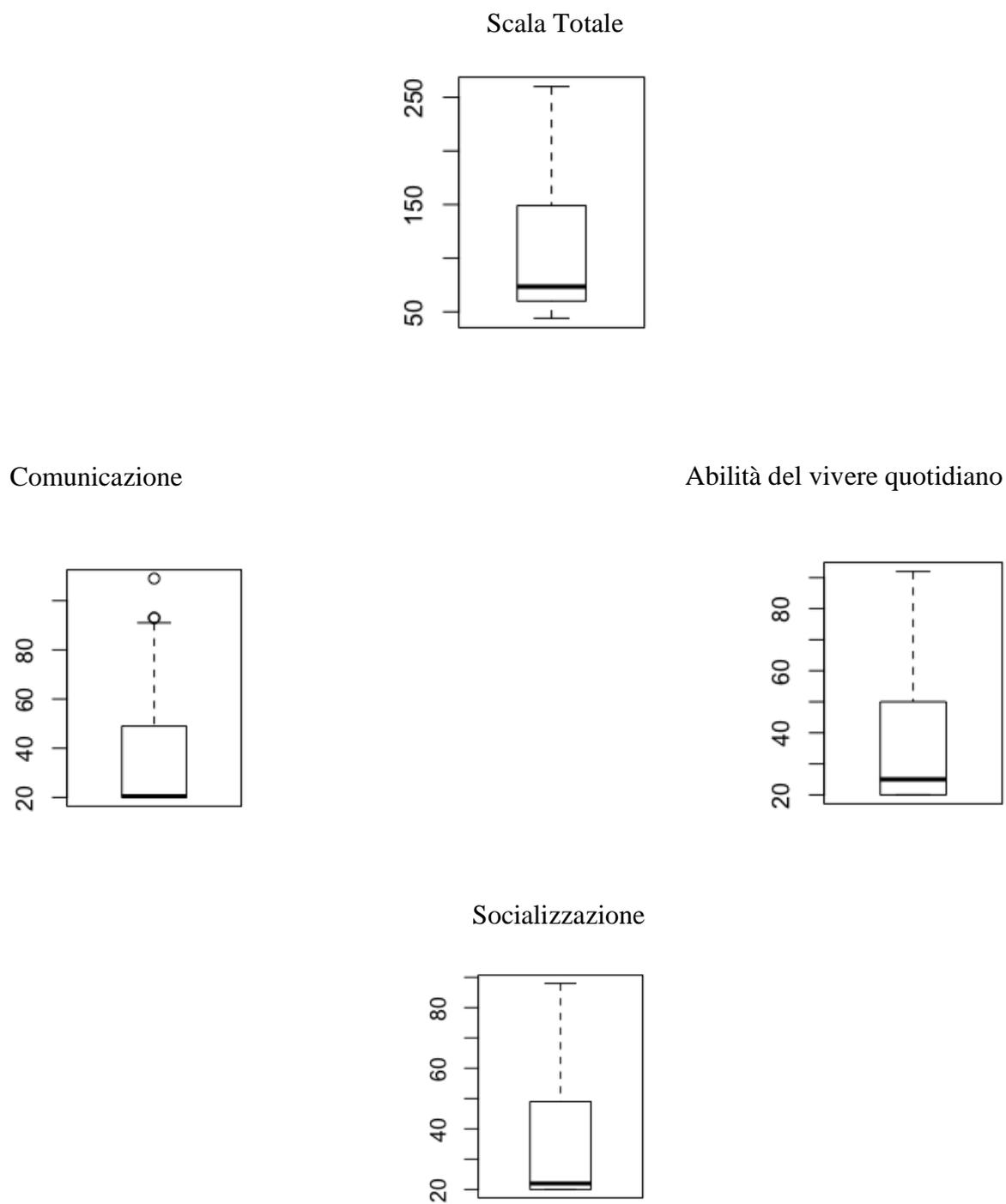


Figura 6: Box plot dei punteggi medi delle sottoscale (Comunicazione, Abilità del Vivere Quotidiano e Socializzazione) e della scala totale (WABS-II) nel campione totale.

3.1.1. Rapporto tra punteggi al *QI* e punteggi alla *Scala Totale del CA*

Esaminando i punteggi ottenuti al *QI* totale della *WAIS-IV* in rapporto alla scala totale delle *WABS-II*, come rappresentato in Figura 7, è emerso che 36 individui (38.3%) che presentano una disabilità intellettiva grave (Range *QI*: 32-35) hanno tutti un punteggio alla *WABS-II* di 20; 42 individui (44.7%) che presentano una disabilità intellettiva moderata (Range *QI*: 36-54) hanno ottenuto alla *WABS-II* un punteggio con un range tra 20 e 48 ($M = 28.09$, $DS = 13.06$); 16 individui (17%) con una disabilità intellettiva lieve (Range *QI*: 55-75) si collocano alla *WABS-II* in un range di punteggio tra 20 e 84 ($M = 60.06$, $DS = 23.66$).

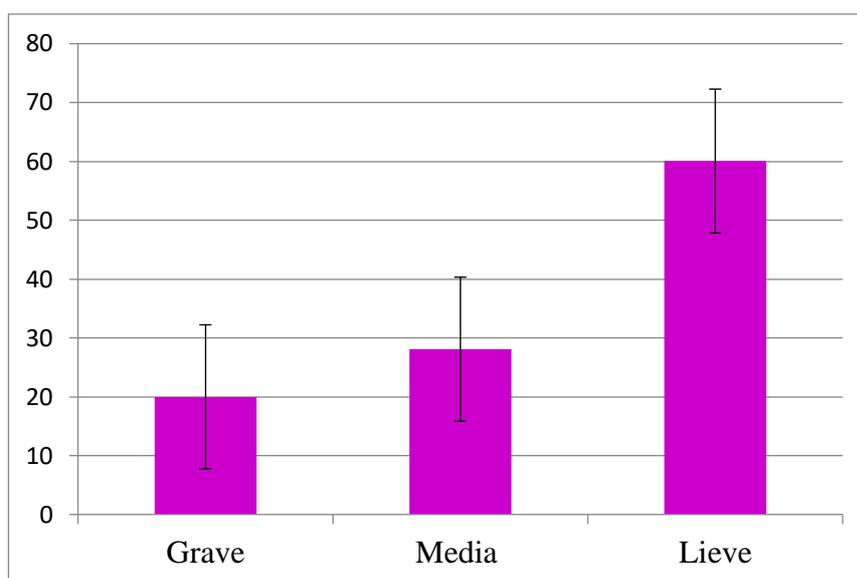


Figura 7: Punteggi medi di *CA* per livello di compromissione cognitiva.

3.2. Influenza delle variabili demografiche e del contesto di vita

Sono state eseguite delle analisi per valutare l'influenza e/o la relazione esistente tra i punteggi medi delle abilità indagate rispetto alle variabili demografiche. In particolare, circa il ruolo del genere e delle condizioni di vita, in quanto variabili categoriali, è stato eseguito il Test di Mann-Whitney, mentre l'età e gli anni di scolarizzazione, non essendo raggruppabili in gruppi categorialmente distinti omogenei per numerosità, sono stati considerate come misure continue e pertanto esaminate attraverso analisi di correlazione bivariata (test Rho di Spearman).

3.2.1. Influenza del genere

Per quanto riguarda le prestazioni alla Scala WAIS-IV per genere nel campione complessivo, solo nell'indice di Comprensione Verbale è emersa una differenza statisticamente significativa tra maschi e femmine, con prestazioni migliori nei primi (M = 59.11, DS=11.72 vs. M = 54.82, DS=9.74; U= 1309, p < .05).

Nelle prestazioni alla WABS-II sono emerse differenze statisticamente significative per sesso nella sottoscala "Abilità del vivere quotidiano" e nella "Scala totale", con prestazioni migliori nei maschi (M= 44.51 DS= 24.37 vs. 32.51, DS= 18.67, U= 1376, p<.001).

Si fa presente che dalle analisi delle prestazioni alla Batteria dell'Esame Neuropsicologico Breve sono state esclusi i punteggi alle seguenti prove: memoria con interferenza, in quanto molti soggetti (il 60%) non sono riusciti ad eseguire la prova per incapacità di contare, o di contare di due in due; Trail making test B, in quanto un'alta percentuale di partecipanti non ha compreso le modalità di esecuzione della prova.

Nelle prove del test ENB-2, considerando la variabile sesso, è emersa una differenza statisticamente significativa nelle seguenti prove: Digit Span, Astrazione, Figure aggrovigliate e Prove prassiche, con i maschi che presentano prestazioni migliori (Tabella 13).

Tabella 13: Punteggi medi (DS) e valori di U (Test di Mann-Whitney) ottenuti da maschi e femmine alla Batteria ENB-2.

	Maschi (N=37)	Femmine (N=57)	U
Digit Span	2.57 (1.24)	1.91 (1.46)	1377**
Astrazione	0.49 (1.12)	0.23 (0.85)	1236*
Figure Aggrovigliate	11.03 (6.72)	7.95 (5.6)	1340*
Prove Prassiche	4.19 (1.52)	3.47 (1.5)	1349*

*=p<.05 **=p<.01

Al confronto dei punteggi ottenuti alla scala di Competenza definitoria è emersa una differenza statisticamente significativa solo nella definizione di emozioni secondarie (U=1378.5, p<.01), con prestazioni migliori nei maschi (M=1.62, DS=1.1).

3.2.2. Influenza del contesto di vita

Confrontando le prestazioni alla Scala WAIS-IV e alle CPM tra i due gruppi (istituzionalizzati e non istituzionalizzati), per tutte le misure cognitive è emersa una differenza statisticamente significativa, con prestazioni migliori nel gruppo dei non istituzionalizzati (Tabella 14).

Tabella 14: Punteggi medi (DS) e valori di U (Test di Mann-Whitney) delle diverse misure al test WAIS-IV e alle CPM, nei due gruppi.

MISURE COGNITIVE	ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	NON ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	U
Comprensione Verbale	51.09 (6.57)	61.94 (11.34)	386***
Ragionamento Percettivo	49.87 (9.21)	60.7 (12.11)	450***
Memoria di Lavoro	52.62 (9.14)	64.94 (12.82)	341***
Velocità di Elaborazione	51.47 (4.36)	62.38 (11.95)	426.5***
QI Totale- WAIS	37.21 (8.8)	50.38 (14.26)	377***
QI equivalente - CPM	49.11 (15.67)	74.7 (23.29)	340.5***

***=p<.001

Anche le prestazioni alla Scala WABS-II hanno evidenziato differenze statisticamente significative tra i due gruppi in tutte le misure, con prestazioni migliori del gruppo dei non istituzionalizzati (Tabella 15).

Tabella 15: Punteggi medi (DS) e valori di U (Test di Mann-Whitney) alle scale WABS-II, nei due gruppi.

WABS-II	ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	NON ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	U
Socializzazione	26 (12.4)	43.32 (22.29)	524***
Abilità del vivere quotidiano	25.19 (9.54)	49.28 (23.91)	365.5***
Comunicazione	27.55 (17.49)	44.09 (24.25)	642***
Scala totale	79.3 (39.14)	136.62 (67.28)	465***

***=p<.001

Per quanto riguarda il confronto tra le prestazioni alle diverse prove della Batteria dell'Esame Neuropsicologico Breve, è emersa una differenza statisticamente significativa tra i due gruppi,

eccetto che nelle prove di Digit Span, Test dei Gettoni, Astrazione e test dell’Orologio. Anche in questo caso, le prestazioni migliori sono state riscontrate nel gruppo di non istituzionalizzati (Tabella 16).

Tabella 16: Punteggi medi (DS) e valori di U (Test di Mann-Whitney) nella Batteria ENB-2, nei due gruppi.

