

Disabilità intellettive: rischio psicopatologico in varie sindromi

Ripreso, con modifiche, dal volume di Renzo Vianello “*Disabilità intellettive*” (edizioni Junior)
Slide utilizzate per lezioni universitarie Versione 2026

LA SINDROME DI DOWN

Rischio psicopatologico

In generale, escludendo gli studi che indicano valori estremi in difetto o in eccesso rispetto alla maggioranza delle ricerche, vengono segnalati **comportamenti disadattivi o psicopatologici nel 15% circa dei minori e nel 25% circa degli adulti** (si tratta di una media fra i dati di varie indagini) con sindrome di Down (Gath e Gumley, 1986; Meyers e Pueshel, 1991; Cooper e McGrother, 1992; Dykens e Kasari, 1997; Pueshel, Meyers e Sustrova, 1997). Si tratta di valori abbastanza alti in assoluto e da 3 a 5 volte superiori rispetto alla popolazione generale, ma è possibile anche leggerli nel senso che 6 individui su 7 nei minori e 3 su 4 negli adulti non manifestano comportamenti disadattivi o psicopatologici veri e propri.

I disturbi più frequenti in età minore sono: **disturbo da deficit di attenzione con o senza iperattività (Dykens et al., 2000) e comportamenti oppositori e provocatori. Con l'età adulta sono possibili disturbi depressivi circa in un individuo su 12 o più, associati a passività, apatia, mutismo (6%-11%; Meyers e Pueschel, 1991; Collacott, Cooper e McGrother, 1992).**

Relativamente poco frequenti sono disturbi d'ansia e autismo (1-2% secondo Dykens e Volkmar, 1997).

I dati di cui sopra si riferiscono a comportamenti chiaramente patologici. Se consideriamo quelli problematici, anche se non gravi, le percentuali aumentano (Hodapp e Ly, 2001). Secondo Dykens, Shah, King e Rosner (1999) **almeno un bambino con sindrome di Down su due è eccessivamente ostinato, disobbediente, polemico e impulsivo.**

La sindrome di Down è caratterizzata da meno comportamenti disadattivi e psicopatologici rispetto all'insieme degli individui con altri tipi di ritardo mentale (Meyers e Pueshel, 1991; Cooper e McGrother, 1992; Dykens e Kasari, 1997).

Un'eccezione a quanto sopra è costituita dai disturbi depressivi, più frequenti (6-11%) in caso di sindrome di Down.

Nella sindrome di Down la **demenza** causata dalla malattia di Alzheimer è assai più frequente sia rispetto alla popolazione normale (Zigman, Schupf, Zigman e Silverman, 1993; Van Buggenhout, Lukusa, Trommelen, De Bal, Hamel e Fryns, 2001) che alla disabilità intellettiva di varia eziologia (Thompson, 1999). Il rapporto fra sindrome di Down e morbo di Alzheimer è complesso e non ancora del tutto chiaro. Secondo vari studiosi (ad es. Silverman e Wisniewski, 1999) la grande maggioranza degli adulti con sindrome di Down con più di 30 anni sembra avere un cervello con le placche caratteristiche del morbo di Alzheimer (Wisniewski, Wisniewski e Wen, 1985). Nonostante questo solo una percentuale ridotta (dal 15 al 40% a seconda delle ricerche) mostra i sintomi della malattia (Dykens et al. 2000; Devenny, Krinsky-Mchale, Sersen e Silverman, 2002).

LA SINDROME DI WILLIAMS

Comportamenti disadattivi e psicopatologie

Gli individui con sindrome di Williams sono predisposti a specifiche tipologie di problemi comportamentali o psichiatrici. In essi si riscontrano varie manifestazioni di esternazione, tra cui **iperattività, problemi di attenzione, impulsività, disobbedienza, difficoltà di concentrazione, sbalzi d'umore**. Oltre a ciò essi manifestano problemi nella regolazione delle funzioni corporee di base. Sono frequenti infatti problemi di enuresi diurna e notturna, probabilmente in parte legata ai problemi renali manifestati da questi soggetti, difficoltà nell'addormentarsi e nel mantenere il sonno, problemi di alimentazione. Infine questi individui manifestano problemi di interiorizzazione, con elevate percentuali di **ansia, ossessioni, preoccupazioni e paure**. Essi spesso sono ossessionati dai disturbi corporei e dal dolore; da **eventi futuri, da disastri immaginati o reali; dagli altri; dalla paura di oggetti quali elicotteri, macchine o da eventi quali il temporale** (Dykens et al., 2000). Molte di queste paure e ossessioni sono legate ad aspetti del fenotipo fisico della sindrome e a come questo è legato alla storia personale dell'individuo, quali ad esempio i notevoli problemi medici che costringono questi soggetti a frequenti visite e interventi, l'iperacusia, l'eccessiva disinibizione sociale.

