ORGANO UFFICIALE
DELLA SOCIETÀ ITALIANA
DI NEUROPSICHIATRIA
DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA

www.sinpia.eu

Giornale di NEUROPSICHIATRIA dell'ETÀ EVOLUTIVA

CENSITA IN PSYCINFO E ELSEVIER NURSING DATABASE EMCARE

PACINI EDITORE MEDICINA

01/ VOL. 39 2019

Periodico quadrimestrale - Aprile - ISSN 2611-2884 (Online)

Giornale di
NEUROPSICHIATRIA
dell'ETÀ EVOLUTIVA

ORGANO UFFICIALE
DELLA SOCIETÀ ITALIANA
DI NEUROPSICHIATRIA
DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA

CENSITA IN PSYCINFO E ELSEVIER NURSING DATABASE EMCARE

DIREZIONE

Direttore Editoriale
Antonella Costantino (Presidente SINPIA)

Direttore Scientifico
Carmela Bravaccio

Comitato di Redazione

Vice-Presidente
Renzo Guerrini

Coordinatori Sezioni Scientifiche
Rocco Farruggia
Fulvio Guccione
Andrea Guzzetta
Vincenzo Leuzzi
Stefania Millepiedi

Associati
Mauro Camuffo
Elisa Fazzi
Oliviero Fuzzi
Marco Lamberti
Alessandro Mariani
Massimo Molteni
Annalisa Monti
Nardo Nardocci
Roberta Penge
Renata Rizzo
Carmela Tata
Pierangelo Veggiotti

Segreteria Scientifica (Napoli)
Maria Pia Riccio
Gaetano Terrone
Simone Pisano

Comitato di Consulenza - Advisory board
Umberto Ballottin (Padova)
Pier Antonio Battistella (Padova)
Paola Bucci (Napoli)
Sara Calderoni (Pisa)
Maria Paola Canevini (Milano)
Giangennaro Coppola (Napoli)
Paolo Curatolo (Roma)
Francesca Darra (Verona)
Giordano D'Urso (Napoli)
Jessica Galli (Brescia)
Vincenzo Guidetti (Roma)
Lucia Margari (Bari)
Antonio M. Persico (Messina)
Francesco Pisani (Parma)
Armido Rubino (Napoli)
Renato Scifo (Catania)
Giuseppina Sgandurra (Pisa)
Alessandro Simonati (Verona)
Stefano Sotgiu (Sassari)
Aglaia Vignoli (Milano)
Benedetto Vitiello (Torino)
Alessandro Zuddas (Cagliari)

Copyright by
Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)

EDIZIONE

Pacini Editore Srl
Via Gherardesca, 1 - 56121 Pisa
Tel. 050 313011 - Fax 050 3130300
info@pacinieditore.it - www.pacinimedicina.it

Direttore Responsabile: Patrizia Alma Pacini

PACINI EDITORE MEDICINA

01/ VOL. 39 2019

INDICE

Articoli originali

Conoscenza e percezione del bullismo a scuola: dati preliminari di una ricerca condotta con docenti in formazione per le attività di sostegno didattico
Knowledge and perception of bullying at school: preliminary data of a research conducted with trainee teachers for educational support activities
A. Gritti, M. Musello, P. Perillo, D. Bardi, D. Manno, M. Taraschi, T. Salvati, K. Russo, G. Catone 1

Profilo cognitivo, caratteristiche emotive-comportamentali e stress genitoriale in ragazzi con sindrome 47,XYY
Cognitive profile, emotional-behavioral features and parental stress in 47,XYY boys
F.F. Operto, G.M.G. Pastorino, E. Amadori, R. Mazza, P. Bernardo, S. Campanozzi, M. Malianni, L. Margari, G. Coppola 7

Il quadro clinico del ritiro sociale (Hikikomori): elementi psicopatologici, diagnostici e di trattamento
The clinical framework of social withdrawal (Hikikomori): psychopathological, diagnostic and treatment elements
S. Costa, D. Poggioli, L. Gamberini, A. Cassetti, A. Mancaruso, I. Apicella, L. Giamboni, E. Infante, S. Chiodo 16

Screening di valutazione per i minori arrestati e prevenzione del rischio suicidario
Evaluation screening for arrested minors and suicide risk prevention
L. Giamboni, S. Costa, S. Chiodo 22

Commissioni ASL "Legge 104": una proposta per uniformare criteri di riconoscimento di gravità
"104 Law" ASL Commissions: a proposal for standardizing the evaluation
C. Di Brina, F. Basili 30

Articolo di aggiornamento

Sviluppo psicomotorio, caratteristiche cognitive e comportamentali in pazienti con sindrome di Cri du Chat: review della letteratura ed esperienza personale
Psychomotor development, cognitive and behavioral characteristics in patients with Cri du Chat syndrome: literature review and personal experience
V. Arcuri, S. Spairani, F. Guccione, A. Liava, C. Danesino, A. Guala 38

Istruzioni per gli autori 44

La Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza e Pacini Editore srl informano i lettori e gli utenti della Rivista Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva che gli articoli pubblicati rispecchiano esclusivamente la ricerca e l'opinione degli autori firmatari dei contenuti. Tali articoli quindi non rappresentano e non vogliono in alcun modo costituire indicazioni o linee guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza stessa. Questo a differenza dei testi e contenuti che esplicitamente siano dichiarati di ufficiale matrice istituzionale e pubblicati nelle apposite rubriche della Rivista dedicate alle Linee Guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza.
La Rivista Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva viene inviata a soci abbonati, medici, operatori sanitari, solo ed esclusivamente per l'aggiornamento professionale, informare e promuovere attività e prodotti/servizi strettamente inerenti e attinenti alla professione degli utenti, garantendo sempre una forte affinità tra il messaggio e l'interesse dell'utente. Si prega i prendere visione della Privacy Policy al seguente link: http://www.pacinimedicina.it/privacy-policy-informativa-privacy/. Per comunicazioni/informazioni: info@pacinieditore.it
L'editore resta a disposizione degli aventi diritto con i quali non è stato possibile comunicare e per le eventuali omissioni. Le fotocopie per uso personale del lettore possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun fascicolo di periodico dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dall'art. 68, commi 4 e 5, della legge 22 aprile 1941 n. 633. Le riproduzioni effettuate per finalità di carattere professionale, economico o commerciale o comunque per uso diverso da quello personale possono essere effettuate a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da AIDRO, Corso di Porta Romana n. 108, Milano 20122, segreteria@aidro.org, http://www.aidro.org. I dati relativi agli abbonati sono trattati nel rispetto delle disposizioni contenute nel D.Lgs. del 30 giugno 2003 n. 196 e adeguamenti al Regolamento UE GDPR 2016 (General Data Protection Regulation) a mezzo di elaboratori elettronici ad opera di soggetti appositamente incaricati. I dati sono utilizzati dall'editore per la spedizione della presente pubblicazione. Ai sensi dell'articolo 7 del D.Lgs. 196/2003, in qualsiasi momento è possibile consultare, modificare o cancellare i dati o opporsi al loro utilizzo scrivendo al Titolare del Trattamento: Pacini Editore Srl - Via A. Gherardesca 1 - 56121 Pisa. Per ulteriori approfondimenti fare riferimento al sito web http://www.pacinieditore.it/privacy/.
Aut. Trib. di Milano n. 425 dell'14/11/198. Pubblicato online nel mese di giugno 2019 da Pacini Editore Srl - Pisa - Rivista registrata presso "Registro pubblico degli Operatori della Comunicazione" (Pacini Editore srl - n. di registrazione n. 6269 - 29/8/2001).

ARTICOLO ORIGINALE

Conoscenza e percezione del bullismo a scuola: dati preliminari di una ricerca condotta con docenti in formazione per le attività di sostegno didattico

Knowledge and perception of bullying at school: preliminary data of a research conducted with trainee teachers for educational support activities

A. Gritti, M. Musello, P. Perillo, D. Bardi, D. Manno, M. Taraschi, T. Salvati, K. Russo, G. Catone

Facoltà di Scienze della Formazione, Dipartimento di Scienze Formative, Psicologiche e della Comunicazione, Università degli Studi di Napoli Suor Orsola Benincasa

Riassunto

I fenomeni di bullismo e cyber-bullismo che avvengono tra i ragazzi sono riconosciuti tra i fattori di rischio per problemi psicologici e sociali. Per tale motivo sono necessarie azioni di prevenzione e intervento nella scuola. Il presente studio ha avuto lo scopo di esaminare la conoscenza di tali fenomeni da parte di 223 docenti in formazione per il conseguimento della specializzazione per le attività di sostegno didattico per la scuola secondaria di primo grado. I risultati hanno dimostrato che i docenti assistono ad una serie di comportamenti di bullismo tradizionale e cyber-bullismo e, nonostante la maggior parte di loro si ritenga un interlocutore affidabile per i ragazzi e capace ad intervenire efficacemente, esiste una minoranza di insegnanti che dichiara che i ragazzi non parlano con loro degli episodi di vittimizzazione e di non riuscire ad intervenire per ridurne la frequenza. Lo studio segnala anche che la maggior parte degli intervistati ritiene che personalità del docente e il metodo educativo utilizzato incidano sulla prevalenza dei fenomeni. Infine, i docenti considerano il cyber-bullismo più pericoloso del bullismo tradizionale. In conclusione la ricerca evidenzia una buona conoscenza del fenomeno da parte degli intervistati ma l'esigenza di migliorare la formazione del docente per quanto riguarda l'attuazione di forme di interventi integrati e interdisciplinari atti a prevenire bullismo e cyberbullismo.

Parole chiave: Bullismo, Cyber-bullismo, Scuola, Formazione, Prevenzione

Summary

Bullying and cyber-bullying phenomena are considered such as a risk factors for the onset of psychological and social problems among children. For this reason prevention and intervention actions in the school are mandatory. The purpose of this study was to examine the knowledge of these phenomena by 223 trainees for the achievement of specialization for support activities for secondary school (2016-2017). The results showed that the teachers witness a series of traditional bullying behaviours and cyber-bullying. Most of them believe that they can be a reliable interlocutor for the children and can intervene effectively. However there is a minority of teachers who declare that the children do not talk to them and fail to intervene. Most teachers believe that their personality and the educational method used affect the prevalence of phenomena. Furthermore, cyber-bullying is considered more dangerous than traditional bullying. In conclusion, child psychiatrists, pedagogues and the school staff must work together in order to prevent these behaviours.

Key words: Bullying, Cyber-bullying, School, Education, Prevention

CORRISPONDENZA

Gennaro Catone, Facoltà di Scienze della Formazione, Università degli Studi Suor Orsola Benincasa, via Suor Orsola 10, 80100 Napoli. E-mail: catoge@libero.it

INTRODUZIONE

Negli ultimi anni è cresciuto l'interesse per il fenomeno del bullismo e per le conseguenze che può comportare a livello psicologico e sociale [1].
Bullismo e cyber-bullismo hanno una origine complessa, essi sono l'espressione comportamentale del confluire di specifiche variabili sociali, culturali e psicologiche. Questi comportamenti giovanili, caratterizzati dalla prevaricazione sul debole, si collocano nell'area di studio e competenza creata dal confluire di scienze mediche e scienze umanistiche, area cui la neuropsichiatria infantile da sempre offre un significativo contributo.
In particolare, è stata ampiamente dimostrata la relazione tra disturbi psichici ed episodi di bullismo, sia per quanto attiene alle vittime che per i bulli.
La letteratura indica che molti soggetti vittime di episodi di bullismo sono bambini o adolescenti ritenuti vulnerabili, quali ad esempio disabili, obesi o minori con disturbi psichici [2]. D'altra parte, bullismo, cyber-bullismo e varie forme di vittimizzazione sono documentati fattori di rischio per la salute mentale, a breve e lungo termine [3]. Si pensi, ad esempio, che le linee guida NICE per i Disturbi dell'Alimentazione, alla voce "Principi generali di presa in carico" indicano che i professionisti che svolgono la valutazione devono informarsi circa pregressi atti di bullismo o altre forme di vittimizzazione subite dal bambino o dall'adolescente che viene riferito per disturbi alimentari [4].
Tutti i comportamenti di prevaricazione subiti e perpetrati, se intensi e duraturi, sono stati associati a malessere generale, preoccupazioni, isolamento sociale, difficoltà di apprendimento, fallimento scolastico, sintomi ansiosi e depressivi, problemi comportamentali, sintomi psicotici, ideazione o tentativo di suicidio e anche disturbi dell'alimentazione [5-11].
La definizione di bullismo condivisa dalla letteratura internazionale lo descrive come l'insieme delle azioni negative e aggressive intense, caratterizzate da squilibrio di forza tra il bullo e la vittima[1]. Sono state individuate differenti forme di bullismo: dirette (come aggressioni verbali o fisiche) e indirette (esclusione e manipolazione sociale) [12]. Tra queste il cyber-bullismo è definito come la messa in atto di tali comportamenti utilizzando mezzi di informazione tecnologica come computers e smartphone. In questo caso il perpetratore può rimanere anonimo, di conseguenza il campo dei profili psicopatologici potenzialmente sottesi all'atto è particolarmente ampio [13].
La scuola è il contesto di azione prevalente, anche se non esclusivo, del bullo, essa rappresenta un luogo privilegiato per attuare campagne di intervento e prevenzione. Il lavoro di formazione e sensibilizzazione dei docenti è il passo preliminare ad ogni progetto in questo ambito. I livelli di intervento devono essere molteplici se vogliono risultare efficaci; bisogna infatti intervenire all'interno del gruppo tra pari, nella relazione educativa tra insegnanti e alunni e in generale nella cultura della scuola, nel rapporto con le famiglie e, ad un livello più alto, guardare al sistema di valori complessivo della comunità [14].
I programmi di prevenzione e di contrasto al bullismo e cyber-bullismo riconoscono diverse modalità operative. Distinguiamo campagne di prevenzione primaria, caratterizzare da un'utenza ampia di destinazione e da interventi di informazione e sensibilizzazione sulle caratteristiche del fenomeno, e campagne di prevenzione secondaria, maggiormente focalizzate su gruppi di popolazione già considerate a rischio per un dato problema. Gli approcci sono molteplici, di tipo curriculare o di supporto tra i pari. I primi sono destinati a favorire la consapevolezza in classe attraverso stimoli di vario genere (letterari, audiovisivi o di attualità) o a potenziare le competenze emotive, sociali e relazionali nella scuola. Il secondo, molto interessante, si basa sulla possibilità di utilizzare i ragazzi stessi come oggetto di cambiamento attraverso esperienze di miglioramento della comunicazione tra i coetanei in classe, attivazione di piccoli gruppi di supporto per ragazzi in difficoltà o individuazione e soluzione dei conflitti mediato dai pari. L'ultimo modello si basa sul presupposto che, in generale, i ragazzi preferiscono aprirsi ai loro problemi con un compagno piuttosto che con un adulto [14-16].
Questo lavoro presenta alcuni dati preliminari di una ricerca tesa a comprendere il grado di conoscenza del fenomeno da parte di un campione di docenti. Eravamo particolarmente interessati ad indagare le risposte ad un questionario sul bullismo fornite da insegnanti in formazione per le attività di sostegno didattico. Riteniamo che il docente di sostegno potrebbe, meglio di altri, collaborare a programmi di prevenzione del bullismo in quanto la formazione ricevuta include la neuropsichiatria infantile, la psicologia e la pedagogia che sono discipline indispensabili per la comprensione del fenomeno bullismo e dei specifici fattori di rischio.

OBIETTIVI DELLO STUDIO

Lo studio ha avuto i seguenti obiettivi: 1) descrivere il grado di conoscenza dei fenomeni di bullismo e cyber-bullismo da parte dei docenti; 2) ottenere un dato di prevalenza del bullismo e cyber-bullismo e dei fenomeni associati secondo un punto di vista dei docenti (teachers' report); 3) raccogliere dati allo scopo di mettere a punto più precise strategie di intervento sulle problematiche che riguardano la vita scolastica, in particolare sulla qualità delle relazioni interpersonali a scuola.

MATERIALI E METODI

La ricerca è stata condotta presso l'Università degli Studi Suor Orsola Benincasa di Napoli. Il campione della ricerca era costituito dagli insegnanti in formazione per il conseguimento della specializzazione per le attività di sostegno didattico per la scuola secondaria di primo grado nell'Anno Accademico 2016-2017. I dati sono stati raccolti attraverso la somministrazione di un questionario self-report con domande relative alla percezione dei fenomeni di bullismo a scuola. Agli insegnati coinvolti nella formazione per il sostegno sono stati spiegati gli obiettivi dello studio. Coloro che hanno aderito alla ricerca sono stati suddivisi in quattro gruppi per la compilazione individuale dei questionari. In ogni gruppo era presente uno degli autori dello studio per fornire eventuali chiarimenti richiesti dai docenti e la raccolta dei questionari. Il questionario è composto da una serie di domande relative alla vita scolastica dell'insegnante, la percezione dei vari comportamenti di bullismo e cyber-bullismo e una serie di domande sulla considerazione dell'impatto del fenomeno e le caratteristiche associate. Il questionario è stato precedentemente utilizzato in Campania ed è stato in parte modificato per le esigenze relative al nostro campione [17]. I dati sono stati oggetti di analisi di statistica descrittiva e presentati sotto forma di frequenze e percentuali.
Nell'ambito della formazione per il sostegno, i docenti avevano svolto un corso di Neuropsichiatria Infantile, ma non avevano ricevuto, anche nei corsi di psicologia e pedagogia quando già svolti, alcuna informazione sul bullismo e cyber-bullismo, per non influenzare la compilazione del questionario

RISULTATI

Il campione della ricerca era costituito da 223 docenti. Tra questi l'84,3% (n. 188) di sesso femminile, il 15,7% (n. 35) di sesso maschile. Il 57% (n. 127) dei docenti aveva un'età compresa tra i 30 e i 40 anni. Il 26% (n. 58) un'età compresa tra i 40 e i 50 anni. L'11,2% (n. 25) dichiarava un'età compresa tra i 20 e i 30 anni, mentre solo il 5,8% (n. 13) aveva tra i 50 e 60 anni di età.
Frequenza e tipologia di bullismo. Le Tabelle I-VI descrivono la frequenza dei comportamenti di bullismo osservati dagli insegnanti in classe negli ultimi 6 mesi. Questi comportamenti erano: offese verbali con parolacce e brutti nomignoli; aggressioni fisiche (es. ragazzi colpiti con un pugno, un calcio); minacce verbali; emarginazione di uno o più ragazzi dal gruppo; mettere in giro storie sul conto di uno o più ragazzi: furto di oggetti personali. Il 52,5% (n. 107) dei docenti dichiarava che i ragazzi che hanno subito prepotenze ne parlano con loro qualche volta; il 19.6% (n. 40) quasi mai; il 15,2% (n. 31) ne parla spesso mentre il 7,8% (n. 16) e il 4,9% (n. 10) affermava che ne parlano rispettivamente sempre

Tab. I. Frequenza offese verbali con parolacce e brutti nomignoli.

Offese con parolacce e brutti nomignoli	
Mai	24 (11,6%)
1o 2 volte nel periodo	65 (31,4%)
1o 2 volte al mese	27 (13%)
1o 2 volte a settimana	41 (19,8%)
Ogni giorno	50 (24,2%)

Tab. II. Frequenza aggressioni fisiche.

Aggressioni fisiche	
Mai	95 (47,3%)
1o 2 volte nel periodo	65 (32,3%)
1o 2 volte al mese	15 (7,5%)
1o 2 volte a settimana	19 (9,5%)
ogni giorno	7 (3,5%)

Tab. III. frequenza minacce verbali.

Minacce verbali	
Mai	56 (28,9%)
1o 2 volte nel periodo	66 (34%)
1o 2 volte al mese	35 (18%)
1o 2 volte a settimana	17 (8,8%)
Ogni giorno	20 (10,3%)

Tab. IV. Frequenza emarginazione di uno o più ragazzi dal gruppo.

Emarginazione	
Mai	34 (16,5%)
1o 2 volte nel periodo	73 (35,4%)
1o 2 volte al mese	30 (14,6%)
1o 2 volte a settimana	35 (17%)
Ogni giorno	34 (16,5%)

Tab. V. Frequenza del comportamento di mettere in giro storie sul conto di uno o più ragazzi.

Diffusione di storie	
Mai	72 (41,4%)
1o 2 volte nel periodo	55 (31,6%)
1o 2 volte al mese	27 (15,5%)
1o 2 volte a settimana	13 (7,5%)
Ogni giorno	7 (4%)

Tab. VI. Frequenza furto di oggetti personali.

Furti di oggetti personali	
Mai	118 (64,1%)
1o 2 volte nel periodo	47 (25,5%)
1o 2 volte al mese	11 (6%)
1o 2 volte a settimana	6 (3,3%)
Ogni giorno	2 (1,1%)

e mai. Il 59,8% (n. 125) degli insegnanti affermava di ritenere di fare abbastanza per evitare che si possano verificare in classe episodi di prepotenza fra gli alunni. Il 25,8% (n. 54) di poter fare molto, mentre il 13,9% (n. 29) e lo 0,5% (n. 1) affermavano rispettivamente di poter fare poco e niente. Il 67,9% (n. 148) dei docenti dichiarava che gli episodi di prepotenza incidono molto negativamente sulla qualità delle relazioni interpersonali in classe. Il 29,8% (n. 65) degli insegnanti affermava che tali episodi incidono abbastanza negativamente e solo il 2,3% (n. 5) degli insegnanti riteneva che incidono poco. Secondo il 34,7% (n. 76) dei docenti il metodo educativo dell'insegnante incide molto sulla frequenza e sull'intensità dei fenomeni di prepotenza nella scuola. Il 33,8% (n. 74) degli insegnanti affermava che il metodo educativo incide abbastanza, mentre il 18,7% (n. 41) e il 12,8% (n. 28) dichiarava che incide rispettivamente moltissimo e poco. Il 36,9% (n. 80) dei docenti affermava che la personalità dell'insegnante incide molto sulla frequenza e sull'intensità dei fenomeni di prepotenza nella scuola. Poco meno, il 35% (n. 76), dichiarava che incide abbastanza. Il 18% (n. 39) degli insegnanti riteneva che la personalità incide moltissimo mentre il 9,2% (n. 20) e lo 0,9% (n. 2) dei docenti affermava che incide rispettivamente poco e per nulla.

Frequenza e tipologia di cyber-bullismo. Le Tabelle VII-XIII descrivono la frequenza dei comportamenti di cyber-bullismo osservati dagli insegnanti in classe negli ultimi 6 mesi. Questi comportamenti erano: sms con minacce e commenti; foto/video offensivi sul cellulare; scherzi o telefonate mute; cattive e-mail; diffusione di situazioni imbarazzanti su internet; diffusione di dicerie su internet; insulti tramite internet. Il 90,8% (n. 167) dei docenti riteneva il cyber-bullismo più pericoloso del bullismo tradizionale.

Tab. VII. Frequenza SMS con minacce e commenti.

Minacce e commenti SMS	
Mai	38 (27,1%)
1 o 2 volte nel periodo	67 (47,9%)
1 o 2 volte al mese	16 (11,4%)
1 o 2 volte alla settimana	15 (10,7%)
Ogni giorno	4 (2,9%)

Tab. VIII. Frequenza foto/video offensivi sul cellulare.

Foto/video offensivi sul cellulare	
Mai	48 (36,1%)
1 o 2 volte nel periodo	53 (39,8%)
1 o 2 volte al mese	23 (17,3%)
1 o 2 volte alla settimana	9 (6,8%)

Tab. IX. Frequenza scherzi o telefonate mute.

Scherzi o telefonate mute	
Mai	53 (44,5%)
1 o 2 volte nel periodo	37 (31,1%)
1 o 2 volte al mese	16 (13,4%)
1 o 2 volte alla settimana	10 (8,4%)
Ogni giorno	3 (2,5%)

Tab. X. Frequenza cattive e-mail.

Cattive e-mail	
Mai	74 (69,2%)
1 o 2 volte nel periodo	26 (24,3%)
1 o 2 volte al mese	6 (5,6%)
Ogni giorno	1 (0,9%)

Tab. XI. Frequenza diffusione riprese o foto di situazioni imbarazzanti su internet.

Frequenza diffusione riprese o foto di situazioni imbarazzanti su internet	
Mai	64 (47,8%)
1 o 2 volte nel periodo	57 (42,5%)
1 o 2 volte al mese	8 (6%)
1 o 2 volte alla settimana	4 (3%)
Ogni giorno	1 (0,7%)

Tab. XII. Frequenza diffusione dicerie su internet.

Frequenza diffusione dicerie su internet	
Mai	43 (29,9%)
1 o 2 volte nel periodo	64 (44,4%)
1 o 2 volte al mese	24 (16,7%)
1 o 2 volte alla settimana	10 (6,9%)
Ogni giorno	3 (2,1%)

Tab. XIII. Frequenza insulti internet.

Insulti su internet	
Mai	48 (35,3%)
1 o 2 volte nel periodo	59 (43,4%)
1 o 2 volte al mese	20 (14,7%)
1 o 2 volte alla settimana	7 (5,1%)
Ogni giorno	2 (1,5%)

DISCUSSIONE

Abbiamo esaminato la prospettiva dell'insegnante (*teacher's report*) riguardo al fenomeno oggetto di studio. Questo tipo di rilevamento risulta efficace quando si voglia comprendere la posizione e preparazione del docente preliminarmente allo sviluppo e l'attivazione di misure di prevenzione e contrasto al fenomeno che siano efficaci, valide e specifiche. Nel complesso, i docenti che hanno partecipato alla ricerca si sono dimostrati collaborativi e capaci di rispondere con appropriatezza al questionario e di riportare quanto osservato in classe.
Il nostro studio conferma i dati di letteratura circa l'alta prevalenza dei fenomeni di bullismo e cyber-bullismo nella scuola [18]. Riteniamo che l'età prevalentemente matura dei docenti (30-40 anni, 40-50 anni) possa avere influenzato la capacità di rilevamento del bullismo, per esperienza didattica e conoscenza del fenomeno.
Per quanto riguarda il bullismo tradizionale le forme di prepotenza verbali sono state riportate più frequentemente, seguite da quelle di esclusione/manipolazione sociale e infine le aggressioni fisiche. La maggior parte degli insegnanti affermava che i ragazzi parlano con loro delle prepotenze e di essere in grado di poter fare qualcosa per il problema, tuttavia circa il 25 e il 15% sosteneva che i ragazzi non parlano con loro delle prepotenze e di non poter fare nulla per intervenire. Questo dato conferma quanto riferito da altri autori circa la reticenza a comunicare atti di bullismo subiti.
La quasi totalità degli insegnanti intervistati concorda sull'effetto negativo che le prepotenze possono avere sulle relazioni interpersonali in classe e che il metodo educativo e la personalità dell'insegnante incidono molto sull'intensità dei fenomeni di bullismo.
A giudizio dei docenti tutti i comportamenti di cyber-bullismo hanno una frequenza sporadica (riferiti 1 o 2 volte nel periodo, 1 o 2 volte al mese).
Il cyber-bullismo è ritenuto dalla quasi totalità degli insegnanti come più pericoloso del bullismo tradizionale. Questi ultimi dati mettono in luce la natura più nascosta e difficile da rilevare del cyber-bullismo. Tralasciando l'ipotesi che il bullismo espresso in questa forma sia realmente più pericoloso, vogliamo sottolineare che nell'immaginario dell'insegnante l'atto perpetrato attraverso i media acquista carattere di maggiore pericolosità.
I dati suggeriscono alcune ipotesi in campo preventivo. Gli obiettivi della prevenzione dovrebbero essere indirizzati: a) ad accrescere la fiducia degli studenti verso la possibilità di modificare il fenomeno, comunicando all'insegnante gli episodi di prepotenza; b) ad incrementare l'abilità del docente ad affrontare il bullismo in classe con strategie che includano soprattutto la promozione di relazioni sociali positive e di capacità di regolazione delle emozioni. Infine, gli insegnanti devono essere adeguatamente preparati circa i comportamenti di cyber-bullismo i quali sono più nascosti e quindi difficili da rilevare.

