

# DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO E DISTURBI DELLO SVILUPPO INTELLETTIVO

Marco Bertelli  
psichiatra, psicoterapeuta

*Direttore scientifico  
CREA - Centro Ricerca E Ambulatori della Fondazione San Sebastiano, Firenze*

*Presidente WPA-SPID - World Psychiatric Association - Section Intellectual Disability  
Presidente EAMH-ID - European Association for Mental Health in Intellectual Disability  
Presidente AIRiM - Associazione Italiana per lo studio delle Disabilità Intellettive ed Evolutive  
Segretario SIDiN - Società Italiana per i Disturbi del Neurosviluppo  
Presidente Eletto AISQuV - Associazione Italiana per lo studio della Qualità di Vita*

# DSM-5 NDD METASTRUCTURE

## NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS

**F70. Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder)**

**F80. Communication Disorders**

F80.9 Language Disorder

F80.0 Speech Sound Disorder

F80.81 Childhood-Onset Fluency Disorder (Shuttering)

F80.89 Social (Pragmatic) Communication Disorder

F80.9 Unspecified Communication Disorder

**F84. Autism Spectrum Disorder**

**F90. Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder**

F90.2 Combined

F90.0 Predominantly Inattentive

F90.1 Predominantly hyperactive/impulsive

F90.8 Other Specified Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

F90.9 Unspecified Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

**F81. Specific Learning Disorder**

F81.0 with impairment in Reading

F81.81 with impairment in Written Expression

F81.2 with impairment in Mathematics

**F82. F98. F95 Motor Disorders**

**F88. F89 Other Neurodevelopmental Disorders**

# Studi sull'Autismo e sul DSA negli ultimi 20 anni

- 24x incremento del numero di articoli indicizzati su Pubmed col termine ‘autism’
- 2 spostamenti principali:
  - (a) da report clinici e comportamentali a misure alternative del fenotipo (es. eye-gaze tracking, neuroimaging)
  - (b) dal fenotipo alla genetica
- solo il 10% si riferisce a persone con QI < 85

---

Jack, A., & Pelphrey, K.A. (2017). Annual Research Review: Understudied populations within the autism spectrum – current trends and future directions in neuroimaging research. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58, 411–435.

Chakrabarti B. Commentary: Critical considerations for studying low-functioning autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 58:4 (2017), pp 436–438.

Bertelli MO, Munir K, Salvador-Carulla L. Fair is foul, and foul is fair: reframing neurodevelopmental disorders in the neurodevelopmental perspective. *Acta Psychiatr Scand.* 2016 Dec;134(6):557-558.

# CRITERI BASSO FUNZIONAMENTO

- Minimal verbal ability (MV)
- developmental regression (R)  
adaptive skills
- Intellectual disability (ID)

Jack, A., & Pelphrey, K.A. (2017). Annual Research Review: Understudied populations within the autism spectrum – current trends and future directions in neuroimaging research. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58, 411–435.

Chakrabarti B. Commentary: Critical considerations for studying low-functioning autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 58:4 (2017), pp 436–438.

Bertelli MO, Munir K, Salvador-Carulla L. Fair is foul, and foul is fair: reframing neurodevelopmental disorders in the neurodevelopmental perspective. *Acta Psychiatr Scand*. 2016 Dec;134(6):557-558.

# Variazione della ‘Abilità Verbale Minima’

- no speech whatsoever
  - speech extremely limited in context, frequency, or functionality
  - non-speech modalities to communicate.
- ?
- verbal and nonverbal cognitive profiles  
expressive versus receptive language capabilities

# DSA e criteri per il basso funzionamento

- 25–30% of ASD individuals show MV
- 32-35% show regression in some form
- 31-40% have some level of ID

Jack, A., & Pelphrey, K.A. (2017). Annual Research Review: Understudied populations within the autism spectrum – current trends and future directions in neuroimaging research. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58, 411–435.

Chakrabarti B. Commentary: Critical considerations for studying low-functioning autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 58:4 (2017), pp 436–438.

Bertelli MO, Munir K, Salvador-Carulla L. Fair is foul, and foul is fair: reframing neurodevelopmental disorders in the neurodevelopmental perspective. *Acta Psychiatr Scand*. 2016 Dec;134(6):557-558.