BATTERIA ENB-2	ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	NON ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	U
Digit Span	2.13 (1.6)	2.21 (1.2)	110
Memoria Immediata	1.47 (2.79)	5.04 (3.47)	410***
Memoria Differita	1.23 (2.75)	4.43 (3.49)	459***
Trail Making Test A	0.32 (0.47)	0.74 (0.44)	634***
Test dei Gettoni	3.26 (1.36)	3.7 (1.12)	.900
Prova di Fluenza Fonemica	1.64 (2.16)	3.83 (3.02)	520***
Astrazione	0.15 (0.55)	0.51 (1.23)	.939
Figure Aggrovigliate	6.3 (5.54)	12.02 (5.54)	498.5***
Test dell’orologio	1.16 (2.53)	1.09 (1.75)	.915
Stime Cognitive	0.68 (0.81)	1.45 (1.08)	657.5***
Copia di Disegno	0.57 (0.71)	1.53 (0.62)	402***
Disegno Spontaneo	0.68 (0.73)	1.15 (0.72)	732**
Prove Prassiche	3.15 (1.56)	4.36 (1.28)	584.5***

*=p<.05 **=p<.01 ***=p<.001

Per quanto riguarda la prova di competenza definitoria, le analisi sono state eseguite considerando solo i punteggi medi della scala totale (32 item) e quelli delle emozioni primarie (4 item) e secondarie (4 item), poiché per molte parole all’interno della scala il campione ha ottenuto punteggio zero, non fornendo risposta. Ciò non ha consentito di confrontare i punteggi in tutte le tipologie di parole (es. Nomi, Verbi, Aggettivi, Termini concreti e astratti),

Infine, anche nella prova di competenza definitoria il gruppo dei non istituzionalizzati ha ottenuto prestazioni significativamente migliori (Tabella 17).

Tabella 17: Punteggi medi (DS) e valori di U (Test di Mann-Whitney) e nella prova di Competenza definitoria, tra i due gruppi.

Competenza definitoria	ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	NON ISTITUZIONALIZZATI (N=47)	U
emozioni primarie	1.81 (0.75)	2.69 (0.96)	492.5***
emozioni secondarie	0.87 (0.81)	1.72 (0.97)	517.5***
Competenza definitoria totale	1.38 (0.67)	2.34 (0.88)	357***

*=p<.05 **=p<.01 ***=p<.001

3.3.. Relazioni tra le diverse variabili indagate

3.3.1. *Correlazioni tra prestazioni nelle diverse competenze, età e scolarizzazione*

È stata valutata l'associazione tra età cronologica e anni di scolarizzazione e le prestazioni nelle variabili dipendenti considerate, solo nel campione totale, considerando le indicazioni emerse dalla power analysis sulla numerosità dei partecipanti richiesta per una potenza degli effetti soddisfacente ($N \geq 93$).

Sono emerse correlazioni negative statisticamente significative tra l'età e quasi tutte le misure cognitive della Scala WAIS-IV (eccetto che per l'indice di comprensione verbale) e il QI equivalente alle CPM. Associazioni positive invece tra gli anni di scolarità tutti gli indici della WAIS-IV, il QI totale e il QI equivalente alle CPM (Tabella 18).

Tabella 18: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi agli indici della Scala WAIS-IV e il QI alle CPM, l'età e gli anni di scolarità, nel campione complessivo.

Indici cognitivi	Età (ρ)	Scolarizzazione (ρ)
Indice di Comprensione Verbale	-.196	.335***
Indice di Ragionamento Percettivo	-.279**	.373***
Indice Memoria di Lavoro	-.224*	.326***
Indice Velocità di Elaborazione	-.300**	.274**
QI Totale	-.256**	.380***
QICPM	-.376***	.425***

*=p<.05 **=p<.01 ***=p<.001

Analogamente, nel campione totale sono emerse correlazioni negative statisticamente significative dell'età sia con la scala totale dell'adattamento che con la sottoscala "abilità del vivere quotidiano": al crescere dell'età diminuiscono i livelli di comportamento adattivo (Tabella 19).

Tabella 19: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alle sottoscale della WABS-II, l'età e gli anni di scolarità, nel campione complessivo.

WABS-II	Età (ρ)	Scolarizzazione (ρ)
Socializzazione	-.200	.321***
Abilità del vivere quotidiano	-.393***	.470***
Comunicazione	-.145	.248**
Scala totale	-.273**	.368***

=p<.01 *=p<.001

Anche per quanto riguarda l'Esame neuropsicologico Breve, nel campione totale si sono evidenziate correlazioni negative statisticamente significative tra l'età e la prestazione a tutte le prove, eccetto che per il test dei gettoni e per il test dell'orologio: all'aumentare dell'età diminuiscono le prestazioni. (Tabella 20).

Tabella 20: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alle Scale dell'ENB-2, l'età e gli anni di scolarità, nel campione totale.

Indici di Memoria e prove neuropsicologiche	Età (ρ)	Scolarizzazione (ρ)
Digit Span	-.100	.178
Memoria Immediata	-.319**	.260**
Memoria Differita	-.271*	.310**
Trail Making Test A	-.203***	.376***
Test dei Gettoni	-.122	.143
Prova di Fluenza Fonemica	-.245**	.315**
Astrazione	-.289**	.294**
Figure Aggrovigliate	-.284**	.341***
Test dell'orologio	-.179	.089
Stime Cognitive	-.272**	.230
Copia di Disegno	-.294**	.267**
Disegno Spontaneo	-.241*	.147
Prove Prassiche	-.247*	.266**

*=p<.05 **=p<.01 ***=p<.001

Inoltre, in maniera analoga, sono emerse correlazioni negative statisticamente significative tra l'età e i punteggi di Competenza Definitoria (Tabella 21).

Tabella 21: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi di Competenza definitoria, l'età e gli anni di scolarizzazione, nel campione totale.

Competenza definitoria	Età (ρ)	Scolarizzazione (ρ)
emozioni primarie	-.270**	.242**
emozioni secondarie	-.262**	.372***
Competenza totale	-.249**	.383***

*=p<.05 **=p<.01 ***=p<.001

All'interno del campione totale si sono evidenziate correlazioni positive statisticamente significative tra la scolarità, misurata attraverso il numero degli anni di istruzione, tutti gli indici e il QI totale della WAIS-IV, così come il QI alle CPM: al crescere degli anni di scolarità, aumentano le prestazioni cognitive dei partecipanti (Tabella 22).

Tabella 22: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alle scale della WAIS-IV, al QI alle CPM e gli anni di scolarizzazione, nel campione totale.

INDICI COGNITIVI	Campione Totale (ρ)
Indice di Comprensione Verbale	.335***
Indice di Ragionamento Percettivo	.373***
Indice Memoria di Lavoro	.326***
Indice Velocità di Elaborazione	.274**
QI totale	.380***
QI CPM	.425***

*=p<.05. **=p<.01. ***=p<.001

Allo stesso modo, per la WABS-II sono emerse correlazioni positive statisticamente significative, nel campione totale, con tutte le sottoscale e la scala totale dell'adattamento: all'aumentare della scolarità, migliora il comportamento adattivo (Tabella 23).

Tabella 23: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alle sottoscale della WABS-II e anni di scolarizzazione, nel campione complessivo

SCALA VABS-II	Campione Totale (ρ)
Socializzazione	.321***
Abilità del vivere quotidiano	.470***
Comunicazione	.248**
Scala totale	.368***

*=p<.05. **=p<.01. ***=p<.001

Anche per quanto riguarda l'Esame neuropsicologico Breve, considerando il campione totale, si sono evidenziate correlazioni positive statisticamente significative tra la scolarità e la prestazione a numerose prove (Tabella 24).

Tabella 24: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alle Scale dell'ENB-2 e anni di scolarizzazione, nel campione totale.

Batteria ENB-II	Campione Totale (ρ)
Digit Span	.178
Memoria Immediata	.260**
Memoria Differita	.310**
Trail Making Test A	.376***
Test dei Gettoni	.143
Prova di Fluenza Fonemica	.315**
Astrazione	.294**
Figure Aggrovigliate	.341***
Test dell'orologio	.089
Stime Cognitive	.230
Copia di Disegno	.267**
Disegno Spontaneo	.147
Prove Prassiche	.266**

*= $p < .05$. **= $p < .01$. ***= $p < .001$

Correlazioni positive statisticamente significative sono state osservate anche tra la scolarità e la prestazione alla prova di Competenza Definitoria: all'aumentare degli anni di scolarizzazione migliora la prestazione alla competenza definitoria (Tabella 25).

Tabella 25: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alla prova di Competenza Definitoria e gli anni di scolarizzazione nel gruppo totale e per gruppi.

Competenza definitoria	Campione Totale (ρ)
emozioni primarie	.242**
emozioni secondarie	.372***
Competenza definitoria totale	.383***

*= $p < .05$. **= $p < .01$. ***= $p < .001$

3.3.2. Correlazioni tra i diversi tipi di competenze

Dalle analisi di correlazione bivariata tra gli indici cognitivi e le misure della scala WABS-II nel campione totale, emergono correlazioni statisticamente significative tra tutti i punteggi. Ciò indica che le prestazioni cognitive sono positivamente e fortemente associate alle prestazioni nel comportamento adattivo (Tabella 26). Si sottolinea l'elevato effect size della relazione tra i due ambiti dello sviluppo.

Tabella 26: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi agli indici cognitivi e la scala di adattamento nel campione totale.

Scale WABS-II e CPM	Indici cognitivi					
	ICV (ρ)	IML (ρ)	IRP (ρ)	IVE (ρ)	QI (ρ)	QICPM (ρ)
Socializzazione	.751***	.766***	.718***	.688***	.737***	.675***
Comunicazione	.713***	.693***	.695***	.638***	.708***	.632***
Abilità del vivere quotidiano	.748***	.731***	.790***	.758***	.788***	.774***
Scala totale WABS-II	.766***	.779***	.803***	.716***	.814***	.768***
QI equivalente CPM	.819***	.847***	.873***	.804***	.893***	

***= $p < .001$

Si è voluto indagare anche il rapporto tra gli indici cognitivi (misurati attraverso la WAIS-IV e le CPM) e la prestazione alle prove dell'ENB-2 prese in esame, nel campione totale. Sono emerse correlazioni statisticamente significative tra tutte le variabili prese in esame (Tabella 27).

Tabella 27: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi agli indici cognitivi delle Scale WAIS-IV e CPM e la prestazione ad alcune prove della scala ENB-2 nel campione totale.

Misure ENB-2	Indici cognitivi WAIS-IV e CPM					
	ICV (ρ)	IML (ρ)	IRP (ρ)	IVE (ρ)	QI (ρ)	QICPM (ρ)
Digit Span	.304**	.236*	.352***	.197	.355***	.363***
Memoria Immediata	.746***	.749***	.717***	.739***	.765***	.752***
Memoria Differita	.736***	.721***	.504***	.722***	.757***	.747***
Trail Making Test A	.544***	.546***	.530***	.525***	.574***	.606***
Gettoni	.479***	.463***	.489***	.402***	.504***	.542***
Fluenza	.661***	.667***	.689***	.629***	.731***	.693***
Astrazione	.466***	.457***	.497***	.422***	.496***	.487***
Figure Aggrovigliate	.497***	.552***	.541***	.541***	.545***	.555***
Orologio	.278**	.337***	.373***	.368***	.636***	.373***
Stime Cognitive	.393***	.467***	.475***	.452***	.503***	.557***
Copia di Disegno	.563***	.575***	.612***	.572***	.650***	.668***
Disegno Spontaneo	.439***	.376***	.399***	.374***	.444***	.459***
Prove Prassiche	.555***	.570***	.553***	.567***	.599***	.624***

***= $p < .001$

Anche tra le misure cognitive e la scala di competenza definitoria sono emerse correlazioni positive statisticamente significative nel campione totale (Tabella 28).

Tabella 28: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi agli indici cognitivi e la prestazione alla prova di competenza definitoria nel campione totale.

Competenza definitoria	Indici cognitivi WAIS-IV e CPM					
	IVE (ρ)	ICV (ρ)	IML (ρ)	IRP (ρ)	QI WAIS-IV (ρ)	QI CPM (ρ)
Totale	.701***	.770***	.762***	.760***	.800***	.803***
Emozioni primarie	.598***	.623***	.616***	.618***	.655***	.703***
Emozioni secondarie	.544***	.625***	.635***	.632***	.667***	.673***

***= $p < .001$

Per quanto riguarda la scala dell'adattamento, è stato analizzato il rapporto con alcune prove dell'ENB-2, nel campione totale, da cui sono emerse correlazioni positive statisticamente significative con tutte le prove, eccetto con il Digit Span (Tabella 29).

Tabella 29: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alla scala di adattamento e la prestazione ad alcune prove della Batteria ENB-2 nel campione totale.