CONCLUSIONI

Lo studio si inserisce nel contesto delle linee di orientamento per azioni di prevenzione e di contrasto al bullismo e al cyber-bullismo emanate dal MIUR nel 2015 e recentemente aggiornate per quanto riguarda le azioni contro il cyber-bullismo [19 20]. In questi documenti è ricordata la necessità di dare continuità alle azioni già avviate dalle istituzioni scolastiche contribuendo con nuove riflessioni e innovazioni e mantenendo un ruolo di centralità in tutte quelle azioni di prevenzione necessarie al contrasto del fenomeno.
I nostri dati indicano che i docenti possono essere messi in grado di individuare fenomeni di bullismo e segnalarli. Il fenomeno del bullismo è senz'altro complesso e determinato da fattori sociali e culturali, non necessariamente legato a forme di disagio psichico. Tuttavia è evidente che i ragazzi a rischio e le vittime possono rientrare in una percentuale difficilmente stimabile tra i soggetti bisognosi di una valutazione specialistica. Il docente potrebbe cogliere eventuali sintomi di disagio sottesi alla condotta rendendo possibile la valutazione del rischio psicopatologico. Desideriamo chiarire che non stiamo ipotizzando una segnalazione ai servizi di neuropsichiatria infantile di bulli e vittime, ma solo forme di collaborazione atte a comprendere se alcuni singoli episodi siano indicativi di un disagio psichico presente o potenziale. Siamo consapevoli che il timore della medicalizzazione è uno dei principali ostacoli alla collaborazione con le famiglie.
Proprio la complessità del fenomeno e i fraintendimenti che può generare rendono necessaria l'integrazione e lo scambio tra discipline umanistiche e mediche: in particolare, le competenze del neuropsichiatra infantile, del pedagogista, degli psicologi e degli studiosi di fenomeni sociali devono entrare in sinergia per potenziare le competenze del docente nella lotta ad un evento di vita stressante che grava sullo sviluppo psico-affettivo di bambini e adolescenti.

Bibliografia

1 Olweus D. *Bullying at school: what we know and what we can do*. Oxford, UK; Cambridge, USA: Blackwell 1993.

2 Juvonen J, Graham S. *Bullying in schools: the power of bullies and the plight of victims*. Annu Rev Psychol 2014;65:159-85.

3 Kaltiala-Heino R, Rimpelä M, Rantanen P, et al. *Bullying at school – an indicator of adolescents at risk for mental disorders*. J Adolesc 2000;23:661-74.

[4] Wilson GT, Shafran R. *Eating disorders guidelines from NICE*. Lancet 2005;365:79-81.

[5] Dempsey AG, Sulkowski ML, Nichols R, et al. *Differences between peer victimization in cyber and physical settings and associated psychosocial adjustment in early adolescence*. Psychology in the Schools 2009;46(10).

[6] Wang J, Nansel TR, Iannotti RJ. *Cyber and traditional bullying: differential association with depression*. J Adolesc Health 2011;48:415-7.

[7] Genta ML. *Il bullismo*. *Ragazzi aggressivi a scuola*. Roma: Carocci 2002.

[8] Catone G, Marwaha S, Kuipers E, et al. *Bullying victimisation and risk of psychotic phenomena: analyses of British national survey data*. Lancet Psychiatry 2015;2:618-24.

[9] Catone G, Marwaha S, Lennox B, et al. *Bullying victimisation and psychosis: the interdependence and independence of risk trajectories*. B J Psych Advances 2017;23 397-406.

[10] Kim YS, Leventhal B. *Bullying and suicide. A review*. Int J Adolesc Med Health 2008;20:133-54.

[11] Copeland WE, Bulik CM, Zucker N, et al. *Does childhood bullying predict eating disorder symptoms? A prospective, longitudinal analysis.* Int J Eat Disord 2015;48:1141-9.

[12] Wang J, Iannotti RJ, Nansel TR. *School bullying among adolescents in the United States: physical, verbal, relational, and cyber*. J Adolesc Heal 2009;45:368-75.

[13] Kowalski RM, Limber SP, Limber S, et al. *Cyberbullying: bullying in the digital age*. Malden (MA): John Wiley & Sons 2012.

[14] Menesini E. *Bullismo: le azioni efficaci della scuola. Percorsi italiani alla prevenzione e all'intervento*. Trento: Edizioni Erickson 2003.

[15] Menesini E. *Bullismo: che fare? Prevenzione e strategie d'intervento nella scuola*. Firenze: Giunti 2000.

[16] Palladino BE, Nocentini A, Menesini E. *Evidence based intervention against bullying and cyberbullying: evaluation of the NoTrap! program in two independent trials*. Aggress Behav 2016;42:194-206.

[17] Bacchini D, Amodeo A, Vitelli R, et al. *La valutazione del bullismo negli insegnanti*. Ricerche di Psicologia 1999;23:75-103.

[18] Catone G, Siciliano M, Pisano S, et al. *Una ricerca epidemiologica sul bullismo: dati della città metropolitana di Napoli*. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2018;38:2-8.

[19] MIUR. *Linee di orientamento per azioni di prevenzione e contrasto al bullismo e cyber-bullismo*. Aprile 2015.

[20] MIUR. Dipartimento per il sistema educativo di istruzione e di formazione Direzione Generale per lo Studente, l'Integrazione e la Partecipazione. *Aggiornamento Linee di Orientamento per la prevenzione e il contrasto del cyberbullismo*. Ottobre 2017.

ARTICOLO ORIGINALE

Profilo cognitivo, caratteristiche emotive-comportamentali e stress genitoriale in ragazzi con sindrome 47,XYY

Cognitive profile, emotional-behavioral features and parental stress in 47,XYY boys

F.F. Operto[1], G.M.G. Pastorino[1 2], E. Amadori[1 2], R. Mazza[3], P. Bernardo[4 5], S. Campanozzi[3], M. Malianni[1], L. Margari[3], G. Coppola[1]

[1] Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria, Università degli Studi di Salerno, Scuola Medica Salernitana, Salerno; [2] Dipartimento di Salute Fisica e Mentale e Medicina Preventiva, Università della Campania "L. Vanvitelli", Napoli; [3] Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze di Base, Neuroscienze e Organi di Senso, Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari; [4] Dipartimento di Neuroscienze, Ospedale Pediatrico Santobono-Pausilipon, Napoli; [5] Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli Studi di Napoli"Federico II", Napoli

Riassunto

Obiettivo. Descrivere il profilo cognitivo, comportamentale ed emotivo in una coorte di bambini con sindrome 47,XYY e misurare lo stress genitoriale.

Metodi. Abbiamo condotto uno studio osservazionale cross-sectional comparando 11 ragazzi con diagnosi di sindrome 47,XYY e 11 maschi abbinati per età con cariotipo normale (46,XY). I partecipanti hanno effettuato test standardizzati per la valutazione cognitiva e dei problemi emotivi/comportamentali e i loro genitori hanno completato un questionario sullo stress genitoriale.

Risultati. I nostri risultati hanno mostrato un normale profilo cognitivo in tutti i partecipanti, con punteggi più bassi nelle abilità verbali e nelle funzioni esecutive (attenzione e memoria) nei ragazzi con sindrome 47,XYY rispetto ai ragazzi con cariotipo 46,XY. Anche i problemi esternalizzanti e internalizzanti sono risultati più comuni nel gruppo 47,XYY. I livelli di stress nei genitori dei ragazzi con sindrome 47,XYYerano più alti che nei genitori dei ragazzi con cariotipo 46,XYe differivano tra madri e padri. Inaspettatamente, la diagnosi postnatale è stata associata a livelli più elevati di stress materno. Al contrario, la diagnosi prenatale non ha avuto alcun impatto su nessuno dei parametri analizzati.

Conclusioni. alcune specifiche caratteristiche cognitive, emotive e comportamentali possono essere presenti in bambini con sindrome 47,XYY rispetto a quelli con cariotipo 46,XY. Come previsto, è presente un livello superiore di stress genitoriale in queste famiglie, sebbene la diagnosi prenatale non sembri influenzare nessuno di questi parametri. Il presente studio può contribuire ad una migliore definizione del profilo cognitivo e dei comportamenti internalizzanti ed esternalizzanti nei bambini con sindrome 47,XYY e potrebbe aiutare coloro che sono coinvolti nella consulenza prenatale e nella sorveglianza pediatrica.

Parole chiave: 47,XYY, Profilo cognitivo, Difficoltà emotivo-comportamentali, Stress genitoriale

Summary

Objective. *To describe cognitive, behavioral, and emotional features in a cohort of children with 47,XYY syndrome, and to verify stress levels in parents.*

Background. *47,XXY syndrome is a common chromosome aneuploidy that seems to be associated with some conditions of neuropsychiatric interest.*

Methods. *Our cohort included 11 boys diagnosed with 47,XYY syndrome and 11 age-matched male with normal karyotype (46,XY). The participants performed standardized tests for cognitive assessment and emotional/behavioral problems, and their parents completed a questionnaire on parental stress. The data were analyzed using parametric and non-parametric statistical methods.*

Results. *Our study showed a normal cognitive profile, with lower scores in verbal ability and executive functions (attention and memory) compared than in performance ability. Externalizing and internalizing problems were also more prevalent in the 47,XYYgroup. Parental stress levels were higher than in the normal population and differed between mothers and fathers. Surprisingly, post-natal*

CORRISPONDENZA

Francesca Felicia Operto, Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria, Università degli Studi di Salerno, Scuola Medica Salernitana, Salerno -Tel. +390089 672578 - E-mail: opertofrancesca@gmail.com

diagnosis was associated with higher levels of maternal stress. Conversely, prenatal diagnosis had no impact on any of the parameters analyzed.

Conclusions. *Behavioral traits and specific cognitive profile may be present in children with 47,XYY syndrome. As expected, a greater level of parental stress is present in these families, although prenatal diagnosis does not seem to influence any of these parameters. The present study describe in detail the neuropsychiatric profile in children with47,XYYsyndrome and should aid those involved in prenatal counseling and pediatric surveillance.*

Key words: 47,XYY, Cognitive profile, Emotional-behavioral difficulties, Parental stress

INTRODUZIONE

Alcune aneuploidie dei cromosomi sessuali conferiscono un maggior rischio di disordini del neurosviluppo e del comportamento [1 2]. Tra queste, la sindrome 47,XYY,che ha una prevalenza di 1/1000 nati maschi, rimane spesso sotto diagnosticata [3 4]. Negli ultimi anni, tuttavia, dato il più frequente ricorso a metodiche di diagnosi prenatale, questa condizione viene individuata sempre più frequentemente durante la gravidanza,[3]costituendo una sfida per il counseling genitoriale. Gli attuali dati della letteratura suggeriscono un aumento dell'ansia genitoriale riguardo le conseguenze cliniche della sindrome 47,XXY e sull'eventuale impatto che potrebbe determinare sulle traiettorie di sviluppo e sulla qualità della vita [5-7]. Pertanto, al fine di migliorare il counseling prenatale, così come il monitoraggio pediatrico e neuropsichiatrico, è necessario che il fenotipo 47, XYY-correlato sia caratterizzato più dettagliatamente.

La letteratura esistente mostra che il fenotipo neurocomportamentale associato alla sindrome 47,XXY deve essere ancora pienamente definito e che i meccanismi molecolari attraverso i quali il cromosoma Y soprannumerario influenza il funzionamento cognitivo, sociale e comportamentale restano ancora da chiarire. Tuttavia, Ross et al. [2] hanno scoperto che l'espressione di NLGN4Y, un gene coinvolto nella funzione sinaptica, era aumentato nei ragazzi con XYY e che questo si correlava con i comportamenti del disturbo dello spettro autistico e i deficit di attenzione. In più, numerosi studi di neuroimaging hanno suggerito che alcune caratteristiche della sindrome 47,XYY hanno un correlato neuroanatomico associato al deficit del linguaggio e della comunicazione. Ad esempio, Bryant et al. [8] hanno scoperto che la sindrome 47,XYY era associata con aumentato volume della sostanza cerebrale, con riduzione della sostanza grigia e bianca frontotemporale. Al contrario, Lepage et al. [9] hanno riscontrato un'alterazione del volume della sostanza grigia nella regione insulare e in quella parietale, così come delle modifiche della sostanza bianca nei lobi frontali e parietali superiori.

In aggiunta, numerosi autori hanno riportato un aumentato rischio di problemi cognitivi e comportamentali, attraverso recenti studi che investigano le associazioni tra il cariotipo 47,XYY e il disturbo da deficit di attenzione ed iperattività (ADHD) [2 10], i disturbi dello spettro autistico (ASD) [2 11-15], i problemi sociali [1 12 16], il ritardo motorio o del linguaggio [17-19], così come un basso QI e le difficoltà di apprendimento [20 21].

Molteplici studi hanno riportato una correlazione tra i livelli di stress genitoriale e vari disordini dello sviluppo quali ASD, ADHD e disturbi del linguaggio e dell'apprendimento [13 22-24]. Tuttavia, per quel che sappiamo, lo stress genitoriale non è stato valutato nei genitori dei ragazzi con sindrome 47,XYY. Per questo motivo, il presente studio si propone di chiarire il fenotipo clinico dei pazienti con sindrome 47,XYY, con un focus sui profili cognitivi, comportamentali ed emotivi, così come di analizzare la relazione tra questo fenotipo e i livelli di stress genitoriale, tenendo in considerazione il possibile impatto della diagnosi prenatale.

METODI

Partecipanti

Abbiamo condotto uno studio osservazionale trasversale di comparazione che ha incluso 11 ragazzi con diagnosi di sindrome 47,XYY, giunti presso l'U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Salerno da differenti regioni del sud Italia. I soggetti giungevano alla nostra osservazione per difficoltà scolastiche (tre pazienti), difficoltà del linguaggio (tre pazienti) o per semplice follow-up dovuto alla diagnosi prenatale di sindrome 47,XYY (cinque pazienti). Sono stati inoltre reclutati undici ragazzi con normale cariotipo 46,XY appaiati con il gruppo 47,XYY per età, livello di istruzione materno e problematiche scolastiche o di linguaggio.

I genitori di ciascun paziente hanno fornito informazioni accurate, inclusa la storia neuropsichiatrica familiare, lo sviluppo psicomotorio oi pregressi trattamenti riabilitativi. Si è tenuto conto anche del momento della diagnosi (prenatale o postnatale).

La valutazione neuropsicologica è stata eseguita nell'Area Funzionale della U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Salerno. I genitori hanno compilato

un questionario sul comportamento e sullo stress genitoriale. I pazienti hanno completato dei test cognitivi in un'unica sessione giornaliera con un solo neuropsichiatra infantile. Tutti i soggetti sono stati sottopostial seguente protocollo neurospicologico:

1. valutazione cognitiva utilizzando la Wechsler Intelligence Scale for Children [25];
2. valutazione emotiva e comportamentale utilizzando un questionario completato dai genitori – la Child BehaviorChecklist 6-18 [26];
3. valutazione dello stress genitoriale e della relazione genitore-bambino utilizzando il Parent Stress Index (PSI) Short Form, un questionario di autovalutazione [27].

Sia ai pazienti che ai loro genitori sono state fornite informazioni dettagliate riguardanti lo studio. Il consenso informato scritto dei genitori è stato ottenuto per tutti i pazienti. Le procedure sono state approvate dal Comitato Etico locale (Campania Sud) e sono conformi alla Dichiarazione di Helsinki.

I punteggi grezzi ottenuti dalla WISC-IV sono stati convertiti in punteggi pesati per età, per essere comparati con i valori di una normale popolazione di riferimento. Il range normale include punteggi tra 85 e 115 (M = 100, DS = 15). I punteggi < 85 (i.e., più di una deviazione standard al di sotto della media) si trovano nel range "medio basso". I punteggi < 70 (i.e., più di due deviazioni standard al di sotto della media) sono nel range "molto basso". I punteggi grezzi ottenuti da ogni subscala della CBCL e del PSI sono stati convertiti in t-score per la comparazione con la popolazione normale, a seconda delle età. I t-score della CBCL compresi tra 65 e 70 si collocano nel range "clinico borderline", mentre i t-score> 70 ricadono nel range "clinico". Per la PSI, i t-score > 85 sono considerati "clinicamente significativi". I risultati neuropsicologici sono stati espressi come media ± DS e come percentuale di soggetti con punteggio inferiore a quello atteso. Per valutare le differenze significative nei punteggi medi, i gruppi sono stati comparati utilizzando t-test per campioni indipendenti. Il test esatto di Fisher è stato utilizzato per identificare differenze significative tra variabili. Il test di Correlazione di Spearman (a due code) è stato eseguito per valutare la correlazione tra differenti subscale di test. L'influenza di variabili multiple sul profilo cognitivo, emotivo e comportamentale, così come sullo stress genitoriale, è stata analizzata utilizzando ANOVA. Per l'elaborazione statistica abbiamo utilizzato lo Statistical Package for Social Science (SPSS), versione 23.0 [28]. P-value < 0,05 sono stati considerati statisticamente significativi.

RISULTATI

Dati demografici dei partecipanti

La nostra coorte era composta da 11 ragazzi con diagnosi di sindrome 47,XYY di età compresa tra gli 8 e i 14 anni (M = 10 anni, DS = 1,79 anni) ed 11 ragazzi appaiati per età (M = 10 anni, DS = 1,90 anni) con un cariotipo normale (46, XY). Cinque dei ragazzi con sindrome 47,XYY avevano ricevuto diagnosi prenatale e tutti i ragazzi con sindrome 47,XYY avevano ricevuto conferma della diagnosi attraverso analisi del cariotipo in epoca post-natale. Due dei ragazzi del gruppo 47,XYY avevano una storia familiare di disordini neuropsichiatrici (i.e., ASD e disturbi dell'apprendimento). Nessuno dei pazienti aveva sofferto di complicanze alla nascita o durante la gestazione. Cinque pazienti avevano una storia di ritardo motorio lieve (tre pazienti) e/o ritardo del linguaggio (tre pazienti), e solo due di questi avevano effettuato terapia riabilitativa (psicomotricità o logopedia, rispettivamente). Le caratteristiche del campione sono riassunte in Tabella I.

Valutazione cognitiva: WISC-IV

I ragazzi con sindrome 47, XYY avevano un quoziente intellettivo totale(QIT) medio nella norma (M = 93,18). Un'analisi dettagliata dei singoli indici ha mostrato che l'indice di ragionamento percettivo cadeva nel range della norma in tutti i pazienti, mentre gli indici di comprensione verbale, memoria di lavoro e velocità di elaborazione erano ai limiti inferiori (punteggio < 85) in due dei nostri pazienti (18,2%).

L'analisi dei valori medi ha confermato punteggi più alti nell'indice di ragionamento percettivo (M = 101.64, DS = 8.29) rispetto agli indici di comprensione verbale (M = 91.82, SD = 7.35), memoria di lavoro (M = 93, SD = 11,34) e velocità di elaborazione (M = 91,27, SD = 9,19).

Il confronto con il gruppo46,XY ha mostrato alcune differenze significative. Nello specifico, il punteggio medio del QIT era inferiore nel gruppo 47,XYY rispetto al gruppo 46,XY ($p < 0,001$ con il test di Student a due code; Fig. 1). Anche i punteggi medi degli indici di comprensione verbale ($p = 0,001$), memoria di lavoro ($p = 0,030$) e velocità di elaborazione ($p = 0,002$) erano inferiori nel gruppo 47,XYY rispetto al gruppo 46,XY (Fig. 1). Al contrario, l'indice di ragionamento percettivo non differiva significativamente tra i due gruppi ($p = 0,387$; Fig. 1).

Valutazione emotiva e comportamentale: CBCL 6-18

L'analisi dei punteggi della CBCL ha mostrato punteggi clinici (t > 70) in diverse subscale, con sintomi sia internalizzanti che esternalizzanti (Fig. 2).

Tab. I. Caratteristiche del campione.

	47,XYY	46,XY	p-value
Età (anni)	10,00 ± 1,79	10,27 ± 1,9	0,733
Età materna (anni)	37,45 ± 4,3	38,45 ± 4,13	0,584
Età paterna (anni)	39,36 ± 3,5	41,45 ± 3,3	0,167
Livello di educaziona materna	8 scuola superiore 3 università	8 scuola superiore 3 università	1
Età alla diagnosi	5/11 prenatale 6/11 post-natale	_____	_____
Condizioni neuropsichiatriche	3/11 apprendimento 3/11 linguaggio	-	_____
Sviluppo psicomotorio	3/11 ritardo motorio lieve 3/11 ritardo del linguaggio	-	_____
Trattamento riabilitativo	1/11 psicomotricità 1/11 logopedia	-	_____
Familiarità neuropsichiatrica	1/11 autismo 1/11 disturbo di apprendimento	-	_____

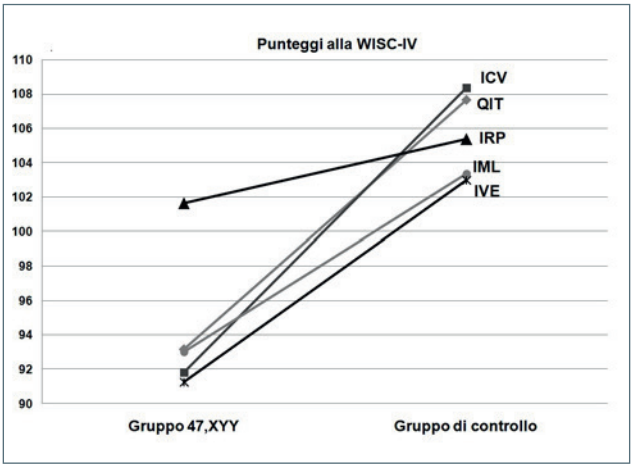


Fig. 1. Paragone tra i punteggi della Wechsler Intelligence Scale for Children del gruppo 47,XYY e del gruppo 46,XY. WISC-IV = Wechsler Intelligence Scale for Children; QIT = Quoziente intellettivo totale ICV = Indice di Comprensione Verbale; IPR = Indice di Ragionamento Visuo-percettivo; IML = Indice di Memoria di Lavoro; IVE = Indice di Velocità di elaborazione.

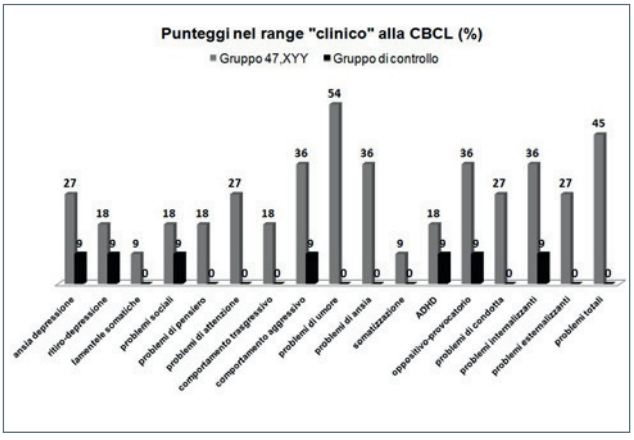


Fig. 2. Punteggi nel range "clinico" (%) alla Child Behavior Check-List nel gruppo 47,XYY e 46,XY. CBCL = Child Behavior Check-List. ADHD = Disturbo da deficit di attenzione/iperattività.

Il confronto tra punteggi medi ha mostrato che la coorte 47,XYY aveva punteggi significativamente più alti nelle seguenti subscale: ansia/depressione (p = 0,029 con il test t di Student a due code), ritiro/depressione (p = 0,039), problemi di attenzione (p = 0,036), comportamento aggressivo (p = 0,030), disturbi dell'umore (p = 0,003), disturbi d'ansia (p = 0,009), comportamento oppositivo-provocatorio (p = 0,033), problemi internalizzanti (p = 0,042), problemi esternalizzanti (p = 0,030) e problemi totali (p = 0,027).

L'analisi statistica della proporzione di soggetti nel "range clinico borderline" o nel "range clinico" ha rivelato differenze statisticamente significative tra i due gruppi. Nello specifico, nel gruppo 47,XYY c'era un numero maggiore di soggetti all'interno del range "clinico borderline" rispetto al gruppo 46,XY nelle seguenti subscale: ansia/depressione (p = 0,024 con il test esatto di Fisher a due code), problemi di attenzione (p = 0,035), problemi di umore (p = 0,030), problemi d'ansia (p = 0,012), problemi di condotta (p = 0,035), problemi internalizzanti (p = 0,008), problemi esternalizzanti (p = 0,035) e problemi totali (p = 0,012). Inoltre, nel gruppo 47,XYY un numero maggiore di soggetti ricadeva nel "range clinico" delle seguenti due subscale: problemi di umore (p = 0,012) e problemi totali (p = 0,035).

Analisi di correlazione tra le subscale della CBCL

Utilizzando il test di correlazione di Spearman per analizzare i diversi domini misurati dalla CBCL, abbiamo

Tab. II. Analisi di correlazione tra sottoscale della Child Behavior CheckList . ADHD, disturbo da deficit di attenzione/iperattività.