Anderson et al., 2007; Norrelgen et al., 2015; Rose, Trembath, Keen, & Paynter, 2016

# CO-OCCURRENCE OF ID AND ASD

- PDD in ID = 30-40%<sup>1</sup>
- ID in autism = 25-80%<sup>2</sup>
- in ID around 50% of ASDs has been previously diagnosed with schizophrenia<sup>3-4</sup>

1. Kraijer 1997 (N=718); Morgan et al. 2002 (N=571); La Malfa et al., 2004 (N=166 adults); Cooper et al., 2007

2. Hoekstra et al., 2009 BJP; Centers for Disease Control and prevention USA, 2006; Edelson, 2006; Matson e Shoemaker, 2009; Baird et al., 2006; Noterdaeme e Wriedt, 2010; Bryson and Smith, 1998

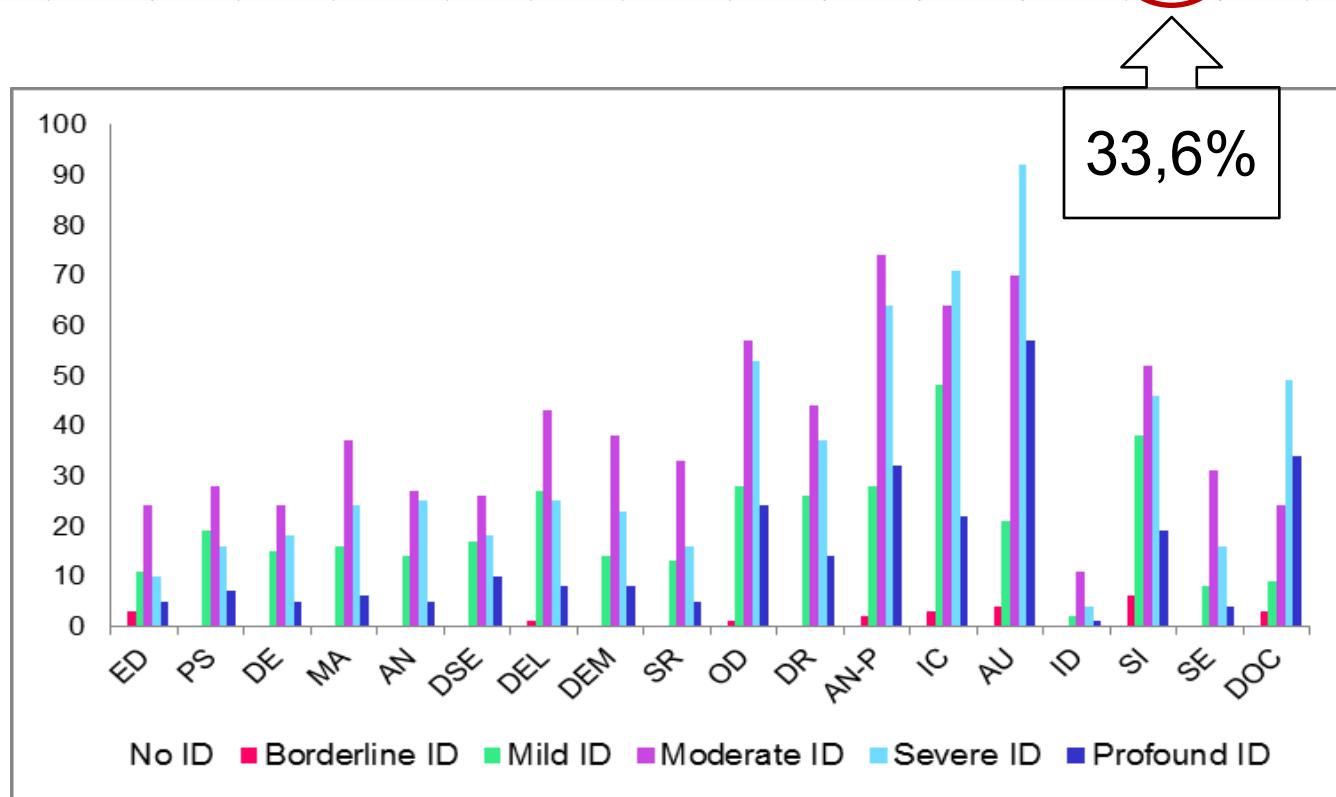
3. Bryson et al. Prevalence of autism among adolescents with intellectual disabilities. Canadian J of Psychiatry, 2008; 53(7): 449-59