LA SINDROME DI X FRAGILE

Caratteristiche del comportamento e rischio psicopatologico

Dal punto di vista comportamentale la maggior parte dei ragazzi clinicamente diagnosticati con sindrome di X fragile presenta **iperattività, impulsività e difficoltà di attenzione** (Hagerman, 1987). Quest'ultimo disturbo tende a diminuire con l'età, mentre le difficoltà di attenzione restano fonte di problemi sia nell'adolescenza che nell'età adulta (Hagerman, 2000).

Spesso gli individui con sindrome di X fragile manifestano **comportamenti di tipo autistico o simil-autistici** (Bailey, Mesibov, Hatton, Clark, Roberts e Mayhew, 1998). Tali atteggiamenti consistono in: **scarso contatto oculare, avversione nell'essere toccati, ritardo del linguaggio, linguaggio ripetitivo, ecolalia, perseverazione, stereotipie** (ad esempio, battere le mani e far dondolare il corpo), **autolesionismo** (si possono notare morsi alle mani e alle braccia), **scarsa tolleranza al contatto fisico, rigidità negli interessi, difficoltà ad accettare i cambiamenti della routine abituale, fatto che può provocare in loro anche attacchi d'ira o problemi comportamentali** (Hagerman, 2000; Dykens et al., 2000). La maggior parte di questi disturbi si verifica quando il soggetto con X fragile si trova in condizioni di particolare eccitamento o sovrastimolazione.

Tuttavia, solo una minoranza di questi individui mostra autismo. Si ritiene, infatti, che la sindrome di X fragile e l'autismo, sebbene presentino punti in comune, siano due disturbi ben distinguibili. Sembra, infatti, che i comportamenti autistici esibiti dai maschi con sindrome di X fragile siano dettati maggiormente dall'ansia e dall'iperattivazione, piuttosto che dalla scarsa motivazione sociale caratteristica dell'autismo (Hagerman, 2000).

I maschi con sindrome di X fragile appaiono frequentemente **timidi**, presentano una forte **ansia sociale e una bassa tolleranza alla frustrazione** (Klaiman e Phelps, 1998). Tuttavia, nonostante l'ansia sociale e le difficoltà nelle interazioni, la maggior parte dei ragazzi colpiti è affettuosa e ha interesse a stringere relazioni con gli altri (Hagerman, 2000). Le femmine con mutazione piena manifestano comportamenti emotivi e disadattivi simili, anche se meno gravi, a quelli dei loro coetanei maschi (Dykens et al., 2000). È stato riscontrato, però, che donne con mutazione completa hanno maggiori rischi di sviluppare caratteristiche schizoti-piche (Freund et al., 1993; Freund, Reiss, Hagerman e Vinogradov, 1992; Reiss, Freund, Vinogradov, Hagerman e Cronister, 1989). Sintomi comuni sono: timidezza, ritiro sociale, evitamento, isolamento, goffaggine, evitamento dello sguardo e stranezze del pensiero. Anche tra le ragazze con sindrome di X fragile sono state riscontrate percentuali elevate, anche se comunque inferiori rispetto a quelle dei maschi, di iperattività, impulsività e disturbi di attenzione. I sintomi dell'ADHD mostrati dalle

femmine possono non essere così gravi come quelli dei maschi con sindrome di X fragile e molte ragazze presentano in primo luogo disturbi di attenzione e impulsività e solo in secondo luogo iperattività motoria (Dykens et al., 2000).

LA SINDROME DI PRADER-WILLI

Caratteristiche del comportamento, aspetti di personalità e rischio psicopatologico

L'iperfagia, se non controllata, può dare luogo a **comportamenti socialmente inadeguati, come rubare il cibo altrui, mentire per ottenerlo, mangiare cose cadute per terra o andate a male o destinate agli animali, rovistare tra le spazzature**. Si ipotizza sia carente il meccanismo che segnala agli individui che si è mangiato abbastanza. A livello educativo e di trattamento anche per gli adulti è spesso necessario un **continuo controllo dall'esterno, che rende tali individui poco autonomi**.

L'**instabilità emotiva**, tipica della sindrome, comporta in particolare **difficoltà di gestione dell'aggressività causata da frustrazioni anche lievi**. Il bambino con sindrome di Prader-Willi può spesso sembrare come "emotivamente più piccolo". Frequenti sono comportamenti caratterizzati da **cocciutaggine**.