	Problemi di pensiero	Deficit di attenzione	Comp. trasgressivo	Comp. aggressivo	Problemi di umore	ADHD	Oppositivo-provocatorio	Problemi di condotta	Problemi Internal.	Problemi Estemal.
Ansia/ depressione				0,75 0,008**			0,78 0,004**			0,71 0,015*
Problemi sociali	0,64 0,035*						0,63 0,037*	0,71 0,014*		
Problemi di pensiero		0,78 0,005**	0,80 0,003**	0,80 0,003**		0,78 0,005**	0,81 0,003**	0,86 0,001**	0,81 0,003**	0,91 0,000**
Deficit di attenzione			0,74 0,009**	0,76 0,006**	0,69 0,02*	0,65 0,029*	0,68 0,022*	0,78 0,005**	0,61 0,048*	0,84 0,001**
Comp. trasgressivo				0,84 0,001**	0,69 0,02*		0,82 0,002**	0,92 0,002**	0,75 0,008**	0,89 0,000**
Comp. aggressivo						0,81 0,003**	0,89 0,000**	0,78 0,005**	0,62 0,044*	0,94 0,000**
oppositivo-provocatorio								0,84 0,001**	0,67 0,023*	0,92 0,000**
Problemi di condotta									0,86 0,001**	0,91 0,000**
Problemi Internal.										0,89 0,003**

**Significativo per p < 0.01; *Significativo per p < 0,05.

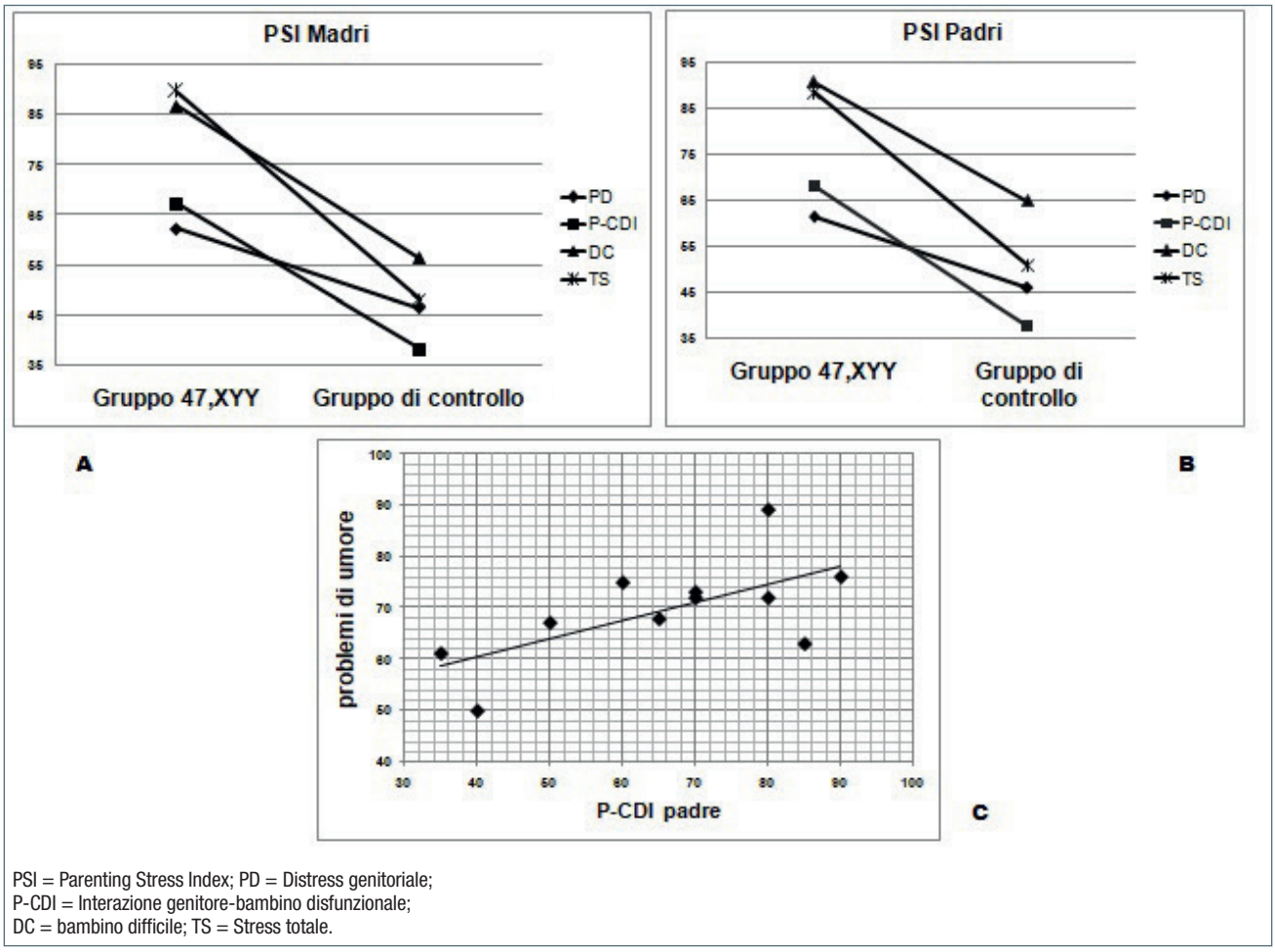
riscontrato diverse correlazioni significative (Tab. II). In particolare, ci sono state correlazioni significative tra problemi internalizzanti e problemi di attenzione (p = 0,048), comportamento trasgressivo (p = 0,008), comportamento aggressivo (p = 0,044), comportamento oppositivo-provocatorio (p = 0,023) e problemi di condotta (p = 0,001). La variabile problemi di umore era significativamente correlata a problemi di attenzione (p = 0,02) e violazione delle regole (p = 0,02). I problemi esternalizzanti sono stati correlati a ansia/depressione (p = 0,015) e problemi internalizzanti (p = 0,003).

Valutazione dello stress genitoriale e della relazione genitore-figlio

Il PSI, somministrato separatamente a ciascun genitore, ha mostrato un livello di stress clinicamente significativo nell'82% delle madri (9/11) e nell'82% dei padri (9/11), con punteggi di stress totale simili (M = 89,5 per le madri; M = 88,6 per i padri). L'analisi delle singole scale ha mostrato che il 27% delle madri (3/11) e il 18,2% dei padri (2/11) riportava un livello clinicamente significativo di stress genitoriale, il 45,5% delle madri (5/11) e il 27,3% dei padri (3/11) riferiva interazioni genitore-figlio disfunzionali e il 63,6% delle madri (7/11) e il 90,9% dei padri (10/11) descriveva il comportamento del loro bambino come difficile da gestire.

I punteggi medi di PSI ottenuti da entrambi i genitori dei ragazzi con sindrome 47,XYY sono stati più alti di quelli dei genitori dei ragazzi con cariotipo46,XY (Figg. 3a e 3b). In particolare, il gruppo 47,XYY ha mostrato punteggi più alti nelle seguenti scale: interazioni genitore-figlio disfunzionali (p = 0,017 per le madri e p = 0,006 per i padri, t-test di Student a due code), difficoltà a gestire il comportamento del proprio bambino (p = 0,002 sia per le madri che per i padri) e stress totale (p < 0,001 sia per le madri che per i padri).

Inoltre, la proporzione di soggetti con punteggi clinicamente significativi è stata significativamente più alta tra i genitori del gruppo 47,XYY rispetto ai genitori del gruppo46,XY nelle stesse scale: interazioni genitore-figlio disfunzionali (p = 0,035 sia per le madri che per i padri, test esatto di Fisher a due code), difficoltà a gestire il comportamento del proprio bambino (p = 0,024 per le madri e 0,002 per i padri) e stress totale (p = 0,019 per le madri e 0,002 per i padri).



PSI = Parenting Stress Index; PD = Distress genitoriale;
P-CDI = Interazione genitore-bambino disfunzionale;
DC = bambino difficile; TS = Stress totale.

Fig. 3. A. Paragone tra il punteggio al Parenting Stress Index delle madri del gruppo 47,XYY e del gruppo 46,XY; **B.** Paragone tra il punteggio al Parenting Stress Index dei padri del gruppo 47,XYY e del gruppo 46,XY; **C.** Correlazione tra i livelli di stress dei padri e la presenza dei problemi depressivi nei figli nel gruppo 47,XYY.

Correlazione tra stress genitoriale, problemi emotivi/comportamentali e quoziente intellettivo

È emersa una correlazione significativa tra i livelli di stress genitoriale e i problemi emotivo-comportamentali del bambino. L'analisi di correlazione di Spearman tra punteggi della CBCL e del PSI ha mostrato una correlazione positiva tra la disfunzione percepita nell'interazione genitore-figlio da parte dei padri – ma non delle madri – e la presenza di disturbi dell'umore nei bambini ($\rho = 0,63$; $p = 0,039$; Fig. 3c).

Analisi dello stress genitoriale nella diagnosi pre e postnatale

L'ANOVA ha mostrato che i livelli di distress genitoriale erano più alti tra le madri che avevano ricevuto una diagnosi postnatale rispetto a quelle che avevano ricevuto una diagnosi prenatale ($p = 0,041$).

DISCUSSIONE

La sindrome 47,XYY (aneuploidia del cromosoma sessuale) è associata ad un aumentato rischio di problemi cognitivi e comportamentali, quali ADHD [10], ASD [11 13 14], problemi sociali [1 12 16], ritardo motorio o del linguaggio [17 18], QI leggermente inferiore e difficoltà di apprendimento [20 21]. Le caratteristiche comportamentali comprendono un aumento del rischio di impulsività, disregolazione comportamentale ed altri comportamenti esternalizzanti. Il meccanismo molecolare attraverso cui il cromosoma Y extra può influenzare i fattori cognitivi, sociali e comportamentali è sconosciuto, sebbene studi di neuroimaging suggeriscano che alcuni aspetti della sindrome 47,XYY hanno un correlato neuroanatomico, specialmente per disturbi del linguaggio e della comunicazione [8 9].

Pochi studi in letteratura hanno esaminato queste

difficoltà, anche se costituiscono la principale causa di ansia ed atteggiamenti negativi anticipatori nei genitori [5-7]. Nel nostro studio, la valutazione cognitiva ha mostrato un normale profilo cognitivo nei pazienti con sindrome47,XYY, con valori del QIT entro il range normale per tutti gli 11 pazienti. Nel 2010, Leggett et al. [21] hanno identificato 46 articoli in letteratura riguardanti la trisomia del cromosoma sessuale XXX, XYY o XXY. Nella loro revisione sistematica, hanno riportato che i maschi con XYY avevano un QI nel range normale. Tuttavia, nel presente studio, l'analisi dei subtest della WISC-IV ha dimostrato che l'abilità verbale, misurata dall'indice di comprensione verbale, era significativamente inferiore nel gruppo 47,XYY rispetto al gruppo 46,XY (Fig. 1). Questo risultato corrobora gli studi precedenti. Ad esempio, Bryant et al. [8] hanno valutato le abilità verbali, non verbali e visuo-spaziali in otto ragazzi con sindrome XYY, riscontrando che sia i punteggi relativi alla componente verbale che non verbale erano significativamente inferiori nei ragazzi XYY rispetto a quelli con sviluppo tipico 46,XY. Le difficoltà verbali potrebbero essere un'espressione dei disturbi di linguaggio spesso riscontrati in questi pazienti[17,20,21]e possono essere correlate al futuro sviluppo di disturbi dell'apprendimento. Nella nostra coorte, tre pazienti hanno manifestato un ritardo del linguaggio.

Per quanto riguarda la memoria di lavoro e la velocità di elaborazione, abbiamo riscontrato punteggi più bassi tra i nostri pazienti con sindrome 47,XYY rispetto a quelli con cariotipo 46,XY (Fig. 1). Dal punto di vista clinico, questi risultati riflettono la difficoltà a mantenere l'attenzione e la concentrazione, suggerendo che i pazienti con sindrome 47,XYY abbiano difficoltà con altre funzioni esecutive, come si è visto in studi precedenti, i quali hanno riportato seri problemi di attenzione tra i ragazzi con il cariotipo 47,XYY [2 15 18].

Riguardo il profilo emotivo e comportamentale dei ragazzi con sindrome 47,XYY, i nostri risultati suggeriscono che essi abbiano un maggior rischio tanto di sintomi esternalizzanti (come violazione delle regole e comportamenti aggressivi, oppositivi o provocatori) quanto di sintomi internalizzanti (come problemi depressivi e di ansia; Fig. 2).

I problemi esternalizzanti sono stati descritti in studi precedenti,[1,2]così come la presenza di sintomi di disattenzione/iperattività [2 15]. Ciò nonostante, a quanto ci risulta, nessuno studio precedente ha identificato una più alta prevalenza di disturbi dell'umore in questi pazienti.

L'analisi dei singoli punteggi nella CBCL ha mostrato correlazioni significative tra problemi esternalizzanti ed internalizzanti in ragazzi con sindrome 47,XYY (Tab. II). In particolare, i disturbi internalizzanti erano correlati positivamente con problemi di attenzione, di violazione delle regole, comportamento aggressivo, disturbi oppositivo-provocatori e problemi di condotta. Pertanto, potrebbe esserci un collegamento tra problemi internalizzanti e lo sviluppo di comportamenti esternalizzanti secondari.

La diagnosi genetica di sindrome 47,XYY è associata a stress genitoriale ed ansia [5-7]. Il presente studio ha mostrato livelli significativamente più elevati dello stress genitoriale totale nel gruppo 47,XYY rispetto al gruppo 46,XY (Figg. 3a e 3b).Allo stesso modo, una percentuale più alta di genitori del gruppo 47,XYY rispetto al gruppo 46,XY ha descritto i propri figli come "difficili" e ha lamentato una "interazione genitore-figlio disfunzionale".

L'analisi dei punteggi del PSI e della CBCL ha mostrato una correlazione significativa tra i livelli di stress paterno e la presenza di disturbi dell'umore nei bambini (Fig. 3c). Questa correlazione non è stata riscontrata nelle madri. Noi ipotizziamo che i padri potrebbero trovare più difficile far fronte alle difficoltà emotive e ai sintomi internalizzanti dei propri figli. I nostri risultati suggeriscono, in ogni caso, che entrambi i genitori sono preoccupati circa la relazione genitore-bambino e sperimentano un senso di inadeguatezza inerente al loro ruolo genitoriale.

Nel nostro studio la diagnosi prenatale non ha influenzato la prestazione cognitiva o il profilo comportamentale. Questo è interessante, perché implica che il profilo descritto rappresenti una specifica caratteristica dei pazienti piuttosto che una conseguenza delle influenze o degli atteggiamenti preventivi dei genitori, come è stato spesso suggerito in altri studi [6 7].

Sorprendentemente, i livelli di stress erano significativamente più elevati nei genitori di bambini che avevano avuto una diagnosi postnatale, specialmente nelle madri. Oltretutto, è già noto che lo screening prenatale, quando accompagnato da un adeguato counseling, riduce i livelli di ansia e di stress nei genitori [5-7 24].

Alla luce di ciò, la definizione del fenotipo clinico nelle malattie genetiche è un obiettivo importante per la diagnosi prenatale, in quanto consente di fornire precocemente informazioni ai genitori, il che può ridurre i livelli di ansia e di stress.

È difficile trarre conclusioni definitive dal presente studio per i limiti intrinseci dovuti alla piccola dimensione del campione e ai partecipanti reclutati tutti dalla stessa regione geografica. Inoltre, sei pazienti giungevano per difficoltà di linguaggio o di apprendimento, il che potrebbe rappresentare un errore di campionamento. Di conseguenza, per confermare i nostri risultati sono indispensabili ulteriori studi con campioni di maggiori dimensioni.

Ciò nonostante, i nostri soggetti sono stati confrontati con ragazzi tipici 46,XY con analoghi problemi di sviluppo, quindi le caratteristiche neuropsicologiche

identificate erano probabilmente caratteristiche della sola sindrome 47,XYY, come è stato descritto in letteratura.
Il presente studio fornisce ulteriori dettagli sul profilo cognitivo ed emotivo/comportamentale di questa sindrome; presenta anche nuovi dati sui livelli di stress genitoriale, che non sono stati studiati in precedenza.
In conclusione, per migliorare il counseling prenatale, perfezionare la sorveglianza pediatrica e neuropsichiatrica e monitorare meglio la crescita e lo sviluppo nei bambini con sindrome 47,XYY, i clinici dovrebbero valutare precocemente le abilità neuropsicologiche ed esplorare il fenotipo comportamentale attraverso un protocollo definito e standardizzato.

RINGRAZIAMENTI

Ringraziamo tutte le famiglie che hanno preso parte allo studio.

Bibliografia

1 Ross JL, Roeltgen DP, Kushner H, et al. *Behavioral and social phenotypes in boys with 47,XYY syndrome or 47,XXY Klinefelter syndrome*. Pediatrics 2012;129:769-78.

2 Ross JL, Tartaglia N, Merry DE, et al. *Behavioral phenotypes in males with XYY and possible role of increased NLGN4Y expression in autism features*. Genes Brain Behav 2015;14:137-44.

3 Stochholm K, Juul S, Gravholt CH. *Diagnosis and mortality in 47,XYY persons: a registry study*. Orphanet J Rare Dis 2010;29:15.

4 Bardsley MZ, Kowal K, Levy C, et al. *47,XYY syndrome: clinical phenotype and timing of ascertainment*. J Pediatr 2013;163:1085-94.

5 Hodgson J, McClaren BJ. *Parental experiences after prenatal diagnosis of fetal abnormality*. Semin Fetal Neonatal Med 2018;23:150-4.

6 Lalatta F, Folliero E, Cavallari U, et al. *Early manifestations in a cohort of children prenatally diagnosed with 47,XYY. Role of multidisciplinary counseling for parental guidance and prevention of aggressive behavior*. Ital J Pediatr 2012; 38:52.

7 Lalatta F, Tint GS. *Counseling parents before prenatal diagnosis: do we need to say more about the sex chromosome aneuploidies?* Am J Med Genet A 2013;161A:2873-9.

8 Bryant DM, Hoeft F, Lai S, et al. *Sex chromosomes and the brain: a study of neuroanatomy in XYY syndromes*. Dev Med Child Neurol 2012;54:1149-56.

9 Lepage JF, Hong DS, Raman M, et al. *Brain morphology in children with 47, XYY syndrome: a voxel- and surface-based morphometric study*. Genes Brain Behav 2014;13:127-34.

10 Tartaglia NR, Ayari N, Hutaff-Lee C, et al. *Attention-deficit hiperactivity disorder symptoms in children and adolescents with sex crhomosome aneuploidy: XXY, XXX, XYY, and XXYY*. J Dev Behav Pediatr 2012;33:309-18.

11 Bishop DV, Jacobs PA, Lachlan K, et al. *Autism, language and communication in children with sex chromosome trisomies*. Arch Dis Child 2011;96:954-9.

12 Cordeiro L, Tartaglia N, Roeltgen D, et al. *Social deficits in male children and adolescents with sex chromosome aneuploidy: a comparison of XXY, XYY, and XXYY syndromes*. Res Dev Disabil 2012;33:1254-63.

13 Joseph L, Farmer C, Chlebowski C, et al. *Characterization of autism spectrum disorder and neurodevelopmental profiles in youth with XYY syndrome*. J Neurodev Disord 2018;10:30.

14 Margari L, Lamanna AL, Craig F, et al. *Autism spectrum disorders in XYY syndrome: two new cases and systematic review of the literature*. Eur J Pediatr 2014;173:277-83.

15 Tartaglia NR, Wilson R, Miller JS, et al. *Autism spectrum disorder in males with sex chromosome aneuplody: XYY/Klinefeler Syndrome, XYY, and XXYY*. J Dev Behav Pediatr 2017;38:197-207.

16 Visootsak J, Graham JM Jr. *Social function in multiple X and Y chromosome disorders: XXY, XYY, XXYY, XXXY*. Dev Disabil Res Rev 2009;15:328-32.

17 Lee NR, Wallace GL, Adeyemi EI, et al. *Dosage effects of X and Y chromosome on language and social functioning in children with supernumerary sex chromosome aneuploidies: implication for idiopathic language impairment and autism spectrum disorders*. J Child Psychol Psychiatry 2012;53:1072-81.

18 Ross JL, Zeger MP, Kushner H, et al. *An extra X or Y chromosome: contrasting the cognitive and motor phenotypes in childhood in boys with 47,XYY syndrome or 47 XXY Klinefelter syndrome*. Dev Disabil Res Rev 2009;15:309-17.

19 Sheidt L, Snabe ME, Diniz MB. *Oral, physical, and behavioral aspects of patients with chromosome 47,XYY syndrome*. J Indian Soc Pedod Prev Dent 2015;33:347-50.

20 Bishop DVM. *Commentary: unravelling the effects of additional sex chromosomes on cognition and communication – reflections on Lee et al*. J Child Psychol Psychiatry 2012;53:1082-3.

21 Leggett V, Jacobs P, Nation K, et al. *Neurocognitive outcomes of individuals with a sex chromosome trisomy: XXX, XYY, or XXY: a systematic review*. Dev Med Child Neurol2010;52:119-29.

22 Craig F, Operto FF, De Giacomo A, et al. *Parenting stress among parents of children with neurodevelopment disorders*. Psychiatry Research 2016;242:121-9.

23 Feizi A, Najmi B, Salesi A, et al. *Parenting stress among mothers of children with different physical, mental and psychological problems*. J Res Med Sci 2014;19:145-52.

24 Margari F, Craig F, Petruzzelli MG, et al. *Parents psychopatology of children with attention deficit hyperactivity disorder.* Res Dev Disabil 2013;34:1036-43.

25 Wechsler D. *WISC-IV. Wechsler Intelligence Scale for Children. Fourth UK Edition. Administration and Scoring*

Manual. Harcourt Assessment. London, UK. 2003. (Italian version: WISC-IV. Wechsler Intelligence Scale for Children. Quarta Edizione. Manuale di somministrazione e scoring. Firenze: Giunti OS 2012.

[26] Achenbach TM, Rescorla LA. *Manual for the ASEBA school-age forms and profiles*. Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth, and Families. 2001.

[27] Abidin RR. *Parenting stress index*. Fourth Edition (PSI-4). Lutz, Florida: Psychological Assessment Resources. 2012. Italian version: Guarino A, Laghi F, Serantoni G, et al. Parenting stress index. Fourth Edition (PSI-4). Firenze: Giunti OS 2016.

[28] IBM Corp. *Released. 2015. IBM SPSS Statistics for Windows, Version 23.0*. Armonk, NY: IBM Corp.

ARTICOLO ORIGINALE

Il quadro clinico del ritiro sociale (Hikikomori): elementi psicopatologici, diagnostici e di trattamento

The clinical framework of social withdrawal (Hikikomori): psychopathological, diagnostic and treatment elements

S. Costa[1], D. Poggioli[1], L. Gamberini[1], A. Cassetti[1], A. Mancaruso[1], I. Apicella[1], L. Giamboni[1], E. Infante[1], S. Chiodo[2]

[1] UO Psichiatria e Psicoterapia Età Evolutiva, UOC NPIA Attività Territoriale, DSM-DP, AUSL di Bologna; [2] UOC NPIA Attività Territoriale, DSM-DP, AUSL di Bologna

Riassunto

Vengono analizzati gli studi di letteratura sul fenomeno del ritiro sociale rispetto alla definizione, alla prevalenza e agli aspetti psicopatologici e trattamentali. Viene quindi presentata una casistica di pazienti con ritiro sociale parziale (mancata frequenza scolastica) o totale, in cui è stata valutata la presenza in anamnesi di disturbo specifico dell'apprendimento, episodi di bullismo o di elementi depressivi clinici rilevati sulla base di scale cliniche. Vengono riportati i quadri nosografici dei pazienti con ritiro e il trattamento erogato. Come indicatori di esito sono stati considerati: la modifica della scala CGAS dopo un anno dall'inizio della valutazione e la ripresa del percorso scolastico. La casistica risulta composta da 59 casi di ritiro, 40 maschi 19 femmine, età media 15 anni. In 30 casi si tratta di ritiro totale. Nel corso dell'anno di osservazione, in 22 casi (36%) si è ottenuta una ripresa, almeno parziale, del percorso scolastico; tutti i pazienti risultano agganciati a un percorso di trattamento multidimensionale: gruppi educativi, laboratori, gruppi terapeutici (mentalizzazione o DBT), colloqui individuali, supervisione agli adulti di riferimento. Con l'analisi statistica, mediante test di Fisher, è stata valutata la relazione fra le diverse variabili indagate rilevando come elementi significativi rispetto all'esito, l'assenza di diagnosi di disturbo di personalità e, rispetto al quadro di ritiro totale, la presenza di aspetti clinici di depressione. Per raggiungere l'obiettivo della ripresa di un normale percorso evolutivo, vista la compresenza di aspetti clinici e aspetti ambientali, il progetto di trattamento dev'essere integrato fra più enti e deve poter essere costruito in modo flessibile e individualizzato, elaborato a seconda della differente gravità del quadro clinico.

Parole chiave: Hikikomori, Ritiro sociale, Valutazione, Trattamento, Disturbi psichiatrici

Summary

Literature studies on the phenomenon of social withdrawal compared to definition, prevalence and psychopathological and treatment aspects are analyzed. A series of patients with total or partial social withdrawal (missed school attendance) is presented, and the presence of some variables in medical history such as: specific learning disability, having suffered bullying or presence of depressive experiences detected on the basis of clinical scales. The nosographic framework of patients with withdrawal and the treatment provided are shown. As an outcome indicator they were considered. The following were considered as outcome indicators: the modification of the CGAS scale, one year from the evaluation, and the resumption of the scholastic path. The sample studied consists of 59 patients of withdrawal, 40 males and 19 females, average age 15 years of which 30 cases with total withdrawal. During the year of observation, in 22 cases (36%) it was obtained a recovery, at least partial, of scholastic path; all patients are connected to a multidimensional treatment path: educational groups, laboratories, therapeutic groups (for example mentalization or DBT), individual interviews, supervision to adults key person. With the statistical analysis, by Fisher test, the relationship between the different variables investigated was assessed, detecting as significant elements with respect to the outcome, the absence of personality disorder diagnosis and, with respect to the total withdrawal framework, the presence of clinical aspects of depression. To achieve the goal of resumption of a normal evolutionary pathway, given the co-presence of clinical aspects and environmental aspects, the treatment project must be integrated between several bodies and must be constructed in a flexible way, individualized according to the different gravity of the framework clinical.