4. Palucka et al., 2009; Savage et al., 2007

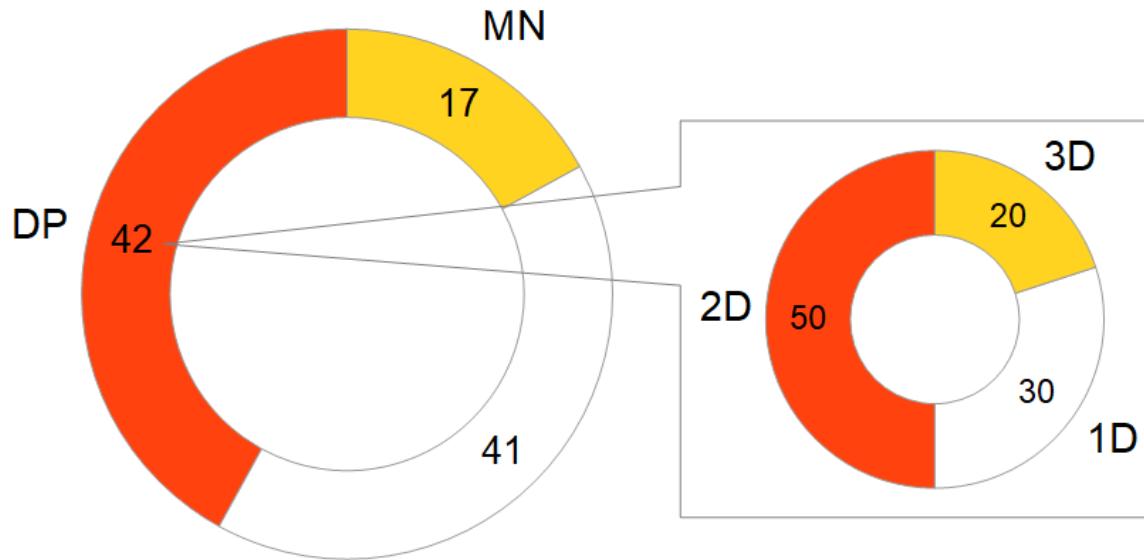
# SPAIDD-G (settembre 2015) N=843

INTEREST SCORES FOR SPAID-G DIAGNOSTIC ORIENTATION GROUPS: TOTAL SCORES AND PERCENTAGES

	eating disorder	psychotic disorder	depression	maniac disorder	anxiety	medication side effects	delirium	dementia	substances-related disorders	odd person. disorder	dramatic person. disorder	anxious pers. disorder	impulse control disorder	autism	identity disorder	simulation	sexual disorders	OCD
Total score and %	62 17,4%	94 11,3%	76 9,1%	144 17,3%	83 10,1%	89 10,7%	121 14,5%	95 11,4%	84 10,1%	192 23,1%	136 16,4%	232 27,9%	229 27,6%	279 33,6%	29 3,4%	180 21,7%	60 7,2%	94 (358 subj. tested) 17,4%



# Prevalenza di DP (q.t.) nelle PcDI/DSA-BF



1. Borthwick-Duffy SA. Epidemiology and prevalence of psychopathology in people with mental retardation. *J Cons Clin Psy*, 1994; 62: 17-27
2. Cooper SA., Smiley E., Morrison J., et al. Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *British J Psy* 2007; 190: 27-35.
3. Deb S., Thomas M., and Bright C. Mental disorder in adults with intellectual disability. I: prevalence of functional psychiatric illness among a community-based population aged between 16 and 64 years. *J Intell Dis Res*, 2001; 6: 495-505
4. Cooper, S.-A. Psychiatry of elderly compared to younger adults with intellectual disability. *J of Appl Res in Intellectual Disability* 1997, 10 (4): 303–311.
5. Meltzer, H., Gill, B., Petticrew, M. & Hinds, K. (1995) The prevalence of psychiatric morbidity among adults living in private households: OPCS survey of psychiatric morbidity in Great Britain, report 1. London: HMSO.
6. Borthwick-Duffy, S. A. & Eyman, R. K. (1990) Who are the dually diagnosed? *American Journal of Mental Retardation* 94 586–595.
7. Reiss, S. Prevalence of dual diagnosis in community-based day programs in the Chicago metropolitan area. *Am J Mental Ret* 1990, 94: 578–585.
8. Lund, J. The prevalence of psychiatric morbidity in mentally retarded adults. *Acta Psychiatrica Scandinavica* 1985, 72: 563–570.
9. Corbett, J. A. (1979) Psychiatric morbidity and mental retardation. In: F. E. James and R. P. Snaith (Eds) *Psychiatric Illness and Mental Handicap* pp11–25. London: Gaskell Press.

# AMPIEZZA DEI TASSI DI PREVALENZA (%) DEI DISTURBI PSICHIATRICI PER GRAVITÀ

	Mild	Moderate	Severe	Profound
Cooper 2007 <sup>1</sup>	25,4		30,2	
Borthwick-Duffy & Eyman 1990 <sup>2</sup>	16,1	9,2	5,2	6,1
Iverson & Fox 1989 <sup>3</sup>	55,1	32,2		26,2
Göstason 1985 <sup>4</sup>		33,2		37,4

