



## MODULO PROGETTI 2016

---

### 1. Titolo del progetto

Prevalenza e Fenomenologia dei disturbi Psichiatrici nei disturbi dello spettro Autistico (PFPA)

### 2. Durata del progetto (mesi)

24-29 mesi

### 3. Parole chiave

Autismo, disabilità intellettiva, psicopatologia, prevalenza, comorbilità, co-occorrenza, diagnosi differenziale

### 4. Coordinatore scientifico / responsabile del progetto

Bertelli Marco

Psichiatra, Direttore Scientifico, 29/08/1966

SIDiN (Società Italiana per i Disturbi del Neurosviluppo)

+39 0557392880

[bertelli.fi@tiscali.it](mailto:bertelli.fi@tiscali.it); [mbertelli@crea-sansebastiano.org](mailto:mbertelli@crea-sansebastiano.org)

### 5. Abstract del progetto

La ricerca indica che la compresenza di altri disturbi psichiatrici è uno dei problemi più frequenti dei disturbi dello Spettro Autistico (DdSA), soprattutto nei casi in cui si associ Disabilità Intellettiva (DI), con un impatto negativo imponente sul funzionamento generale, gli interventi terapeutico-riabilitativi e sulla qualità di vita. Nonostante ciò gli studi condotti

finora su questo tema sono fortemente limitati sia in quantità che in qualità. Mancano dati precisi sulla presentazione delle condizioni psicopatologiche e conseguentemente sulla loro prevalenza. Tali mancanze si ripercuotono anche sull'interpretazione dei comportamenti problema, troppo spesso considerati espressione di un disturbo psichiatrico e gestiti in prima battuta con interventi farmacologici.

Il presente progetto intende contribuire alla conoscenza in questo ambito attraverso uno studio osservazionale, analitico, trasversale, volto a rilevare la prevalenza dei vari disturbi psichiatrici nelle persone con DdSA con e senza DI, d'età compresa fra i 14 e i 65 anni. A tale scopo verrà utilizzato un sistema di strumenti diagnostico creato espressamente per questa popolazione, denominato SPAID, che ha già completato il percorso di validazione.

Gli ambiti di reclutamento potranno essere vari, dalle strutture residenziali, di diverso livello di concentrazione e indipendenza, a quelle riabilitative, cliniche, fino alle famiglie.

Tutte le persone inserite nel campione verranno stratificate in base ai 3 livelli di funzionamento indicati dal DSM-5, alla gravità della DI eventualmente compresente (borderline, lieve, moderato, grave e gravissimo), alla tipologia del centro di reclutamento e ad alcune variabili di background. Per tutte le stratificazioni verranno prodotte percentuali di prevalenza dei vari disturbi psichiatrici e indicazioni di peculiarità sintomatologica rispetto a quanto noto per la popolazione generale. Un ulteriore obiettivo è rappresentato dall'individuazione di aspetti clinici in grado di migliorare le capacità di diagnosi differenziale fra DdSA, DI e disturbi psichiatrici co-occorrenti, soprattutto quelli d'ambito psicotico.

A differenza dei pochi studi simili già condotti in altri Paesi, il progetto utilizzerà strumenti e percorsi di valutazione diagnostica costruiti appositamente per i DdSA e la DI.

## **6. Stato dell'arte e/o motivi a fondamento del progetto.**

La ricerca continua a confermare che nelle persone con DdSA e/o DI i comportamenti problema sono molto frequenti e rappresentano i maggiori ostacoli agli interventi clinici, riabilitativi e d'integrazione sociale.

È stato anche rilevato che fino ad un terzo di queste persone riceve farmaci psicoattivi per la gestione di questi comportamenti, soprattutto per l'aggressività auto o etero diretta, senza che sia stato diagnosticato un disturbo psichiatrico. Due terzi dei farmaci prescritti sono antipsicotici, ma sono frequenti anche antidepressivi, ansiolitici, stabilizzatori dell'umore, stimolanti e antagonisti degli oppioidi.

Questa elevata frequenza di prescrizioni, spesso anche multiple e ad alte dosi, suscita grande preoccupazione, soprattutto per le scarse evidenze di efficacia, sicurezza ed impatto sulla qualità di vita della persona.