Misure ENB-2	WABS-II			
	Socializzazione (ρ)	Comunicazione (ρ)	Abilità del vivere quotidiano (ρ)	Scala totale (ρ)
Digit Span	.189	.128	.197	.230**
Memoria Immediata	.561***	.654***	.664***	.660***
Memoria Differita	.536***	.631***	.664***	.653***
Trail Making Test A	.547***	.354***	.545***	.565***
Gettoni	.401***	.350***	.403***	.464***
Fluenza	.550***	.542***	.640***	.659***
Astrazione	.314***	.344***	.452***	.456***
Figure Aggrovigliate	.465***	.483***	.621***	.563***
Orologio	.285**	.237**	.289**	.294**
Stime Cognitive	.332***	.262**	.457***	.433***
Copia di Disegno	.471***	.503***	.597***	.579***
Disegno Spontaneo	.317***	.257**	.332***	.325***
Prove Prassiche	.514***	.447***	.545***	.534***

= $p < .01$ *= $p < .001$

Correlazioni positive statisticamente significative sono emerse anche tra i punteggi alla WABS-II e la prestazione alla prova di competenza definitoria, sia per la scala totale che per le sottoscale, nel campione complessivo (Tabella 30).

Tabella 30: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alla scala di adattamento e la prova di competenza definitoria nel campione totale.

Competenza definitoria	WABS-II			
	Socializzazione (ρ)	Comunicazione (ρ)	Abilità del vivere quotidiano (ρ)	Scala totale (ρ)
Totale	.603***	.592***	.682***	.673***
Emozioni primarie	.505***	.551***	.591***	.591***
Emozioni secondarie	.492***	.446***	.550***	.579***

***= $p < .001$

Infine, nella Tabella 31 vengono riportare le correlazioni tra la prestazione alla prova di competenza definitoria e quella ad alcune prove dell'ENB-2. Tale correlazioni sono risultate statisticamente significative e in direzione positiva.

Tabella 31: Correlazioni bivariate Rho di Spearman tra i punteggi alla prova di competenza definitoria e alcune prove della Batteria ENB-2 nel campione totale.

Batteria ENB-2	Competenza definitoria		
	Totale (ρ)	emozioni primarie (ρ)	emozioni secondarie (ρ)
Digit Span	.348***	.277**	.378***
Memoria Immediata	.752***	.660***	.618***
Memoria Differita	.769***	.680***	.596***
Memoria con interferenza 10s	.639***	.490***	.588***
Trail Making Test A	.511***	.337***	.439***
Test dei Gettoni	.481***	.471***	.499***
Fluenza	.694***	.577***	.687***
Astrazione	.414***	.361***	.484***
Figure Aggrovigliate	.515***	.442***	.420***
Test dell'orologio	.393***	.297**	.427***
Stime Cognitive	.524***	.423***	.515***
Copia di Disegno	.688***	.584***	.532***
Disegno Spontaneo	.450***	.401***	.479***
Prove Prassiche	.533***	.528***	.455***

*= $p < .05$ **= $p < .01$ ***= $p < .001$

3.3.4. Analisi di Regressione

Al fine di individuare i possibili nessi di influenza causale tra le diverse competenze esaminate, alla luce degli assunti e delle evidenze della letteratura, sono state effettuate alcune analisi di regressione esplorativa utilizzando i modelli lineari generalizzati GLM che supportano distribuzioni non normali. Tali analisi di regressione sono state condotte sul campione totale, verranno riportati solo i predittori risultati significativi.

Considerando il QI totale della WAIS-IV come variabile dipendente e i punteggi agli indici delle WABS-II come variabili indipendenti emerge che solo il punteggio della scala totale WABS-II è predittivo del QI totale (Tabella 32).

Tabella 32: Analisi di regressione con *QI totale della WAIS-IV* come variabile dipendente e gli indici della *WABS-II* possibili predittori.

	<i>R</i>	<i>R</i> ²	<i>Beta</i>	<i>t</i>	<i>P</i>
QI WAIS-IV	.859	.738	.284	2.385	.019

Per esplorare la direzione opposta, vale a dire quanto il livello cognitivo influenzi i livelli di comportamento adattivo, le diverse misure delle Scale di comportamento adattivo sono state inserite di volta in volta in successivi modelli di regressione come variabili dipendenti, mentre le misure del *QI totale alla WAIS-IV* e del *QI equivalente alle CPM* come predittori. I risultati indicano che mentre il *QI totale alla WAIS-IV* è predittore di tutte le misure di *CA* considerate, il *QI equivalente alla CPM* è predittivo solo rispetto alla Scala “Abilità del vivere quotidiano (Tabella 33).

Tabella 33: Analisi di regressione con *sub-scale e scala totale della WABS-II* come variabile dipendente e *QI totale alla WAIS-IV* e *QI equivalente alle CPM* come possibili predittori

SCALE VABS-II	<i>R</i>	<i>R</i> ²	<i>Beta</i>	<i>t</i>	<i>P</i>
SOCIALIZZAZIONE					
QI WAIS-IV	.811	.659	1.05	5.997	<.001
COMUNICAZIONE					
QI WAIS-IV	.828	.687	1.44	7.610	.010
ABILITA' DEL VIVERE QUOTIDANO					
QI WAIS-IV	.840	.740	1.04	4.905	<.001
QI CPM	.866	.751	-.660	3.336	<.001
SCALA TOT					
QI WAIS-IV	.880	.776	3.46	7.881	<.001

Analogamente, è stata effettuata una analisi di regressione esplorativa sui punteggi di competenza definitoria (totale, emozioni primarie; emozioni secondarie come variabile di volta in volta dipendenti) con il *QI equivalente alle CPM* e il *QI totale alla WAIS-IV* come possibili predittori. Come si osserva nella Tabella 34, l'unico predittore significativo sia della competenza definitoria totale che delle emozioni primarie è risultato il *QI equivalente alle CPM*. Per le emozioni secondarie, anche il *QI della WAIS* risulta un predittore significativo.

Tabella 34: Analisi di regressione con punteggi alla competenza definitoria come variabile dipendente e QI totale alla WAIS-IV e QI equivalente alle CPM come possibili predittori

MISURE DI COMPETENZA DEFINITORIA	<i>R</i>	<i>R</i> ²	<i>Beta</i>	<i>t</i>	<i>P</i>
COMPETENZA TOTALE <i>QI CPM</i>	.796	.634	.0222	4.926	<.001
EMOZIONI PRIMARIE <i>QI CPM</i>	.826	.683	.0293	4.970	<.001
EMOZIONI SECONDARIE <i>QI WAIS-IV</i> <i>QI CPM</i>	.840 .840	.706 .706	.026 .014	2.392 2.274	.018 .025

Considerando la possibile influenza degli indici cognitivi alla WAIS-IV separatamente sui livelli di adattamento è emerso che l'Indice di comprensione verbale è predittivo dei punteggi alla sottoscala socializzazione delle WABS-II; l'indice di comprensione verbale e l'indice di memoria di lavoro risultano predittori dei punteggi alla sottoscala comunicazione; l'indice di comprensione verbale, l'indice di memoria di lavoro e l'indice di velocità di elaborazione risultano predittori dei punteggi alla sottoscala abilità del vivere quotidiano; infine, Indice di Comprensione Verbale e Indice di Ragionamento Percettivo risultano predittori dei punteggi alla scala totale dell'adattamento (Tabella 35).

Tabella 35: Analisi di regressione con sub-scale e scala totale della WABS-II come variabile dipendente e gli indici cognitivi alla WAIS-IV come possibili predittori

SCALE VABS-II	<i>R</i>	<i>R</i> ²	<i>Beta</i>	<i>t</i>	<i>P</i>
SOCIALIZZAZIONE <i>ICV</i>	.813	.661	1.03	3.691	<.001
COMUNICAZIONE <i>ICV</i> <i>IML</i>	.829 .829	.688 .688	.806 .635	2.631 2.323	.010 .022
ABILITA' DEL VIVERE QUOTIDIANO <i>ICV</i> <i>IML</i> <i>IVE</i>	.840 .866 .840	.740 .751 .740	1.04 -.660 1.06	3.887 -2.764 4.810	<.001 .007 <.001
SCALA TOTALE <i>ICV</i> <i>IRP</i>	.877 .877	.770 .770	2.80 1.69	3.803 2.597	<.001 .011

Esaminando inoltre l'influenza dei differenti indici cognitivi sulla competenza definitoria totale, è emerso che solo l'indice di comprensione verbale risulta predittivo. L'Indice di ragionamento percettivo risulta essere predittivo della competenza definitoria delle emozioni primarie, mentre per le emozioni secondarie non è emerso alcun predittore significativo (Tabella 36).

Tabella 36: Analisi di regressione con punteggi alla competenza definitoria come variabile dipendente e gli indici cognitivi alla WAIS-IV come possibili predittori.

COMPETENZA DEFINITORIA	R	R²	Beta	t	P
COMPETENZA TOTALE					
ICV	.728	.530	.039	2.730	.007
EMOZIONI PRIMARIE					
IRP	.768	.590	.223	2.100	.038

Considerando la possibile influenza della competenza definitoria sui livelli di adattamento, la competenza definitoria totale rappresenta un predittore significativo dell'adattamento, sia per le sottoscale, che per la scala totale (Tabella 37).

Tabella 37: Analisi di regressione con sub-scale e scala totale della WABS-II come variabile dipendente e punteggi alla competenza definitoria come possibili predittori

SCALE VABS-II	R	R²	Beta	t	P
SOCIALIZZAZIONE COMPETENZA DEFINITORIA EMOZIONI TOT	.767	.589	16.26	2.934	.004
COMUNICAZIONE EMOZIONI TOTALI	.786	.619	19.18	3.036	.003
ABILITA' DEL VIV QUOTIDANO COMPETENZA DEFINITORIA EMOZIONI TOTALI	.837	.701	13.28	2.468	.015
SCALA TOTALE TOT EMOZIONI TOT	.836	.699	46.87	2.190	.004

4. Discussione e conclusioni

Il presente progetto di ricerca-azione aveva lo scopo generale di fornire un contributo all'ampliamento delle conoscenze, ancora carenti, sull'evoluzione nell'età adulta delle abilità cognitive e dei livelli adattivi in individui adulti affetti da DI, nonché sulla loro possibile interdipendenza. Un ampliamento di tali conoscenze potrebbe, in particolare, produrre un significativo impatto con ricadute applicative non solo sulla vita personale degli individui direttamente interessati, ma anche sulle conseguenti scelte a livello socio-sanitario e più ampiamente gestionali con benefici per l'intera comunità. Proprio su possibili ricadute applicative si sta focalizzando negli anni più recenti l'attenzione di bandi per borse di dottorato banditi dalle Regioni con fondi europei, come è il caso del presente progetto di ricerca, co-finanziato, oltre che dall'Università di Urbino Carlo Bo, dalla Regione Marche e dalla Cooperativa AssCoop di Ancona (Bando Eureka, 2018).

L'obiettivo principale della ricerca consisteva nell'indagare il rapporto tra livelli di sviluppo mentale e livelli di adattamento in adulti con disabilità intellettiva (istituzionalizzati e non istituzionalizzati), nell'ipotesi che diversi contesti di vita potessero preservare e promuovere in modo differenziato le performance cognitive (livelli di intelligenza e funzioni neuropsicologiche), linguistiche (competenza definitoria) ed adattive di tali persone.

A tal fine si è analizzato, in primo luogo, l'andamento delle prestazioni nelle variabili oggetto di indagine in rapporto alle caratteristiche demografiche (sesso, età e scolarità) e alla condizione di vita (vita in famiglia - non istituzionalizzati - vs. frequentanti centri diurni - istituzionalizzati); in secondo luogo, attraverso un disegno correlazionale si è inteso approfondire la presenza e la direzione di eventuali significative associazioni tra tali prestazioni.

Innanzitutto, si sottolinea che dalla distribuzione non normale dei punteggi del campione complessivo esaminato sia alla Scala di Intelligenza WAIS-IV che alla Scala WABS-II, Survey Form, si è avuta conferma della grande eterogeneità nello sviluppo cognitivo e nei livelli di adattamento degli individui adulti affetti da DI. Si è avuta anche conferma che nell'individuo con Disabilità intellettiva il grado di disabilità tende a peggiorare nel corso della vita. Infatti nel campione considerato (con un'età media pari a 43.85 anni, DS=11.05; range: 23-64) solo il 17% presenta un grado di DI lieve e una prevalenza di DI di grado medio (45%) e grave (38%), di contro ad una distribuzione dell'epidemiologia nella popolazione totale di disabili intellettivi che presenta una maggior frequenza di livelli di disabilità lievi (70-85%), un 10% di grado medio e 5% di grado grave o profondo. Riteniamo importante sottolineare, in questa sintesi finale, che nel campione esaminato sono significativamente maggiormente rappresentate le femmine (57 vs. 37), mentre nella popolazione generale la prevalenza della DI si riscontra tra i maschi con un rapporto di 1.5/1 (DSM-5).