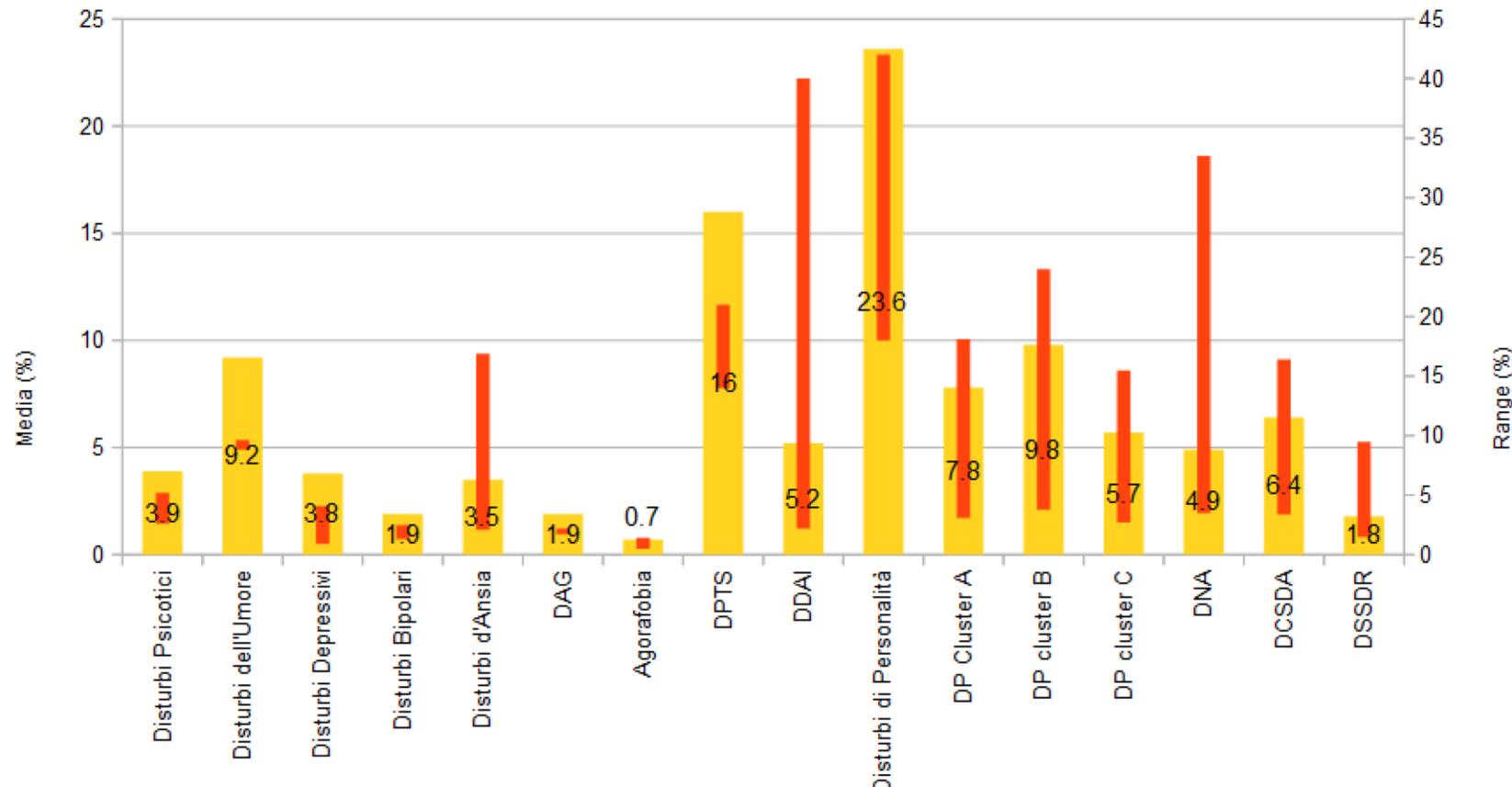
1. Cooper SA., Smiley E., Morrison J., et al. Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. British J Psy 2007; 190: 27-35.

2. Borthwick-Duffy SA. Epidemiology and prevalence of psychopathology in people with mental retardation. J Cons Clin Psy, 1994; 62: 17-27.

3. Iverson JC., Fox RA. Prevalence of psychopathology among mentally retarded adults. Research in Developmental Disabilities, 1989; 10: 77-83.

4. Göstason R. Psychiatric illness among the mentally retarded: a Swedish population study. Acta Psychiatrica Scandinavica, 1985; 7(318): 1-117.

# Prevalenza di DP specifici nelle PcDI/DSA-BF



# Comorbidity of medicaid enrolled adults with ASD

A retrospective data analysis using 2000-2008 three state Medicaid Analytic extract  
Adults (22-64 years) with (n = 1772) and without autism spectrum disorders.

Adults with autism spectrum disorders had significantly higher rates of:

- psychiatric comorbidity (81%)
- epilepsy (22%)
- infections (22%)
- skin disorders (21%)
- hearing impairments (18%)
- mean annual outpatient office visits (32ASD vs 8noASD)
- prescription drug use claims (51ASD vs 24noASD)
- mean annual outpatient office visits (US\$4375ASD vs US\$824noASD)
- emergency room (US\$15,929ASD vs US\$2598noASD)
- prescription drug use (US\$6067ASD vs US\$3144noASD)
- total expenditures (US\$13,700ASD vs US\$8560noASD)

The presence of a psychiatric comorbidity among adults with ASD increased the annual total expenditures by US\$4952.

# Psychiatric co-occurrence in adults assessed for ASD

Russell et al.