Parlare di 'disturbi del comportamento' anziché di 'comportamenti problema' o 'comportamenti di sfida' può far dimenticare che in molti casi non si tratta dell'espressione di un disturbo psichiatrico e che si devono sempre applicare ampi spazi di riflessione e di comprensione per cause alternative: le persone con DdSA e/o DI hanno infatti molte più probabilità della popolazione generale di presentare reazioni e comportamenti atipici prima ancora che patologici. Mostrano difficoltà nei processi cognitivi, nello sviluppo, nell'adattamento ai vari contesti di vita e molte altre vulnerabilità, sia biologiche, come malattie e disturbi fisici, disabilità sensoriali o motorie, sia psicologiche, come difficoltà d'espressione, di coping, d'autostima o d'autoefficacia, che relazionali, come dipendenza, rifiuti o fallimenti ripetuti.

D'altro canto il fatto che certi professionisti continuino a sostenere aprioristicamente che nessuno di questi comportamenti possa essere sotteso da un disturbo psichiatrico e possa

quindi beneficiare di un adeguato trattamento farmacologico può avere implicazioni altrettanto negative.

Rispetto a quella rivolta all'età evolutiva, la ricerca sulle problematiche dell'adulto con DdSA è scarsa e limitata ad alcuni problemi. Uno degli ambiti poco considerati è proprio la compresenza di disturbi psichiatrici.

Gli studi disponibili riportano un tasso molto elevato di problemi di salute mentale negli adolescenti e negli adulti con disturbi dello spettro autistico, già a partire dai 16 anni, ma i limiti di campionamento e di metodologia generale non permettono di rilevare dati sui disturbi specifici. Secondo i dati dell'università del Mississippi le forme di autismo più gravi sarebbero quelle con la comorbidità psichiatrica più elevata. Questa prevalenza sembra aumentare ulteriormente in quei casi in cui vengano soddisfatti i criteri per un disturbo dello spettro autistico unitamente a quelli per la disabilità intellettiva.

Una collaborazione fra ricercatori del King's College di Londra e dell'Università di Bath (Regno Unito), capitanata dal Prof. Murphy, ha analizzato una serie di 859 adulti, divisi in due gruppi rispetto alla capacità della sintomatologia di base di soddisfare o meno i criteri diagnostici dell'attuale sistema di classificazione delle malattie dell'Organizzazione Mondiale di Sanità (ICD-10). In questi gruppi il tasso di disturbi psichiatrici è risultato simile (>57%) e ha superato di gran lunga quello della popolazione generale, sia per numero che per gravità. La prevalenza di disturbi d'ansia e di disturbo ossessivo-compulsivo è risultata molto più alta nel gruppo che soddisfaceva i criteri diagnostici ICD-10. L'alta prevalenza di disturbo ossessivo-compulsivo potrebbe non indicare una comorbidità reale ma una sovrammmissione di criteri diagnostici o di giudizi clinici.

Un tasso elevato di disturbi d'ansia nelle persone con disturbi dello spettro autistico era già stato rilevato da uno studio dell'Università di Berlino, in particolare fobia sociale, accanto a tassi elevati di disturbi dell'umore, soprattutto depressione, e di disturbi di personalità, tipo paranoide, evitante e narcisistico. In questo studio, condotto su 118 adulti, i criteri per un disturbo psichiatrico venivano soddisfatti in generale dal 36% dei partecipanti.

Un recente studio nordeuropeo (Olanda, Svezia e Regno Unito) ha rilevato in giovani adulti con autismo un rischio specifico di sviluppare disturbo bipolare e disturbo psicotico non affettivo significativamente superiore di quello della popolazione generale di pari età e di quello dei loro parenti che non avevano mai ricevuto una diagnosi di disturbi dello spettro autistico.

La sovrapposizione dei sintomi di autismo con quelli di DOC e di alcune forme di schizofrenia necessita d'importanti approfondimenti di ricerca.