Key words: Hikikomori, Social withdrawal, Assessment, Treatment, Psychiatrics disorders

CORRISPONDENZA

Stefano Costa, UO Psichiatria e Psicoterapia dell'Età Evolutiva, UOC NPIA Attività Territoriale, DSM-DP AUSL di Bologna - Tel. +39 051 6478305 - E-mail: stefano.costa@ausl.bo.it

INTRODUZIONE

Il temine "Hikikomori" può essere utilizzato in riferimento a una forma comportamentale di ritiro sociale patologico che è stato identificato per la prima volta in Giappone e descrive giovani e giovani adulti che in gran parte diventano reclusi (principalmente nelle case dei genitori) e non si occupano più della propria istruzione, di un impiego o della propria formazione per mesi o anni [1].
Affrontando un ambito clinico ancora in via di inquadramento, le questioni che, a partire dall'analisi della letteratura, sarebbe importante poter delineare sono inerenti gli aspetti di definizione e nosografici, quelli numerici, come la prevalenza, e quelli relativi alle indicazioni per un trattamento efficace.
In merito al ritiro sociale e agli Hikikomori, è necessaria una precisazione: utilizzando la banca dati PUBMED non sono numerosi gli articoli che trattano di questo problema o meglio di questo sintomo: ad esempio dal 1978 al 2015 risultano pubblicati solo 53 studi [2].
Negli anni successivi i contributi che specificano tale inquadramento diagnostico, eziopatogenetico e trattamentale risultano comunque scarsi.
Non esiste una codifica diagnostica formalmente accettata nei sistemi nosografici, né una definizione condivisa, fra le definizioni possibili appare utile quella proposta nel 2010 dal Ministro della Salute giapponese (Paese in cui il quadro è stato descritto per la prima volta negli anni '90) :"la situazione di una persona ritirata nella propria casa per più di 6 mesi che non partecipa a livello sociale, ad esempio andando a scuola o al lavoro" [3].
Dal punto di vista diagnostico la maggior parte dei casi di ritiro appare classificabile all'interno di una varietà di disturbi psichiatrici già classificati nei sistemi ICD-10 e DSM.
I quadri clinici chiamati in causa negli studi sono: ansia, depressione, internet addiction, sindrome dello spettro autistico. È stato anche suggerito che pazienti con stadi prodromici di disturbi psicotici possono essere inclusi nel disturbo in base alle loro caratteristiche simili [4].
Esistono però anche diversi casi in cui invece non si riscontrano i criteri per un disturbo psichiatrico codificato [5].
In relazione a questa tipologia di pazienti, secondo Suzuki [6] è corretto parlare di Hikikomori primario.
L'Hikikomori primario non è associato ad alcun disturbo psichiatrico, mentre l'Hikikomori secondario è causato da disturbi psichiatrici attualmente riconosciuti. Tuttavia, non c'è consenso su quale disturbo psichiatrico debba essere considerato, per escludere una diagnosi di hikikomori primario [7].
Il concetto di "sindrome primaria" richiama la lettura antropologica proposta dal francese Le Breton nel suo scritto "fuggire da sé" [8] in cui sottolinea come la volontà di sottrarsi al legame sociale è a volte la condizione per continuare a vivere, inaugurare un nuovo rapporto con sé, con gli altri e con il mondo. L'antropologo paragona il comportamento del ritiro sociale ad altri comportamenti adolescenziali, come l'autolesione, che si caratterizzano per attacchi al corpo.
Dal punto di vista interpretativo quindi i quadri di ritiro, come quelli di autolesione o altre forme di disagio possono essere letti come una risposta alla sensazione di pressione sociale che i ragazzi vivono, non tanto dal lato prestazionale, quando più in generale in relazione allo "sguardo", al giudizio che i coetanei possono dare di loro.
Non risultano studi che mettano in relazione la presenza di variabili che possono influire negativamente sulla frequenza scolastica come un disturbo specifico dell'apprendimento (DSA) o la presenza di episodi di bullismo e i quadri di ritiro sociale.
Rispetto alla prevalenza del ritiro sociale, uno studio [9] condotto a Hong Kong con intervista telefonica rivolta a 1010 ragazzi ha mostrato una prevalenza del 1,9% di casi ritirati da più di 6 mesi; gli autori affermano che è un tasso paragonabile a quello giapponese.
Nei paesi dell'Asia Orientale la sindrome degli Hikikomori è stata descritta con una prevalenza di 1-2% [10] ed è stata dichiarata un problema di salute pubblica in Giappone. Così il governo Giapponese ha pubblicato le linee guida con i criteri diagnostici che escludono la schizofrenia e altre psicopatologie conosciute [11].
Tra Ottobre 2015 e Maggio 2016, è stato condotto un sondaggio in 3 città metropolitane della Cina (Lin Liu, et al. 2018) con l'obiettivo di identificare i ragazzi con ritiro sociale, l'indagine è stata condotta mediante l'utilizzo di tre piattaforme social: Weibo, WeChat e Wandianba (un un sito di giochi di social networking).
Dai risultati emerge che su un totale di 137 partecipanti che hanno completato il sondaggio, 13 (9,5%) sono stati identificati come socialmente ritirati, 7 (5,1%) come asociali, e 9 (6,6%) come Hikikomori (entrambi ritirati e asociali per più di 3 mesi).
Ad oggi la presenza degli Hikikomori è stata studiata in altri Paesi, anche se gli studi effettuati non sono numerosi. Uno studio di Malagòn et al. del 2015, suggerisce che non si tratta esclusivamente di un disordine relativo esclusivamente alla cultura Giapponese. Il gruppo di ricerca ha descritto l'esistenza di Hikikomori in Spagna rilevando una maggior presenza di Hikikomori primario rispetto all'Hikikomori secondario [12].
In Italia non risultano studi sanitari di popolazione, la ricerca quindi svolta a novembre 2018 dall'Ufficio Scolastico Regionale (USR) dell'Emilia Romagna è di particolare interesse [13].
Lo studio ha ricercato quanti fossero gli alunni che non

frequentano la scuola “per motivi psicologici”, rilevando 346 casi, di cui 99 con uscite molto rare e 63 che non accolgono nessuno in casa. Dei 346 ritirati da scuola, ben 97 sono della Provincia di Bologna.
Confrontando questi numeri con la popolazione generale in età 6-19 anni nel 2018 dell’area provinciale di Bologna (124.297) e della Regione Emilia Romagna (566.000) emerge che il ritiro scolastico per motivi psicologici riguarderebbe rispettivamente lo 0,8 per mille e lo 0,6 per mille.
Dallo studio dell’USR emerge inoltre che 2/3 circa dei ritirati avevano sintomi di chiusura con tendenza all’isolamento prima del ritiro da scuola, solo 21 casi avrebbero subito comportamenti scorretti tipo bullismo mentre la metà circa del campione “ogni tanto rientra a scuola”. In 1/3 dei casi la famiglia non ha attivato alcuna richiesta. Solo in 1/3 dei casi il rendimento scolastico era scarso; 52 casi avevano una certificazione con diagnosi che spaziavano dagli esordi psicotici, agli episodi depressivi, ai disturbi d’ansia, fobici, ossessivo-compulsivi fino ai disturbi di personalità.
Un dato importante che appare dall’analisi di questi dati è la grande variabilità dei quadri riportati: meno di 1/3 infatti corrisponde alle definizioni internazionali sopra riportate di Hikikomori, per gli altri si tratta di casi prodromici, incompleti o di minore intensità o gravità.
Questo “spettro” di intensità corrisponde effettivamente all’esperienza clinica dei servizi sanitari che operano nel pubblico e ad esso corrispondono pure differenti quadri diagnostici, prognostici e trattamentali.
Per quanto riguarda le indicazioni relative al trattamento nella letteratura internazionale, come detto, non vi sono molti studi; viene comunque citata come trattamento preferenziale la psicoterapia [14]. considerata più utile rispetto alla terapia farmacologica; in particolare vengono proposti modelli con trattamento integrato [15] fra psicoterapia, farmacoterapia e attività di gruppo.
Il Centro di consultazione e psicoterapia e il Consultorio Gratuito per adolescenti e le loro famiglie della Cooperativa Minotauro a Milano è uno dei centri in Italia che si occupano del trattamento dei ritirati.
La presa in carico degli adolescenti affetti da ritiro sociale acuto presso il Minotauro prevede un approccio multifocale che coinvolge numerosi operatori: parallelamente alla psicoterapia e all’attività di *counseling* con i genitori, vanno previsti interventi domiciliari qualora l’adolescente non sia disponibile e uscire di casa (ma sia invece disposto a parlare con uno psicologo), attività laboratoriali individuali e di piccolo gruppo con lo scopo di facilitare l’accesso a relazioni interpersonali reali, esercitazioni che facilitino il reinserimento scolastico e sociale [16].

SCOPO DEL LAVORO

Scopo di questo lavoro è studiare la presenza del sintomo “ritiro sociale” all’interno di una casistica di pazienti con psicopatologia, differenziando i quadri di ritiro semplice (mancata frequenza scolastica), da quelli di ritiro grave (chiusura in casa e assenza di relazioni esterne).
Analizzando elementi anamnestici, clinici, i quadri nosografici sottostanti al sintomo “ritiro”, i diversi trattamenti erogati e la capacità di adesione al trattamento da parte della famiglia si intendono evidenziare, inoltre, gli elementi che possono aver influito sull’andamento clinico.

MATERIALE E METODO

Sono stati analizzati tutti i pazienti con psicopatologia afferiti alla UO di Psichiatria e Psicoterapia dell’Età Evolutiva (UO PPEE) negli anni 2017-2018 con sintomatologia di ritiro sociale, suddividendo i quadri di semplice ritiro scolastico dai quadri di più grave ritiro globale con chiusura in casa e assenza di relazioni esterne.
La UO PPEE è la struttura che accoglie i casi gravi e urgenti di psicopatologia dell’età evolutiva per tutta l’Area Metropolitana di Bologna e risponde e un bacino di popolazione generale, in età scolastica (6-19 anni), di circa 130.000 minori.
Nella raccolta anamnestica è stata indagata la presenza di variabili che possono influire negativamente sulla frequenza scolastica come un disturbo specifico dell’apprendimento (DSA) o la presenza di episodi di bullismo.
Sull’intero campione è stata effettuata una misurazione del funzionamento sociale all’inizio e alla fine di un anno di osservazione, mediante la scala CGAS: *Children’s Global Assessment Scale* (Schaffer et al., 1983).
Per i casi di ritiro totale è stata infine ricercata la presenza di elementi clinici di depressione rilevati attraverso scale (*Youth Self Report*, YSR, MMPI-A o *Patient Health Questionnaire*, PHQ).
Sono stati quindi analizzati i quadri diagnostici, gli interventi terapeutici, la capacità di adesione della famiglia al trattamento e l’andamento clinico, e un anno almeno di distanza dall’inizio della valutazione.
È stata infine eseguita una analisi statistica con Test Esatto di Fisher per verificare l’eventuale significatività della correlazione fra le variabili indagate e l’esito inteso come ripresa, almeno parziale, della frequenza scolastica.

RISULTATI

I pazienti con ritiro parziale (scolastico) o totale seguiti negli anni 2017-2018 dalla UO PPE risultano 59, su un

totale di circa 400 pazienti (15%); 40 maschi (67%) e 19 femmine (33%), età media 15 anni e mezzo (range 8-17 aa.); 30 pazienti presentano un ritiro totale (50%), in 16 casi si riscontra una famiglia che fatica ad aderire alle indicazioni di trattamento, il trattamento è multidimensionale per 53 pazienti (90%).
Dal punto di vista nosografico all'interno del nostro campione risultano le seguenti diagnosi: Disturbi personalità (evitante e borderline) 31 casi; dist. ansioso-depressivo 8; dist. misto condotta emozioni 6; disturbo d'ansia 4; DOC 3; depressione 3; scompenso psicotico 3; sindrome schizoaffettiva 1 (Tab. I).
Dal punto di vista delle variabili anamnestiche, all'interno della casistica risultano:

- 7 casi (12%) con Disturbo Specifico dell'Apprendimento (DSA), di questi 4 appartengono al sottogruppo dei ritirati totali (7%);
- 6 casi (10%) con presenza di atti di bullismo subiti, tra questi 5 sono ritirati totali (8,5%).

Rispetto al funzionamento sociale il punteggio iniziale medio della scala CGAS risulta di 41 e il punteggio finale medio di 55; specificamente in 43 casi su 59 (73%) è stato rilevato un miglioramento di almeno 10 punti, di questi, 23 appartengono al sottogruppo dei ritirati totali.
Nei 30 pazienti con ritiro totale in 26 casi (87%) è risultata la presenza di elementi clinici di depressione.
Dal punto di vista dell'esito, nel corso dell'anno di osservazione, in 22 casi (36%) si è ottenuta una ripresa, almeno parziale, del percorso scolastico, tutti i pazienti risultano agganciati e un percorso di trattamento.
Rispetto al trattamento, le prestazioni erogate nei confronti dei 59 pazienti sono le seguenti: colloqui individuali, terapia farmacologica, colloquio per i genitori, intervento educativo, servizio sociale, certificazione ai sensi della Legge 104, gruppo genitori, invio alla NPIA territoriale, inserimento in comunità (Tab. II).
Il lavoro svolto con la scuola ha previsto in alcuni casi la possibilità di attivare percorsi di educazione domiciliare da parte dei docenti dell'Istituto con cui è stato costruito il progetto, in altri casi è stato concordato un programma didattico personalizzato e sono stati attivati educatori che, assieme al ragazzo, hanno svolto i compiti assegnati in luoghi esterni alla scuola, come biblioteche pubbliche, personalizzando le occasioni di verifica con i docenti, concentrate al pomeriggio, al di fuori dell'orario scolastico.

Tab. I. Codifiche diagnostiche dei 59 pazienti con ritiro.

Diagnosi nosografica	Numero pazienti
Disturbi personalità (evitante e borderline)	31
Dist. ansioso - depressivo	8
Dist. misto condotta emozioni	6
Disturbo d'ansia	4
DOC	3
Depressione	3
Scompenso psicotico	3
Sindrome schizoaffettiva	1

Tab.II. Il trattamento erogato per i 59 pazienti con ritiro.

Trattamento erogato	Numero pazienti
Colloqui individuali	52
Terapia farmacologica (intervento sempre unito ad altri trattamenti)	41
Colloqui per i genitori	33
Intervento Educativo	26
Servizio Sociale	19
Certificazione ai sensi della Legge 104	8
Gruppo genitori	6
Invio alla NPIA territoriale	2
Inserimento in Comunità	2

Analisi Statistica

Dal lato statistico non risultano significative nel determinare la ripresa del percorso scolastico né la presenza di una famiglia con difficoltà di adesione alle indicazioni, né la gravità del ritiro, né il genere (maschio o femmina) mentre risulta avere una influenza significativa il quadro diagnostico di disturbo di personalità ($p = 0,0198$) o meglio l'assenza di tale quadro: risulta più facile la ripresa scolastica per gli altri quadri diagnostici (disturbi d'ansia o depressivi) piuttosto che per i disturbi di personalità.
È risultata una relazione fortemente significativa ($p = 0,00000$) fra presenza di aspetti clinici di depressione e quadro di ritiro totale.
È risultata infine una relazione significativa fra assenza di DSA e assenza di episodi di bullismo ($p = 0,0277$).

DISCUSSIONE

Gli studi di letteratura in merito al ritiro sociale sono risultati pochi, è inoltre emerso che analizzano aspetti differenti e non omogenei fra loro.
In particolare non si colgono elementi dirimenti in merito alla definizione nosografica, agli aspetti psicopatologici e al trattamento.
Lo studio da noi attuato fornisce elementi di tipo epidemiologico, relativi ai quadri diagnostici in cui viene riscontrata la sintomatologia del ritiro, inerenti l'impostazione del trattamento e indicatori di esito.
Emerge quindi innanzitutto un dato epidemiologico relativo al numero di quadri di ritiro parziale e totale rispetto alla popolazione generale in età scolare del territorio dell'area metropolitana di Bologna.

I dati di casistica attestano la prevalenza del sesso maschile, in accordo con altri studi clinici, e mostrano una discreta variabilità nosografica dei pazienti con quadro clinico di ritiro.
Le variabili anamnestiche, come DSA e bullismo, che si è scelto di analizzare ipotizzando che potessero influire negativamente sulla frequenza scolastica, risultano effettivamente presenti in oltre il 10% dei casi, pur non risultando però in relazione statisticamente significativa con la gravità o gli indici di esito. Ad oggi non risultano altri studi sulla correlazione tra il fenomeno del ritiro sociale e la presenza di DSA, come confermato dai dati in nostro possesso.
Gli elementi clinici di tipo depressivo, riscontrati nell'87% dei casi di ritiro totale, risultano invece, essere in relazione significativa, con la gravità del quadro di ritiro.
Dallo studio emerge che il ritiro parziale o totale è un sintomo abbastanza frequente all'interno di una casistica di psicopatologia grave come quella che afferisce al nostro *Day Service* e appartiene a diversi quadri diagnostici.
Il funzionamento sociale di questi pazienti, misurato con la scala GCAS, è inizialmente molto compromesso e, pur rispondendo mediamente al trattamento, rimane in media non adeguato.
Il ritiro, dal nostro punto di vista, corrisponde e un arresto del percorso evolutivo e risulta abbastanza resistente: in circa i 2/3 dei casi, infatti, non si è arrivati, nel corso dell'anno di osservazione, alla ripresa del percorso scolastico, sebbene in tutti si sia ottenuta l'adesione e un percorso di trattamento; questa resistenza del sintomo è in linea con quanto riportato in letteratura nei quadri di ritiro.
Una delle caratteristiche peculiari di un servizio sanitario pubblico è quella di raccogliere anche casi con famiglie che non chiedono aiuto oppure faticano a seguire le indicazioni dei sanitari.
Il trattamento erogato risulta multidimensionale nel 90% dei casi ed è composto prevalentemente da colloqui individuali, interventi farmacologici, colloqui con i genitori, interventi educativi.
Molto importante risulta l'intervento di rete, in particolare con il Servizio Sociale e con la scuola.
Alla variabilità del quadro clinico corrisponde una differente impostazione del trattamento (che deve offrire una ampia gamma di interventi) e una diversa prognosi.
Il fattore che risulta correlato in modo statisticamente significativo con l'esito è il quadro psicopatologico del disturbo di personalità che, anche in letteratura, prevede linee evolutive complicate e percorsi di trattamento lunghi.
La descrizione del trattamento erogato e del lavoro di rete mostrano la necessità di un intervento intensivo anche a fronte di quadri che dal lato puramente nosografico potrebbero non giustificare un tale investimento di risorse che appare invece necessario per contrastare l'arresto del percorso evolutivo.

CONCLUSIONI

Molti aspetti di questo studio andranno approfonditi e confermati: saranno da verificare nel tempo i contributi di letteratura e sarà da estendere il campione clinico studiato, possibilmente con studi multicentrici, per verificare la stabilità degli elementi rilevati.
Seppure preliminari, tuttavia, i dati raccolti in questo studio forniscono diversi elementi di interesse per la quantificazione e l'interpretazione del fenomeno clinico del ritiro sociale.
I quadri nosografici sottostanti al ritiro sociale sono risultati essere differenti e alcuni disturbi (come il disturbo di personalità) appaiono influenzare l'esito.
Il funzionamento sociale è compromesso in modo rilevante.
L'aspetto clinico che risulta in relazione significativa con il ritiro sociale è la presenza di elementi clinici di depressione.
In molti quadri comportamentali dell'adolescente come il ritiro o altre forme di disagio, fra cui l'autolesione e forme di devianza, è possibile riscontrare elementi comuni come la fragilità dei ragazzi, la fatica del "sistema" degli adulti di riferimento (famiglia, scuola, sociale, …) e una commistione di elementi evolutivi, ambientali, psicologici che creano la situazione di disagio e arresto.
Per questi motivi l'intervento terapeutico non può che essere integrato con più servizi/enti per evitare il rischio della delega e di "sanitarizzare" quadri non solo sanitari.
È importante definire gli ambiti di intervento dei diversi servizi ed enti implicati:

- il Servizio Sanitario può fornire una valutazione tempestiva e, qualora necessiti, una trattamento intensivo multidimensionale, con aspetti innovativi come cicli di gruppi educativi laboratoriali, gruppi terapeutici (ad esempio di mentalizzazione o DBT), colloqui individuali, supervisione agli adulti riferimento.
- Servizio Sociale e Scuola, nell'ambito di un lavoro di rete, devono altrettanto poter attivare in modo rapido e flessibile azioni come occasioni di formazione-lavoro, interventi educativi domiciliari, interventi per il nucleo familiare, centri diurni educativi, occasioni di socializzazione.

In conclusione, la sfida per la ripresa del percorso evolutivo in adolescenza rappresenta l'obiettivo del lavoro clinico che, nei quadri complessi come quelli di ritiro assoluto, richiede un progetto flessibile e innovativo che comprende un trattamento sanitario intensivo multidimensionale e un efficace lavoro di rete.

Bibliografia

1 Liu LL1, Li TM2, Teo AR, et al. *Harnessing social media to explore youth social withdrawal in three major cities in China: cross-sectional web survey*. JMIR Ment Health 2018;5:e34.

2 Tajan N., *Social withdrawal and psychiatry: a comprehensive review of Hikikomori.* Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence 2015;63:324-31.

3 Thelancet.com Hikikomori, vol 5 January 2018.

4 Kato TA, Tateno M, Shinfuku N, et al. *Does the "hikikomori" syndrome of social witdrawal exist outside Japan? A preliminary international investigation*. Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol 2012;47:1061-75.

5 Teo AR, Gaw AC. *Hikikomori, a japanese culture-bound syndrome of social withdrawal? A proposal for DSM V*. J Nerv Ment Dist 2010;198:444-9.

6 Suwa M, Suzuki K. *The phenomenon of "hikikomori" (social withdrawal) and the socio-cultural situation in Japan today*. J Psychopathol 2013;19:191-8.

7 Malagón-Amor Á, Martín-López LM, Corcoles D, et al. *12-month study of the hikikomori syndrome of social withdrawal: clinical characterization and different subtypes proposal*. Psychiatry Res 2018;270:1039-46.

8 Le Breton D. *Fuggire da sé*. Milano: Raffaello Cortina, 2016.

9 Wong PW, Li TM, Chan M, et al. *The prevalence and correlates of severe social withdrawal (hikikomori) in Hong Kong: a cross-sectional telephone-based survey study*. Int J Soc Psychiatry 2015;61:330-42.

10 Koyama A, Miyake Y, Kawakami N, et al.; World Mental Health Japan Survey Group, 2002-2006. *Lifetime prevalence, psychiatric comorbidity and demographic correlates of "hikikomori" in a community population in Japan*. Psychiatry Res 2010;176:69-74.

11 Ministry of Health, L.A.W, 2003. *Shakaiteki Hikikomori Wo Meguru Tiiki Seisin Hoken Katudou No Guide-line (Guideline on Mental Health Activities in Communities for Social Withdrawal)*. Tokyo, Japan.

12 Malagón-Amor Á, Córcoles-Martínez D, Martín-López LM, et al. *Hikikomori in Spain: a descriptive study*. Int J Soc Psychiatry 2015;61:475-83.

13 Istruzioneer.gov.it/wp-content/uploads/2018/11/2018-nov-6-alunni-ritirati-in-casa

14 Teo AR, Fetters MD, Stufflebam K, et al. *Identification of the hikikomori syndrome of social withdrawal: psychosocial features and treatment preferences in four countries*. Int J Soc Psychiatry 2015;61:64-72.

15 Nagata T, Yamada H, Teo AR, et al. *Comorbid social withdrawal (hikikomori) in outpatients with social anxiety disorder: clinical characteristics and treatment response in a case series*. Int J Soc Psychiatry 2013;59:73-8

16 Spiniello R, Piotti A, Comazzi D. *Il corpo in una stanza. Adolescenti ritirati che vivono di computer*. Milano: Franco Angeli Editore 2015.

ARTICOLO ORIGINALE

Screening di valutazione per i minori arrestati e prevenzione del rischio suicidario

Evaluation screening for arrested minors and suicide risk prevention

L. Giamboni, S. Costa, S. Chiodo

UOS Psichiatria e Psicoterapia Età Evolutiva, UOC NPIA Attività Territoriale, DSM-DP, AUSL di Bologna Ospedale Maggiore, Bologna

Riassunto

I minori autori di reato risultano in letteratura presentare una significativa prevalenza di disturbi psicopatologici e, al contempo, di fattori di rischio individuali e ambientali. Il nostro lavoro intende fornire elementi di analisi e ricerca rispetto alla valutazione e ai percorsi di trattamento, con l'auspicio di migliorare il percorso di questa popolazione di adolescenti che viene indicata a particolare rischio. Gli obiettivi sono: 1) valutare, all'interno della popolazione dei minori arrestati nelle strutture che fanno capo al Centro Giustizia Minorile della Regione Emilia Romagna, la prevalenza di disturbi psicopatologici; 2) migliorare la sensibilità della valutazione diagnostica di primo ingresso, elaborando una griglia di valutazione sperimentale, con particolare riferimento al rischio suicidario; 3) monitorare l'andamento del percorso dei minori arrestati identificando alcuni indicatori di esito e collegando tali indicatori alle diverse variabili cliniche, comportamentali, anamnestiche, ambientali, sociali rilevate con tale griglia. L'analisi della casistica ha confermato una positività clinica per disturbi internalizzanti (35%) e aspetti post-traumatici (58%) che, uniti ad uso di sostanze (38%) e agiti o ideazione autolesiva (14%) hanno portato ad una refertazione patologica nel 38% dei ragazzi arrestati, con conseguente attivazione di un percorso sanitario di sostegno e cura. Per quanto riguarda lo screening di primo ingresso, si evidenzia come l'introduzione della scala CRIES è risultata una modifica utile, sia per una maggiore sensibilità, sia per la più agevole somministrazione anche a ragazzi con scarse competenze nella lingua italiana. Il rilievo di una positività clinica porta all'attivazione del protocollo del rischio suicidario in collaborazione con il personale della Giustizia Minorile. Rispetto agli indicatori di esito studiati si può affermare che, mentre la presenza di positività clinica risulta collegata prevalentemente ad elementi clinici, invece l'esito del percorso penale appare influenzato sia da elementi sociali-ambientali, in particolare dalla situazione familiare del minore, sia da aspetti comportamentali e personologici.

Parole chiave: Carcere, Valutazione, Suicidio, Minori stranieri, Minori autori di reato

Summary

In literature, the minor authors of crime are found to present a significant prevalence of psychopathological disorders and, at the same time, of individual and environmental risk factors. Our work aims to provide elements of analysis and research with respect to the evaluation and treatment pathways, hoping to improve the path of this population of adolescents that is indicated at particular risk. The objectives are: 1) to assess the prevalence of psychopathological disorders within the population of minors arrested in the facilities belonging to the Juvenile Justice Center of the Emilia Romagna Region; 2) to improve the sensitivity of the first entry diagnostic evaluation, through the development of an experimental evaluation grid, with particular reference to suicidal risk; 3) to monitor the progress of the path of the minors arrested by identifying some outcome indicators and linking these indicators to the different clinical, behavioral, anamnestic, environmental and social variables detected with this grid. The analysis of the cases confirmed a clinical positivity for internalizing disorders (35%) and post-traumatic aspects (58%) which, combined with substance use (38%) and acted or self-injurious ideation (14%), led to a pathological reporting in 38% of the arrested children, with the consequent activation of a health care and support pathway. With regard to the first entry screening, it is evident that the introduction of the CRIES scale was a useful change, both for a greater sensitivity and for the easier administration also to boys with poor knowledge of the Italian language. The finding of a clinical positivity leads to the activation of the suicidal risk protocol in collaboration with Juvenile Justice personnel. As far

CORRISPONDENZA

Lorenzo Giamboni, UOS Psichiatria e Psicoterapia Età Evolutiva, UOC NPIA Attività Territoriale, DSM-DP, AUSL di Bologna Ospedale Maggiore, largo Nigrisoli 2, 40133 Bologna - Tel. +39 051 6478305 - E-mail: lorenzo.giamboni@ausl.bologna.it

as the outcome indicators studied are concerned, it can be stated that, while the presence of clinical positivity is mainly connected to clinical elements, the outcome of the penal path appears to be influenced both by social-environmental elements instead, in particular by the family situation of the minor, and behavioral and personological aspects.

Key words: Jail, Assessment, Suicide, Migrant adolescent, Minors author of crime

INTRODUZIONE

Il tema della salute mentale dei minori autori di reato è indicato dai diversi Organismi che si occupano di tutela dei minori come di assoluta preminenza, al contempo risultano pochi i lavori in letteratura internazionale e in particolare nel nostro Paese, che si sono occupati di questo argomento con ricerche cliniche relative alla valutazione diagnostica e all'esito dei percorsi di trattamento.

L'Autorità garante per l'infanzia e adolescenza [1], ha recentemente presentato in Parlamento una relazione sullo stato della salute mentale degli adolescenti in cui si afferma che "minorenni autori di reato, insieme agli adottivi e ai migranti, sono particolarmente a rischio di sviluppo di disagio psichico. I disturbi psichiatrici sono particolarmente presenti nei minori autori di reato, i quali risultano anche essere tra coloro che meno ricevono risposte in questo ambito. Si riscontrano, in questo ambito, assenza di protocolli specifici, difficoltà di relazione con l'autorità giudiziaria, difficoltà a condividere una "flessibilità" di intervento, in modo che i tempi dei provvedimenti dell'autorità giudiziaria minorile tengano conto dei tempi di crescita e di sviluppo del minorenne con disagio psichico. Complessivamente nei focus group si evidenzia come gli adolescenti a maggior rischio per la salute mentale (migranti, utenti del penale ecc.) siano paradossalmente quelli per i quali le risposte sono maggiormente insufficienti e aspecifiche, pur esistendo alcune buone pratiche locali meritevoli di diffusione".

Parallelamente l'OMS [2] si è occupata del tema del suicidio nelle carceri anche per i minori. I detenuti sono tra i gruppi ad alto rischio perché spesso commettono suicidio con una frequenza superiore alla norma. L'esperienza dell'incarcerazione può risultare particolarmente difficile per i giovani criminali che vengono separati dalla famiglia e dagli amici.

Nella letteratura italiana [3] si afferma che la complessità del fenomeno della devianza richiede sia uno studio accurato dei fattori di rischio psicosociale, ma anche una attenta valutazione dell'efficacia degli interventi a fini di prevenzione secondaria (reinserimento nel normale percorso evolutivo e nell'ambiente sociale, rinforzo capacità relazionali e autonomia di vita) e terziaria (azioni predisposte per ragazzi recidivi, volte al recupero e al contempo alla prevenzione di ulteriori atti violenti).

Numerose ricerche internazionali hanno analizzato la prevalenza di problematiche psicopatologiche nei ragazzi arrestati, riscontrando una grande variabilità: il 60-95% dei minori arrestati mostra i criteri per almeno un disturbo psicopatologico [4-7]. Un recente studio fornisce una stima di presenza di un qualsiasi disturbo psichiatrico dal 19 al 78% dei minori autori di reato [8].

Un ulteriore e importante campo su cui si sono concentrati numerosi studi è quello dei fattori di rischio. Diversi studi [9-12] sottolineano i seguenti fattori di rischio: la povertà, l'uso di sostanze, l'immigrazione, familiarità per reati, compagnie di pari delinquenti. Secondo Maggiolini [13], tra i fattori di rischio il principale imputato è la famiglia, molto spesso il comportamento antisociale è associato ad una famiglia multiproblematica.