**Table 1.** Psychiatric co-morbidity in individuals assessed for possible ASD in adulthood.

	ASD group, N (%)	Non-ASD group, N (%)	$\chi^2$ (d.f.), p**	UK Adult Psychiatric Morbidity Survey 2007 <sup>11</sup>	ASD Group and UK Survey <sup>11</sup> $\chi^2$ (d.f.=1), p**	Non-ASD group and UK Survey $\chi^2$ (d.f.=1), p**
ADHD	46 (9.7)	39 (10.1)	ns	2.3%	ns	ns
Specific phobia	2 (0.4)	2 (0.5)	ns	All phobias: 1.4%	581.68 ***	333.26 ***
Agoraphobia	19 (4)	7 (1.8)	ns			
Social phobia	59 (12.4)	47 (12.2)	ns			
Panic disorder	1	0	ns	1.1%	ns	
Generalised anxiety disorder	56 (11.8)	46 (11.9)	ns	4.4%	52.04 ***	45.08 ***
OCD	85 (17.9)	51 (13.2)	*3.50(1)	1.1%	603.77 ***	330.21 ***
Any anxiety disorder	186 (39.2)	127 (32.9)	*3.58(1)			
PTSD/acute stress reaction	2	0	ns	3%	10.73 ***	
Depressive episode	75 (15.8)	49 (12.7)	ns	2.3%	259.44 ***	141.17 ***
BPAD	4 (0.8)	5 (1.2)	5.760 (2)			
Any mood disorder	95 (20)	86 (22.3)	ns			
Specific personality disorder	4 (0.8)	8 (2.0)	ns	0.7% (antisocial, borderline personality disorders)	ns	8.82 **
Psychotic disorder	10 (2.1)	16 (4.1)	ns	0.4%	24.12 ***	82.22 ***
Schizophrenia	6 (1.2)	9 (3.2)	ns			
Schizotypal disorder	4 (0.8)	7 (1.8)	ns			
Alcohol dependence	3 (0.6)	10 (2.5)	5.686 (2)	5.9%	23.44 ***	7.37 **
Drug dependence	1	5 (1.2)	ns	3.4%	14.61 ***	5.07 *
Eating disorder	1	0	ns	1.6%	5.72 *	
Tic disorder	7 (1.4)	1	ns			
Genetic condition	6 (1.2)	6 (1.5)	ns			

ASD: autism spectrum disorder; d.f.: degree of freedom; ADHD: attention deficit hyperactivity disorder; ns: not significant; OCD: obsessive compulsive disorder; PTSD: post-traumatic stress disorder; BPAD: bi-polar affective disorder.

\*p < 0.05; \*\*p < 0.01; \*\*\*p < 0.001.

# Prevalence rate (%) of PD in ID with and without ASD

	<u>with ASD</u>	<u>without ASD</u>
Depression	49	10
Mania	47	8
Eating Disorders	58	21
Schizophrenia	16	7
Anxiety	42	25

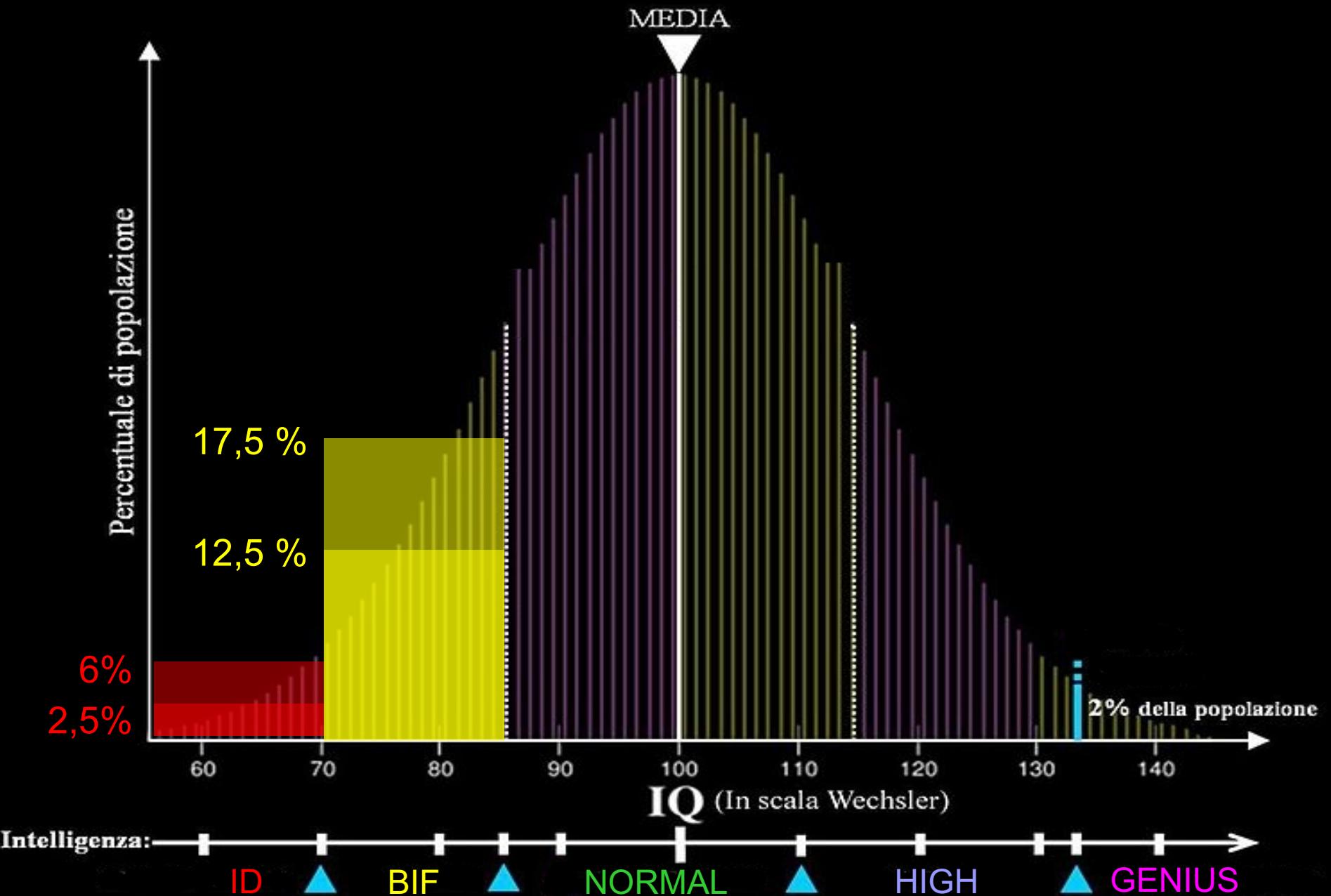
Bradley E.A. and Bolton P. Episodic psychiatric disorders in teenagers with learning disabilities with and without autism. British Journal of Psychiatry, 2006, 189: 361-366