Uno dei limiti maggiori della ricerca condotta finora in questo settore è l'utilizzo di strumenti per la diagnosi psichiatrica non tarati in modo specifico sulle persone con autismo, soprattutto quelle a basso funzionamento e con disabilità intellettiva, che rappresentano almeno la metà dei casi. Infatti queste persone hanno spesso modalità di comunicazione e di manifestazione della sofferenza psichica che non può essere adeguatamente rilevate da strumenti creati per la popolazione generale, così come le diagnosi psichiatriche non possono venire formulate sulla base dei criteri diagnostici standard. Il deficit cognitivo può inibire alcuni sintomi o pattern sintomatologici ed esasperarne altri, rendendo i quadri psicopatologici confusi o sfumati. La sintomatologia può essere caotica, intermittente, fluttuante, atipica, mascherata, mista, scarsamente definita o estremamente rigida.

Gli studi finora prodotti non hanno seguito altre attenzioni metodologiche, come l'analisi e l'integrazione delle informazioni di interesse clinico. L'attendibilità della fonte d'informazione, inclusa la persona stessa con autismo, è spesso dubbia: possono sussistere scarse abilità d'espressione verbale, tendenza all'acquiescenza e, anche per certe peculiarità nella gamma esperienziale, deviazioni dalla norma rispetto all'attribuzione di significato ai contenuti comunicativi. Inoltre, soprattutto nei casi più gravi, alcuni individui possono presentare

difficoltà nella capacità di introspezione, di definizione dei propri vissuti e di comunicazione degli stati di disagio o di sofferenza. Anche le fonti d'informazione diverse dalla persona stessa sono spesso limitate, eterogenee e contraddittorie.

Un altro problema frequente è costituito dalla sovra-ombratura diagnostica, cioè dalla difficoltà per i clinici di distinguere tra sintomi psichiatrici e alterazioni comportamentali o modalità espressive proprie dell'autismo in generale e di certi fenotipi in particolare.

## 7. Costo complessivo del progetto articolato per voci

	VOCE	IMPORTO
1	Personale	€ 80.000
2	Formazione	€ 6.000
3	Missioni	€ 5.000
4	Convegni	€ 30.000
5	Pubblicazioni	€ 8.000
6	Spese generali, di funzionamento e materiale di consumo	€ 11.000
	<b>Totale</b>	<b>€ 140.000</b>

Le voci di spesa sopra riportate includono quelle relative alle fasi della ricerca, descritte di seguito.

	VOCE	VOCE
1	Organizzazione preliminare della Ricerca	
2	Reclutamento del campione	
3	Preparazione alla valutazione, incluso training all'uso degli strumenti	
4	Valutazione	
5	Invio dati	

6	Inserimento dati	
7	Elaborazione statistica	
8	Scrittura dei report	
9	Disseminazione	
TOTALE		

## 8. Descrizione dettagliata del progetto: metodologie, obiettivi e risultati che il progetto si propone di raggiungere.

### *Disegno dello studio*

Lo studio proposto è di tipo osservazionale, analitico, trasversale, volto a rilevare la prevalenza dei vari disturbi psichiatrici nelle persone con DdSA con e senza DI.

### *Popolazione di riferimento*

La popolazione da includere è rappresentata da uomini e donne con DdSA con e senza DI, in accordo ai criteri ICD-10 e DSM-5, d'età compresa fra i 14 e i 65 anni. Verranno incluse anche minoranze riferite alla fascia ultra 65enne. Gli ambiti di reclutamento potranno essere vari, dalle strutture residenziali, di diverso livello di concentrazione e indipendenza, a quelle riabilitative, cliniche, fino alla famiglia.

Tutte le persone inserite nel campione verranno stratificate in base ai 3 livelli di funzionamento indicati dal DSM-5, alla gravità della DI eventualmente compresente (borderline, lieve, moderato, grave e gravissimo), alla tipologia del centro di reclutamento e ad alcune variabili di background.

### *Obiettivi principali*

Verranno raggiunte percentuali di prevalenza dei vari disturbi psichiatrici sia nei diversi livelli di funzionamento associati ai DdSA, sia nelle persone con DdSA con DI, che in quelle con DdSA senza DI. Ulteriori differenze percentuali verranno individuate sulla base delle caratteristiche del centro di reclutamento e di background personale.

Un obiettivo secondario è rappresentato dall'individuazione di peculiarità sintomatologiche rispetto a quanto noto per la popolazione generale. Un secondo obiettivo secondario è la scoperta di aspetti clinici in grado di migliorare le capacità di diagnosi differenziale fra DdSA, DI e disturbi psichiatrici co-occorrenti.