Risulta di grande interesse il tema dei minori stranieri: diversi studi [14-17] evidenziano che i ragazzi migranti hanno un rischio aumentato di problematiche di salute mentale, tra tutti il disturbo post-traumatico da stress. In particolare, minori stranieri non accompagnati sono considerati da tutti gli autori particolarmente vulnerabili [18-21]. Essere senza figure di attaccamento può essere dannoso per la salute di questi ragazzi e può contribuire al mantenimento dei sintomi da stress o altri sintomi.

Risultano quindi di grande interesse i temi di una appropriata valutazione e della conseguente attivazione di percorsi trattamentali appropriati.

Scopo del lavoro

Il nostro lavoro intende fornire elementi di analisi e ricerca utili proprio sugli aspetti della valutazione e dei percorsi di trattamento, con l'auspicio di migliorare il percorso di valutazione e trattamento di questa popolazione di adolescenti che viene indicata a particolare rischio e per la quale risulta quindi importante poter usufruire di strumenti e percorsi che abbiano criteri di qualità ed efficacia.

Ci si propone lo sviluppo di tre obiettivi:

1. il primo è quello di valutare, all'interno della popolazione dei minori arrestati nelle strutture che fanno capo al Centro Giustizia Minorile della Regione Emilia Romagna, la prevalenza di disturbi psicopatologici;
2. il secondo è di migliorare la sensibilità della valutazione diagnostica di primo ingresso, elaborando una griglia di valutazione sperimentale;
3. l'ultimo obiettivo è quello di monitorare l'andamento del percorso dei minori arrestati identificando alcuni indicatori di esito e collegando tali indicatori alle

diverse variabili cliniche, comportamentali, anamnestiche, ambientali, sociali rilevate con tale griglia.

METODI

Lo studio è stato svolto per un periodo di sei mesi dal gennaio al giugno 2018.
Sono stati valutati tutti i minori arrestati nel periodo indicato, collocati nel Centro di Prima Accoglienza (CPA) o nell'Istituto Penale Minorile (IPM).
Avvalendoci dei dati riscontrati nella letteratura in merito a minori autori di reato e minori stranieri è stata elaborata una griglia di valutazione che, attraverso l'introduzione di nuovi test e di alcune variabili da indagare nel colloquio clinico, potesse arricchire la valutazione della casistica afferente nelle strutture della Giustizia Minorile, rispetto a quanto già in essere secondo il vigente Protocollo di collaborazione.
Sono stati rilevati l'età e il genere, inoltre per tuti i minori arrestati è stata eseguita la valutazione psicodiagnostica con i seguenti strumenti:

- colloquio clinico di base;
- griglia di variabili da indagare (Tab. I): provenienza, scolarizzazione, situazione familiare, precedenti reati e tipologia dei reati, fattori protettivi, uso di sostanze d'abuso, caratteristiche di personalità, comportamento durante la detenzione, rapporto con i pari allo stato attuale, progettualità futura, percorso penale; per i minori stranieri è stata indagata inoltre la storia della migrazione e la cultura di origine;
- questionari autosomministrati:
  - *Youth Self Report*, YSR: questionario sul comportamento del giovane, test di screening psicopatologico;
  - *Strengths and Difficulties Questionnaire*, SDQ: test che indaga i punti di forza e di debolezza, liberamente scaricabile da internet;
  - *Children's Revised Impact of Event Scale*, (CRIES): breve questionario autosomministrato che analizza i sintomi da stress post traumatico. La scala CRIES è disponibile in oltre 20 lingue, è gratuita e liberamente scaricabile da internet.

Sono stati infine analizzati, per tutta la casistica:

- l'esito clinico della valutazione (normale e/o patologico);
- l'esito relativo al percorso penale, delle decisioni della magistratura.

In collaborazione con le Direzioni del Centro di Pronta Accoglienza e dell'Istituto Penale Minorile è stato elaborato un protocollo per la prevenzione del rischio suicidario con l'obiettivo di diffondere, all'interno dell'Istituto e nei servizi residenziali una "cultura di attenzione" dell'intero sistema operativo e organizzativo.

Tab. I. Griglia di variabili indagate nel colloquio clinico.

Provenienza	Italiana [ ] Straniera [ ] MSNA [ ]
Livello scolastico	Nessuno [ ] Elementari [ ] Medie [ ] Superiori [ ] Percorso regolare [ ] Percorso con bocciature [ ]
Precedenti reati e tipologia	Reati contro persona [ ] Recidiva [ ]
Fattori protettivi	Amicizie coetanei prima arresto [ ] Relazione sentimentale [ ] Famiglia in Italia [ ] Contatti con la famiglia [ ] Famiglia che collabora al progetto [ ]
Rapporto con i pari attuale	Capacità di legare, simpatia [ ] Ritirato, isolato [ ] Aggressivo, richiestivo, prepotente [ ]
Storia della migrazione	Eventi traumatici [ ] Progetto condiviso con famiglia [ ]
Cultura di origine	Elementi culturali vissuti in modo da causare difficoltà di integrazione [ ]
Progettualità futura (formazione-lavoro)	Esiste un progetto concreto [ ] Emerge un desiderio di progettualità [ ]
Uso sostanze	Si continuativo [ ] Poli-uso [ ]
Caratteristiche di personalità	Diffidenza [ ] Scarsa autostima [ ] Fragilità/permalosità [ ] Immaturità [ ] Intolleranza alla frustrazione [ ] Si assume le responsabilità [ ] Fiducia [ ]
Comportamento durante la detenzione	Adeguatezza rispetto alle regole [ ] Comportamenti trasgressivi [ ]
Situazione familiare	Criminalità [ ] Uso sostanze-alcool [ ] Precedenti psichiatrici [ ] Povertà economica [ ]

Come screening sul rischio auto lesivo, oltre alla valutazione psicodiagnostica sopradescritta, è prevista anche una valutazione del rischio a cura del Medico di Medicina Generale e, in caso di rilievo di elementi clinici di rischio, l'attivazione di una équipe multidisciplinare e interistituzionale mista fra operatori della sanità e operatori della Giustizia Minorile (Assistente Sociale, Educatore e Agenti di Custodia) per la revisione del progetto trattamentale sul minore.
Viene richiamata la necessità di una particolare attenzione a specifici eventi potenzialmente stressogeni (es.: celebrazioni e/o rinvii di udienze, aggravamenti di pena, problemi famigliari intercorrenti, ecc.) con un Vademecum che riporta un elenco dei più frequenti fattori stressogeni e gli indicatori primari del rischio suicidario.

In particolare vengono riportate alcune situazioni a cui dare particolare attenzione:

- colloqui e telefonate al fine di rilevare eventuali conflitti o problemi emergenti nel corso degli stessi;
- assenza di colloqui visivi e telefonici;
- frequenza della corrispondenza;
- notifica degli atti giudiziari;
- rientro dalle udienze;
- dinamiche di gruppo, al fine di segnalare eventuali situazioni di allarme e attivare interventi integrati sia sul singolo che sul gruppo;
- comunicazione di diagnosi di patologie gravi;
- comunicazione di eventi critici familiari;
- qualità della vita detentiva.

Sulla base dei fattori di rischio rilevati è prevista la possibilità di mettere in atto diverse azioni:

- definizione delle condizioni di alloggiamento;
- definizione del grado di attenzione custodiale;
- attivazione di servizi specialistici esterni (a seconda dei casi: neuropsichiatra infantile, psichiatra, tossicologo e psicologo del Ser.T.) laddove non già presenti;
- definizione degli interventi clinici e trattamentali;
- definizione degli interventi sociali consistenti in: azioni finalizzate a limitare le condizioni di isolamento e marginalità, incrementando e supportando la quantità e la qualità di relazione con il contesto familiare e/o affettivo di riferimento; azioni finalizzate ad aumentare la quantità e la qualità di relazione con gli altri detenuti, individuando anche figure di supporto (simili a peer supporter); azioni finalizzate ad aumentare la quantità e la qualità di relazione con gli operatori; colloqui clinici e training psico-educazionali, individuali e/o di gruppo, tesi a migliorare le capacità riflessive, decodificando i bisogni sottesi alla condotta antisociale e orientando in una direzione più funzionale le risorse individuali e le competenze espresse nella condotta antisociale.

Sono infine programmati percorsi di formazione/aggiornamento comuni fra operatori sanitari e della Giustizia Minorile che, seguendo le indicazioni dell'OMS, affrontano temi come gli elementi fenomenologici del suicidio e degli atti autolesivi, fattori ambientali, sociologici e comportamentali predisponenti, il benessere organizzativo, elementi di etnopsichiatria, strategie di comunicazione e relazione e tecniche di primo soccorso.

Analisi statistica

Mediante l'analisi statistica è stata ricercata la significatività della correlazione fra le diverse variabili studiate e alcuni indicatori di esito, come l'esito della valutazione clinica e l'esito relativo al percorso penale determinato dalla magistratura.

Per l'analisi è stato utilizzato il test esatto di Fisher, un test statistico per campioni relativamente ridotti che fornisce, data l'ipotesi di indipendenza, la probabilità di una certa configurazione.
Se la probabilità (p) risultante dal test è inferiore a 0,05 o a 0,01 si rifiuta l'indipendenza e si dice che c'è dipendenza fra le due variabili indagate.
In particolare sono stati analizzati:

- l'esito della valutazione clinica (normale vs patologico cioè con necessità di attivazione di un percorso clinico di cura e/o sostegno);
- l'esito relativo al percorso penale delle determinazioni della magistratura (collocamento in carcere, comunità o a casa).

RISULTATI

Nei sei mesi della ricerca il campione dei minori autori di reato raccolto risulta composto da 50 ragazzi, 48 maschi (96%), e 2 femmine (4%).
L'**età media** è di 16 anni.
Volendo quantificare gli estremi inferiore e superiore risulta che:

- 7 ragazzi (14%) hanno un'età minore o uguale a 15 anni;
- 28 ragazzi (56%) hanno un'età di 17 anni.

Riguardo alla **provenienza,** 16 minori sono italiani (32%), 34 sono di origine straniera (68%) di cui 11 sono minori stranieri non accompagnati (22%).
Sede di valutazione: nel Centro di Prima Accoglienza sono stati valutati 31 minori (62%), mentre sono 19 (38%) i minori valutati nell'Istituto Penale Minorile.
Valutazione testistica: sono state somministrate le scale YSR, SDQ e CRIES.
La **scala YSR** è stata compilata da 42 ragazzi (non è stata compilata da 8 ragazzi per difficoltà di comprensione della lingua italiana).
Dei 42 ragazzi che l'hanno compilata, sono emersi:

- in 15 ragazzi (35%) risultati nel range clinico per le problematiche internalizzanti;
- in 11 ragazzi (26%) risultati nel range clinico per le problematiche esternalizzanti.

La **scala SDQ** rileva una positività nelle aree psicopatologiche in 4 ragazzi (10%), un punteggio patologico per le problematiche con i pari in 4 ragazzi (10%) e un comportamento pro-sociale buono in 37 ragazzi (94%).
Undici ragazzi non sono riusciti a compilarla per le difficoltà linguistiche
Nella **scala CRIES**, sono emersi punteggi di significatività clinica in 29 ragazzi (58%).
Da segnalare che è stato possibile somministrare questa scala a tutti i nuovi giunti, indipendentemente dalle difficoltà linguistiche, a differenza delle due altre scale.

Nel **colloquio e nell'osservazione clinica**, al momento della valutazione, sono stati rilevati:
- un disturbo del ritmo sonno-veglia in 17 minori (34%);
- una problematica di alimentazione in 9 (18%);
- un intento di tipo autolesivo in 7 minori (14%);
- umore deflesso in 11 ragazzi (22%);
- era riferita o era nota una precedente psicopatologia in 14 ragazzi (28%).

Esito della valutazione: al termine della valutazione, nelle indicazioni fornite sul referto clinico, sono risultati 19 (38%) i ragazzi con elementi di psicopatologia per cui è stato consigliato percorso di tipo psicologico e/o controlli di tipo neuropsichiatrico.

Per quanto riguarda la **situazione familiare** emerge:
- familiarità per patologie psichiatriche in 9 ragazzi (18%);
- uso di sostanze in famiglia in 2 (4%);
- 7 ragazzi (14%) hanno riferito presenza in famiglia di criminalità;
- 19 ragazzi (38%) provengono da famiglie con povertà economica.

Scolarizzazione: per quanto riguarda il percorso formativo:
- 22 ragazzi (44%) hanno un livello scolastico da scuola secondaria di primo grado;
- 27 ragazzi (54%) un livello da scuola secondaria di secondo grado;
- 3 ragazzi hanno avuto un percorso scolastico regolare;
- 29 ragazzi (58%) sono stati bocciati;
- sospensione scolastica viene riscontrata in 29 ragazzi (58%);
- 1 minore non ha mai frequentato la scuola.

Riguardo all'**uso di sostanze**, 19 minori (38%) fanno un uso continuativo, 7 minori (14%) fanno poli-uso.

Tipologia dei reati e precedenti reati: 6 minori (12%) hanno effettuato reati contro la persona, è presente recidiva di reato in 11 minori (22%).

Aspetti di personalità: indagando nei colloqui, nell'osservazione clinica e dai dati raccolti dal personale educativo e di custodia, elementi che possono descrivere caratteristiche del funzionamento di personalità, emergono:
- tratti di diffidenza in 24 minori (48%);
- scarsa autostima in 10 (20%);
- fragilità o permalosità in 27 (54%);
- elementi di immaturità in 20 (40%);
- intolleranza alla frustrazione in25 (50%);
- aspetti di responsabilità in 17 (34%);
- freddezza emozionale e distacco in 3 (6%);
- impulsività in 17 (34%);
- capacità di stabilire relazioni di fiducia in 18 (36%).

Cultura di origine e storia della migrazione: riguardo ai minori stranieri, 7 minori (14%) riferiscono eventi traumatici nella storia della migrazione; è presente una migrazione condivisa con la famiglia in 16 ragazzi (32%). Per quanto riguarda la cultura di origine, in 1 minore si riscontrano elementi culturali vissuti in modo da causare difficoltà di integrazione.

Riguardo ai **fattori protettivi**:
- 48 ragazzi (96%) avevano amicizie significative prima dell'arresto;
- 23 minori (46%) una relazione sentimentale stabile;
- 46 ragazzi (92%) hanno contatti costanti con i familiari;
- 37 ragazzi (74%) hanno la famiglia presente in Italia;
- nel 68% dei casi si evidenzia una collaborazione al progetto da parte della famiglia.

Riguardo al **rapporto con i pari attuale,** si evidenzia una capacità di legare in 39 minori (78%), un atteggiamento ritirato o isolato in 7 (14%) e un atteggiamento prepotente, aggressivo o richiestivo in 10 (20%).

Riguardo alla **progettualità futura**, esiste un progetto concreto di formazione o lavoro per 8 ragazzi (16%), mentre emerge un desiderio di progettualità in 27 (54%).

Percorso penale: gli esiti di tipo penale determinati dalla Magistratura dopo l'arresto sono stati i seguenti:
- 11 ragazzi (22%) sono stati collocati presso la Comunità Ministeriale;
- 19 ragazzi (38%) presso l'IPM;
- 7 minori (14%) sono stati collocati in comunità esterne;
- 4 (8%) in comunità di tipo psichiatrico;
- 9 ragazzi (18%) hanno avuto un collocamento presso il domicilio.

Riguardo al **comportamento durante la detenzione**, in 35 minori (70%) si evidenzia una adeguatezza rispetto alle regole, mentre in 15 si riscontrano comportamenti trasgressivi (30%).

DISCUSSIONE

Confrontando i dati di letteratura con quelli emersi dal nostro studio si rilevano diversi aspetti di interesse, alcuni a conferma dei dati internazionali, altri che mostrano aspetti caratteristici della realtà locale.

Rispetto alla prevalenza dei disturbi psicopatologici nei minori autori di reato arrestati, premesso che i tassi della letteratura presentano un range piuttosto variabile (dal 19 al 78%), il dato da noi registrato, con differenti test, mostra percentuali sovrapponibili al dato medio internazionale: risulta infatti una positività al 35% per i disturbi internalizzanti e al 26% per quelli esternalizzanti nella scala YSR, una positività al 58% per la scala CRIES (che valuta essenzialmente la componente post-traumatica) e una generale positività del referto clinico nel 38% dei ragazzi valutati.

Riguardo ai singoli quadri clinici analizzati in letteratura in correlazione con i comportamenti devianti, va segnalato che nella nostra casistica risulta una conferma del collegamento con gli aspetti depressivi e postraumatici, mentre dai test eseguiti e dai dati anamnestici e di osservazione clinica, non emerge un analogo collegamento con il quadro dell'ADHD.
Anche rispetto all'uso di sostanze il dato della ricerca (38% uso continuativo, 14% poli-abuso) conferma i dati di letteratura (dal 30 al 56%).
Il dato relativo alla presenza di ideazione autolesiva nel nostro studio, pari al 14%, è analogo al range più basso riportato dalla letteratura internazionale.
Questi dati attestano la rilevanza di elementi di psicopatologia e di rischio autolesivo nella popolazione dei minori autori di reato arrestati e l'importanza, quindi, di attivazione di percorsi di monitoraggio e cura.
Rispetto ai fattori di rischio, l'analisi statistica eseguita sui dati del nostro studio, ha permesso di rilevare non solo la prevalenza numerica, ma anche il peso che tali fattori hanno su diverse variabili di esito.
I fattori classicamente riportati nei lavori internazionali (familiarità per criminalità, povertà, immigrazione, ecc.) risultano confermati nella nostra casistica innanzitutto dal punto di vista numerico: infatti familiarità per criminalità si riscontra nel 14% dei casi, povertà nel 38%, immigrazione nel 68%.
La significatività di questi fattori di rischio è stata quindi attestata dall'analisi con test esatto di Fisher che ha dimostrato una correlazione fra:

- agiti o ideazione autolesiva e condizione di minore straniero non accompagnato (p = 0,030), storia di migrazione traumatica (p = 0,004);
- collocamento presso Istituto Penale Minorile e assenza della famiglia in Italia (p = 0,036), condizione di minore straniero non accompagnato (p = 0,042).

La presenza di reati contro la persona, compiuti dai minori valutati, risulta correlata con la familiarità per reati (p = 0,027).
La condizione di minore straniero non accompagnato, fra i minori arrestati, si correla in modo significativo alla condizione di povertà familiare (p = 0,0000), abbandono scolastico (p = 0,001), storia di migrazione traumatica (p = 0,0000).
Le componenti sociali risultano quindi influenzare in modo significativo il percorso penale.
Specificamente rispetto ai minori stranieri non accompagnati in letteratura risultano segnalati comportamenti autolesivi, presenza di sintomi da stress, ansia, depressione con una prevalenza che va dal 20 al 56%. Nella nostra casistica la condizione di minore straniero non accompagnato, fra i minori arrestati, si correla in modo significativo a autolesione (p = 0,030), umore deflesso (p 0 = 0,04), fragilità (0,007), impulsività (p = 0,021), incapacità di instaurare positive relazioni con i pari durante il periodo di osservazione (p = 0,04), assenza di buona capacità relazionale (p = 0,0002), abbandono scolastico (p = 0,02).
I minori stranieri non accompagnati si confermano essere quindi una categoria particolarmente fragile e a rischio di psicopatologia in particolare per gli aspetti depressivi e autolesivi.
Dal punto di vista della valutazione innanzitutto si conferma l'importanza di uno screening psicopatologico per tutti i minori ristretti che entrano nel percorso penale, così da poter attivare, sulla base di dati oggettivi, percorsi clinici di sostegno e cura.
Nello studio emerge che la scala CRIES, che è stata introdotta nella griglia di valutazione di tutti i minori arrestati secondo i suggerimenti di letteratura, è risultata positiva nel 58% dei minori valutati.
È risultato il test più sensibile, rispetto alla YSR e alla SDQ, per rilevare elementi di psicopatologia; inoltre è importante segnalare che è stato possibile somministrarla a tutti i nuovi giunti, indipendentemente dalle difficoltà linguistiche, a differenza delle altre due scale che non sono risultate somministrabili in una percentuale che va dal 16 al 22% della casistica.
La positività alla scala CRIES risulta poi, nell'analisi statistica, essere significativamente correlata all'uso continuativo di sostanze (p = 0,049).
L'analisi dei dati della casistica si è voluta incentrare in particolare sugli indicatori di esito relativi all'aspetto clinico e al percorso penale.
Si è voluto cioè studiare gli aspetti che risultavano collegabili al rilievo della presenza di elementi psicopatologici e all'esito del percorso penale, nella prima determinazione disposta dalla magistratura a seguito dell'arresto.
La presenza di esito patologico nella valutazione e di autolesione è risultata correlata al rilevamento di disturbi quali depressione e disturbo della alimentazione (inappetenza), elementi caratteriali e di personalità (impulsività, intolleranza alla frustrazione, incapacità di adeguarsi alle regole), all'età di 17 anni (vicina quindi al limite della maggiore età), alla condizione di minore straniero non accompagnato.
Questi elementi hanno quindi portato all'attivazione di un percorso di sostegno psicologico o anche di una presa in carico neuropsichiatrica.
La possibilità di attivare il protocollo per il rischio suicidario sopra citato, a fronte dei casi con una rilevanza clinica, aumenta la qualità della presa in carico, portando ad una revisione del progetto trattamentale in sinergia con il personale della Giustizia Minorile.
Il percorso penale è risultato essere influenzato in modo significativo dalla possibilità di collaborare con la famiglia nel progetto educativo: l'assenza della famiglia in Italia, l'assenza di contatti con la famiglia, la

non condivisione del progetto migratorio con la famiglia sono infatti correlate al collocamento in Istituto Penale, mentre al contrario il collocamento a casa è collegato alla presenza della famiglia in Italia e al fatto che la famiglia risulti collaborante con i servizi.
Anche diversi elementi comportamentali, caratteriali e di personalità risultano significativi rispetto all'esito del percorso penale: mancanza di responsabilità, incapacità di stabilire una relazione di fiducia e di adeguarsi alle regole, comportamenti trasgressivi risultano correlati al collocamento in IPM, mentre adeguatezza rispetto alle regole e capacità di stabilire una relazione di fiducia sono correlati al collocamento a casa.
La capacità di stabilire una relazione di fiducia, già evidenziata in letteratura, si conferma quindi un elemento importante non solo dal punto di vista clinico per quanto riguarda l'alleanza terapeutica, ma anche, più in generale, per il percorso trattamentale.
Impulsività, immaturità, intolleranza alla frustrazione, comportamenti trasgressivi e incapacità di adeguarsi alle regole risultano correlati anche con la recidiva di reato.
La recidiva di reato non risulta quindi collegata da aspetti di psicopatologia strutturata, ma a tratti comportamentali e di personalità.
Rispetto agli indicatori di esito studiati si può quindi affermare che, mentre la presenza di positività clinica nel referto di valutazione risulta comprensibilmente collegata prevalentemente ad elementi clinici, invece l'esito del percorso penale appare influenzato sia da elementi sociali-ambientali, in particolare dalla situazione familiare del minore, sia da aspetti comportamentali e personologici.
Il genere femminile è risultato correlato al collocamento in comunità.
Non risulta una significatività fra i dati clinici rilevati nella valutazione e l'esito del percorso penale se non per quanto riguarda la presenza di psicopatologia in anamnesi (solitamente una precedente diagnosi clinica) che è correlata al collocamento in comunità terapeutica, così come previsto dai protocolli vigenti.
Un altro aspetto che si è voluto analizzare è la presenza di fattori protettivi, in particolare la presenza di una positiva tensione progettuale per il futuro, rilevata nei colloqui clinici di primo ingresso.
Tale fattore protettivo è effettivamente risultato correlato in modo significativo con il mancato collocamento in IPM ($p = 0,011$), con positive caratteristiche comportamentali e caratteriali ($p = 0,009$), con la presenza della famiglia in Italia ($p = 0,04$) o di contatti con la famiglia ($p = 0,038$) e, infine, con la presenza di una relazione sentimentale stabile ($p = 0,007$).
La scolarità è un altro elemento spesso analizzato in letteratura nella psicopatologia adolescenziale, come fattore, a seconda dei casi, protettivo o di rischio.
Nel nostro studio una scolarità bassa risulta correlata all'uso continuativo di sostanze e l'abbandono scolastico alla condizione di minore straniero non accompagnato e ad una storia di migrazione traumatica.

CONCLUSIONI

I minori autori di reato risultano in letteratura presentare una significativa prevalenza di disturbi psicopatologici e, al contempo, di fattori di rischio individuali e ambientali.
L'analisi della casistica ha confermato una positività clinica per disturbi internalizzanti (35%) e aspetti post-traumatici (58%) che, uniti ad uso di sostanze (38%) e agiti o ideazione autolesiva (14%) hanno portato ad una refertazione patologica nel 38% dei ragazzi arrestati, con conseguente attivazione di un percorso sanitario di sostegno e cura.
Uno degli obiettivi di questo lavoro, oltre alla misurazione della prevalenza dei disturbi psicopatologici, era quello di elaborare una griglia di valutazione che potesse migliorare la sensibilità dello screening di primo ingresso: l'introduzione della scala CRIES è effettivamente risultata una modifica utile sia per una maggiore sensibilità, sia per la più agevole somministrazione anche a ragazzi con scarse competenze nella lingua italiana.
L'analisi statistica ha inoltre consentito di valutare la significatività del peso di diverse variabili, fra cui i fattori di rischio e i fattori protettivi, nell'influenzare l'esito clinico e relativo al percorso penale dei minori arrestati.
Rispetto agli indicatori di esito studiati si può quindi affermare che, mentre la presenza di positività clinica nel referto di valutazione risulta comprensibilmente collegata prevalentemente ad elementi clinici, invece l'esito del percorso penale appare influenzato sia da elementi sociali-ambientali, in particolare dalla situazione familiare del minore, sia da aspetti comportamentali e personologici; in generale emerge, come evidenziato in letteratura anche in altri ambiti della psicopatologia adolescenziale come il tentato suicidio, una sovrapposizione e un accumulo di fattori individuali e ambientali che comportano un arresto del percorso evolutivo.
In conclusione i dati di letteratura e l'analisi della casistica attestano la rilevanza di elementi di psicopatologia e di rischio autolesivo nella popolazione dei minori autori di reato arrestati in relazione alla presenza di diversi fattori di rischio; da questo deriva l'importanza della attivazione di un lavoro di rete che garantisca da un lato un monitoraggio clinico, una presa in cura specialistica, ma dall'altro lato anche un intervento educativo e sociale che garantiscano il successo del progetto di reinserimento sociale.
Elemento determinate, infine, di un positivo esito del percorso trattamentale è sicuramente la possibilità di instaurare una relazione di fiducia con il minore autore di reato e

di renderlo protagonista del percorso che viene proposto. La presenza di una attenzione specifica per il rischio suicidario, che prevede una pronta attivazione di tutta l'equipe sanitaria e della giustizia minorile, consente una risposta appropriata alle situazioni che presentano un rischio clinico.