Bradley E.A., Summers J.A., Wood H.L., Bryson S.E. Comparing rates of psychiatric and behavior disorders in adolescents and young adults with severe intellectual disability with and without autism. J of Autism and Developmental Disorders, 2004; 34(2): 151-161

Cervantes PE, Matson JL. Comorbid Symptomology in Adults with Autism Spectrum Disorder and Intellectual Disability. J Autism Dev Disord. 2015 Dec;45(12):3961-70.

# Fragile X-associated Neuropsychiatric Disorders (FXAND)

- Neuropsychiatric disorders are the most common problems associated with the premutation, and they affect approximately 50% of individuals with 55 to 200 CGG repeats in the FMR1 gene
- In children anxiety, ADHD, social deficits, or autism spectrum disorders
- In adults anxiety and depression, obsessive compulsive disorder, ADHD, and substance abuse
- These problems are often exacerbated by chronic fatigue, chronic pain, fibromyalgia, autoimmune disorders and sleep problems



# FUNZIONAMENTO INTELLETTIVO LIMITE E DP

N = 8450 adulti

- circa 1/8 della popolazione ha un'intelligenza borderline (12,3% del campione \*)
- queste persone presentano un tasso più alto di:
  - disturbi d'ansia e di somatizzazione
  - schizofrenia (più della metà presenta QI borderline premorboso)
  - abuso di sostanze
  - disturbi di personalità
  - disabilità sociale
  - terapie psico-farmacologiche, ma non psicoterapie
  - use dei servizi sanitari, inclusi quelli d'urgenza

\* fino al 17,5% in altri campioni

# DNS E DISTURBI PSICHIATRICI

Ospedale psichiatrico popolazione generale (Olanda)  
N=208 ricoverati  
screening per DI e FIL 208

- 43,8% positivo allo screening
- positività associata a:
  - specifica diagnosi (-)
  - numero di ricoveri (+++)
  - interventi obbligatori (+++)
  - prognosi negativa (+)
  - problematiche gestionali (+++)

# VULNERABILITÀ PSICHIATRICA DEI DSI

Le Persone con Disturbi dello Sviluppo Intellettivo presentano una vulnerabilità allo sviluppo di disturbi psichiatrici significativamente superiore a quella della popolazione generale.

Le cause sono molteplici e di natura potenzialmente diversa, come ovvio in un raggruppamento meta-sindromico.