### *Randomizzazione*

Verrà adottata una procedura di randomizzazione centralizzata e automatizzata. Per eseguirla verrà utilizzato un data base di facile gestione, protetto, in cui tutti i casi reclutabili verranno preliminarmente codificati. Per garantire l'integrità dei dati provenienti da ogni singolo centro di reclutamento, verranno costruiti data base specifici. Sono previste liste di randomizzazione specifiche anche per i diversi ambiti di stratificazione sopra descritti.

### *Cecità (mascheramento)*

La somministrazione degli strumenti di screening e di diagnosi psicopatologica verrà eseguita in cieco rispetto al giudizio dei clinici di riferimento dei singoli partecipanti. La stessa condizione dovrà essere mantenuta per la diagnosi clinica: i medici e gli altri professionisti che eseguiranno le valutazioni non dovranno essere gli stessi che hanno in carico clinico-terapeutico i probandi. I tecnici che gestiranno l'invio dei dati, il data-entry e l'elaborazione statistica dovranno esseri ciechi a tutti gli orientamenti diagnostici, sia dei clinici valutatori che di quelli di presa in carico.

### *Raccolta di informazioni*

In ognuno dei centri di reclutamento, per tutti i pazienti individuati in base ai sopracitati criteri di inclusione, saranno raccolti i seguenti dati, derivati dalla consultazione della documentazione clinica e/o amministrativa: data di nascita, sesso, residenza, diagnosi di DdSA (con livello di funzionamento) e di DI (con livello di gravità), presenza di comportamenti problema (eventuale scoring strumentale), presenza di disturbi fisici significativi (anche in anamnesi), inclusa epilessia e altri disturbi neurologici. Per uniformare e facilitare la raccolta di questi dati verrà utilizzato uno strumento predefinito.

Successivamente verranno rilevati i dati relativi all'oggetto della ricerca, attraverso gli strumenti e le procedure dettagliate di seguito.

### *Stima della dimensione del campione*

Sulla base dell'esperienza clinica e di ricerca dei proponenti e della revisione della letteratura, la prevalenza percentuale di disturbi psichiatrici è di circa 40. Considerando un intervallo di confidenza del 95% e una precisione assoluta desiderata pari al 4% la numerosità minima del campione affinché sia rappresentativo della popolazione oggetto di ricerca è di circa 570 partecipanti. Per ottenere questo numero successivamente alla randomizzazione è necessario partire da un campione di disponibilità generale pari a circa 950 casi.

### *Analisi statistica*

Tutti i dati raccolti verranno perforati in un data base, costruito sia in formato Excel che SPSS. Gli stessi programmi verranno utilizzati anche per l'elaborazione dei dati.

Verranno utilizzate statistiche descrittive per valutare le caratteristiche cliniche, di background del campione stratificato e dell'obiettivo primario. Per l'obiettivo secondario i dati dei sottogruppi verranno confrontati con analisi della varianza (ANOVA) e correlati fra loro con i test di Pearson e di Spearman. Per studiare la varianza rispetto a diagnosi specifiche verrà utilizzata una regressione multipla block-wise e stepwise, mentre la covarianza e la dipendenza fra variabili, incluse quelle di background, verranno calcolate attraverso un'analisi di regressione gerarchica. Per il calcolo dell'inter-rater reliability verrà utilizzata la K di Cohen.

### *Training e condivisione di informazioni*

Per ottimizzare la conoscenza del disegno dello studio e l'inter-rater reliability, durante la fase iniziale del progetto, verranno condotte delle web conference. Il centro di coordinamento metterà a disposizione un numero telefonico e un ricercatore per chiarire tutti i dubbi dei ricercatori dei vari centri partecipanti. Al termine di questo processo, l'avvenuta acquisizione di abilità all'utilizzo delle procedure e degli strumenti verrà valutata con metodi standardizzati attraverso ulteriori web conference.

Il centro di coordinamento continuerà a fornire informazioni e chiarimenti per tutta la durata dello studio. Inoltre verrà prodotta dallo stesso centro di coordinamento una newsletter ogni quattro mesi con i principali aggiornamenti sullo studio, rivolta sia ai ricercatori che ai partecipanti e ai loro familiari.