Bibliografia

1. Autorità garante per l'infanzia e adolescenza, documento di studio e proposta, 21 dicembre 2017. (http://www.garanteinfanzia.org/sites/default/files/salute-mentale-adolescenti.pdf).
2. World Health Organization. *International Association for Suicide Prevention, La prevenzione del suicidio nelle carceri*, 2007.
3. Camerini GB. *Verso un modello di riabilitazione psicosociale in età evolutiva*. In: Camerini GB, Sechi E, (a cura di). *Riabilitazione psicosociale nell'infanzia e nell'adolescenza*. Santarcangelo di Romagna (RN): Maggioli Editore 2010, pp. 13-48.
4. Penner E, Roesch R, Viljoen J. *Young offenders in custody: an international comparison of mental health services*. Int J Forensic Ment Health 2011;10:215-32.
5. Teplin LA, Abram KM, McClelland GM, et al. *Psychiatric disorders in youth in juvenile detention*. Arch Gen Psychiat 2002;59:1133-43..
6. Vaughn MG, Salas-Wright CP, De Lisi M, et al. *Prevalence and correlates of psychiatric disorders among former juvenile detainees in the United States*. Compr Psychiatry 2014;59:107-16.
7. Vreugdenhil C, Doreleijers T, Vermeiren R, et al. *Psychiatric disorders in a representative sample of incarcerated boys in the Netherlands*. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2004;43:97-104.
8. Choi BS, Kim JI, Kim BN, et al. *Comorbidities and correlates of conduct disorder among male juvenile detainees in South Korea*. Child Adolesc Psychiatry Ment Health 2017;11:44.
9. Taskıran S, Mutluer T, Tufan AE, et al. *Understanding the associations between psychosocial factors and severity of crime in juvenile delinquency: a cross-sectional study*. Neuropsychiatr Dis Treat 2017;13:1359-66.
10. Haynie DL, Osgood DW. *Reconsidering peers and delinquency: how do peers matter?* Soc Forces 2005;84:1109-30.
11. Koolhof R, Loeber R, Wei EH, et al. *Inhibition deficits of serious delinquent boys of low intelligence*. Crim Behav Ment Health 2007;17:274-92.
12. Bandini T. *Criminologia*. Milano: Giuffrè 2003.
13. Maggiolini A. *Senza paura, senza pietà. Valutazione e trattamento degli adolescenti antisociali*. Milano: Raffaello Cortina Editore 2014.
14. Derluyn I, Broekaert E, Schuyten G. *Emotional and behavioural problems in migrant adolescents in Belgium*. Eur Child Adolesc Psychiatry 2007;17:54-62.
15. Gonneke W.S and Vollebergh W. *Mental health in migrant children*. J Child Psychol Psychiatry 2008;49:3:276-94.
16. Golzari M, Hunt SJ, Anoshiravani A. *The health status of youth in juvenile detention facilities*. J Adolesc Health 2006;38:776Y782.
17. Tilman JG, Bouyrakhen S, Holtmann M, et al. *Migration background and juvenile mental health: a descriptive retrospective analysis of diagnostic rates of psychiatric disorders in young people*. Glob Health Action 2013;6:20187.
18. Thommessen S, Laghi F, Cerrone C, et al. *Internalizing and externalizing symptoms among unaccompanied refugee and Italian adolescents*. Child Youth Serv Rev 2013;35:7-10.
19. Vervliet M, Lammertyn J, Broekaert E, et al. *Longitudinal follow-up of the mental health of unaccompanied refugee minors*. Eur Child Adolesc Psychiatry 2014;23:337-46.
20. Ehntholt KA, Trickey D, Harris Hendriks J, et al. *Mental health of unaccompanied asylum-seeking adolescents previously held in British detention centres*. Clin Child Psychol Psychiatry 2018;23:238-57.
21. Jakobsen M, Demott M, Heir T. *Prevalence of psychiatric disorders among unaccompanied asylum-seeking adolescents in Norway*. Clin Pract Epidemiol Ment Health 2014;10:53-8.

ARTICOLO ORIGINALE

Commissioni ASL "Legge 104": una proposta per uniformare criteri di riconoscimento di gravità

"104 Law" ASL Commissions: a proposal for standardizing the evaluation

C. Di Brina[1], F. Basili[2]

[1] Neuropsichiatra Infantile, TSMREE Viterbo, Distretto 1, Distretto 3, sede di Vetralla, Viterbo;
[2] Medico Legale, Dirigente ASL I fascia - Medicina Legale, sede Cittadella Salute, Viterbo

Riassunto

Le Commissioni ASL (Azienda Sanitaria Locale) per il riconoscimento della Legge 104 nella fascia di età 0-18, hanno maturato negli anni modalità operative e esperienza, ma mancano di linee guida che orientino i medici nelle scelte operative. Il giudizio sul grado di disabilità che una patologia comporta e sui livelli di gravità, è stato spesso dedotto ove possibile dalle relazioni neuropsichiatriche specialistiche. Le Commissioni hanno spesso incorso in giudizi discordanti e disomogeneità nelle varie definizioni delle pratiche e nei conseguenti diritti riconosciuti. È emersa dunque la necessità attraverso lo strumento dell'Educazione Continua in Medicina aziendale, di concordare tra i Servizi di Neuropsichiatria Infantile e Medicina Legale una tabella che guidi nelle scelte operative per principali patologie diagnosticate in età evolutiva che richiedono il riconoscimento della legge 104. Tale lavoro di concordanza dovrebbe ora permettere alle Commissioni INPS che nel Lazio, ne hanno preso il posto, di guidare le scelte operative e ridurre la variabilità nel giudizio finale espresso. Nel presente lavoro viene presentata questa tabella "guida".

Parole chiave: Legge 104, Disabilità, Disturbi dello sviluppo, Servizi di Neuropsichiatria Infantile, Commissioni INPS

Summary

104 Law ASL (Local Sanitary System) Commissions for 0-18 yy, despite their long experience in the field, still lak of guidelines that can give medical members advices on the final judgment. Levels of Disability and impact of a clinical condition were usually inferred from the neuropsychiatric report. The Commissions often disagree and the result is a final report that can differ from that of another commission and even recognize different rights (for the same clinical condition). We had the need to face this problem through the ASL periodical educational meetings, involving the experts in Child Neuropsychiatry and the experts in Legal Medicine. This work resulted in a final chart that can be used for the main Developmental Disorders examined within the "104 Law" Commissions. This concordance work would have the intent help the INPS commissions that took the place of the ASL ones in our Region and to reduce the huge variability in the final judgment expressed.The chart is exposed in this article.

Key words: 104 Law, Disability, Developmental disorders, Child Neuropsychiatry Services, Commissions

INTRODUZIONE

La disabilità

Il concetto di disabilità si è arricchito in complessità con l'avvento dell'ICF (2001). Tale classificazione multidimensionale prevede una descrizione più elaborata della condizione di disabilità rispetto alla semplice diagnosi nosografica in uso fino ad allora. La descrizione dei disturbi attraverso l'ICF permette il superamento del concetto organicista di menomazione di organo o di funzione deficitaria.

Tale complessità dipende dall'aver aggiunto alla compromissione di una determinata funzione, il contesto ambiente. L'ambiente nel quale tale compromissione si materializza e si esprime diventa concausa dell'handicap stesso. Si aggiungono inoltre fattori personali e sociali che si accompagnano alla patologia e ciò arricchisce la descrizione con il livello detto "contestuale".

CORRISPONDENZA
Carlo Di Brina, via A. Canal 12, 00127 Roma - E-mail: carlo.dibrina@libero.it

L'interazione tra questi due livelli, menomazione e ambiente, determina la tipologia e il grado di handicap (limitazione alla partecipazione sociale).
Menomazione genera oggettiva disabilità personale a compiere una attività. Tale disabilità può essere stabile o momentanea. Il grado di handicap alla partecipazione che essa induce è dunque variabile.
Per fare un esempio concreto, un bambino in condizioni di diplegia, menomazione paralisi cerebrale infantile, soffre di una oggettiva disabilità motoria stabile; essa è però di grado diverso in relazione al tipo di compito da svolgere. Tale disabilità non è detto che comporti un handicap in tutti gli ambiti. Ad esempio nell'ambito sportivo può essere superata da attività adattate che riducono l'handicap; oppure la carrozzina elettronica può ridurre di molto il grado di disabilità compensando l'handicap negli spostamenti più lunghi.
La Legge 104 nove anni prima della stesura dell'ICF, prevedeva una declinazione in relazione all'ambiente: "L'handicap è la situazione di svantaggio sociale che dipende dalla disabilità o menomazione e dal contesto sociale di riferimento in cui una persona vive"(art. 3 comma 1, Legge 104/1992).
L'handicap secondo questa Legge è fotografato nel suo impatto sulla vita della persona attraverso codici di gravità "L'handicap viene considerato grave quando la persona necessita di un intervento assistenziale permanente, continuativo e globale nella sfera individuale o in quella di relazione" (art. 3 comma 3, Legge 104/1992), ma viene anche previsto il suo superamento attraverso azioni concrete di compenso.
Il superamento dell'handicap è un principio ispiratore della Legge 104, essa infatti promuove azioni di recupero o di compensazione del grado di handicap. Tali azioni devono promuovere l' integrazione scolastica e sociale nel gruppo dei pari e successivamente l'inserimento nel modo lavorativo.
Nonostante la bontà dei concetti ispiratori di questa legge, esistono notevoli criticità connesse alla sua applicazione. Il processo di accertamento risulta complesso non solo sul piano delle procedure burocratiche ma soprattutto in relazione alla diagnosi clinica categoriale in Neuropsichiatria Infantile (specie nei disturbi del neuro-sviluppo o psichici). Esiste una concreta difficoltà nella stesura di profili funzionali che facciano riferimento ai principi dell'ICF.
Nella pratica clinica e certificativa il modello bio-psico-sociale dell'ICF non ha ancora trovato una larga applicazione. Non è comunque necessario che tali profili si articolino attraverso la complessa codifica numerica dettagliata prevista dallo strumento, ma almeno dovrebbe essere considerata la metodologia da esso introdotta. Alla diagnosi nosografica principale (corredata dalle possibili diagnosi in comorbidità), l'ICF aggiunge specificatori relativi alle attività compromesse, alla partecipazione e ai relativi gradi di limitazione. Infine considera i fattori contestuali: ambiente e fattori personali, che possono essere barriera o facilitatore.
Ossia la diagnosi dovrebbe essere il più possibile descrittiva del funzionamento dell'individuo, dovrebbe essere specificato il grado di compromissione nelle attività di vita quotidiana e il contesto socio-ambientale nel quale tale patologia si esprime. A tale definizione vanno aggiunte le condizioni facilitati e sfavorenti riscontrate.
Facendo un esempio concreto una certificazione specialistica Neuropsichiatrica Infantile dovrebbe indicare: la diagnosi di diplegia, la comorbidità o meno relativa al funzionamento intellettivo associato, le attività personali, sociali e scolastiche che risultano compromesse. A tale descrizione si dovrà associare la considerazione di come i luoghi di vita, la famiglia e gli operatori attivati intorno al bambino, lo facilitino o lo penalizzino.
Altra difficoltà risiede nella non sempre facile definizione di "gravità" del disturbo evolutivo, distinguendo tra la gravità clinica della patologia, gravità clinica complessiva, specie se in presenza di più patologie, gravità intesa come conseguenze derivanti dallo stato patologico e dalle sue conseguenze funzionali.
L'insieme di questi fattori oggettivi assieme alle complesse metodologie burocratiche e alla assenza o disallineamento tra i codici descrittivi nelle tabelle ministeriali in uso e i codici utilizzati nella definizione diagnostica categoriale, rendono ragione di possibili differenze di giudizio delle commissioni, con rischi di non equità sociale conseguenti per i cittadini.

Il contesto di riferimento

In diverse occasioni il legislatore si è espresso sulla necessità di semplificare e uniformare la normativa in materia di riconoscimento dei diritti delle persone in situazione di handicap e invalidità. Nel 2003 presso la Conferenza Unificata fra lo Stato, le Regioni e Province Autonome e le Autonomie locali era stato istituito un tavolo tecnico con il compito di verificare lo stato degli interventi in favore delle persone disabili in attuazione della legge 104/1992, l'introduzione di specifiche Linee Guida, ai fini di una valutazione funzionale di carattere bio-psico-sociale, realizzabile con l'utilizzo della metodologia dell'ICF (*International Classification of Functioning, Disability and Health*, 2001). Nel 2005 veniva istituito un gruppo di lavoro che predisponesse un documento di proposta delle linee guida sulla valutazione e l'accertamento della disabilità al fine di pervenire a un modello unico di accertamento attivo delle abilità presenti nella persona disabile (Conferenza Unificata, 2006). Al capo 5 di tale documento dedicato all'attività delle Commissioni ASL, veniva già allora segnalato come esistano notevoli difformità di comportamento nel

valutare le disabilità ai fini dell'invalidità civile e dell'handicap. Anche per la valutazione dell'adulto veniva indicata come non più del tutto adeguata la Tabella per le menomazioni civili del 1992 e la necessità di adottare linee guida e protocolli di valutazione.
La letteratura sull'argomento è alquanto scarsa e i rari tentativi che sono stati fatti nella direzione di fornire dei criteri di valutazione si sono concentrati prevalentemente sulle caratteristiche necessarie a ottenere i benefici economici relativi alla legge sull'Invalidità civile (Cingolani & Romanelli, 2008; Ferrari, 2016).
Per quanto riguarda la Regione Lazio si è registrata una ampia variabilità, all'interno delle Commissioni ASL integrate con medici INPS, nell'interpretazione della normativa per il riconoscimento dell'handicap (Legge 104) e dell'Invalidità civile (Legge 118 del 1971). Non esistono infatti tabelle per patologia nella fascia di età 0-18 e riferimenti sul grado di compromissione a uso delle commissioni ASL, come invece è possibile trovare per l'età adulta. La valutazione Multidimensionale e ICF orientata auspicata come strumento di valutazione delle Commissioni e prevista anche per la presa in carico del paziente fragile attraverso strumenti come i Piani di Assistenza Individuale (PAI) (normativa contenuta nel BURL Regione Lazio - N. 24 del 22/03/2018), non sembra essere un obiettivo raggiunto.
Tale contesto ha comportato, a parità di diagnosi e di gravità clinica, scelte eterogenee all'interno del medesimo collegio (dal presidente al medico esperto) e una ancor più ampia variabilità nei collegi territorialmente lontani. I pareri espressi, nonostante la decennale esperienza delle Commissioni ASL integrate e la consolidata pratica di avvalersi di un medico Neuropsichiatra esperto, sono risultati a volte discordanti (ciò comunque anche in conseguenza di relazioni specialistiche più o meno dettagliate o circostanziate). La variabilità sopra riportata ha riguardato sia l'avere o il non aver diritto al riconoscimento di handicap secondo Legge 104, sia i giudizi di gravità (commi da assegnare relativamente all'articolo 3).Tale situazione può portare a possibili difformità nell'accesso a percorsi di reinserimento sociale e lavorativo e, seppure sporadicamente, a una disparità di trattamento o a diritti sovradimensionati o peggio non riconosciuti; nel peggiore dei casi all'appellarsi da parte delle famiglie a ricorsi e a richieste di revisione.

La situazione attuale

Si definisce dunque l'esigenza di fornire linee guida operative ai medici che compongono le Commissioni per l'accertamento dell'handicap oggi ancora di più che ieri, visto il processo di trasferimento all'INPS di tutto il percorso di riconoscimento del diritto alla Legge 104. Dal gennaio 2010 la domanda di accertamento di invalidità, handicap e disabilità si presenta all'INPS e non più alle Aziende Sanitarie che avevano fino a quel momento svolto tale incombenza (e dunque acquisito e consolidato una certa pratica). Il trasferimento all'INPS di tutte le competenze relative al riconoscimento della Legge 104 è infine avvenuto per la Regione Lazio, nel Novembre del 2018.
Per quanto sopra espresso si è ritenuto opportuno dedicarci a fornire uno strumento operativo ragionato, che orientasse i medici delle Commissioni e desse strumenti pratici di ragionamento nel complesso iter di accertamento dell' handicap in età evolutiva.

SOGGETTI E METODI

Si è scelto di utilizzare una metodologia di lavoro ispirata ai Focus Group, costruendo ad hoc un evento formativo di Educazione Continua in Medicina (ECM). Il seminario è stato inserito negli eventi formativi della nostra AUSL (Viterbo) e ha riguardato i Servizi di Medicina Legale (Dirigente responsabile UOSD Dott. Alessandro Pinnavaia) e di Neuropsichiatria Infantile (Direttore UOC TSMREE, Dott. Marco Marcelli).
Gli incontri si sono svolti in due periodi distinti: una prima sessione di incontri nel Giugno 2016 e una seconda nel Novembre 2016. Ogni sessione è durata due giorni e si è svolta all'interno dei locali della Cittadella della Salute della AUSL di Viterbo.
35 operatori dei servizi di Medicina Legale e Neuropsichiatria Infantile si sono iscritti alle giornate di studio. Erano rappresentate le figure professionali che lavorano in entrambi i servizi: Medici Legali, ASS Sociali, Medici Neuropsichiatri Infantili, Assistenti sanitari, Psicologi e Riabilitatori (Logopedisti, Fisioterapisti e Terapisti della Neuropsicomotricità dell'Età Evolutiva).
Gli operatori dei due Servizi sono stati invitati a confrontarsi sui principi ispiratori della Legge 104 e casi clinici esemplificativi. Sono state svolte lezioni frontali sulle principali categorie nosografiche diagnosticabili in età evolutiva seguite da un lavoro in gruppi che simulasse Commissioni virtuali multi-professionali. Guidati da un moderatore sono state valutate situazioni cliniche realmente oggetto di Commissioni, attraverso domande guida e domande imbuto relative a bambini di differenti età e Diagnosi (per la metodologia vedi Migliorini & Rania, 2001). La discussione è stata registrata dal membro osservatore che ha redatto verbali multidisciplinari. Le ambiguità terminologiche relative ai disturbi in esame sono state oggetto delle lezioni frontali e della discussione di gruppo. Le criticità non ancora risolte sono state elencate in questo articolo per essere in un secondo momento oggetto di ulteriore confronto.
Al termine della formazione è stata redatta una sintesi attraverso una prima Figura (Fig. 1) decisionale condivisa, che fornisca delle linee guida operative.

Le lezioni frontali hanno riguardato la disabilità intellettiva e i disturbi del neuro sviluppo. Il lavoro è stato condotto in piccoli gruppi multi-professionali di massimo 4 persone e le simulazioni hanno riguardato Disabilità Intellettiva, Disturbi psicopatologici e del Comportamento, Funzionamento intellettivo borderline e Disturbi specifici dello sviluppo.

RISULTATI

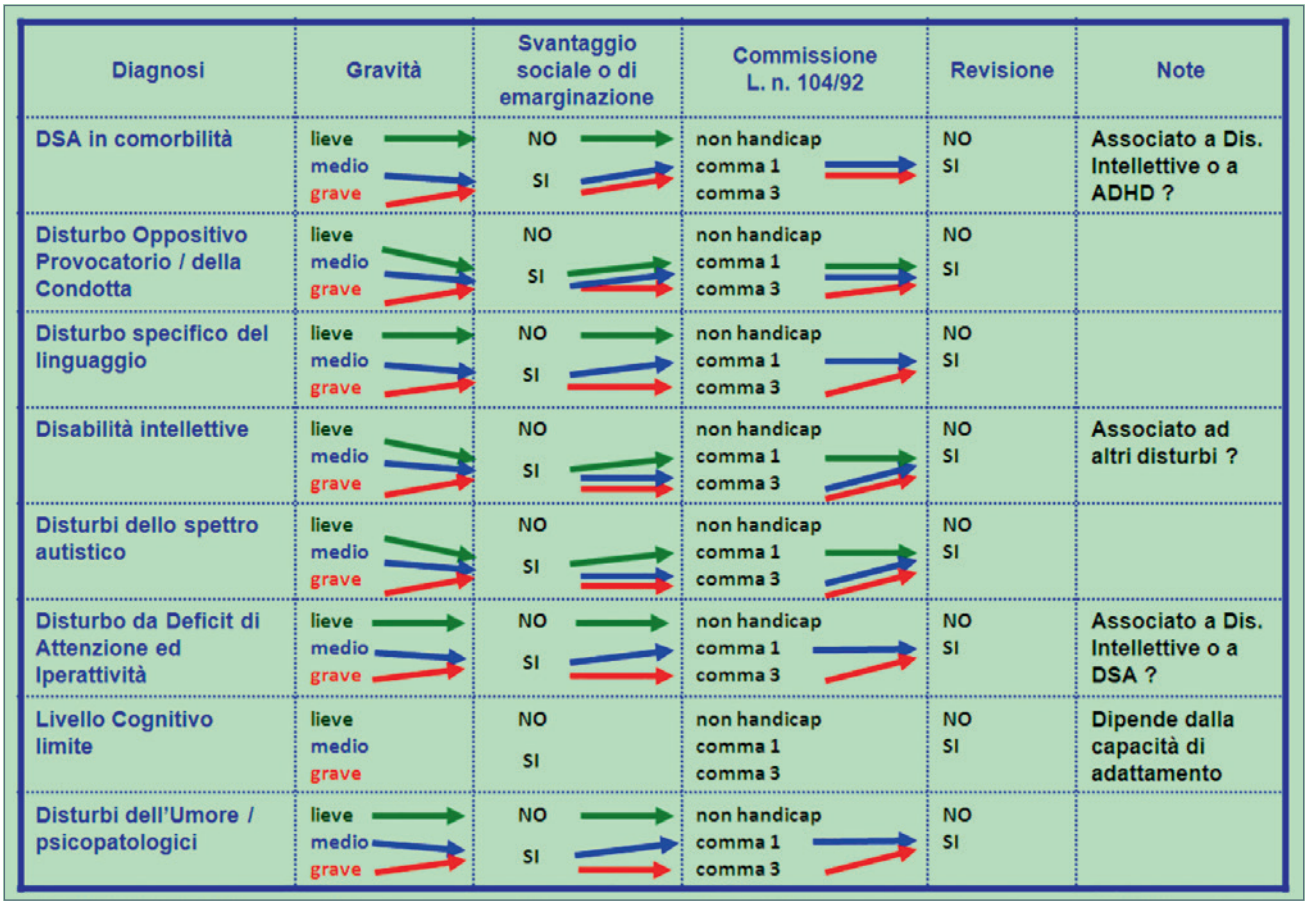
Rendere più omogeneo l'orientamento di giudizio di professionisti differenti, riguardo alla medesima patologia non vuol dire uniformarne le scelte operative. L'intento di questo lavoro è dare principi di ragionamento sui quale attivare il proprio giudizio. Questo lavoro è inoltre una proposta operativa che aiuti il clinico a orientarsi all'interno dei disturbi di più frequente riscontro in età evolutiva. Vorrebbe aiutare a definire cosa va pesato del singolo disturbo ed eventualmente cosa andrà riconsiderato perché non ancora definito.
Spesso il giudizio collegiale deve essere espresso in assenza di medico esperto Neuropsichiatra Infantile (NPI). La scarsità di notizie informative da parte degli specialisti certificatori e la disparità nella interpretazione di uno stesso certificato da parte della Commissione, è frequente.

Il certificato specialistico

Si definisce dunque come fondamentale una relazione specialistica dettagliata da parte del NPI, oltre che la richiesta telematica effettuata da parte del Pediatra inviante. Il certificato del Neuropsichiatra, anche se non dettagliato dei codici ICF (forse ancora poco usati e poco praticabili all'interno di Servizi territoriali per la carenza cronica di risorse e di personale) deve indicare oltre al codice di patologia riscontrata anche il grado di severità di tale patologia e le eventuali comorbidità associate (si veda per una definizione di compromissione "lieve", "media" e "grave" per patologie cognitive, il documento a cura di Ferrari (2016), a p. 34). La relazione specialistica portata dal paziente in commissione dovrebbe essere emessa da un Servizio Pubblico e dovrebbe fornire, oltre alla definizione diagnostica dettagliata di cui sopra, una valutazione testistica del bambino. Dovrebbe ad esempio essere indicato il nome del Test utilizzato per la valutazione cognitiva e dovrebbe essere completa dei punteggi ottenuti nei principali raggruppamenti dell'intelligenza secondo WISC-IV (Wechsler, 2003): quoziente Totale, Comprensione Verbale e Visuo-Percettivo ed eventualmente dei punteggi in Memoria di Lavoro e nella Velocità di Elaborazione. Al punteggio relativo al funzionamento intellettivo va sempre associata la misura del comportamento adattivo che potrà essere una semplice osservazione clinica relativa al grado di adattamento all'ambiente o, il risultato ottenuto attraverso una scala standardizzata, come la Scala Vineland (Sparrow et al., 1984). Ciò suggerirà alla commissione il reale funzionamento del bambino (la performance + livello di adattamento), così come suggerito dai principali manuali diagnostici.

Diagnosi

Si propongono in questo capitolo le singole Diagnosi di sviluppo, rifacendosi ai principali manuali nosografici ICD10 e DSM 5 (ICD-10, 2010; APA, 2013). La sintesi degli orientamenti di giudizio e di valutazione condivisi sono presentati nella Figura 1.
Disturbo Specifico di Apprendimento (DSA) (cod. ICD 10 F81): si definiscono due livelli di gravità (lieve e medio-grave) sulla base della prestazione alle prove scolastiche (livello di funzionamento rispetto alla media nei test di lettura, scrittura e calcolo). Si definisce lieve una caduta in una singola area o in più aree tra -1,5 d.s. e -2 d.s. Se la caduta risulta essere più grave, vi si associa comorbidità con altri disturbi riguardanti più aree dell'apprendimento (al di sotto delle 2 d.s.) il disturbo risulta essere medio-grave. In presenza di tale compromissione deve essere sempre soddisfatto anche il criterio di svantaggio sociale o emarginazione conseguente al disturbo (posizione di svantaggio dell'handicap). Per il DSA settoriale lieve non è previsto riconoscimento 104. Per il medio-grave a cui si possono associare comorbidità di tipo emotivo e comportamentale, si riconoscerà l'articolo 3 comma 1.
Il deficit cognitivo (Quoziente Intellettivo Totale al di sotto di 70) può essere associato a questa diagnosi ma le cadute settoriali in lettura, scrittura e calcolo devono superare quelle attese per la disabilità intellettiva e per l'età mentale del bambino (come previsto dal DSM 5). Pur con un livello di gravità medio-grave, si considera comunque prevalente ai fini del riconoscimento 104, la diagnosi di Disabilità Intellettiva. Per QI tra 70 e 85 si considera la diagnosi di Funzionamento Intellettivo Borderline. Nel caso di associazione di DSA con ADHD o altri sintomi comportamentali si darà il livello medio-grave e si considererà il riconoscimento dell'art. 3 comma 1.
Si ricorda in questa sede che i DSA settoriali e intelligenti mostrano in genere buone capacità di compenso in ambito scolastico. Questi bambini sono già tutelati dalla Legge 170 che permette di introdurre strumenti compensativi e dispensativi in ambito scolastico e fornisce un profilo di funzionamento dettagliato relativo alle difficoltà specifiche e al nucleo del disturbo. La normativa relativa ai DSA considera preferenziale all'assegnazione di un insegnante di sostegno, l'utilizzo di strumenti compensativi e dispensativi da parte degli insegnanti



Diagnosi	Gravità	Svantaggio sociale o di emarginazione	Commissione L. n. 104/92	Revisione	Note
DSA in comorbilità	lieve → medio → grave	NO → SI	non handicap → comma 1 → comma 3	NO SI	Associato a Dis. Intellettive o a ADHD ?
Disturbo Oppositivo Provocatorio / della Condotta	lieve medio grave	NO SI	non handicap comma 1 comma 3	NO SI	
Disturbo specifico del linguaggio	lieve → medio → grave	NO → SI	non handicap → comma 1 → comma 3	NO SI	
Disabilità intellettive	lieve medio grave	NO SI	non handicap comma 1 comma 3	NO SI	Associato ad altri disturbi ?
Disturbi dello spettro autistico	lieve medio grave	NO SI	non handicap comma 1 comma 3	NO SI	
Disturbo da Deficit di Attenzione ed Iperattività	lieve → medio → grave	NO → SI	non handicap → comma 1 → comma 3	NO SI	Associato a Dis. Intellettive o a DSA ?
Livello Cognitivo limite	lieve medio grave	NO SI	non handicap comma 1 comma 3	NO SI	Dipende dalla capacità di adattamento
Disturbi dell'Umore / psicopatologici	lieve → medio → grave	NO → SI	non handicap → comma 1 → comma 3	NO SI	

Figura 1. Sintesi dei giudizi condivisi. La colonna Svantaggio Sociale e Emarginazione rappresenta la presenza/assenza di difficoltà a carattere persistente a svolgere le funzioni previste per l'età cronologica. Tale condizione è alla base della riconoscibilità.

curriculari debitamente formati. Con queste risorse, un ambiente scolastico inclusivo e preparato alla didattica per i DSA, in genere non è presente svantaggio sociale o emarginazione.