Evidenze di:

- maggiore prevalenza (fino a 4 volte),
- soglia psicopatologica più bassa
- più bassa età d'esordio

# ETÀ D'ESORDIO DEI DP NEI DSI

- 45% dei soggetti fra i 4 ed i 18 anni<sup>1</sup>
- 1-3 episodi entro i 19 anni  
(1-6 se co-presente autismo)<sup>2</sup>

# STUDENTI: TEMI TRATTATI NELLE LEZIONI

Totale rispondenti: 49

Temi	Risposte
Nozioni di base sulla Doppia Diagnosi	15
Vulnerabilità psicopatologica	13
Presentazione specifica dei sintomi psichiatrici	20
Criteri diagnostici specifici (DM-ID, DC-LD)	8
Prospettiva educativa	7
Multidisciplinarità	16
Pratiche basate su evidenze scientifiche	7
Psicodinamica	8
Psicofarmacologia	19
Metodi di intervento terapeutico	13
Approccio riferito a tutto l'arco della vita	6
Qualità di vita	15
Modello ecologico	0
Problemi Psicologici	12
Psicoterapia	13
Comportamenti problema	3
Interventi comportamentali	11
Altro	1
Nessuno	10



# RISULTATI DSM: DIRETTORI

ARGOMENTI TRATTATI IN EVENTUALI PERCORSI FORMATIVI	SI	NO
Nozioni di base sulla Doppia Diagnosi	0	9
Vulnerabilità psicopatologica	0	9
Presentazione specifica dei sintomi psichiatrici	0	9
Criteri diagnostici specifici (DM-ID, DC-LD)	0	9
Prospettiva educative	0	9
Multidisciplinarità	0	9
Pratiche basate su evidenze scientifiche	0	9
Psicodinamica	0	9
Psicofarmacologia	0	9
Metodi di intervento terapeutico	0	9
Approccio riferito a tutto l'arco della vita	0	9
Qualità di vita	0	9
Modello ecologico	0	9
Problemi Psicologici	0	9
Psicoterapia	0	9
Comportamenti problema	0	9
Interventi comportamentali	0	9

# RISULTATI DSM: DIRETTORI

Utenza di persone con DI rilevata nel servizio (%):

Media: 3%

Deviazione Standard:  $\pm 1$

Valore minimo: 2%

Valore massimo: 5%

DISTURBI PSICHiatrici		1	2	3
		o	o	o
Disturbi psicotici		6	1	0
Disturbi dell'umore		2	3	0
Disturbi d'ansia		0	1	0
Disturbi correlati all'uso di sostanze		0	0	0
Disturbi da sintomi somatici e correlati		0	0	0
Altro	Disturbi del comportamento	0	0	0
	Disturbo ossessivo-compulsivo	0	0	0
	Fobie	0	0	0
	Disturbi della personalità	0	0	0

# RISULTATI DSM: DPL

ARGOMENTI TRATTATI IN EVENTUALI PERCORSI FORMATIVI	SI	NO
Nozioni di base sulla Doppia Diagnosi	1	31
Vulnerabilità psicopatologica	1	31
Presentazione specifica dei sintomi psichiatrici	1	31
Criteri diagnostici specifici (DM-ID, DC-LD)	2	30
Prospettiva educative	1	31
Multidisciplinarità	1	31
Pratiche basate su evidenze scientifiche	1	31
Psicodinamica	1	31
Psicofarmacologia	1	31
Metodi di intervento terapeutico	1	31
Approccio riferito a tutto l'arco della vita	1	31
Qualità di vita	1	31
Modello ecologico	1	31
Problemi Psicologici	1	31
Psicoterapia	1	31
Comportamenti problema	1	31
Interventi comportamentali	1	31

# RISULTATI DSM: DPL

Utenza di persone con DI rilevata nel servizio (%):

Media: 8%

Deviazione Standard:  $\pm 6$

Valore minimo: 2%

Valore massimo: 20%

<b>DISTURBI PSICHiatrici</b>		1	2	3
		○	○	○
Disturbi psicotici		17	2	2
Disturbi dell'umore		5	4	3
Disturbi d'ansia		5	2	0
Disturbi correlati all'uso di sostanze		1	1	0
Disturbi da sintomi somatici e correlati		0	0	0
Altro	Disturbi del comportamento	0	0	0
	Disturbo ossessivo-compulsivo	0	0	0
	Fobie	0	0	0
	Disturbi della personalità	0	0	0

# DIFFICOLTÀ DEL PROCESSO DIAGNOSTICO NEI DSI

- criterio di compromissione del funzionamento
- criterio di distress (sofferenza psichica) soggettivo
- fonti di informazione
- la presentazione dei sintomi

# COMPLESSITÀ DELLA FENOMENOLOGIA DEI DISTURBI PSICHIATRICI NELLA DI

- **distorsione intellettiva<sup>1</sup>**  
livello di funzionamento cognitivo, comunicativo, fisico e sociale
- **appropriatezza evolutiva<sup>2</sup>**  
livello di sviluppo individuale
- **mascheramento psicosociale<sup>3</sup>**  
influenze interpersonali, culturali e ambientali
- **sovraombratura diagnostica<sup>4</sup>**  
differenziare fra sintomi psichiatrici e segni e sintomi del disfunzionamento cognitivo di base
- **presentazione atipica o mascherata<sup>2</sup>**  
aggressività, urla, comportamenti disadattivi, ecc.
- **vulnerabilità neurovegetativa**  
sintomi somatici, cambiamenti del ritmo circadiano, distonie NV
- **disintegrazione cognitiva<sup>3</sup>**  
compromissione dei meccanismi di coping e soglia più bassa