Il fenotipo comportamentale (Dykens, 2001; Dykens et al., 2001) sarebbe caratterizzato anche da **comportamenti oppositori (del tipo "capricci" e scatti d'ira), impulsività, cocciutaggine, ripetitività, compulsioni, tendenza a parlare troppo in alcune situazioni, livelli di attività ridotti**. Contemporaneamente è presente un atteggiamento amichevole e un forte istinto materno/paterno (espresso spesso in modo ingenuo, infantile). A giudizio di chi scrive non è facile stabilire quanto sia un effetto "diretto" della sindrome perché riconducibile, ad esempio, a disfunzioni dell'ipotalamo (come le difficoltà di controllo emotivo e l'impulsività) e quanto sia un "handicap", cioè il prodotto dell'interazione fra la disabilità e il contesto sociale.

Negli adolescenti e negli adulti i rischi psicopatologici riguardano soprattutto la depressione e i disturbi ossessivo-compulsivi.

LA SINDROME DI ANGELMAN

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Il tratto comportamentale più sorprendente è costituito dalle **risate** (improvvisi, non legate al contesto, ripetute) o da un sorriso prolungato.

Come si è già detto molto particolare è anche l'andamento atassico, rigido, a scatti. Altri comportamenti abbastanza tipici sono: mettere oggetti in bocca, **iperattività**, problemi legati al sonno (ad esempio ad addormentarsi), **stereotipie** come battere le mani, problemi di alimentazione nell'infanzia. Con il passare dell'età tendono a diminuire l'iperattività e i disturbi del sonno.

Lo sviluppo sociale è pesantemente condizionato dal livello intellettivo e comunicativo-linguistico, ma può essere, almeno nell'area delle autonomie personali (controllo sfinterico, vestirsi, lavarsi, mangiare) caratterizzato da prestazioni superiori rispetto a quelle tipiche dei bambini di due anni (preso come riferimento se si considera lo sviluppo dell'intelligenza e quello linguistico).

Complessivamente non si registrano rischi psicopatologici superiori a quelli che di norma caratterizzano il ritardo mentale. In particolare non ci sono segni specifici di ritiro sociale.

La qualità della vita è condizionata anche dagli attacchi epilettici (96% secondo Smith e altri, 1996; 82% secondo Laan, Boer, Hennekam, Reiner, Brower, 1996; 86% secondo O'Brien e Yule, 2000). Con il passare dell'età, comunque, essi tendono a diminuire nella frequenza o nella gravità. Secondo O'Brien e Yule (2000) le crisi epilettiche tenderebbero ad accentuarsi verso i 4 anni e a sparire dopo i 10 anni.

A parte gli attacchi epilettici e infezioni delle vie aeree e otite media comuni dopo l'infanzia (O'Brien e Yule, 2000) gli individui con sindrome di Angelman hanno condizioni di salute generali normali tali da avere aspettative di vita superiori a quelle tipiche della disabilità intellettiva e quasi normali.

LA SINDROME DI RETT

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.

Fino ai dieci anni lo sviluppo sociale e l'autonomia personale possono risultare particolarmente compromessi. Successivamente la situazione può migliorare.

Tratti autistici, spesso presenti fin dalla prima adolescenza, tendono a diminuire successivamente. Con l'adolescenza tende a migliorare anche la comunicazione non verbale (contatto visivo, capacità di riconoscimento delle persone). Soprattutto nell'infanzia sono frequenti sbalzi d'umore. Sono possibili anche stati di **ansia acuta e comportamenti auto-lesionistici (come schiaffeggiarsi)**.

LA SINDROME 5P-

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Nel profilo generale della sindrome i comportamenti adattivi possono costituire un relativo punto di forza (nel senso che l'età equivalente media è lievemente superiore ai 24 mesi), in modo particolare quelli relativi alla socializzazione (Dykens, Hodapp, Ly e Rosner, 2000).

Meno che nel passato le persone con sindrome 5p- sono diagnosticate anche contratti autistici.

Nei casi dovuti a traslocazione, tuttavia, la presenza di tratti autistici è più frequente.

Talvolta può riscontrarsi un certo grado di **iperattività** e sintomi tipici dell'**ADHD** (Disturbo di attenzione con iperattività).

Possono essere presenti comportamenti disadattivi tipici del livello di ritardo mentale (Dykens e Clark, 1997) come **comportamenti autostimolatori** (Carlin, 1990) o **autolesionistici** (Cornish e Pigram, 1996) o **ripetitivi** (Wilkins et al., 1983).