### *Fattibilità*

I centri partecipanti dovranno avere nel loro organico almeno un clinico con una buona preparazione e una lunga esperienza sulla diagnosi psicopatologica nelle persone con DdSA e nella DI, nonché nell'accoglienza e nella gestione di queste stesse popolazioni. Verrà utilizzata la massima attenzione affinché i centri di reclutamento siano distribuiti più possibile nel territorio nazionale.

Il centro di coordinamento metterà a disposizione personale qualificato per la conduzione dello studio multicentrico: 1. uno psichiatra esperto nella ricerca del settore, che ricoprirà il ruolo di ricercatore principale; 2. un gruppo di ricercatori, sia senior che junior, che verranno coinvolti attivamente nella gestione delle attività richieste per l'implementazione e la conduzione dello studio; 3. esperti in informatica che verranno incaricati di preparare il modulo per l'inserimento elettronico dei dati e il data base centralizzato per la raccolta e l'elaborazione dei dati; 4. uno statistico, già coinvolto nella conduzione di altri studi del settore; 5. una segreteria con esperienza pluriennale nella gestione degli aspetti burocratici, etici, e amministrativi di questo tipo di ricerche.

Il centro di coordinamento metterà a disposizione tutti gli strumenti e le procedure per le valutazioni psicodiagnostiche:

- batteria SPAID (Strumento Psichiatrico per l'adolescente e l'Adulto Intellettivamente Disabile), ovvero la strumentazione specifica per la valutazione psicodiagnostica nel DdSA e nella DI, che lo stesso centro ha sviluppato e validato negli ultimi 10 anni di ricerca. Il sistema SPAID include l'unico strumento di screening (SPAID-G) costruito in Italia in accordo ai criteri diagnostici DSM (Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali), il suo adattamento per l'età dello sviluppo (SPIBID), e una serie di strumenti specifici per le varie aree di psicopatologia, costruite in accordo ai criteri DM-ID (Diagnostic Manual - Intellectual Disability);
- Adattamento italiano del DASH-II (Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped; Matson, 1994);
- STA-DI (Scala di Valutazione dell'Autismo nelle persone con Disabilità Intellettiva; Kraijer, 2006);
- DIBAS-R (Diagnostic Behavioral Assessment for autism spectrum disorder – Revised; Sappok et al., 2014).

### *Buone pratiche*

Lo studio verrà condotto in aderenza alle linee guida per la Buona Pratica Clinica (GCP - CPMP/ICH/ 135/95; G.U.R.I. n.191 del 18 agosto 1997). Il controllo del rispetto di tali LG verrà effettuato da una persona nominata appositamente. Saranno previsti controlli randomizzati alle attività di alcuni dei centri partecipanti, nelle varie fasi dello studio. Le regole GCP verranno precisate a tutti i ricercatori coinvolti durante la costituzione del gruppo di lavoro multicentrico. Data la natura relativamente semplice e non invasiva delle procedure di valutazione, l'unico rischio principale possibile è un arruolamento subottimale. Se ciò dovesse succedere verranno attuate azioni correttive prima della procedura di randomizzazione del campione, anche con l'eventuale inclusione di centri di reclutamento aggiuntivi o alternativi. Oltre all'osservanza del protocollo GCP verranno costantemente valutate la conduzione della sperimentazione e il rispetto delle disposizioni normative generali.

### *Aspetti etici*

Lo studio verrà condotto in accordo con l'ultima versione della Dichiarazione di Helsinki, non violerà in alcun modo i valori etici individuali propri dei soggetti sotto osservazione e rispetterà i principi d'autonomia, di beneficio e di privacy dei soggetti partecipanti.

Il protocollo verrà sottoposto ai comitati etici dei centri partecipanti e consensi informati scritti a partecipare allo studio saranno richiesti a ciascun partecipante o al suo legale rappresentante. Se un soggetto o il suo rappresentante legalmente riconosciuto non sono in grado di leggere, un testimone imparziale deve essere presente durante l'intera discussione relativa al consenso informato.

Tutte le informazioni personali verranno protette sia attraverso codifica del nome che attraverso sistemi di custodia dei dati, a ingresso ristretto ai soli ricercatori accreditati.