Inoltre, i maschi del presente campione sono significativamente più presenti nel gruppo dei non istituzionalizzati rispetto alle femmine (68.1% vs. 53.2%), e mediamente, benché non in modo statisticamente significativo, sono sia più giovani ($M=36.11$ anni, $DS= 10.92$ vs. $M=39.3$, $DS=12.93$) sia più istruiti delle femmine ($M=12.37$ anni, $DS= 4.48$ vs $M= 11.58$, $DS=4.36$). Questo dato è da considerare un “caveat” ai fini della generalizzabilità dei risultati ottenuti.

Circa l’andamento delle prestazioni in rapporto al genere, il riscontrato effetto di questa variabile su diversi tipi di prestazione, con la costante superiorità dei maschi, può essere attribuita alla specificità del presente campione, in cui i maschi sono mediamente, benché non significativamente, più istruiti, e vivono più frequentemente in famiglia rispetto alle femmine; peraltro, gli individui istituzionalizzati sono significativamente più attempati (media: 43.85 vs. 32.21 anni) e meno istruiti (media: 10.3 vs. 13.77 anni). Data la suddetta distribuzione per genere dei partecipanti non si può escludere, anzi è probabile, un effetto di collinearità tra le variabili dipendenti esaminate.

In ogni caso, meritano attenzione le migliori performance dei maschi in alcune delle competenze cognitive rilevate, quale, tra gli indici della Scala WAIS-IV, l’Indice di Comprensione Verbale, che misura una competenza concettuale linguistica. Migliori sono le prestazioni dei maschi, inoltre, in alcune prove della batteria neuropsicologica che valutano le funzioni esecutive, in particolare in quelle che misurano la memoria a breve termine (Digit span), la capacità di ragionamento e di astrazione logico-percettiva (Astrazione, Figure aggrovigliate) e le abilità prassiche (Prove prassiche).

Anche in relazione al comportamento adattivo è emersa una differenza significativa a favore dei maschi nella sottoscala Abilità del vivere quotidiano e nella scala totale dell’adattamento. Lo stesso per quanto riguarda la capacità di definire emozioni secondarie. Queste migliori prestazioni nel comportamento adattivo da parte dei maschi, che in genere non trovano riscontri nella letteratura, sono tuttavia in linea con alcuni studi che riportano differenze statisticamente significative a scapito delle femmine in popolazioni con DI. Ad esempio, Bacherini (2018), in una ricerca su bambini con sindrome di Down, riporta prestazioni migliori dei maschi nella sottoscala Abilità del vivere quotidiano e nella sottoscala Comunità. E’ opportuno ribadire che nel presente studio, le differenze riscontrate tra maschi e femmine possono essere connesse ad una specificità del campione (i maschi vivono più frequentemente in famiglia rispetto alle femmine e, mediamente, pur non in modo significativo, sono più istruiti e meno attempati). Una composizione più bilanciata dei gruppi di partecipanti potrà meglio chiarire l’effetto della variabile genere sulle competenze qui indagate. Si ricorda, per inciso, che il periodo della pandemia COVID-19 durante il quale è stata effettuata la raccolta dei dati ha fortemente condizionato la possibilità di selezione dei partecipanti secondo criteri più bilanciati.

Tornando ai principali risultati ottenuti, per quanto riguarda l'età cronologica e il livello di istruzione, si è trovata conferma, coerentemente con le evidenze della letteratura, di un significativo calo, al crescere dell'età, del QI totale alla Scala WAIS-IV, del QI equivalente alle CPM e di tutte le altre misure cognitive più analitiche (indici della WAIS-IV e prove neuropsicologiche), oltre che nella competenza definitoria, di contro a positive associazioni di tutte le prestazioni con gli anni di istruzione, come è già stato rilevato nell'invecchiamento fisiologico (ad es., Bianco, Castelli & Belacchi, *in press*). Si richiama l'attenzione sul fatto che sulla base della dimensione dell'effect size (Cohen, 1988), le misure cognitive, quelle del comportamento adattivo e della competenza definitoria presentano una correlazione negativa con l'età cronologica di livello basso (prevalente range dell'indice r tra .20 e .30) rispetto a quella positiva con gli anni di istruzione, di livello medio (range prevalente dell'indice r tra .30 e .40) (si vedano le Tabelle 18,19 e 21). Ciò potrebbe indicare che il deterioramento delle abilità cognitive al crescere dell'età può essere ampiamente compensato dal livello di istruzione.

Un altro aspetto che merita attenzione è che i risultati ottenuti confermano che anche nei disabili intellettivi adulti, come avviene nell'invecchiamento fisiologico della popolazione, risentono maggiormente dell'età le componenti fluide dell'intelligenza, che tendono a deteriorarsi più precocemente delle componenti cristallizzate (Engle et al. 1999; Park & Festini, 2017). Infatti, le misure sia del QI equivalente alle CPM, sia degli indici IRP, ML, IVE alla WAIS-IV presentano correlazioni inverse con l'età più elevate rispetto alle componenti cristallizzate (ad es., Indice Comprensione Verbale).

Coerentemente con il decadimento nel QI al crescere dell'età anche le funzioni neuropsicologiche rilevate nell'Esame Neuropsicologico Breve, hanno evidenziato, complessivamente, un andamento inverso, eccetto che nel test dei gettoni, che valuta come l'individuo si comporta di fronte ad ordini verbali semplici, e nel test dell'orologio, che valuta abilità prassiche, relative alla rappresentazione mentale e alla pianificazione, che invece non tenderebbero a peggiorare con l'aumentare dell'età.

Parimenti, al crescere dell'età decrescono anche alcuni i livelli di CA, quali quelli misurati dalla Scala totale e dalla sottoscala "abilità del vivere quotidiano" della WABS-II. Tale risultato non è del tutto corrispondente con quanto riscontrato nello studio di Tassè et al. (2019), da cui era emerso un aumento del comportamento adattivo all'aumentare dell'età fino ai 18 anni, mentre dopo i 18 anni le abilità adattive tenderebbero a stabilizzarsi.

In particolare, la Scala Comunicazione è quella risultata non associata significativamente all'età, seguita dalla Scala Socializzazione, pur essendo entrambe significativamente e positivamente connesse agli anni di istruzione. Reciprocamente, la Scala Abilità del vivere quotidiano, il cui punteggio diminuisce maggiormente al crescere dell'età ($r = -.393$, $p < .001$), è anche quella che

risulta più associata positivamente al livello di istruzione ($r = .470, p < .001$). Lo stesso risultato, si ribadisce, è emerso nella Competenza Definitoria, evidenziando come una capacità complessa come quella metalinguistica di esplicitare verbalmente il significato delle parole tenda nettamente a peggiorare con l'età, come previsto.

In sintesi, la variabile anni di scolarizzazione che presenta un'associazione positiva, opposta e con un effect size superiore rispetto all'età con tutte le diverse competenze indagate, conferma, in generale, il suo noto ruolo protettivo nel deterioramento mentale in popolazioni sia tipiche che atipiche (Artuso & Belacchi, 2021). L'aver evidenziato in modo analitico le correlazioni anche delle misure parziali delle diverse Scale con tali fattori, costituisce, anche se ancora a livello esplorativo, una delle novità del presente contributo di ricerca.

Prima di riassumere e discutere l'ampia gamma di correlazioni individuata tra tutte le diverse prove somministrate, è opportuno considerare in modo specifico il ruolo del contesto di vita sia sui livelli di sviluppo cognitivo, dell'abilità di esplicitare il significato delle parole, sul comportamento adattivo e soprattutto sulle loro relazioni reciproche e possibili interdipendenze.

Rispetto alle ipotizzate influenze prodotte dal vivere in famiglia rispetto al frequentare centri diurni (non istituzionalizzati vs istituzionalizzati) in individui affetti da DI, in generale è emersa una maggior preservazione delle competenze in tutte le aree esaminate, pur differenziate a seconda degli indici di misura e delle dimensioni considerate. In generale, in tutti gli indici rilevati - cognitivi globali (QI WAIS – IV e QI CPM), analitici per sottotipi di abilità cognitive (Scala WAIS-IV: ICV, IRP, ML, IVE, e alcune prove della Batteria ENB-2) e linguistici (competenza definitoria) - gli adulti con DI che vivono in famiglia hanno prestazioni significativamente superiori rispetto a quelli che frequentano centri diurni. Tale risultato è in linea con le attese secondo cui il vivere in famiglia, esponendo ad una più ampia gamma di esperienze in contesti più ricchi e articolati, rappresenta una condizione di vita non solo più favorevole dal punto di vista della ricchezza esperienziale e affettivo-relazionale, ma anche protettiva rispetto al rischio della possibile involuzione delle abilità in precedenza acquisite da tali individui.

Come spiegare le significative differenze emerse nella competenza nelle diverse aree a favore dei partecipanti non istituzionalizzati? Si potrebbe proporre l'interpretazione aggiuntiva che vengono indirizzati verso i centri diurni individui con livelli più gravi di compromissione cognitive e più difficili da gestire a livello relazionale. Tale possibile lettura è coerente con quanto riportato da uno studio di Balboni et al. (2020), da cui è emerso che i partecipanti che presentavano maggiori comportamenti di sfida erano istituzionalizzati, mentre metà di coloro che avevano minor comportamenti di sfida vivevano in istituti e l'altra metà in famiglia. Peraltro, dallo stesso studio è

emerso che avere una disabilità intellettiva grave o profonda, con patologie in comorbidità, e vivere in un ambiente istituzionalizzato non risulta correlato al comportamento adattivo.

In sintesi, alle peggiori prestazioni in tutti i domini indagati degli individui istituzionalizzati nel presente campione potrebbero avere concorso diversi i fattori: in primo luogo il minor livello di gravità della DI nel gruppo dei non istituzionalizzati, le migliori opportunità esperienziali e affettivo-relazionali, la sbilanciata presenza di individui per sesso nei due gruppi considerati, con una prevalenza tra gli istituzionalizzati delle femmine, che hanno mediamente livelli cognitivi più bassi, sono più attempate e con un numero minore di anni di istruzione.

Considerando i risultati relativi alle attese significative associazioni tra le diverse competenze esaminate, soprattutto tra livello cognitivo e livello di comportamento adattivo, in primo luogo si sottolinea che è emersa una sostanziale corrispondenza tra le valutazioni dei due test di intelligenza (Scala WAIS-IV e CPM) i cui punteggi complessivi (QI totale e QI equivalente) mostrano un indice di correlazione molto elevato ($r = .893$, $p < .001$). Ciò è coerente con le evidenze di alcuni studi (De Bildt et al., 2005; Harrison, 1987; Harrison & Oakland, 2003), ma non con quelle di altri (ad es., Keith et al., 1987). Oltre alla forte associazione tra i due tipi di QI, queste due misure sintetiche di livello cognitivo hanno entrambe mostrato elevate correlazioni con le misure del comportamento adattivo, con un range di effect size (r compreso tra .63 e .81), dunque nettamente superiore all'indice di correlazione che mediamente la letteratura ha finora individuato ($r = .51$, come riportato in una rassegna di Alexander & Reynolds, 2020).

Infine, circa la direzione della possibile influenza tra le variabili cognitive e le misure del CA, che costituisce l'obiettivo centrale della presente ricerca, i principali risultati emersi hanno evidenziato, in generale, maggiore influenza delle abilità cognitive sui livelli di CA rispetto all'influenza del CA sulle prestazioni intellettive. In particolare, alcune specifiche prestazioni cognitive (ad es., misure della Scala totale WAIS-IV e degli indici parziali e delle CPM) sono risultate predittori differenziati di specifiche sottoscale nel CA. Ad esempio, il comportamento adattivo (punteggio della Scala totale della WABS-II) è predetto dal QI totale alla WAIS-IV ma non dal QI equivalente alle CPM. In maniera analoga, tutte le 3 sottoscale della WABS-II sono predette dal QI alla WAIS-IV, mentre le CPM predicono solo il punteggio alla Scala Abilità del Vivere quotidiano. Che il dominio delle abilità pratiche sia quello maggiormente influenzato dai diversi tipi di intelligenza si discosta parzialmente dall'evidenza della maggiore correlazione trovata in individui con sviluppo tipico tra intelligenza e dominio concettuale/comunicativo (ad es., Reskly, 1982). Peraltro, l'importanza dei livelli concettuali-linguistici nel raggiungimento di migliori livelli di autonomia, come individuato da Reskly (1982), è stata confermata dal ruolo qui evidenziato dell'indice ICV della Scala WAIS-IV su tutte le misure di adattamento considerate. In particolare, per la sub-scala Comunicazione è

risultato predittore anche l'indice IML (che valuta la capacità dell'individuo di conservare temporaneamente informazioni nella memoria a breve termine e insieme manipolarle attingendo a conoscenze pregresse nella memoria a lungo termine), mentre per la sub-scala abilità del vivere quotidiano sono risultati predittori gli indici IML e IVE (che valuta la capacità di mantenere l'attenzione, la rapidità di analisi, la capacità di discriminazione e di ordinare sequenzialmente le informazioni visive) ed infine, per la scala totale, l'indice l'IRP (che valuta la capacità di comprendere un problema e organizzare il processamento delle informazioni disponibili per trovare una soluzione).