Disturbo della condotta/Oppositivo Provocatorio (DC/DOP) (cod. ICD 10 F91/F91.3): questo tipo di disturbo si associa frequentemente a svantaggio sociale condizioni familiari problematiche e spesso si associa a Disturbo di Deficit di Attenzione e Iperattività (ADHD) (e ne può rappresentare l'evoluzione sintomatologica); laddove le manifestazioni sintomatologiche di questo disturbo assumano caratteristiche dirompenti, dovrà essere sempre riconosciuta una disabilità persistente e un codice di gravità. In relazione all'espressività del disturbo laddove le condizioni siano in fase di compensazione o lievi, la Commissione si esprimerà per un comma 1 o 3, considerando importante la rivedibilità del disturbo al fine di valutare l'efficacia dei presidi impiegati in ambito scolastico, economico e sociale, spesso attivati in sinergia con il Comune di appartenenza.

Disturbo Specifico del Linguaggio (DSL) (cod. ICD 10 F80): si definisce una compromissione lieve quella relativa al codice **F80.0** Disturbo Specifico dell'articolazione dell'eloquio (fono-articolatorio) (fino a 3 dislalie, linguaggio comprensibile e morfosintassi conservata). È invece diversa la situazione relativa al Disturbo del Linguaggio Espressivo **(F80.1)** che si definisce medio se sono coinvolti componenti morfosintattiche e il vocabolario è coartato, grave **(F80.2)** se viene a essere coinvolta anche la comprensione del linguaggio.

Funzionamento Intellettivo Limite o Borderline: a quei bambini che presentino ridotte capacità cognitive (Q.I. Totale tra 70 e 85), purché in presenza di un profilo omogeneo nei vari items ai test standardizzati (ad esempio WISC-IV o WPPSI-III (Wechsler, 2003; 2002) dovrebbe essere riservata la diagnosi di Funzionamento Intellettivo Limite **(cod. ICD 10 R41.83)** oppure l'etichetta di Disturbo Misto dello Sviluppo **(cod. ICD 10 F83)**, come unico codice comprendente anche le Difficoltà scolastiche. Risulta importante il riconoscimento di questo quadro come deficit cognitivo e non come disturbo evolutivo

specifico, che necessita dunque di stimolazione costante e affiancamento del sostegno scolastico nella programmazione degli apprendimenti e tutoraggio. Anche in questo caso varrà e dovrà quindi essere specificata, la capacità di adattamento sociale relativo alle abilità quotidiane. Sulla base delle capacità di adattamento del singolo soggetto si definirà il grado di handicap.

Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) (cod. ICD 10 F84): al fine di poter esprimere una valutazione in sede di Commissione risulta importante l'indicazione riportata nella relazione specialistica delle caratteristiche di spettro (ad alto funzionamento (come ad es. l'Asperger) o a basso funzionamento) che andrà riportata associata al codice F 84 dopo il punto (F84.5 se Asperger). Oltre a ciò è opportuno indicare se questo disturbo si verifica in compresenza di una compromissione del linguaggio (prevalentemente verbale o non verbale), intellettiva (funzionamento cognitivo compatibile con l'età cronologica o basso) o associato a patologia genetica o a fattori sfavorenti ambientali di un certo peso (svantaggio sociale). Sempre importante indicare la gravità della compromissione nel funzionamento sociale [Livello 1, Livello 2 e Livello 3 (APA, 2013)] così come indicato dai principali manuali nosografici. Ciò permetterà di differenziare le diverse espressioni sindromiche dello Spettro Autistico tra loro molto diverse e di poter associare all'Articolo 3 della Legge 104, il comma 1 per i casi lievi e il 3 per quelli gravi. In relazione a ciò vedi anche il capitolo sulla rivedibilità.

Disturbo da Deficit di Attenzione e Iperattività (ADHD) (cod. ICD 10 F90): in questa diagnosi è sempre necessario indicare il sottotipo clinico (Combinato F90.2 Disattenzione predominante; F90.0; Iperattività/Impulsività predominante F90.1) e il grado di compromissione sociale e lavorativo (lieve, moderato e grave). L'indicazione della gravità, associata alla comorbidità presente (DSA o disabilità intellettive) o la presenza di uno svantaggio sociale della famiglia, potrebbero far tendere ad assegnare un comma 3 anche se il grado di compromissione è medio. Nel caso in cui invece non sussista svantaggio sociale o emarginazione da parte dei gruppi di riferimento ecologici (il nucleo familiare non ha difficoltà a partecipare a situazioni sociali allargate o a svolgere attività di relazione nel contesto, e il bambino non subisce uno svantaggio a causa di questi sintomi a scuola), non si assegna alcun codice di handicap. Queste situazioni più lievi possono essere anche difficoltà di attenzione reattive a difficoltà primarie specifiche e/o cognitive (ad esempio una Discalculia o un Funzionamento Intellettivo Borderline), non adeguatamente riconosciute e compensate attraverso le azioni diagnostico-cliniche.

Per i disturbi dell'Umore e psicopatologici (distimia, depressione, ansia, disturbo da panico, alterato sviluppo psicologico, ecc. e relativi codici ICD 10 F34, F32, F40, F41, F84) si dovrà dettagliarne le caratteristiche indicando la gravità, la compromissione del funzionamento, la necessità di assunzione di farmaci. Tali specifiche dovranno possibilmente essere documentate da opportuni strumenti di misurazione come una scala sindromica o un questionario sul comportamento; tali strumenti sono indicati per ottenere informazioni sull'adattamento, sulle competenze residue, sui problemi comportamentali ed emotivi del bambino e dell'adolescente, individuabili in situazioni diverse e derivate da fonti multiple (ad esempio Child Behaviour Checklist (CBCL-Achenbach, 2001 nelle versioni per insegnanti e per genitori). In base alle manifestazioni cliniche e alla gravità rilevata si procederà ad associarvi il comma 1 o 3 a seconda della pervasività del disturbo, delle comorbidità e dell'espressione sintomatologica.

Il problema delle rivedibilità

La Legge n. 80 del 9 marzo 2006 affronta il problema della ripetizione delle visite di accertamento per soggetti che hanno patologie o menomazioni stabilizzate e non reversibili. Essa prevede, modificando l'articolo 97, comma 2, della Legge n. 388 del 23 dicembre 2000, che i soggetti portatori di menomazioni o patologie stabilizzate o ingravescenti (che abbiano dato luogo al riconoscimento dell'indennità di accompagnamento) siano esonerati da ogni visita medica finalizzata all'accertamento della permanenza della minorazione civile o dell'handicap. Ciò per evitare al paziente e agli enti certificatori, inutili duplicazioni di visite.

Non è dunque necessario per tutti i bambini che vanno a visita 104, assegnare una data di revisione durante la seduta di accertamento. Per alcune patologie stabili e croniche ad esempio l'INPS si è già espressa con delle circolari: la rivedibilità dei bambini con Diagnosi di Spettro Autistico è prevista solo nei casi di autismo lieve (vedi Direzione Generale di INPS (messaggio 5544 del 23 giugno 2014)). Nelle comunicazioni tecnico scientifiche alle commissioni INPS successive (2 Marzo 2015, 2 Aprile 2015).

Sembra comunque prevalere l'indicazione a tutti a non procedere per automatismi e valutare la relazione specialistica dettagliata sia per l'assegnazione del Comma 3 che per la rivedibilità.

Allo stato attuale l' orientamento prevalente sembra essere quello di dare comunque la rivedibilità nel tempo per quei casi in età evolutiva per i quali è prevista una prognosi migliorativa anche solo nell'adattamento all'ambiente e nella gravità sintomatologica (revisione a un anno, a due anni o a tre anni). Ciò viste le possibili modifiche nel grado di handicap che intervengono grazie al percorso riabilitativo e alla messa in campo delle risorse che il "riconoscimento 104" prevede. Può essere

comunque considerata la possibilità (viste le modifiche attese) di fissarla, per alcuni casi, in un tempo più lungo dei 36 mesi. La tempistica di revisione dovrebbe considerare le fisiologiche finestre evolutive dei bambini che spesso combaciano con i cicli scolastici (infanzia 0-5 anni, scuola elementari 6-12 anni, adolescenza 12-18).

Criticità

Esistono comunque punti di vista diversi e disomogeneità di giudizio (emerse anche nei gruppi di lavoro) che hanno riguardato in particolare i casi di Disabilità intellettiva lieve, i funzionamenti cognitivi in fascia borderline, Disturbi dell'apprendimento di tipo misto, diagnosi frequenti in età evolutiva (Costantino, 2017). Per queste e altre categorie comunque le proposte del presente articolo dovranno essere sottoposte a verifica. Le criticità nelle scelte operative sono state qui di seguito elencate:
Disturbo misto delle capacità scolastiche (cod. ICD 10 F81.3) e Funzionamento Intellettivo Limite (R41.83): questa diagnosi che sottintende un DSA è stata spesso usata in associazione con il Funzionamento Intellettivo Limite (Borderline Cognitivo) così come indicato dal DSM 5 (Q.I. sopra 70 +- 5). Ciò può però dare adito a confusione, in quanto in sede di commissione queste definizioni possono dare la sensazione di un Disturbo settoriale e quindi essere lette come diagnosi che non hanno diritto a riconoscimento 104. In realtà i deficit cognitivi, di qualunque grado essi siano, possono spiegare in parte o del tutto le difficoltà di apprendimento. Il Disturbo misto delle capacità scolastiche andrebbe dunque dato ai bambini che presentano capacità cognitive adeguate (al di sopra di 85) e con cadute specifiche nelle funzioni strumentali di lettura, scrittura e calcolo.
Per il **Funzionamento Intellettivo Limite** la difficoltà sta nel differenziare quei Funzionamenti borderline che necessitano di aiuto in tutti i compiti della vita (ad esempio a scuola) e quelli invece che possono essere ricondotti alla didattica integrativa dei Bisogni Educativi Speciali (BES) e aiutati con un semplice Piano Didattico Personalizzato (PDP). Questa categoria nosografica si riscontra come condizione primitiva (profilo omogeneo nei sottopunteggi cognitivi) o conseguenza di cadute settoriali protratte nel tempo che hanno impoverito il funzionamento cognitivo (ad esempio un pregresso disturbo di linguaggio non trattato che abbassa tutti i punteggi dell'area verbale). Tali cadute sono evidenziate dalle discrepanze nei sottopunteggi alla WISC-IV e nelle differenze assolute di punteggio dei quozienti (Comprensione Verbale e Visuo-percettivo). Aver presente questo potrebbe aiutare nella difficile scelta nel quantificare il livello di compromissione dell'adattamento, riportata in Figura 1 (note).
Disabilità intellettiva di grado lieve (DIL) (cod. ICD 10 F70): la parola "lieve" riportata nelle diagnosi o nelle relazioni specialistiche può comportare fraintendimenti. Va considerata l'età del soggetto e il livello di classe frequentata. Durante il ciclo elementare la disabilità intellettiva lieve necessita di sostegno scolastico ed è da considerarsi sempre una condizione di disabilità (impossibilità a svolgere in autonomia le funzioni previste per l'età). Per questo è una condizione che necessita di supervisione e supporto. È sempre importante definire il livello di adattamento con scale dedicate (ad esempio Scala Vineland) che arricchiscano il mero punteggio di prestazione del cognitivo. Va inoltre indicato sempre il livello di disagio sociale (scheda sociale). Nel caso in cui dalla Scala Vineland risulti un livello di adattamento al di sotto del funzionamento cognitivo o vi sia associazione con altri disturbi del neuro sviluppo o psicopatologici la situazione verrebbe a delinearsi come più severa e potrebbe far propendere la commissione per un riconoscimento "in condizioni di gravità" (art. 3 comma 3). Se invece l'adattamento del bambino è compatibile con la sua età mentale (cosa più frequente) per dare l'articolo 3 comma 3 dovremo trovarci in presenza di un funzionamento in ambito scolastico compromesso (frequentemente ciò si verifica per le DIL dal 3° anno della scuola primaria, quando la prestazione richiesta in ambito scolastico diventa più alta e intervengono oltre alla strumentalità di base, richieste di inferenza sul testo e compiti di astrazione concettuale).

CONCLUSIONI

Il presente articolo rappresenta una prima proposta che andrà sperimentata nel tempo e migliorata con modifiche successive. Consapevoli della limitatezza di tale primo sforzo di sistematizzazione, ci sembra però possibile trarre delle conclusioni iniziali.
Alla luce di quanto detto è essenziale che la certificazione da parte dello specialista definisca la gravità di un disturbo considerando la gravità clinica, la gravità complessiva data dalla comorbidità e le conseguenze sul funzionamento adattivo che possono variare da individuo a individuo. La variabilità interindividuale nel bambino sembra avere un certo peso finale e esistono condizioni facilitanti o meno già in fase di descrizione dei sintomi.
La certificazione specialistica dovrebbe essere il più possibile dettagliata attraverso la descrizione dell'eventuale svantaggio bio-psico-sociale ingenerato dalla disabilità. Ciò per tutte le diagnosi relative all'età evolutiva, e almeno fino a che non si producano tabelle di riferimento come per l'adulto. Anche in questo caso comunque, le tabelle proposte dovranno tenere in considerazione, i molteplici fattori che possono interfacciarsi al singolo disturbo.

In conclusione si ritiene importante che le domande di 104 non siano fatte per ottenere singoli diritti (come il sostegno scolastico) ma che già la fase certificativa cosideri le possibili diverse azioni volte al superamento della disabilità previste dalla Legge, come il recupero della limitazione funzionale e il reinserimento socio-abilitativo. Allo stesso modo la legge prevede un alleggerimento dei presidi attivati in tal senso e un suo superamento nel caso in cui la disabilità fosse compensata. Se leggiamo in questo modo la normativa a nostra disposizione, sarebbe anche più fruibile da parte delle famiglie che ne sentirebbero meno il peso in termini di stigma o etichetta indelebile.
Si auspica che questo lavoro possa collaborare a orientare le Commissioni, nei giudizi e nelle valutazioni espresse, pur nell’indipendenza del giudizio dei singoli professionisti e della loro valutazione clinica sul paziente.

RINGRAZIAMENTI

Si ringraziano la NPI Dott.ssa Licia Ponticello e l’Assistente Sociale Linda Morini per il loro aiuto nell’ideare e costituire le discussioni che hanno condotto all’ECM, dal quale ha preso il via questo articolo. Il Dott. Marco Marcelli, Direttore f.f della UOC TSMREE Viterbo, per il supporto.

Bibliografia di riferimento

Achenbach TM, Rescorla LA. *Manual for the ASEBA school-age forms and profiles.* Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth, and Families 2001.

American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders.* 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing 2013. Edizione italiana: *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali.* Milano: Raffaello Cortina 2014.

Cingolani M, Romanelli A. *Una proposta di metodo valutativo medico legale e sociale*. In: *Handicap e Disabilità, Pubblicazioni Facoltà di Giurisprudenza*. *Università di Macerata*. Milano: Giuffrè Editore 2008.

Conferenza unificata fra lo Stato, le Regioni, le Province Autonome e le Autonomie Locali Tavolo tecnico interistituzionale per la disabilità Gruppo di lavoro. Documento finale delle proposte operative al fine di pervenire a un modello unico di accertamento attivo delle abilità presenti nella persona disabile. (Dicembre 2006) all’indirizzo http://www.grusol.it/informazioni/21-02-07.PDF.

Costantino A. *Epidemiologia dei disturbi del neuro-sviluppo in età evolutiva*. 2017. Comunicazione alla SIDIN scaricabile all’indirizzo http://docplayer.it/54720094-Epidemiologia-dei-disturbi-del-neurosviluppo-in-eta-evolutiva.html.

Ferrari RM. *Breve Manuale di invalidità*. 2016. civilehttp://www.raggiungere.it/attachments/article/387/Breve%20Manuale%20di%20Invalidit%C3%A0%20Civile.pdf.

ICF short version: International Classification of Functioning, Disability and Health. O.M.S. Organizzazione Mondiale della Sanità. 2001.

Migliorini L, Rania N. *I Focus Group: uno strumento per la ricerca qualitativa.* In: *Animazione Sociale. Rivista per gli operatori sociali*. Torino: Edizioni Gruppo Abele 2001.

Sparrow SS, Balla DA, Cicchetti DV. *Vineland adaptive behavior scales*. Circle Pines, MN: American Guidance Service 1984.

Wechsler D. *Wechsler preschool and primary scale of intelligence*. 3rd ed. San Antonio, TX: Psychological Corporation 2002.

Wechsler D. *The Wechsler intelligence scale for children*. 4th ed. London: Pearson 2003.

World Health Organization. *ICD 10. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems*. 10th revision. Edition 2010. 2011.

ARTICOLO DI AGGIORNAMENTO

Sviluppo psicomotorio, caratteristiche cognitive e comportamentali in pazienti con sindrome di Cri du Chat: review della letteratura ed esperienza personale

Psychomotor development, cognitive and behavioral characteristics in patients with Cri du Chat syndrome: literature review and personal experience

V. Arcuri[1], S. Spairani[2], F. Guccione[3], A. Liava[4], C. Danesino[5], A. Guala[1]

[1] SOC Pediatria, Ospedale Castelli, Verbania; [2] Servizio di NPI Istituto Dosso Verde Pavia; [3] SC di Neuropsichiatria Infantile, ASL Novara; [4] SC di Neuropsichiatria Infantile, ASL VCO, [5] Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia

Riassunto

La sindrome di *Cri du Chat* è una malattia genetica derivante da delezione variabile del braccio corto del cromosoma 5. Le principali caratteristiche cliniche sono microcefalia, anomalie del linguaggio, ritardo psicomotorio e cognitivo. In questo articolo presentiamo una review della letteratura relativa allo sviluppo psicomotorio e alle performances raggiungibili e l'esperienza su 10 nostri pazienti.

Parole chiave: Cri du Chat, Caratteristiche, Sviluppo e casistica

Summary

The Cri du Chat syndrome is a genetic disease resulting from variable deletion occurring on the short arm of chromosome 5. The main clinical features are microcephaly, anomalies of language, psychomotor and mental retardation. In this paper we present a review of the literature related to psychomotor development and achievable and the experience of 10 of our patients.

Keys words: Cri du Chat, Features, Development and case studies

La sindrome del *Cri du Chat* o delezione 5p- è una sindrome cromosomica dovuta alla perdita di un tratto più o meno lungo del braccio corto di uno dei 2 cromosomi 5. L'ampiezza della delezione può coinvolgere dall'intero braccio corto del cromosoma 5 a una regione minima in 5p15.3 (5-40 Mb) L'incidenza è bassa e varia da 1:15.000 a 1:50.000 nati vivi [1]. Attualmente in Italia la sindrome è ancora più rara e se ne censiscono 2 o 3 nuovi casi ogni anno. Localmente è tuttavia possibile avere dati più attendibile grazie al fatto che nella Regione Piemonte è attivo sin dal 2003 un flusso informativo finalizzato alla rilevazione delle attività dei Servizi di Neuropsichiatria Infantile e delle condizioni di salute degli utenti in carico. Grazie a questo è possibile documentare con precisione incidenza e prevalenza delle diagnosi formulate. Nel 2016 in Piemonte su una popolazione residente da 0 a 17 anni di 671.642 unità erano in carico ai servizi della Rete di assistenza neurologica, psichiatrica, psicologica e riabilitativa per l'infanzia e adolescenza N. 50.297 pazienti pari al 7,49%, con un incidenza del 2,35%. Per quanto attiene la sindrome del *Cri du Chat* i pazienti in carico ai servizi in Piemonte erano 4 pari allo 0,00059% della popolazione target e tutti beneficiavano di trattamenti logoterapici e psicomotori (Fig. 1).

Fino agli anni '90 le informazioni relative agli aspetti cognitivi dei pazienti con sindrome di *Cri du Chat* erano estremamente limitate e semplificate [2], individuando come caratteristica neurologica principale di tali soggetti la presenza di un ritardo mentale severo, esito di un importante ritardo nello sviluppo psicomotorio. Successivamente sono stati raccolti dati maggiormente dettagliati sull'argomento, evidenziando un quadro neuropsicologico e di sviluppo più variegato e prognosticamente meno negativo [3].

CORRISPONDENZA

Fulvio Guccione, viale Zoppis 6, 28021 Borgomanero (NO) - Tel. +39 0322 848375 - E-mail fulvioguccione@gmail.com

Fig. 1. Lattante affetto da Cri du Chat.

In particolare, Cornish e Pilgram [4] valutano gli aspetti anamnestici, neurologici, di sviluppo e comportamentali attraverso il questionario *Society for the Study of Behavioural Phenotypes Questionnaire* somministrato ai genitori di 27 pazienti tra i 4 e i 16 anni. Dai loro dati emerge che, da un punto di vista dello sviluppo psicomotorio, l'85 % ha acquisito il controllo del tronco, ma solo 18,5% ha raggiunto la deambulazione autonoma. Le abilità motorie fini sono più compromesse di quelle grossolane. Il 96% mangia da solo e il 70% beve da solo da una tazza. Il controllo sfinterico è presente nel 26% dei soggetti, le capacità di lavarsi e vestirsi da soli nel 30%. L'abilità di comunicare le proprie necessità attraverso il canale verbale è presente nel 26% dei pazienti, e nel 55% attraverso il canale non-verbale, mentre il 18% non segnala del tutto i propri bisogni. È inoltre presente un'alta percentuale di anomalie del comportamento (movimenti o suoni ripetitivi, ipersensibilità agli stimoli sensoriali, legame ossessivo con gli oggetti, aggressività, comportamenti autolesivi, testardaggine, goffaggine, ecolalia) e in una minoranza di pazienti sono descritti tratti autistici (evitamento di sguardo, isolamento sociale).
Più recentemente [5-7] in uno studio su 91 pazienti che provengono dal registro italiano dei soggetti con la sindrome, utilizzando il *Denver Developmental Screening Test II* in modo retrospettivo, risultano dati più incoraggianti, in particolare che:

- 50% dei pazienti cammina autonomamente all'età di 3 anni e la quasi totalità dei pazienti raggiunge la deambulazione autonoma negli anni successivi (95% entro gli 8 anni);
- 50% dei pazienti afferra a 9 mesi;
- 50% dei pazienti mangia da solo a 3 anni e mezzo;
- 50% dei pazienti si veste da solo a 5 anni;
- 50% dei pazienti dice alcune parole (mamma-papà) a 3 anni;
- 50% dei pazienti combina due parole in brevi frasi a 5 anni.

Si osserva, quindi, come i pazienti possano comunque raggiungere un buon numero di abilità nel corso dell'infanzia, seppur nel contesto di un significativo ritardo di sviluppo psicomotorio.
Risultati analoghi vengono ottenuti su un numero più ampio di pazienti (103 soggetti con delezione e 13 con traslocazione sbilanciata), provenienti dallo stesso registro italiano della sindrome [8]; in particolare, da un punto di vista dello sviluppo psicomotorio:

- età media della deambulazione autonoma: 3 anni e tutti i pazienti hanno imparato a camminare;
- il 44% dei pazienti sa comporre frasi (età media in cui imparano: 5,5 anni);
- età mediana in cui acquisiscono capacità di mangiare da soli: 4 anni;
- età mediana in cui acquisiscono capacità di vestirsi da soli: 7 anni.

Dati più aggiornati, seppure raccolti considerando un campione quantitativamente limitato di soggetti affetti (8 soggetti) [9], si rileva un'importante discrepanza tra età cronologica del paziente ed età-equivalente per le abilità valutate, soprattutto nell'ambito di abilità motorie fini, imitazione, coordinazione occhio-mano, abilità cognitive verbali; è presente un miglior livello di sviluppo per quanto riguarda abilità grosso-motorie e percezione. In generale è confermato il ritardo importante nello sviluppo (Fig. 2).

Fig. 2. Caratteristiche fenotipiche a tre anni.

Da un punto di vista puramente cognitivo, i 20 soggetti arruolati in uno studio del 1998 di Cornish e Colleghi sui comportamenti adattivi e mal-adattivi in bambini 5p-, presentavano alla WISC III un QI medio pari a 47,87 (range tra 45 e 57), quindi un ritardo mentale moderato [10]. Una migliore definizione del profilo neuropsicologico di tali pazienti è stata ottenuta nel 1999 da Cornish e il suo gruppo[11] su un campione di 26 pazienti (6 anni e 4 mesi-15 anni e 5 mesi) con caratteristiche tipiche della sindrome a cui è stata somministrata la scala WISC III per valutarne il quoziente intellettivo: il QI totale si colloca nella fascia di ritardo mentale severo (< 50, 21/26 pazienti) o moderato (60-50, 5/26 pazienti). Non è presente una differenza statisticamente significativa tra QI verbale e QI performance, né tra i singoli subtest (si osserva un profilo cognitivo piatto). Si osserva una variazione età-correlata del valore di QI verbale, che migliora fino all'età di 8 anni. Oltre l'età di 10 anni si osserva una stabilizzazione delle abilità cognitive, evidenziando l'importanza della prima decade di vita per promuovere lo sviluppo del paziente. In merito al linguaggio, somministrando tests aggiuntivi ai pazienti, emerge una discrepanza tra il versante recettivo ed espressivo dello stesso, a favore del primo, dato confermato da uno studio precedente degli stessi Autori [12] sul linguaggio in 13 bambini con sindrome di *Cri du Chat* tra i 4 e 14 anni (nessuno necessita di impianti/protesi uditive). In tale sede veniva rilevata una discrepanza tra l'età reale del bambino e l'età equivalente basata su abilità linguistiche recettive (età equivalente media: 4 anni-range 4-11/2-12 anni) (tra comprensione del vocabolario e della grammatica sono ottenuti valori simili-cioè con età equivalenti non diverse tra loro di più di un anno-) e una discrepanza tra età reale del bambino ed età equivalente basata su abilità linguistiche espressive (età equivalente media: 1,5 anni-range 1-7 anni). Era presente inoltre una differenza statisticamente significativa tra le abilità linguistiche espressive e recettive a sfavore delle prime (espressione < ricezione). In particolare la maggior parte dei bambini mostrava un'età equivalente nelle abilità espressive inferiore a 2 anni e 3 mesi, mentre le abilità recettive aumentavano fino a un'età di 10 anni.

Interessante rilevare ciò che lo stesso gruppo [13] ha riscontrato nel corso dell'analisi di una famiglia composta da un padre e 3 figli con la sindrome (questi tre diagnosticati alla nascita per il pianto tipico) e la delezione di una regione terminale del cromosoma 5 più distale rispetto alla cosiddetta regione critica (5p15,3, trasmissione AD). Dal punto di vista cognitivo non si evidenziava un ritardo mentale (QIT: 95-101-70-105), ma era comunque presente un profilo neuropsicologico con caratteristiche analoghe a quelle presenti nel paziente "tipico", seppure più sfumate. In particolare il punto di forza dei quattro soggetti è nelle abilità non verbali, con maggiori difficoltà in quelle verbali (linguaggio espressivo e articolazione maggiormente deficitari di linguaggio recettivo) (Fig. 3).

Fig. 3. Adolescente affetta da Cri du Chat.

Nell'ambito degli studi che si sono dedicati a definire le regioni cromosomiche delete nella sindrome a cui corrispondono specifiche caratteristiche fenotipiche, sono emersi dati non sempre omogenei in merito.