Il linguaggio usato nelle informazioni orali e scritte concernenti lo studio, compreso il modulo di consenso informato scritto, deve essere il più possibile pratico, non tecnico e deve essere comprensibile per il soggetto o per il suo rappresentante legalmente riconosciuto e per il testimone imparziale, ove applicabile.

## **9. Articolazione del progetto: tempistiche per i singoli obiettivi e specificazione dei costi elencati al punto 7.**

La durata complessiva proposta è di 24-28 mesi, derivata dalla tempistica delle singole fasi, come indicato di seguito.

	FASE	MESI
1	Organizzazione preliminare della Ricerca 1.1 costituzione del gruppo di studio 1.2 completamento del protocollo di studio 1.3 approvazione dei comitati etici 1.4 preparazione e invio degli strumenti 1.5 primo meeting dei ricercatori	5
2	Reclutamento del campione	4
3	Preparazione alla valutazione, incluso training all'uso degli strumenti	3
4	Valutazione	6
5	Invio dati	2
6	Inserimento dati	1
7	Elaborazione statistica	2



	Scrittura dei report	3
	Disseminazione (congressi, articoli scientifici, web)	3
TOTALE		29

### Specificazione dei costi elencati al punto 7

I costi prevedono la realizzazione della ricerca in circa 2 anni.

#### *Personale*

2 psicologhe, part-time per due anni, esperte di psicopatologia nei DdSA (57.000 euro)

1 consulenza libero-professionale di uno psichiatra per la supervisione del progetto e degli operatori di tutti i centri coinvolti (15.000 euro)

1 consulenza libero-professionale per uno statistico (8.000 euro)

#### *Formazione*

Spese per la formazione sul campo e via web degli operatori dei centri coinvolti nella ricerca (6000 euro)

#### *Missioni*

Spese di viaggio per il reclutamento, la valutazione, la raccolta dei dati e i controlli in tutti i centri coinvolti (5000)

#### *Convegni*

Realizzazione di 5 convegni aperti agli operatori della psichiatria in cui, oltre a presentare l'esito della ricerca, viene distribuito un testo contenente lo strumento di screening psicopatologico per i DdSA, il dettaglio dei dati esitati dalla ricerca e indicazioni sulla presa in carico e trattamento delle psicopatologie nella popolazione con DdSA.

I convegni saranno accreditati con provider ECM Nazionale; si prevedono 2 convegni nel nord Italia, 2 nel centro Italia e 1 nel Sud Italia (30.000 euro)

#### *Pubblicazioni*

Stampa di 1.000 copie della pubblicazione descritta al punto precedente, da distribuire ai CSM e ai partecipanti dei convegni (8.000 euro)

#### *Spese generali, di funzionamento e materiale di consumo*

Segreteria organizzativa, che segue anche la realizzazione dei convegni, software per l'analisi statistica, personal computers, spese varie di cancelleria e brochure informative (11.000 euro).

## 10. Eventuali potenzialità applicative, impatto scientifico, tecnologico, sociale e/o economico.

Gli adolescenti e le persone adulte con DsSA e DI hanno un tasso molto più basso di assistenza adeguata ai bisogni di salute mentale e difficoltà molto più grandi nel raggiungere i servizi. La proporzione fra bisogni di cura soddisfatti e non soddisfatti è di circa un quarto di quella della popolazione generale.

Vengono denunciate e rilevate gravi difficoltà di accesso alla diagnostica e alla specialistica ambulatoriale del servizio pubblico, dovute alle modalità di prenotazione delle visite, alle sedi ambulatoriali non sempre facilmente raggiungibili e accessibili, ai tempi di attesa eccessivi, alla scarsa accoglienza dei medici, non preparati ad affrontare le specificità sanitarie e comportamentali. Sono frequenti i casi di pazienti a cui vengono rifiutate per “mancanza di collaborazione” visite o indagini diagnostiche strumentali faticosamente prenotate.

Fatta eccezione per quelli di neuropsichiatria infantile, anche i reparti ospedalieri hanno difficoltà ad accogliere adeguatamente le persone con DsSA. Il personale non possiede competenze tecniche e organizzative adeguate e viene richiesta la presenza dei familiari o quella di accompagnatori di supporto privati, pena la “sbrigativa” dimissione o, in alcuni casi, la sedazione per la maggior parte della degenza.