Tali risultati, complessivamente, sono plausibili nella misura in cui il costrutto di adattamento, che rinvia ad una serie di comportamenti appresi e non tanto ad abilità disposizionali innate, è maggiormente sensibile anche negli individui con DI all'influenza dell'intelligenza cristallizzata, ovvero all'insieme di competenze cognitive accumulate da esperienze pregresse in diversi ambiti, piuttosto che alle abilità cognitive di tipo fluido (Balboni et al., 2016). Ciò è coerente anche con gli indici più elevati di correlazione tra le misure del CA e gli anni di scolarizzazione rispetto all'età, avvalorando l'assunto teorico che afferma la sostanziale modificabilità del livello di adattamento per influenze del contesto (AAIDD, 2010).

In sintesi, nel presente campione ha trovato un buon supporto la direzione dell'associazione da parte della maggior parte delle abilità cognitive esaminate sul comportamento adattivo complessivo e specifico in tutte le aree in cui si articola. In generale, alla luce delle emerse implicazioni e interdipendenze reciproche tra intelligenza e comportamento adattivo, seppur con un peso differente a seconda della direzione considerata, non solo viene suffragato il criterio convenzionale di considerare entrambe le dimensioni per una corretta diagnosi di DI, ma è stata mostrata l'esistenza non solo di una specifica significativa direzione dell'associazione del livello cognitivo sul comportamento adattivo, ma anche come questo intervenga nel concorrere a determinare in qualche misura il livello di compromissione della stessa disabilità intellettiva.

Prima di concludere, per completare la sintesi e la discussione di quanto emerso dal presente studio, si propone qualche riflessione sulla relazione tra adattamento e competenza definitoria, qui esplorata per la prima volta.

La significativa positiva associazione individuata tra competenza definitoria, indici cognitivi, di CA e livelli di istruzione, di contro alla negativa associazione con l'età, conferma, da un lato, la stretta interdipendenza tra sviluppo del linguaggio e cognizione anche in individui adulti affetti da DI, dall'altro evidenzia la stretta implicazione delle abilità linguistiche nel comportamento adattivo. Pur essendo questa la prima indagine che indaga la competenza definitoria in adulti affetti da DI, come sopra accennato, i risultati ottenuti sono coerenti con quanto emerso in uno studio

sull'andamento di tale competenza nell'invecchiamento fisiologico, in cui è stato trovato un calo della competenza definitoria all'aumentare dell'età, di contro ad una positiva associazione con gli anni di scolarità (Bianco, Castelli e Belacchi, *in press*).

La significativa relazione tra comportamento adattivo e competenza definitoria, in particolare nella definizione delle emozioni secondarie, conferma l'attesa secondo cui chi possiede migliori livelli di autonomia possiede anche più ampie competenze linguistiche e metalinguistiche. Tali abilità sono importanti nella misura in cui sono da un lato espressione la condivisione delle proprie rappresentazioni mentali, dall'altro facilitano l'assunzione del punto di vista altrui (per il rapporto tra competenza definitoria e abilità metarappresentative si veda Belacchi & Benelli (2020) e Bianco et al. (*in press*)). In primo luogo, parimenti e coerentemente con i risultati sopra sintetizzati e discussi, tutte le sottoscale e la Scala totale delle WABS-II sono predette dalla competenza definitoria. Questo indica come possedere delle capacità meta-linguistiche che consentono di condividere le rappresentazioni mentali possa costituire uno specifico facilitatore dell'adattamento. Nella presente ricerca è stata esaminata l'abilità di definire anche termini che designano emozioni e sono proprio queste misure che hanno mostrato un effetto predittivo su tutti i tipi di adattamento. Questo risultato mette in luce l'importanza degli aspetti affettivo-relazionali nel facilitare il comportamento adattivo, che è peculiarmente intessuto di relazioni interpersonali. Proprio le dimensioni socio-affettiva e linguistico-comunicativa sono tra le meno conosciute ed indagate, benché costituiscano un ponte unico nel promuovere l'inclusione e il benessere psico-sociale e siano imprescindibili per l'adattamento. A questo proposito, si ritiene che la comparazione tra adulti con DI e persone anziane con sviluppo tipico sia plausibile, in quanto si fonda sull'evidenza che gli individui con deficit cognitivi tendono a perdere più precocemente degli individui tipici abilità sia cognitive che di altro tipo, che peraltro acquisiscono mediamente più tardi. Pertanto, tale popolazione clinica con DI presenta sia più a lungo alcune caratteristiche infantili o dell'età evolutiva, per una crescita più lenta e difficoltosa, sia mostra in età adulta più precocemente della popolazione con sviluppo tipico le caratteristiche mentali dell'invecchiamento, ovvero un progressivo decadimento delle abilità più specializzate. Quindi, queste due tappe evolutive dell'arco di vita costituiscono i periodi di sviluppo di confronto privilegiato per comprendere meglio lo specifico dell'evoluzione della condizione della disabilità intellettiva.

Per concludere, come di consueto, si esplicitano i limiti dello studio condotto e delinearne i possibili sviluppi. Alcuni limiti di questa ricerca, come più volte affermato, sono in parte dovuti al particolare periodo temporale in cui è stata realizzata, in cui la pandemia COVID-19 ha fortemente condizionato la raccolta dei dati. Inoltre, la mancanza nelle cartelle cliniche consultate di diagnosi precise e di informazioni complete sulle valutazioni psicometriche in precedenza effettuate, se da

un lato ha confermato tale carenza in precedenza individuata anche in altri studi (ad es., Tassé et al., 2019) non ha permesso non tanto di inquadrare meglio i livelli di gravità nel campione totale e nei due gruppi, ma soprattutto di effettuare confronti di tipo longitudinale sull'evoluzione a distanza di tempo tra valutazioni cognitive effettuate con strumenti psicometrici comparabili.

Altri limiti sono costituiti dalla ridotta numerosità dei gruppi di adulti con DI che è stato possibile esaminare e l'ampia eterogeneità dell'eziologia della DI, oltre al mancato controllo di altre variabili intervenienti (ad es., status socio-economico). Da ultimo, ma non per importanza, l'adozione di un disegno di ricerca trasversale, che non consente l'individuazione affidabile delle fondamentali relazioni causali tra le diverse aree di risorse e competenze implicate che caratterizzano la condizione della disabilità intellettiva nell'adulto. Pertanto, le evidenze emerse da questa ricerca sono da assumere con cautela, considerandole prevalentemente esplorative per gli oggettivi limiti metodologici connessi soprattutto alla bassa numerosità del campione che riduce la dimensione degli effetti dei pur significativi risultati.

Complementariamente ai limiti della ricerca, tra gli sviluppi auspicati sarebbe da prevedere un ampliamento della numerosità del campione con gruppi più omogenei per tipo di DI, in modo da evidenziare specifiche analogie e differenze. Inoltre, è necessario un approfondimento del rapporto tra subdomini di abilità cognitive, indici di CA (APA, 2013; Bergeron, Floyd, & Shands, 2008; Schalock et al., 2010) e di abilità linguistiche. Sarebbe anche opportuno esplorare l'eventuale associazione tra le misure tradizionali dell'intelligenza e del comportamento adattivo e i cluster degli item della Scala WABS-II, Survey Form, individuati da Tassé et al. (2019), che discriminano tra differenti gradi di gravità della condizione di disabilità. Potrebbe anche essere utile l'introduzione di test idonei a rilevare gli aspetti affettivo-relazionali, centrali per lo sviluppo della personalità e imprescindibili per l'attingimento del benessere psico-sociale, che costituisce la meta di sviluppo di ogni individuo. Naturalmente, infine, sarebbero necessari disegni di ricerca longitudinale, che potrebbero in modo più corretto osservare e monitorare i trend evolutivi nell'arco di vita sia delle specifiche debolezze sia dei punti di forza di individui con disabilità intellettiva.

Certamente, gli sviluppi possibili di questa tematica di studio stimolerebbero l'elaborazione di specifici interventi idonei a realizzare sia la precoce individuazione e prevenzione dei primi segni di decadimento nei diversi ambiti di funzionamento dell'individuo con DI, che il complementare mantenimento e potenziamento delle abilità sia cognitive che adattive che la presente ricerca ha confermato costituire nella popolazione con disabilità intellettiva i due lati di una stessa medaglia.

Bibliografia

Ackerman, Phillip L.; Beier, Margaret E.; Boyle, Mary O. (2005). *Working Memory and Intelligence: The Same or Different Constructs?* *Psychological Bulletin*, 131(1), 30–60. doi:10.1037/0033-2909.131.1.30

Alexander, R.M., & Reynolds, R.M. (2020). Intelligence and adaptive behavior: A meta-analysis. *School Psychology Review*, 49(2), 85-110, DOI: 10.1080/2372966X.2020.1717374

Alfonso, V.C., Flanagan, D.P. e Radwan, S. (2005). The impact of Cattell-Horn-Cattell (CHC) theory on test development and the interpretation of cognitive and academic abilities. In D.P. Flanagan e P.L. Harrison (a cura di), *Contemporary intellectual assessment: Theories, test, and issues* (2nd ed.). New York:Guildford.

Allanson, J. E. (1987). Noonan syndrome. *Journal of medical genetics*, 24(1), 9.

Amoretti, G. (2021). L'intelligenza e la sua misura. Il contributo di uno studioso eclettico: Marcello Cesa-Bianchi. *Ricerche di Psicologia*, Vol. 44(1),

Andersen, W. H., Rasmussen, R. K., & Strømme, P. (2001). Levels of cognitive and linguistic development in Angelman syndrome: a study of 20 children. *Logopedics Phoniatrics Vocology*, 26(1), 2-9.

Angelman, H. (1965). 'Puppet' children a report on three cases. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 7(6), 681-688.

Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., & Marchetti, A. (2003). *La sindrome di Rett. Prospettive e strumenti per l'intervento*. Carocci.

Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., & Marchetti, A. (2004). La Sindrome di Rett, *Giornale Italiano delle Disabilità*, IV, 2, 61-67.

Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A., & Marchetti, A. (2004). La Sindrome di Rett, *Giornale Italiano delle Disabilità*, IV, 3, 65-72.

Aristotele (1990). *Politica*. VII, 16, 1336b. Bari: Laterza.

Armstrong, M. (2003) *A Handbook of Human Resource Management Practice*. Kogan Page, London.

Artuso C, Belacchi C. (2021) Semantic memory and reading comprehension: the relationship through adulthood and aging. *Aging Clin Exp Res*. 33(8):2261-2271. doi: 10.1007/s40520-020-01771-1.

Artuso, C., Cavallini, E., Bottiroli, S., & Palladino, P. (2017). Updating working memory: Memory load matters with aging. *Aging Clinical and Experimental Research*, 29, 371–377.

Avanzi, S., Posteraro, L., Gugliotta, M., Lombardi, F., Cavatorta, S., Mazzucchi, A. (1997). Aspetti quantitativi e qualitativi della fluenza verbale: Nei soggetti normali. In *Archivio in Psicologia Neurologia e Psichiatria*, 58, pp.86-108.

Bacherini, A. (2018) *Disturbo dello Spettro Autistico in toddlers: differenze di genere nei profili di comportamento adattivo*. Tesi di laurea magistrale. Psicologia clinica e dello sviluppo, Università di Pisa.

Baddeley, A.D. (1986). *Working memory*. Oxford: Clarendon Press (trad. it. *La memoria di lavoro*. Milano: Raffaello Cortina, 1990)

Baddeley, A. (1998). Working memory Mémoire de travail. *Comptes Rendus de l'Académie des Sciences- Series III- Sciences de la Vie*. Volume 321, Issues 2-3, February-March, Pages 167-173.

Baddeley, A.D., Hitch, G. (1974). Working Memory. *Psychology of Learning and Motivation*, Volume 8, pages 47-89.

Baroff, G.S. (1986). *Mental Retardation: Nature, Cause and management. Second Edition*. U.S.A. Hemisphere Publishing Corporation. (Trad. *Ritardo mentale: natura, cause e trattamento*. Milano: Juvenilia, 1992).