Complessivamente i comportamenti disadattivi sono tali da poter produrre alti livelli di stress nei familiari (Hodapp, Wijma e Masino, 1997).

LA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Le prestazioni nel comportamento adattivo tendono ad essere inferiori rispetto a quanto atteso sulla base del QI (Kline e coll., 1993) e decrescenti nel passaggio dall'infanzia all'adolescenza. Non raramente sono presenti tratti dello spettro autistico quali stereotipie e comportamenti lesionistici auto e, più raramente, etero diretti. Alcuni individui, invece, sono molto passivi (Berney, 1999). I comportamenti disadattivi possono essere accentuati dal disagio nel rapportarsi agli altri a causa delle proprie difficoltà linguistiche o dalla difficoltà ad adattarsi a situazioni nuove, cioè non facenti parte della propria routine (Sarimsky, 1997). La gestione quotidiana da parte dei genitori è resa difficile dalla presenza di iperattività e problemi nel ritmo sonno-veglia. Data la variabilità che caratterizza la sindrome, alcuni individui riescono a raggiungere discreti livelli di autonomia e cura personale (Berney, 1999). Sebbene alcuni individui affetti preferiscano il ritiro sociale come forma di evitamento dell'ansia sociale, altri non rifiutano il rapporto specialmente con gli adulti in cui ricercano forme di approvazione e attenzione.

LA SINDROME DI STEINERT

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Nella forma adulta, i disturbi psichici sono frequenti e variabili: essi riguardano soprattutto le **alterazioni dell'umore e i disturbi del comportamento**, ma non si ritrovano caratteristiche omogenee in tutti i pazienti. I **disturbi ossessivo-compulsivi** sono frequenti nei pazienti adulti, mentre si possono riscontrare **ADHD, depressione e isolamento anche nella popolazione infantile**. Sono inoltre frequenti **disturbi minori della personalità**: sono stati descritti pazienti reticenti, apatici, pazienti che si rapportano con gli altri con indifferenza e negligenza, e talvolta addirittura con aggressività. Sebbene molti pazienti con Distrofia Miotonica, specialmente quelli con disabilità muscolare minima, siano attenti e attivi con funzioni mentali del tutto normali, molti altri mostrano leggeri cambiamenti dello stato mentale, che potrebbero derivare da alterazioni del sistema nervoso centrale.

Sono stati rilevati apatia, inerzia, riluttanza a consultare un medico e un generale indebolimento nel fare le cose, allontanamento dalla vita sociale e una diminuzione delle occasioni per stare con altre persone, non accettazione di proposte di aiuto (Gennarelli, 1998). Una caratteristica comune, ma poco menzionata dal paziente stesso, è l'aumento del tempo del sonno rispetto al tempo di veglia. Benché sia spesso attribuibile all'ipoventilazione alveolare, questo sintomo è presente anche in assenza di disturbi respiratori e anzi è uno dei primi segni della malattia, quasi mai messo in relazione con essa.

LA SINDROME DI NOONAN

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Come scrivono O'Brien e Yule (2000), sul fenotipo comportamentale, emotivo e sociale della sindrome di Noonan si hanno **quasi esclusivamente aneddoti e non ricerche**. Analogamente sono carenti i dati relativi al rischio psicopatologico. Horiguchi e Take-shita (2003) descrivono situazioni caratterizzate da tratti autistici e ADHD. A nostro avviso non è opportuno ritenere questo dato come generalizzabile.

Aggiornamento 2025 dal sito www.disabilitaeinclusione.it
[Sindrome di Noonan – Disabilità e Inclusione](#)

Aspetti psicologici e comportamentali

Sono stati descritti tratti ansiosi e depressivi, difficoltà di regolazione emotiva, disturbi dell'attenzione e comportamenti tipo ADHD. Alcuni soggetti mostrano caratteristiche compatibili con disturbi dello spettro autistico, ma i dati non sono conclusivi.

Un aspetto emergente riguarda l'**alessitimia**, ossia la difficoltà a identificare e verbalizzare le emozioni. Studi condotti su adulti con sindrome di Noonan (Verhoeven et al., 2004; Wingbermühle et al., 2012; Roelofs et al., 2015) hanno rilevato un'incidenza maggiore rispetto alla popolazione generale, suggerendo che la compromissione delle competenze emotive possa influenzare le relazioni sociali, l'autoregolazione e la salute mentale. Tale vulnerabilità, già segnalata in contesti clinici italiani, può complicare l'elaborazione della diagnosi e il percorso identitario soprattutto in adolescenza.