Nei DEA o negli altri servizi d'emergenza e urgenza le persone con DsSA sono spesso costrette a lunghe attese che comportano gravi esacerbazioni della sintomatologia. L'applicazione del triage per la popolazione generale non permette nessuna considerazione della particolare condizione di vulnerabilità emotiva, relazionale e cognitiva e dei rischi ulteriori che ne possono derivare.

Al compimento del 18 anno, quando la neuropsichiatria infantile non può più occuparsene, la persona con DsSA e/o DI con problemi aggiuntivi di salute mentale viene lasciata senza riferimento specialistico. Nell'organizzazione sanitaria della maggior parte delle Regioni del nostro Paese non è prevista una figura medica competente che si occupi di programmare e verificare la congruità dei percorsi di vita e degli interventi attuati nei centri di socializzazione e di riabilitazione.

Anche nei casi di sintomi acuti o di alta pervasività di comportamenti psicopatologici l'accoglienza nei servizi psichiatrici di diagnosi e cura è fortemente limitata. Spesso le persone vengono rimandate ai servizi sociali o alle famiglie, costrette a ricercare autonomamente qualche professionista disponibile ad offrire delle cure, con grave danno sia morale che economico.

Uno dei motivi principali di questa grave situazione sembra rappresentato dalla mancanza di specialisti esperti e adeguatamente formati.

Più della metà degli psichiatri operanti sul territorio si dichiara indisponibile alla presa in carico di persone con DsSA e/o DI e problemi di salute psichica. In una proporzione simile l'erronea ed obsoleta nozione di “compromissione di base di tutto il funzionamento mentale” porta a ritenere che in questa popolazione non sia neanche possibile parlare di disturbi psichiatrici.

Anche gli psichiatri che hanno acquisito alcune conoscenze specifiche attraverso percorsi formativi personali non sembrano arrivati a possedere nozioni fondamentali alla correttezza delle pratiche quotidiane, come quelle sull'esistenza o le peculiarità degli adattamenti dei criteri diagnostici sviluppati appositamente da grandi organizzazioni scientifiche internazionali.

Esiste inoltre una condizione di profonda inadeguatezza nelle procedure che indirizzano le persone con bisogni verso i servizi specialistici di salute, a partire dalle capacità di valutazione del medico di medicina generale, che a sua volta non riceve alcuna formazione sulle modalità di comunicazione e sulle peculiarità cliniche di questa popolazione.

I corsi di laurea in medicina e di specializzazione in psichiatria delle università nazionali non includono le problematiche di salute mentale di questa popolazione. L'attuale disposizione degli psichiatri e degli specializzandi in psichiatria verso le problematiche specifiche della DI risulta gravemente limitata. La maggior parte di essi esprime preoccupazione rispetto alla possibilità di lavorare nel settore, denunciando una grave mancanza di conoscenze e di strumenti terapeutici.

Queste mancanze sono legate anche all'indisponibilità di dati epidemiologici, che diano un'idea della portata del problema.

I risultati dello studio permetterebbero di sviluppare strumenti, metodi e conoscenze per diagnosticare i disturbi psichiatrici nelle persone con DdSA e/o DI, permettendo di migliorare l'adeguatezza degli interventi terapeutici. Come indicato nelle premesse le migliori capacità diagnostiche psichiatriche si applicano con estrema utilità anche all'interpretazione dei comportamenti problema, determinando ancora una volta una scelta mirata dei metodi di gestione.

Un incremento della conoscenza sulla fenomenologia psichiatrica nei DdSA permetterebbe inoltre di precisare la frequenza con cui gli equivalenti comportamentali dei vari sintomi si presentano nei diversi raggruppamenti sindromici. L'aggressività ad esempio sembra essere molto più frequente nei cortei sintomatologici ascrivibili a episodi maniacali che in quelli ascrivibili a episodi depressivi.

Offrendo differenziazioni cliniche raffinate, i risultati di questo studio avrebbero implicazioni importanti anche per la ricerca futura sulla caratterizzazione neuro-psichica e comportamentale delle persone con DdSA e DI, sulla base di funzioni cognitive specifiche, funzioni psichiche specifiche, fattori ambientali specifici e specifiche attribuzioni d'importanza ai vari ambiti della vita.