Balboni, G., Belacchi, C., Bonichini, S. & Coscarelli, A. (2016) *Vineland-II. Vineland Adaptive Behaviour Scales Second Edition. Survey Interview Form. Standardizzazione Italiana* [Vineland-II. *Vineland Adaptive Behaviour Scales Second Edition. Survey Interview Form. Italian standardization*]. Giunti OS, Firenze, Italy.

Balboni G, Rebecchini G, Elisei S, Tassé MJ. (2020). Factors affecting the relationship between adaptive behavior and challenging behaviors in individuals with intellectual disability and co-occurring disorders. *Research in Developmental Disabilities*.

Balboni, G., Tassè, M. J., Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S.A., Spreat, S., Thissen, D., Widaman, K. F., Zhang, D., & Navas, P. (2014) The Diagnostic Adaptive Behavior Scale: Evaluating its diagnostic sensitivity and specificity. *Research in Developmental Disabilities* 35 (2014) 2884–2893

Bartholomew, D.J. (1995). Spearman and the origin and development of test theory. *British Journal of Mathematical and Statistical Psychology*, 48, 211-220.

Belacchi, C. (2011). Il ruolo del linguaggio nell'intelligenza. *Giornale italiano di psicologia, Rivista trimestrale* 2/2011, pp. 253-258, doi: 10.1421/35154

Belacchi, C. (2018). *Lo sviluppo psicologico. Teorie e interpretazioni* (pp.1-292) Carocci, Roma.

Belacchi, C., Benelli, B. (1999). Lo sviluppo della competenza definitoria in soggetti insufficienti mentali e normodotati. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 3, 385-420.

Belacchi, C., Benelli, B. (2007). *Il significato delle parole. La competenza definitoria nello sviluppo tipico e atipico*. Il Mulino, Bologna.

Belacchi, C., Benelli, B. (2021). *Valutare la competenza definitoria. La scala Co. De. in ambito clinico e nello sviluppo tipico*. Franco Angeli, Milano

Belacchi, C., Carretti, B., & Cornoldi, C. (2010). The role of working memory and updating in Coloured Raven Matrices performance in typically developing children. *European Journal of Cognitive Psychology*, 22, 1010–1020.

Belville, S., Peretz, I., Malefant, D. (1996). Latent sensory aphasia in hemisphere-damaged patients: An experimental study with the Token-Test. In *Brain*, 89, pp.815-831.

Bhaumik, S., Kiani, R., Michael, D. M., Gangavati, S., Khan, S., Torales, J., ... & Ventriglio, A. (2016). Intellectual disability and mental health: An overview. *International Journal of Culture and Mental Health*, 9(4), 417-429.

Bianco et al., in press. Changes of Meta-representational Skills in Aging: First Empirical Evidences on the Relation between Metalinguistic Competence and Attributions of Mental States.

Binet, A., & Simon, T. (1916). New methods for the diagnosis of the intellectual level of subnormals. (*L'Année Psych.*, 1905, pp. 191-244). In A. Binet, T. Simon & E. S. Kite (Trans.), *The development of intelligence in children (The Binet-Simon Scale)*(pp. 37–90). Williams & Wilkins Co

Bisiacchi, P. S. & Negrin Saviolo, N. (2005). *Neuropsicologia dello sviluppo*. Roma: Carocci editore.

Boller, F., Vignolo, L.A. (1966). Latent sensory aphasia in hemisphere-damaged patients: An experimental study with the Token-Test. In *Brain*, 89, pp.815-831.

Bozzo, M. T.; Mansueto Zecca, G. (1968) Revisione italiana della scala di intelligenza Stanford-Binet forma L-M, revisione di L.M. Terman e M.A. Merrill. - Firenze: Edizioni OS, 1968. - 247 p.: ill ; 24 cm

Bradshaw J, Gillespie S, Klaiman C, Klin A, Saulnier C. Early emergence of discrepancy in adaptive behavior and cognitive skills in toddlers with autism spectrum disorder. *Autism*. 2019 Aug;23(6):1485-1496. doi: 10.1177/1362361318815662. Epub 2018 Dec 7. PMID: 30525959; PMCID: PMC6555695.

Brydges, C. R., Reid, C. L., Fox, A. M., & Anderson, M. (2012). A unitary executive function predicts intelligence in children. *Intelligence*, 40(5), 458-469. <https://doi.org/10.1016/j.intell.2012.05.006>

Brown, W. T., Jenkins, E. C., Cohen, I. L., Fisch, G. S., Wolf-Schein, E. G., Gross, A., ... & Reynolds, J. F. (1986). Fragile X and autism: a multicenter survey. *American Journal of Medical Genetics*, 23(1-2), 341-352.

Bruininks, R. H., Woodcock, R., Weatherman, R., & Hill, B. (1996). *Scales of Independent Behavior—Revised*. Chicago, IL: Riverside.

Bruner, J.S. (1983). *Il linguaggio del bambino*. Roma: Armando, 1991.

Buckley, R. H., Dinno, N., & Weber, P. (1998). Angelman syndrome: are the estimates too low? *American Journal of Medical Genetics*, 80(4), 385-390.

Burns, M. K. (2005). Test review of the Adaptive Behavior Assessment System—Second Edition. In R. A. Spies & B. S. Plake (Eds.), *The sixteenth mental measurement yearbook*. Available at <http://www.unl.edu/buros>

Cario, M. (2014). *Breve storia della disabilità*. Educare.it, Anno XIV, N.7, luglio 2014.

Carretti, B., Belacchi, C. and Cornoldi, C. (2010). Difficulties in working memory updating in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*. 54(4). 337-345

Carroll, J.B. (1982). The measurement of intelligence. In R.J. Sternberg, Ed., *Handbook of Human Intelligence*, pp.29-120. Cambridge: Cambridge University Press.

Carroll, J. B. (1993). *Capacità cognitive umane: un'indagine sugli studi fattoriali-analitici*. New York: Cambridge University Press. Questa è la traduzione italiana?

Carulla, L.S., et. al. (2011). Intellectual developmental disorders: towards a new name, definition and framework for “mental retardation/intellectual disability” in ICD-11. *World Psychiatry* 10(3), 175-180.

Cattell, R.B. e Horn, J.L. (1978). A check on the theory of fluid and crystallized intelligence with description of new subtest designs. *Journal of Educational Measurement*, 15, 139-164.

Cianchetti C, Sannio Fancello G (2003) TVL – Test di valutazione del linguaggio. Edizioni Erickson, Trento.

Chomsky, N. (1965). Aspect of the Theory of System. Cambridge, Mass: M.I:T. Press.PP X-251. *Journal of Linguistics* 3(1), 119-152

Claes C, Van Hove G, Vandeveldel S, van Loon J, Schalock R. (2012). The influence of supports strategies, environmental factors, and client characteristics on quality of life-related personal outcomes. *Research in Developmental Disabilities*, 33(1):96-103. doi: 10.1016/j.ridd.2011.08.024. Epub 2011 Oct 4. PMID: 22093653.

Clayton-Smith, J. (1993). Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: observations on 82 affected individuals. *American journal of medical genetics*, 46(1), 12-15.

Clayton-Smith, J., & Laan, L. A. E. M. (2003). Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *Journal of medical genetics*, 40(2), 87-95.

Cornoldi, C. (2017). L'intelligenza. Il mulino

Cornoldi, C and Giofrè, D (2014) The Crucial Role of Working Memory in Intellectual Functioning. *European Psychologist*, 19 (4). pp. 260-268. ISSN 1016-9040

Cornodoli, C., Giofrè, D. & Belacchi, C. (2016). *Leiter-3. International Performance Scale Tirth Edition. Standardizzazione italiana*. Giunti O.S. Organizzazioni Speciali.

Cosi, G (2013). Il contributo di R.B. Cattell allo studio della personalità e dell'intelligenza. *Accademia. Accelerating the world's research*.

Crawford, D. C., Acuña, J. M., & Sherman, S. L. (2001). FMR1 and the fragile X syndrome: human genome epidemiology review. *Genetics in medicine*, 3(5), 359-371.

Daghini, R., & Trisciuglio, L. (2014). Oltre l'X fragile. *Conoscere, capire, crescere: un percorso possibile verso l'autonomia*. Milano: FrancoAngeli.

Darwin, C. (1967). *L'origine della specie* (1859). Torino, Bollati Boringhieri.

Deák, G.O. (2014). Interrelations of language and cognitive development. *Encyclopedia of Language Development* (pp. 284-291). P. Brooks & V. Kampe, Eds. SAGE

De Bildt, A., Sytema, S., Kraijer, D., Sparrow, S., Minderaa (2005). Adaptive functioning and behaviour problems in relation to level of education in children and adolescents with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*. 49(9): 672-781.

Dell'Armo, K. A. & Tassé, M. J. (2019). The Role of Adaptive Behavior and Parent Expectations in Predicting Post-School Outcomes for Young Adults with Intellectual Disability. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49, 1638-1651. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3857-6>

De Renzi, E., Motti, F., Nichelli, P. (1980). Imitating gestures. In *Archives of Neurology*, 37, pp.6-10.

De Vries BB, Wiegers AM, Smits AP, Mohkamsing S, Duivenvoorden HJ, Fryns JP, Curfs LM, Halley DJ, Oostra BA, van den Ouweland AM, Niermeijer MF. Mental status of females with an FMR1 gene full mutation. *American Journal of Human Genetics*. 1996 May;58(5):1025-32. PMID: 8651263; PMCID: PMC1914633.

De Vries, B. B., Wiegers, A. M., Smits, A. P., Mohkamsing, S., Duivenvoorden, H. J., Fryns, J. P., ... & Niermeijer, M. F. (1996). Mental status of females with an FMR1 gene full mutation. *American journal of human genetics*, 58(5), 1025.

Dell'Armo KA, Tassé MJ. (2019) The Role of Adaptive Behavior and Parent Expectations in Predicting Post-School Outcomes for Young Adults with Intellectual Disability. *Journal of Autism Developmental Disorders*. 49(4):1638-1651. doi: 10.1007/s10803-018-3857-6. PMID: 30554337.

Doll, E. A. (1936). *The Vineland Social Maturity Scale*. Vineland, NJ: Vineland Training School.

Doll, E. A. (1965). *Vineland Social Maturity Scale*. Circle Pines: American Guidance Service.

Doria, M. L. (1995). La sindrome di Sotos. *Notiziario CNIS*, 10, 1.

DSM-IV-TR (2000). *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Masson.

DSM-II (1968) Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (Second Edition). American Psychiatric Association.

Dykens, E. M., & Hodapp, R. M. (2001). Research in mental retardation: Toward an etiologic approach. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42, 49–71.

Dykens, E. M., Hodapp, R. M., & Finucane, B. M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*. Paul H Brookes Publishing. (Trad. 2003. *Ritardo mentale: sindromi a base genetica. Nuove prospettive nella comprensione del comportamento e nell'intervento*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.

Engle, R. W., Tuholski, S. W., Laughlin, J. E., & Conway, A. R. A. (1999). Working memory, short-term memory, and general fluid intelligence: A latent-variable approach. *Journal of Experimental Psychology: General*, 128(3), 309–331. <https://doi.org/10.1037/0096-3445.128.3.309>

Freund, L. S., Reiss, A. L., & Abrams, M. T. (1993). Psychiatric disorders associated with fragile X in the young female. *Pediatrics*, 91(2), 321-329.

Friedlander H. (1997). *Le origini del genocidio nazista: dall'eutanasia alla soluzione finale*. Roma: Editori Riuniti (ed. or. 1995).

Gardner H. (1994). *Intelligenze multiple*, Anabasi.

Goffman, E. (2003). *Asylums. Le istituzioni totali*. Torino: Einaudi. (ed. or. 1961).