È riscontrata un'eterogeneità citogenetica e clinica nei soggetti affetti; la regione 5p15.2-15.3 è stata definita come "regione critica" perché il paziente presenti il quadro tipico della sindrome: infatti pazienti la cui delezione non comprende tale area non hanno il classico fenotipo clinico o sono del tutto normali. È stata riscontrata un'associazione direttamente proporzionale tra dimensione della delezione terminale e gravità del ritardo mentale e del quadro clinico in generale (presenza dei dismorfismi, presenza ed entità microcefalia alla nascita, entità del ritardo psicomotorio, sia per quanto riguarda gli aspetti motori, sia del linguaggio sia delle autonomie) [14] Per converso, Church et al. [15] hanno definito che la presenza di una delezione della regione distale del braccio corto del cromosoma 5 (5p15.3) causa ritardo del linguaggio importante, ma non le altre caratteristiche tipiche della sindrome. Tale ritardo del linguaggio è separato dal ritardo mentale grave in quanto tale gruppo di pazienti ha un deficit cognitivo più lieve. Inoltre i pazienti con delezione interstiziale (quindi di regione interna del 5p, non terminale) non hanno ritardo del linguaggio.

In merito al linguaggio nei soggetti con sindrome di *Cri du Chat*, oltre a quanto già citato, alcuni dati riassuntivi sono forniti da una review del 2008 [16], che analizza le diverse componenti del linguaggio. In particolare, le capacità di comunicazione risultano in generale ritardate,

ma c'è importante variabilità tra i vari soggetti, che coprono uno spettro esteso dall'uso dei soli gesti o di CAA all'uso di singole parole o brevi frasi (probabilmente c'è un ruolo sia dei fattori genetici sia ambientali). Come già spiegato il linguaggio recettivo risulta più adeguato di quello espressivo (cit. Cornish e Munir 1998); è presente un ritardo in lallazione e nell'età di prima parola. In merito al vocabolario, seppur ci siano solo osservazioni sporadiche, non studi sistematici, si evince che il vocabolario ricettivo ed espressivo risulta limitato e povero; in termini di fonetica e fonologia sono disponibili poche informazioni specifiche, gli Autori si limitano a parlare di difficoltà nell'articolazione delle parole (in particolare, omissioni, sostituzioni e distorsioni). In un recente articolo, che ha la limitazione di riferirsi alla esperienza a un solo paziente di lingua norvegese, Kristoffersen esamina lo sviluppo gestuale e lessicale per vari anni, dimostrando che la pendenza della curva di apprendimento, pur spostata nel tempo, è simile a quella della popolazione generale [17].

In merito alla presenza di disturbi del comportamento nei soggetti con sindrome di *Cri du Chat*, è importante evidenziare come la gravità e la frequenza dei disturbi comportamentali è il fattore che maggiormente condiziona il livello di stress in famiglie con figli 5p- [2].

Sull'argomento, dati relativamente recenti si ottengono da un ampio studio del 2002 [18]; in esso 66 famiglie di pazienti con età compresa tra i 6 e i 37 anni (media 14,75) hanno compilato un questionario (*Behaviour problem inventory*) per definire la prevalenza e la frequenza di stereotipie, comportamenti aggressivi e autolesionisti negli affetti:

- stereotipie sono presenti in 82% dei pazienti (nel 58% in più di una forma); la più frequente è il dondolarsi;
- comportamenti auto-aggressivi sono presenti nel 92% dei pazienti (nel 82% in più di una forma); i due più frequenti sono battere la testa contro parti del corpo e vomitare/ruminazione; sono presenti anche mordersi, battere la testa contro oggetti;
- comportamenti etero-aggressivi sono presenti nell'88% dei pazienti (nel 76% in più di una forma); i più frequenti sono colpire gli altri o tirare i capelli.

Dati molto simili sono riportati in una casistica relativa a 97 pazienti italiani e spagnoli [19].

Il numero di stereotipie correla con il numero di comportamenti auto-aggressivi; è presente una correlazione inversa tra età del paziente e numero di comportamenti etero-aggressivi.

Da alcuni studi, inoltre, risulta una correlazione tra prevalenza di comportamenti auto-lesivi e stereotipie: si ipotizza che alla base di tali comportamenti ci siano le difficoltà di comunicazione e linguaggio [2].

Nell'ambito delle anomalie del comportamento, in pazienti con sindrome di *Cri du Chat* la presenza di attaccamento ossessivo per gli oggetti è specifica rispetto ad altre sindromi definite con RM [20]. I problemi comportamentali, in particolare etero-aggressività, irritabilità, movimenti stereotipati, autolesionismo: sono risultati inversamente correlati al livello di abilità adattive dei soggetti valutate con *Vineland Adaptive Behaviour Scale* (VABS) [21].

Più recentemente, su un campione di 8 soggetti [22], i comportamenti maladattivi (stereotipie, movimenti o suoni ripetitivi, ipersensibilità agli stimoli sensoriali, legame ossessivo con oggetti, aggressività, comportamenti autolesivi, comportamenti distruttivi) sono poco osservati rispetto agli studi precedenti, e maggiormente presente nei pazienti di età maggiore: è però necessario considerare che questi sono valutati sulla base di un'osservazione clinica di 20 minuti.

In tale sede, però, i comportamenti adattivi (cioè comportamenti che richiedessero almeno l'imitazione e la capacità di seguire le regole) sono presenti nella maggioranza dei pazienti.

Considerando in modo sistematico le abilità adattive dei pazienti applicando la VABS su 20 bambini (4-16 anni) con la sindrome, risulta che:

- Non sono identificate aree di particolare debolezza o forza considerando i macro-domini della scala (comunicazione, socializzazione, vita quotidiana, abilità motorie): si profila quindi un pattern omogeneo di abilità adattive, con età equivalente media pari a circa 2 anni (nei singoli domini:2,1/2,2/2,1/1,6), cioè nettamente inferiore all'età reale dei soggetti (compresa tra i 4 e i 16 anni).
- All'interno dei singoli domini sono stati poi confrontati tra loro i sottodomini per trarne le abilità più o meno espresse rispetto ad altre: nel dominio comunicazione le abilità ricettive sono più sviluppate di quelle espressive e di scrittura, in modo statisticamente significativo. Nelle abilità della vita quotidiana, le abilità personali (mangiare in modo autonomo, lavarsi, vestirsi) sono più sviluppate di quelle relative alla vita di comunità (sapere che non si toccano oggetti caldi/prima di attraversare bisogna guardare a destra e sinistra…) in modo statisticamente significativo. Nelle abilità motorie si osserva un trend di abilità migliori nella motricità fine che grossolana, ma i dati non risultano statisticamente significativi. Nel dominio dedicato alla socializzazione, non si osserva un trend specifico, in quanto tutti i sottodomini appaiono estremamente deficitari, verosimilmente a causa delle scarse capacità linguistiche dei soggetti più che per un reale deficit nella socializzazione in senso ampio.

Un ulteriore dato descritto nell'ambito delle anomalie comportamentali frequenti nella sindrome, è

l'iperattività, che risulta essere la problematica più presente (74-85%) nel campione (146 individui tra i 2 e i 40 anni) analizzato da Dickens e il suo gruppo con il questionario ABC (*aberrant behaviour checklist*) [21].
Questa problematica risulta pervasiva nelle varie età esaminate, con un livello di iperattività maggiore nei soggetti con un livello inferiore di abilità adattive. Per Cornish e Munir, nei 20 pazienti con la sindrome valutati attraverso la VABS, tre comportamenti esternalizzanti sono presenti in più del 50% dei soggetti, in particolare scarsa capacità di concentrarsi (100%), iperattività (90%) e impulsività (70%); queste rispondono nel 70% dei soggetti ai criteri diagnostici per porre diagnosi di *attention deficit hyperactivity disorder* (ADHD) [10].
In un recente lavoro [23] sono stati comparati due gruppi di pazienti con sindrome del *Cri du Chat* nati dal 2005 in poi. Nel primo sono stati analizzati i risultati ottenuti dal questionario ricevuto dai genitori tramite il test di Denver in pazienti che hanno seguito un percorso riabilitativo offerto dal proprio territorio di residenza, e quindi non omogeneo come tipologia di offerta riabilitativa; il secondo gruppo invece è stato composto di bambini che hanno seguito una presa in carico definito "progetto Mayer". Il progetto Mayer ha visto l'invio di una figura di riferimento presso la famiglia per una diagnosi funzionale e per stabilire un piano di lavoro educativo e terapeutico, rinforzato da un altro accesso a distanza di 6 mesi dalla prima visita. Le tappe di acquisizione psicomotoria di sviluppo sono state abbastanza simili, senza significatività statistica. Ma sono stati riscontrati dalle famiglie del Progetto Mayer netti miglioramenti nella vita quotidiana, come sapersi prendere cura di sé stessi, essere in grado di aspettare o stare seduti a pranzo in modo pacato e tranquillo. Inoltre ai genitori che hanno aderito a questo progetto sono stati dati consigli anche sulla comunicazione come parlare al proprio figlio con termini semplici e ponendo domande corte e specifiche, in modo da poter essere facilmente capiti. Si evince quindi che l'ambiente familiare è l'ambiente più privilegiato per la messa in pratica del programma in termini di maggior consapevolezza e reazione della famiglia, miglior inserimento educativo a livello scolastico e sociale e miglior sviluppo psicomotorio e intellettivo correlato alle caratteristiche della malattia (Fig. 4).
La nostra casistica personale, riguarda pazienti visti presso la Azienda Sanitaria del Verbano-Cusio-Ossola (VCO) negli anni 2017/2018. La casistica è stata raccolta all'interno di un progetto di ricerca policentrico tuttora in corso, finanziato dalla ABC (Associazione Bambini Cri du Chat) e che coinvolge la cattedra di Genetica dell'Università degli Studi di Pavia, il Laboratorio di Genetica Umana dell'Ospedale Galliera di Genova (trasferito nel 2019 presso l'Istituto Gaslini di Genova) e le SOC Pediatria e NPI dell'ASL VCO, sullo studio

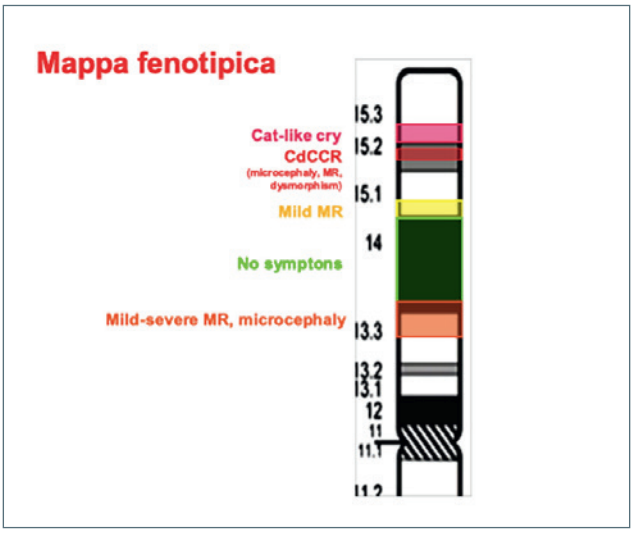


Figura 4. Mappa "fenotipica" dei loci identificati sul braccio corto del cromosoma 5.

dell'esoma nei pazienti affetti da sindrome del *Cri du Chat*.
Alla luce di ciò occorre sottolineare che i dati in nostro possesso sono tutt'ora parziali e suscettibili di evoluzione, compatibilmente con le caratteristiche cliniche ed evolutive dei pazienti stessi; con tali limiti ci sembra comunque utile presentare alcuni dati generali relativi alle caratteristiche dei nostri pazienti.
Si tratta di 9 adulti di età 23-40 anni (età media 31 anni) e di un bambino di 4 anni.
Per quanto riguarda i pazienti adulti: tutti sono in grado di deambulare autonomamente e tutti presentano segni cerebellari (atassia, dismetria, disdiadococinesia, lieve tremore intenzionale, disartria), disprassia globale e del distretto oro-linguale e rinolalia; otto pazienti presentano microcefalia mentre uno presenta microcefalia relativa; tre pazienti presentano un ritardo cognitivo di grado lieve, 4 di grado medio e 2 presentano un ritardo di grave entità; sei pazienti presentano una ridotta sensibilità dolorifica e 3 pazienti presentano skin picking; quattro pazienti sono autonomi nell'igiene personale e nell'alimentazione; tre pazienti sono in grado di formulare delle frasi, complete o contratte; per 4 la produzione linguistica si limita a parole singole e per 2 pazienti a suoni finalizzati; cinque pazienti presentano reazioni comportamentali con aggressività (solitamente autoaggressività) mentre un paziente presenta stereotipe motorie semplici e un altro paziente dei pensieri fissi (ossessioni); cinque pazienti presentano scoliosi e due pazienti cifosi; due pazienti sono affetti da epilessia.
Per quanto riguarda il bambino di 4 anni: attualmente mantiene la posizione seduta con cifosi; portato in stazione eretta la mantiene con sostegno anteriore,

sono presenti stereotipie motorie, il linguaggio è limitato a suoni; il bimbo è in grado di afferrare gli oggetti per portarli alla bocca, tuttavia la motricità spontanea risulta caotica e afinalistica e per questo motivo è in trattamento neuropsicomotorio individuale.

CONCLUSIONI

In questo lavoro abbiamo documentato quanto riportato dalla letteratura sulle caratteristiche cliniche, cognitive, comportamentali e dell'evoluzione psicomotoria dei pazienti affetti dalla sindrome di *Cri du Chat*.
I dati in nostro possesso coincidono con quanto riportato dalla letteratura internazionale: i pazienti affetti da CdC presentano ritardo cognitivo e anomalie comportamentali e adattive che richiedono trattamenti riabilitativi costanti. Ma gli interventi riabilitativi, soprattutto se precoci e mantenuti nel tempo, affiancati alla stimolazione, al lavoro quotidiano e all'educazione (come per qualsiasi altro bambino) possono risultare sulle acquisizioni psicomotorie molto positivi, se non determinanti per il raggiungimento di notevoli miglioramenti e successivo inserimento sociale.

Bibliografia

1 Cerruti Mainardi P. *Cri du Chat syndrome*. Orphanet J Rare Dis 2006;1:33.

2 Cornish KM, Bramble D. *Cri du Chat syndrome: genotype-phenotype correlations and recomandations for clinical management*. Dev Med Child Neurol 2002;44:494-7.

3 Cerruti Mainardi P, Guala A. *Psychomotor development in Cri du Chat syndrome*. Clin Genet 2000;57: 459-461.

4 Cornish KM, Pilgram J. *Developmental and behavioural characteristics of Cri du Chat syndrome*. Arch Dis Child 1996;75:448-50.

5 Cerruti Mainardi P, Guala A, et al. *Psychomotor development in Cri du Chat syndrome*. Clin Genet 2000;57:459-61.

6 Cerruti Mainardi P, Perfumo C, et al. *Cri du Chat syndrome*. Ital J Pediatr 2001;27:840-50.

7 Cerruti Mainardi P. *Cri du Chat syndrome*. Orphanet J Rare Dis 2006; I:33.

8 Cerruti Mainardi P, Pastore G, et al. *The natural history of Cri du Chat syndrome. A report from the Italian register* Eur J Med Genet 2006;49:363-83.

9 Texeira MCV, Emerich DR, Orsati FT, et al. *A description of adaptive and maladaptive behaviour in children and adolescents with Cri du Chat syndrome*. J Intellect Disabil Res 2011;55:132-7.

10 Cornish KM, Bramble D. *Adaptive and maladaptive behavour in children with Cri du Chat syndrome*. J Appl Res Intellect Disabil 1998;11:239-46.

11 Cornish KM, Bramble D, Munir F, et al. *Cognitive functioning in children with typical Cri du Chat (5p-) syndrome*. Dev Med Child Neurol 1999;41:263-6.

12 Cornish KM, Munir F. *Receptive and expressive language skills in children with Cri du Chat syndrome*. J Commun Disord 1998;31:73-81.

13 Cornish KM, Cross G, Green A, et al. *A neuropsychological-genetic profyle of atypical Cri du Chat syndrome: implications for prognosis*. J Med Genet 1999;36:567-70.

14 Cerruti Mainardi P et al. *Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation*. J Med Genet 2001;38:151-8.

15 Church DM, Perfumo C, Calì A, et al. *Molecular definition of deletions of different segments of distal 5p that result in distinct phenotypic features*. J Med Genet 1995;56:1162-72.

16 Kristoffersen KE. *Speech and language development in Cri du Chat syndrome: a critical review*. Clin Linguist Phon 2008;22:443-57.

17 Kristoffersen KE. *Lexical and gestural development in 5p deletion syndrome – a case report*. J Commun Desord in press, 2019.

18 Collins M, Cornish K. *A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adult with Cri du Chat syndrome*. J Intellect Disabil Res 2002;46:133-40.

19 Spunton M, Guala A, Liverani ME, et al. *Skin picking disorder in 97 Italian and Spanish Cri du Chat patients*. Am J Med Genet, in press, 2019.

20 Moss J, Oliver C, Arron K, et al. *The prevalence and phenomenology of repetitive behaviour in genetic syndromes*. J Autism Dev Disord 2009;39:572-88.

21 Dykens E, Clarke D. *Correlates of maladaptive behavior in individuals with 5p- (Cri du Chat) syndrome*. Dev Med Child Neurol 1997;39:752-6.

22 Texeira MC, Emerich DR, Orsati FT, et al. *A description of adaptive and maladaptive behaviour in children and adolescents with Cri du Chat syndrome* J Intellect Disabil Res 2011;55:132-7.

23 Guala A, Spunton M, Tognon F, et al. *Psychomotor development in Cri du Chat syndrome: comparison in two italian cohorts with different rehabilitation methods*. Scientific World Journal 2016;2016:3125283.

ISTRUZIONI PER GLI AUTORI

Il G*iornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva* pubblica editoriali, articoli scientifici originali, articoli brevi, review e casi clinici attinenti alla Disciplina. I contributi devono essere inediti, non sottoposti contemporaneamente ad altra rivista, ed il loro contenuto conforme alla legislazione vigente in materia di etica della ricerca. Il Giornale pubblica inoltre numeri monografici e forum tematici.

La Redazione accoglie solo i testi conformi alle norme editoriali generali e specifiche per le singole rubriche. La loro accettazione è subordinata alla revisione critica di esperti, all'esecuzione di eventuali modifiche richieste ed al parere conclusivo del Direttore.

Norme per l'invio dei manoscritti di cui si fa richiesta di pubblicazione

per posta elettronica all'indirizzo:
landreazzi@pacinieditore.it
allegando (come "attachment") i file, redatti secondo le modalità di seguito specificate. Le dichiarazioni degli Autori indicate ai successivi punti 1 e 2 dovranno essere allegate in originale oppure spedite per posta ordinaria alla Segreteria di Redazione, Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva c/o Pacini Editore S.r.l., Via Gherardesca 1, 56121 Pisa

1) Dichiarazione sottoscritta dagli Autori: "I sottoscritti Autori del lavoro … trasferiscono, nel caso della pubblicazione nel Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva, tutti i diritti d'Autore all'Editore. Essi garantiscono l'originalità del contenuto, che è conforme alla legislazione vigente in materia di etica della ricerca, e la non contemporanea valutazione del lavoro presso altre Riviste. Gli Autori affermano di essere in possesso delle necessarie autorizzazioni nel caso si tratti di sperimentazioni o di ricerche che coinvolgono l'uomo, svolte secondo i principi riportati nella Dichiarazione di Helsinki (1975, rev. 2000) e di aver ottenuto il consenso informato per la sperimentazione e per l'eventuale riproduzione di immagini. Gli Autori dichiarano, nel caso si tratti di studi su cavie animali, che sono state rispettate le relative leggi nazionali e le linee guida istituzionali. Gli Autori dichiarano di essere gli unici responsabili delle affermazioni contenute nell'articolo".
2) Conflitto di interessi. Gli Autori devono dichiarare se hanno ricevuto finanziamenti, donazioni o se hanno in atto contratti o altre forme di finanziamento, personali o istituzionali, con Aziende i cui prodotti sono citati nel testo. Questa dichiarazione verrà trattata dal Direttore come una informazione riservata e non verrà inoltrata ai revisori. I lavori accettati verranno pubblicati con l'accompagnamento di una dichiarazione, allo scopo di rendere nota la fonte e la natura del finanziamento.

L'Editore fa presente che ogni autore o coautore di articoli pubblicati nella rivista è responsabile del materiale inviato e ogni autore o coautore si impegna a rispettare pienamente il Regolamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati e che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati): Articolo 9. Trattamento di categorie particolari di dati personali - È vietato trattare dati personali che rivelino l'origine razziale o etnica, le opinioni politiche, le convinzioni religiose o filosofiche o l'appartenenza sindacale, nonché trattare dati genetici, dati biometrici intesi a identificare in modo univoco una persona fisica, dati relativi alla salute o alla vita sessuale o all'orientamento sessuale della persona.

Norme generali per la preparazione dei manoscritti
Il testo, in lingua italiana o inglese, dovrà essere redatto salvando i file in formato .RTF, .DOC o .DOCX. Non utilizzare, in nessun caso, programmi di impaginazione grafica (es. Adobe Indesign™). Non formattare il testo in alcun modo (evitare stili, bordi, ombreggiature ...); utilizzare solo gli stili di carattere come corsivo, grassetto, sottolineato. Non inviare il testo in PDF.

Il testo, in lingua italiana o inglese, dovrà essere corredato di:
a) Titolo del lavoro (in italiano e in inglese).
b) I nomi degli Autori e l'Istituto o Ente di appartenenza.
c) La rubrica cui si intende destinare il lavoro (decisione che è comunque subordinata al giudizio del Direttore).
d) Il nome, l'indirizzo, il recapito telefonico e l'e-mail dell'Autore cui sono destinate la corrispondenza e le bozze.
e) 3-5 parole chiave (in italiano e in inglese).
f) Riassunto (in italiano e in inglese) che non deve superare i 2000 caratteri spazi inclusi per ciascuna lingua.

g) Bibliografia: va limitata alle voci essenziali identificate nel testo con numeri arabi ed elencate al termine del manoscritto nell'ordine in cui sono state citate. Devono essere riportati i primi tre Autori, eventualmente seguiti da "et al". Le riviste devono essere citate secondo le abbreviazioni riportate su Pubmed. Esempi di corretta citazione bibliografica per:
   articoli e riviste:
   Aarons GA, Brown SA, Hough RL, et al. Prevalence of adolescent substance use disorders across five sectors of care. J Am Acad Child Adolesc Psychiat 2001;40:419-26.
   libri:
   Carratelli TJ, Ferrara M, Monniello G, et al. Adolescenti e ricovero psichiatrico. Milano: F. Angeli 1998.
   capitoli di libri o atti di Congressi:
   Milla PJ. Electrogastrography in childhood: an overview. In: Chen JDZ, McCallum RW, eds. Electrogastrography Principles and Applications. New York: Raven Press Ltd 1994, pp. 379-396.
h) Ringraziamenti, indicazioni di grants o borse di studio, vanno citati al termine della bibliografia.
i) Le note, contraddistinte da asterischi o simboli equivalenti, compariranno nel testo, a piè di pagina.

Le tabelle, numerate progressivamente con numeri romani e corredate di relativa didascalia, dovranno essere inserite alla fine del dattiloscritto, mentre i richiami alle stesse dovranno essere inserite all'interno del testo per permettere il corretto posizionamento nell'impaginato.
Le immagini dovranno essere fornite in file separati, salvate in formato .jpeg, .tiff, .pdf o .ppt. e con risoluzione di 300 dpi.
Le didascalie possono essere inserite alla fine del testo ma i richiami alle figure dovranno essere inserite all'interno del testo per permettere il corretto posizionamento nell'impaginato. Non verranno accettate immagini inseriti in file di .DOC.
Tabelle e figure desunte da altre fonti dovranno sempre essere accompagnate dal permesso scritto del detentore del copyright (solitamente l'Editore) e la fonte originale sempre citata.
I farmaci vanno indicati col nome chimico. Solo se inevitabile potranno essere citati col nome commerciale (scrivendo in maiuscolo la lettera iniziale del prodotto e inserendo il nome della relativa casa farmaceutica, la città e il paese di appartenenza).
Agli Autori è riservata la correzione ed il rinvio (entro e non oltre 3 gg. dall'invio) delle sole prime bozze del lavoro.

Norme specifiche per le singole rubriche
1. Articoli originali: riguardano contributi originali di carattere epidemiologico, clinico o di ricerca di base. Devono essere suddivisi nelle seguenti parti: Introduzione, Materiale e Metodi, Risultati, e Discussione. Di regola non devono superare i 40.000 caratteri spazi inclusi, compresi riassunto, tabelle, figure e voci bibliografiche (massimo 35 voci). Il riassunto, in lingua italiana e inglese, non deve superare le 2000 battute (spazi inclusi) per ciascuna lingua. È richiesta la suddivisione nelle seguenti 4 sezioni: Introduzione (Introduction), Metodi (Methods), Risultati (Results), Discussione (Discussion). Nella sezione Introduzione va sintetizzato con chiarezza l'obiettivo (o gli obiettivi) del lavoro, vale a dire l'ipotesi che si è inteso verificare; nei Metodi va riportato il contesto in cui si è svolto lo studio (struttura ospedaliera, centro specialistico …), il numero e il tipo di soggetti analizzati, il disegno dello studio (randomizzato, in doppio cieco …), il tipo di trattamento e il tipo di analisi statistica impiegata. Nella sezione Risultati vanno riportati i risultati dello studio e dell'analisi statistica. Nella sezione Discussione va riportato il significato dei risultati soprattutto in funzione delle implicazioni cliniche.

2. Articoli brevi: questo spazio è riservato a brevi comunicazioni relative a dati clinico-sperimentali e a dati preliminari di ricerche in corso di particolare interesse. Il testo non dovrà superare i 20.000 caratteri spazi inclusi comprese tabelle e/o figure e una decina di voci bibliografiche.

3. Articoli di aggiornamento (review): sono intesi come sintesi e revisioni critiche su argomenti di particolare interesse. Di regola non devono superare i 40.000 caratteri spazi inclusi, compresi, tabelle, figure e voci bibliografiche (massimo 35 voci).

4. Casi clinici: comprendono lavori brevi (massimo 20.000 caratteri spazi inclusi) nei quali vengono descritte esperienze cliniche originali tratte dalla propria pratica medica.

I dati personali dell'Autore saranno gestiti dall'Editore, nel pieno rispetto della vigente normativa sulla tutela della Privacy, ai sensi dell'art. 13 del regolamento UE 2016/679. Ai sensi degli articoli 15-20 del GDPR l'Autore potrà esercitare specifici diritti, tra cui quello di ottenere l'accesso ai dati personali in forma intelligibile, la rettifica, l'aggiornamento o la cancellazione degli stessi. L'Autore avrà inoltre diritto ad ottenere dall'Editore la limitazione del trattamento, potrà inoltre opporsi per motivi legittimi al trattamento dei dati. Nel caso in cui l'Autore ritenga che i trattamenti che Lo riguardano violino le norme del GDPR, ha diritto a proporre reclamo all'Autorità Garante per la Protezione dei Dati Personali ai sensi dell'art. 77 del GDPR. Titolare del trattamento dei dati, ai sensi dell'art. 4.1.7 del GDPR è Donatella Paoletti per Pacini Editore Srl., con sede legale in 56121 Pisa, Via A Gherardesca n. 1. Per esercitare i diritti ai sensi del GDPR di cui al punto 6 L'Autore potrà effettuare ogni richiesta di informazione al seguente indirizzo di posta elettronica: privacy@pacinieditore.it. Per ulteriori approfondimenti fare riferimento al sito web http://www.pacinieditore.it/privacy/