- Goldstein, H. (2004). Sex and contraception in Down syndrome. In J. A. Rondal, A. Rasore-Quartino e S. Soresi (Eds), *The Adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society* (pp. 3-11). London and Philadelphia: Whurr Publisher.
- Grossman, H. J. (1973). *Manual on terminology in mental retardation*. Washington: American Association for Mental Deficiency.
- Grossman, H. J. (1983). *Classification in mental retardation*. Washington DC: American Association on Mental Deficiency.
- Giovagnoli, A.R., Del Pesce, M., Mascheroni, S., Simoncelli, M., Lailacona, M., Capitani, E. (1996). Making test: Normative values from 287 normal adult controls. In *Italian Journal of Neurological Science*, 17, pp. 305-309.
- Guilford, J. P. (1956). The structure of intellect. *Psychological Bulletin*, 53(4), 267–293. <https://doi.org/10.1037/h0040755>
- Hagerman, R. J., Van Housen, K., Smith, A. C., McGavran, L., & Opitz, J. M. (1984). Consideration of connective tissue dysfunction in the fragile X syndrome. *American journal of medical genetics*, 17(1), 111-121.
- Hagerman, R. J., Jackson III, A. W., Levitas, A., Rimland, B., Braden, M., Opitz, J. M., & Reynolds, J. F. (1986). An analysis of autism in fifty males with the fragile X syndrome. *American journal of medical genetics*, 23(1-2), 359-374.
- Hagerman, R. A. (1987). Fragile X syndrome. *Current Problems in Pediatrics*, 17, 627-674.
- Harris, R. (2004). Integrationism, language, mind and word. *Language Sciences*. 26 (6), 727-739.
- Harrison, P. L. (1987). Research with adaptive behavior scales. *The Journal of Special Education*, 21(1), 37–68. doi:10.1177/002246698702100108.
- Harrison, P.L. (1989). Adaptive behavior: Research to practice. *Journal of School Psychology*, 23, 301–313.

Harrison, P. L., & Oakland, T. (2003). *Adaptive Behavior Assessment System second edition: Manual*. San Antonio, TX: Harcourt Assessment.

Hartman, M., Dumas, J., & Nielsen, C. (2001). Age differences in updating working memory: Evidence from the Delayed-Matching-To-Sample Test. *Aging, Neuropsychology, and Cognition*, 8, 14–35.

Heber, R. (1959). *A manual on terminology and classification in mental retardation: A monograph supplement to the American Journal on Mental Deficiency*, 64 (Monograph Suppl.).

Heber, R. (1961). Modifications in the manual on terminology and classification in mental retardation. *American Journal of Mental Deficiency*, 65, 499-500.

Horn, J.L. (1985). Remodeling old models of intelligence. In B.B. Wolman (a cura di), *Handbook of intelligence: Theories, measurements, and applications*. Wiley: New York.

Horn, J. L. & Cattell, R. B. (1966). Refinement and test of the theory of fluid and crystallized general intelligences. *Journal of Educational Psychology*, 51, 253-270.

Kanne SM, Gerber AJ, Quirnbach LM, Sparrow SS, Cicchetti DV, Saulnier CA. The role of adaptive behavior in autism spectrum disorders: implications for functional outcome. *J Autism Dev Disord*. 2011 Aug;41(8):1007-18. doi: 10.1007/s10803-010-1126-4. PMID: 21042872.

Kaufmann, W. E., Cortell, R., Kau, A. S., Bukelis, I., Tierney, E., Gray, R. M., ... & Stanard, P. (2004). Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: communication, social interaction, and specific behaviors. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 129(3), 225-234.

Keith, T. Z., Fehrman, P. G., Harrison, P. L., & Pottebaum, S. M. (1987). The relation between adaptive behavior and intelligence: Testing alternative explanations. *Journal of School Psychology*, 25, 31–43.

Kemper, M. B., Hagerman, R. J., & Altshul-Stark, D. (1988). Cognitive profiles of boys with the fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 30(1-2), 191-200.

Kyllerman, M. (1995). On the prevalence of Angelman syndrome. *American journal of medical genetics*, 59(3)

Kyllonen, P.C. & Christal, R.E. (1990). Reasoning ability is (little more than) working-memory capacity?! *Intelligence*, 14(4), 389–433. [https://doi.org/10.1016/S0160-2896\(05\)80012-1](https://doi.org/10.1016/S0160-2896(05)80012-1)

Lachiewicz, A. M., & Dawson, D. V. (1994). Do young boys with fragile χ syndrome have macroorchidism?. *Pediatrics*, 93(6), 992-995.

Lambert, N., Nihira, K., & Leland, H. (1993). *Adaptive behavior scale—School, 2nd edition (ABS-S: 2)*. Austin, TX: Pro-Ed.

Lanfranchi, S., Cornoldi, C., & Vianello, R. (2004). Verbal and visuospatial working memory deficits in children with Down syndrome. *American journal on mental retardation*, 109(6), 456-466.

Lejeune, J. T. R. G. M., Gautier, M., & Turpin, R. (1959). Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Comptes Rendus de l'Academie des Sciences, Série III*, 248, 1721.

Lewis, C.I. (1969). Convention, citato in M. Risjord, meaning, belief and language acquisition, in “Philosophical psychology”, 4, oo. 465-474 (1996).

Lewis, M, Sullivan, M.W.(1985). *Infant intelligence and its assessment*. In: Wolman BB (ed). *Handbook of intelligence: theories, measurements, and applications*. New York: Wiley, 505-600.

Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Neurology*, 9(6), 623-633.

Luckasson, R., Borthwick-Duffy, S., Buntinx, W.H.E., Coulter, D.L., Craig, E.M., Reeve, A., Schalock, R.L., Snell, M.E., Spitalnik, D.M., Spreat, S., & Tassé, M.J. (2002). *Mental retardation: Definition, classification, and systems of supports* (10th ed.). Washington, DC: American Association on Mental Retardation. (Trad. it., *Ritardo mentale. Definizione, classificazione e sistemi di sostegno*. 10a Edizione. Gussago (BS): Vannini Editrice, 2005.)

Maes, B., Fryns, J. P., Ghesquière, P., & Borghgraef, M. (2000). Phenotypic checklist to screen for fragile X syndrome in people with mental retardation. *Mental retardation*, 38(3), 207-215.

Malt, E. A., Dahl, R. C., Haugsand, T. M., Ulvestad, I. H., Emilsen, N. M., Hansen, B., ... & Davidsen, E. M. (2013). Health and disease in adults with Down syndrome. *Tidsskrift for den Norske laegeforening: tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*, 133(3), 290-294.

Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, Quinta edizione, DSM-5. Raffaello Cortina Editore, Milano, 2014

Martin, G. E., Klusek, J., Estigarribia, B., & Roberts, J. E. (2009). Language characteristics of individuals with Down syndrome. *Topics in language disorders*, 29(2), 112.

McGrew, K. S. (2012). IAP Applied Psychometrics 101 Brief Report # 11: What is the typical IQ and adaptive behavior correlation? *Intelligent Insights on Intelligence Theories and Tests (aka, IQ's corner)*.

Meyers, C. E., Nihira, K., & Zetlin, A. (1979). *The measurement of adaptive behavior*. In N. R. Ellis (Ed.), *Handbook of mental deficiency, psychological theory, and research* (2nd ed., pp. 70–91). Hillsdale, NJ: Erlbaum.

Mondini, S., Mapelli, D., Vestri, A., Arcara, G., Bisiacchi, P., S. (2011). *Esame Neuropsicologico Breve-2*. Raffaello Cortina Editore

Morris, C. A., Demsey, S. A., Leonard, C. O., Dilts, C., & Blackburn, B. L. (1988). Natural history of Williams syndrome: physical characteristics. *The Journal of pediatrics*, 113(2), 318-326.

Morris, C. A., Lehnoff, H. M., & Wang, P. (Eds.). (2006). *Williams-Beuren Syndrome. Research, Evaluation and Treatment*. Baltimore: John Hopkins University Press.

Migliozzi, R., Tranchino, G., Cuzzo, L., Sorgente, A., Morcone, E., Tontaro, G. & Salzano, G. (2002). La sindrome di Sotos: aspetti clinici e funzionali. *I care*, 4, 124-128.

- Murray, A., McKenzie, K., & Murray, G. (2014). To what extent does gimpact on conceptual, practical and social adaptive functioning in clinically referred children?*Journal of Intellectual Disability Research*, 58(8), 777–785. doi:10.1111/jir.12092.
- Nelson, K. (1996). *Language in cognitive development. The emergence of mediated mind.* Cambridge: Cambridge University Press.
- Nihira, K., Foster, R., Shellhaas, M., & Leland, H. (1968). *Adaptive Behavior Checklist.* Washington, DC: American Association on Mental Deficiency.
- Nihira, K., Leland, H., & Lambert, N. (1993). *Adaptive behavior scale-residential and community, 2nd edition (ABS-RC: 2).* Austin, TX: Pro-Ed.
- Norman D.A., Shallice T. (1986) Attention to Action. In: Davidson R.J., Schwartz G.E., Shapiro D. (eds) *Consciousness and Self-Regulation.* Springer, Boston, MA. https://doi.org/10.1007/978-1-4757-0629-1_1
- Numminen, H., Service, E. & Ruoppila, I. (2002). Working memory, intelligence, and knowledge base in adult persons with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 23, 105-118.
- O'Brien, G. & Yule, W. (1995). Why behavioural phenotypes? In G. O'Brien & G. Yule (Eds.), *Behavioural phenotypes* (pp. 1-23). London: MacKeith Press.
- O'Brien, G. & Yule, W. (2000). *Caratteristiche comportamentali delle sindromi genetiche.* Milano: McGraw-Hill Companies.
- Orsini, A., Grossi, D., Capitani, E., Laiacona, M., Papagno, C., Vallar, G. (1987). Verbal and spatial immediate memory span: normative data from 1355 items and 1112 children. In *Italian Journal of Neurological Science*, 8, pp. 539-547.
- Park, D. C., & Festini, S. B. (2017). The middle-aged brain: A cognitive neuroscience perspective. In R. Cabeza, L. Nyberg, & D. C. Park (Eds.), *Cognitive neuroscience of aging: Linking cognitive and cerebral aging* (pp. 363–388). Oxford University Press.

Pathak M, Bennett A, Shui AM. Correlates of adaptive behavior profiles in a large cohort of children with autism: The autism speaks Autism Treatment Network registry data. *Autism*. 2019 Jan;23(1):87-99. doi: 10.1177/1362361317733113. Epub 2017 Nov 2. PMID: 29096527.

Pearson, N. A., Patton, J. R., & Mruzek, D. W. (2016). *Adaptive behavior diagnostic scale: Examiner's manual*. Austin, TX: PRO-ED.

Petersen, M. B., Brondum-Nielsen, K., Hansen, L. K. R. R., & Wulff, K. (1995). Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish country. *American journal of medical genetics*, 60(3).

Peterson, L.R., Peterson, M.J. (1959). Short-term retention of individual verbal items. In *journal of Experimental Psychology*, 58, pp. 271-276.

Phillips, L. H. & Hamilton, C. (2001). *The working memory model in adult aging research*. Psychology Press.

Piaget J., (1964). *Lo sviluppo mentale del bambino e altri studi di psicologia*. Einaudi, Torino 1967.

Pititto, R., *Cervello, mente, linguaggio. Una introduzione alle scienze cognitive*, Cartman, Torino 2009, pp. 160,

Platone (2007). *La Repubblica*. III, 409-410. Roma: Armando.

Prader, A., Labhart A., & Willi, H. (1956). Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach Myatonie-artigem Zustand in Neugeborenenalter. *Schweizerische Medizinische Wochenschrift*, 86, 1260-1261.

Rachidi, M., & Lopes, C. (2010). Molecular and cellular mechanisms elucidating neurocognitive basis of functional impairments associated with intellectual disability in Down syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 115(2), 83-112.

- Rauch, A., Hoyer, J., Guth, S., Zweier, C., Kraus, C., Becker, C., ... & Trautmann, U. (2006). Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. *American journal of medical genetics Part A*, 140(19), 2063-2074.
- Raven, J. C. (1941). Standardization of progressive matrices, 1938. *British Journal of Medical Psychology*, 19, 137–150. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8341.1941.tb00316.x>
- Raven, J. C. (1954). *Manuale di istruzione delle progressive matrices*, 1947. Firenze, Organizzazioni speciali.
- Raven, J., Raven, J.C., Court, J.H. (1998). *Raven manual, Section 2 (Coloured Progressive Matrices)*. Oxford, England: Oxford Psychologist Press.
- Reitan, R.M. (1958). Validity of the Trail making test as an indicator of organic brain damage. In *Perceptual and Motor Skills*, 8, pp. 271-276.
- Rey, A. (1966). *I disturbi della memoria e il loro esame psicometrico*. Tr. It. O.S., Firenze 1969.
- Rey-Debove, J. (1971) *Etude linguistique et semiotique des dictionnaires francais contemporanies*, Paris, The Hague Mouton.
- Reschly, D. J., Myers, T. G., & Hartel, C. R. (Eds.). (2002). *Mental retardation: Determining eligibility for social security benefits*. Washington, DC: National Academy Press.
- Rivolta, L., Michelotti, C., Lang, Marcherita (2010). *Un nuovo modello di intelligenza: la teoria di Cattell-Horn-Carroll (CHC)*. ResearchGate
- Ryan M. Alexander & Matthew R. Reynolds (2020) *Intelligence and Adaptive Behavior: A Meta-Analysis*, *School Psychology Review*, 49:2, 85-110, DOI: [10.1080/2372966X.2020.1717374](https://doi.org/10.1080/2372966X.2020.1717374)
- Roid, G. H. (2003a). *Stanford-Binet Intelligence Scales, Fifth Edition*. Itasca, IL: Riverside Publishing.

Roid, G. H., Miller, L. J., Pomplun, M., & Koch C. (2013). *Leiter International Performance Scale, Third edition*. Wood dale, IL: Stoelting.

Rosh, E., Mervis, C., Gray W., Johnson, P.M., Boyes-Bream, P. (1976). Basic objects in natural categories. *Cognitive Psychology*, 8, 382-439.

Sabat, C., Tassè, M. J., & Tenorio, M. (2019). Adaptive behavior and intelligence in adolescents with Down syndrome: An exploratory investigation. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 57, 79–94. <https://doi.org/10.1352/1934-9556-57.2.79>

Sabbadini, M. & Galloni, F. (2002). *La scala di valutazione cognitiva LEITER-R. Aspetti generali, interpretazione e modalità di somministrazione*. Springer. Città? 1-20.

Salthouse, T.A. (1991) *Theoretical Perspectives on Cognitive Aging*, Hillsdale, N. J., Erlbaum.

Sattler, J. M., & Dumont, R. (2004). *Assessment of children: WISC-IV and WPPSI-III Supplement*. San Diego: Jerome M. Sattler, Publisher.

Schalock, R. L. (1999). The merging of adaptive behavior and intelligence: Implications for the field of mental retardation. In R. L. Schalock (Ed.), *Adaptive behavior and its measurement: Implications for the field of mental retardation* (pp. 43–59). Washington, DC: American Association on Mental Retardation.

Schalock R.L., Borthwick-Duffy SA, Bradley M et al. (2010). Intellectual disability: definition, classification, and systems of supports, 11th ed. Washington: *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities*.

Schalock, R.L., Luckasson, R.A., Shogren, K.A., Borthwick-Duffy, S., Bradley, V., Buntinx, W.H., ..., Yeager, M.H. (2007) The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellectual Developmental Disability*. Apr;45(2):116-24.

Schalock, R. L., Luckasson, R., and Tassé, M. J. (2021, March). Twenty questions and answers regarding the 12th edition of the AAIDD manual: Intellectual disability: definition, diagnosis,

classification, and systems of supports. *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities*.

Shallice, T., Evans, M.E. (1987). The involvement of the frontal lobes in cognitive estimation. *In Cortex*, 14, pp. 294-303.

Shevell M, Ashwal S, Donley D. K., and Flint, J. (2003) Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay. *Neurology*;60: 367-80.

Skinner B. F. (1976), *Il comportamento verbale*, Roma, Armando.

Sotos, J. F., Dodge, P. R., Muirhead, D., Crawford, J. D., & Talbot, N. B. (1964). Cerebral gigantism in childhood: a syndrome of excessively rapid growth with acromegalic features and a nonprogressive neurologic disorder. *New England journal of medicine*, 271(3), 109-116.

Sparrow, S. S., Balla, D. A. & Cicchetti, D. V. (1984). *Vineland Adaptive Behavior Scales*. Circles Pines: American Guidance Service.

Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., & Saulnier, C. A. (2016). *Vineland adaptive behavior scales* (3rd ed.). Minneapolis, MN: Pearson Assessments.

Spencer, H. (1851). *Social statics, or, the conditions conducive to human happiness, and the first of them specified*. London: Williams & Norgate.

Sperber, D. & Wilson, D. (1986) *Relevance: communication and cognition*, Cambridge, M.A., Harvard University Press.

Shprintzen, R. (1997). *Genetics, Syndromes, and Communication Disorders*. San Diego: Singular.

Stainton, T. (2001). Reason and value: The thought of Plato and Aristotle and the construction of intellectual disability. *Mental retardation*, 39(6), 452-460.

Sternberg, RJ, *Beyond IQ: a Triarchic theory of human intelligence* , New York, Cambridge University Press ,1985, p. 441

Sternberg, R. J., & Grigorenko, E. L. (2000). Practical intelligence and its development. In R. Bar-On & J. D. A. Parker (Eds.), *The handbook of emotional intelligence: Theory, development, assessment, and application at home, school, and in the workplace* (pp. 215–243). Jossey-Bass. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511807947.018>

Taruscio, D., & Kodra, Y. (2007). La sindrome di Prader-Willi. *Dell'Istituto Superiore di Sanità dell'Istituto Superiore di Sanità*, 20(7/8), 22-26.

Tassé, M.J. (2021). Adaptive Behavior and Functional Life Skills Across the Lifespan: Conceptual and Measurement Issues. *Adaptive Behavior Strategies for Individuals with Intellectual and Developmental Disabilities*.

Tassé, M.J., Aman, M.G., Hammer, D., & Rojahn, J. (1996). The Nisonger Child Behavior Rating Form: age and gender effects and norms. *Research in developmental disabilities*, 17 1, 59-75 .

Tassè, M. J., Balboni, G., Navas, P., Luckasson, R. A., Nygren, M. A., Belacchi, C., mettere tutti gli autori... Kogan,C. (2019). Identifying behavioral indicators for intellectual functioning and adaptive behavior for use in the ICD-11. *Journal of Intellectual Disability Research*, 63, 386–407.

Tass., M. J., Luckasson, R., & Schalock, R. L. (2016). The relation between intellectual functioning and adaptive behavior in the diagnosis of intellectual disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 54(6), 381–390.

Tassè, M. J., Schalock, R., L., Balboni, G., Bersani, H., Borthwick-Duffy, S. A., Spreat, S., Thissen, D., Widaman, K.F., Zhang, D. (2012). The construct of Adaptive Behavior: its conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117 (4): 291–303.

Tassé, M. J., Schalock, R. L., Thissen, D., Balboni, G., Bersani Jr, H., Borthwick-Duffy, S. A., ... & Navas, P. (2016). Development and standardization of the diagnostic adaptive behavior scale: Application of item response theory to the assessment of adaptive behavior. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 121(2), 79-94.

Thompson, J. R., McGrew, K. S. & Bruininks, R. H. (1999). Adaptive and maladaptive behaviour: Functional and structural characteristics. In R.L. Schalock, *Adaptive behavior and its measurement: Implications for the field of mental retardation*. Washington: American Association on Mental Retardation.

Tumolero, S., Lanfranchi, S., e Vianello, R. (2007). La sindrome di Steinert, *Giornale Italiano delle Disabilità*, 59-63.

Turner, G., Webb, T., Wake, S., & Robinson, H. (1996). Prevalence of fragile X syndrome. *American journal of medical genetics*, 64(1), 196-197.

Thurstone, L. L., & Thurstone, T. G. (1941). Factorial studies of intelligence. *Psychometric Monographs*, 2, 94.

Van Buggenhout, G., Lukusa-Tshilobo, P., Trommelen, J., De Bal, C., Hamel, B., and Fryns, J.P. (2001). Une étude pluridisciplinaire du syndrome de Down dans une population résidentielle d'arriérés mentaux d'âge avancé: Implications pour le suivi médical. *Journal de la Trisomie 21*; Vol. 1; pp. 7 - 13

Van der Linden, M., Brédart, S., & Beerten, A. (1994). Age-related differences in updating working memory. *British Journal of Psychology*, 85, 145–152

Vellieux, F., Saint-Jacques, I., Loubry, P., Joly, T., & Boissière, H. (1978). Three recent cases of Noonan's syndrome. *Annales de pédiatrie* (Vol. 25, No. 2, pp. 91-99).

Verguts, T., De Boeck, P. E., Maris, E. (1999). Generation speed in Raven's progressive matrices test, *Intelligence*, 27, pp.329-345.

Vianello, R. (2003). Ritardo mentale. Sindromi genetiche a confronto. *Giornale Italiano delle Disabilità*. Edizioni Junior, 2, 3-12.

Vianello, R. (2006). *La sindrome di Down: sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile*. Bergamo, Edizioni Junior.

Vianello, R. (2015). *Disabilità intellettive. Con aggiornamenti al DSM-5*. Bergamo, Edizioni Junior.

Vianello, R., Lanfranchi, S., Moalli, E., Baldiotti, M., e Lever, E. (2007). La sindrome 5p- (“cri du chat”). *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2, 74-80.

Villardita, C. (1985), Raven’s coloured progressive matrices and intellectual impairment in patients with focal brain damage, *Cortex*, 627-635.

Vis, J. C., Duffels, M. G. J., Winter, M. M., Weijerman, M. E., Cobben, J. M., Huisman, S. A., & Mulder, B. J. M. (2009). Down syndrome: a cardiovascular perspective. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53(5), 419-425.

Vogels, A., Van Den Ende, J., Keymolen, K., Mortier, G., Devriendt, K., Legius, E., & Fryns, J. P. (2004). Minimum prevalence, birth incidence and cause of death for Prader–Willi syndrome in Flanders. *European Journal of Human Genetics*, 12(3), 238-240.

Vygotskij, L.S. (1934a), *Misl i rec'*, Labirint, Moskva (trad. it. *Pensiero e linguaggio*, Laterza, Roma-Bari 1992).

Waters, J. (1999). *Prader-Willi syndrome: A practical guide*. David Fulton Publishers. (Trad. 2004, *La sindrome di Prader-Willi*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior).

Weiss, L.G., Saklofske, D. H., Prifitera, A. e Holdnack, J. (a cura di) (2006). *WISC-IV advanced clinical interpretation*. San Diego, CA.

Wechsler, D. (1944). *The measurement of adult intelligence* (3rd ed.). Williams & Wilkins Co.

Wechsler, D. (1945). A standardized memory scale for clinical use. In *Journal of Psychology*, 19, pp.87-95.

Wechsler, D. (1981), *WAIS-R*. Scala d’Intelligenza Wechsler per Adulti-Riveduta. Tr. it. O.S. Organizzazioni Speciali, Firenze 1997

Wilson, B., Cockburn, J., Halligan, P. (1987). Behavioural Inattention Test. Thames Valley test Company, Bury St. Edmunds, England.

Williams, R.H., et al. (2003). Charles Spearman: British Behavioral Scientist. *Human Nature Review* (3), 114-118.

World Health Organization. ICF (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health*. Geneva: World Health Organization.

Ziegler, E., & Bennet-Gates, D., (1999) (eds.). *Personality in individuals with mental retardation*, Cambridge: Cambridge University Press. Trad. it. *Sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale*, Bergamo: Edizioni Junior, 2002.

Ringraziamenti

Il primo grande grazie va alla professoressa Carmen Belacchi, che in questa esperienza così come in tutti questi anni è sempre stata pronta ad aiutarmi e sostenermi, anche nei momenti più difficili e nonostante tutto. Grazie per la pazienza, l'amore e la professionalità.

Grazie ad Ass.Coop, al professor De Felice e ad Aurora Cercenelli, per avermi dato occasione di svolgere questo dottorato e di accedere alle loro strutture, conoscendo nuove realtà, belle persone e soprattutto di conoscere meglio me stessa.

Un enorme grazie ai miei genitori, senza i quali non sarei qui, senza i quali non avrei potuto fare tutto ciò che ho realizzato nella vita, che mi hanno sostenuto in questo lungo e faticoso percorso, attenti e presenti in ogni occasione.

Come non ringraziare i miei colleghi e amici...Virginia, sempre pronta per un confronto e per un supporto emotivo. È stato un onore condividere questi anni con te e spero che questo non termini qui, ma avremo modo di condividere ancora tanta vita professionale insieme. Grazie anche a Federico, collega impeccabile.

Grazie a Raffaele, conosciuti da poco ma subito trovati, grazie infinitamente per la pazienza e il sostegno in questi anni.

Ed ora...GRAZIE alle mie amiche SPECIALI.

Grazie ad Annalisa fondamentale in ogni momento, sei unica. Grazie a Giovanna, presente nella sua delicatezza.

Grazie a Debora, tu sai, Elena, Giulia e Sara che da più di 10 anni, sono sempre al mio fianco, in ogni momento per condividere i momenti belli e quelli meno belli, grazie per avermi supportato ma soprattutto sopportato in questo periodo.

Grazie ad Anita, Laura, fonte di infinite risate...grazie per ogni momento in cui tutto si dimenticava e si rideva.

Ed infine un enorme grazie a Federico...fondamentale in questo periodo, grazie per essermi stato accanto, avermi supportato e sopportato con amore e dolcezza.