1. Sovner R, DesNoyers Hurley A. Four factors affecting the diagnosis of psychiatric disorders in mentally retarded persons. *Psychiatric Aspects of Mental Retardation Reviews* 1986; 5: 45–48.
2. Cooper SA., Salvador-Carulla L. (2009) Intellectual Disabilities. in I.M. Salloum and J.E. Mezzich Eds. *Psychiatric Diagnosis: Challenges and Prospects*. John Wiley & Sons, Ltd
3. Sovner R. Limiting factors in the use of DSM-III criteria with mentally ill/ mentally retarded persons. *Psychopharmacol Bull* 1986; 24:1055–1059.
4. Reiss S, Syszko J. Diagnostic overshadowing and professional experience with mentally retarded persons. *Am J Ment Deficiency* 1993;87:396–402.

# COMPORTAMENTI PROBLEMA

- Aggressività
- Irritabilità
- Comp. auto-lesivi
- Oppositorietà
- Iperattività
- Impulsività
- Disturbi del sonno
- Ripetitività



# PROBLEM BEHAVIOURS IN ID

- Persistence levels tended to be high in adults and seem to be stable over time, especially in individuals with autism
- The presentation of BPs is determined by a complexity of factors
- The causal value of organic conditions, psychiatric disorders, environmental influences, life-events, operators misinterpretation or a combination of these, has to be carefully established for every single case

# PHYSICAL ILLNESSES IN PwID

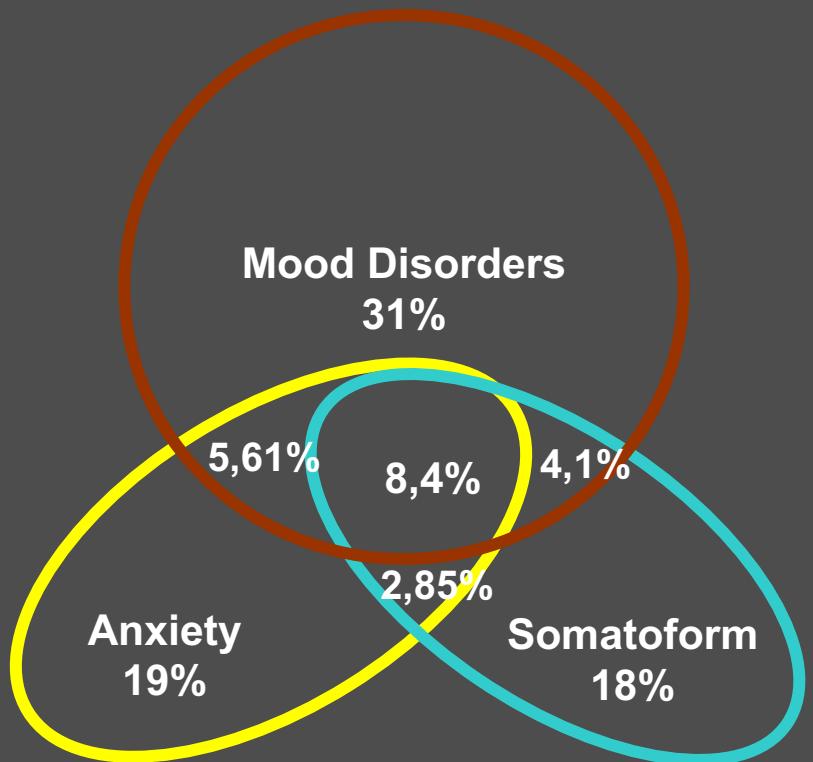
- life expectancy of PwID is higher than in the past (66,1 years), but still considerably fewer than the one of the general population
  - death and MR causes are not the same<sup>1</sup>
- PwID have a prevalence of health problems 2,5 times higher than the general population<sup>2</sup>
- PwID show a level of physical comorbidity much higher than the general population<sup>3-4</sup>

1. Janicki, Dalton et al., 1999 (2800 cases); 2. van Schrojenstein Lantman-De Valk et al., 2000; 3. Cooper, 1999; 4. Bertelli M. et al., 2003

# SOME OF THE PHYSICAL DISORDER STATISTICS IN IDD

Incidence of deaths from cancer in the UK	12%-18% vs 26% in general population
Gastrointestinal cancer deaths	48%-59% vs 25% in general population
Coronary heart disease	14%-20%
Respiratory disease	46%-52% vs 15%-17% in general population
Vision impairment	8-200 times more likely compared to the general population
Hearing impairment,	40% of people with ID
Musculo-skeletal impairments	14 times more likely
Poor oral hygiene	1 in 3
Constipation	17-51%

# MORBIDITY OF PSYCHIATRIC DISORDERS IN GENERAL MEDICINE



Recognising the importance  
of physical health in mental  
health and intellectual  
disability

Achieving parity of outcomes

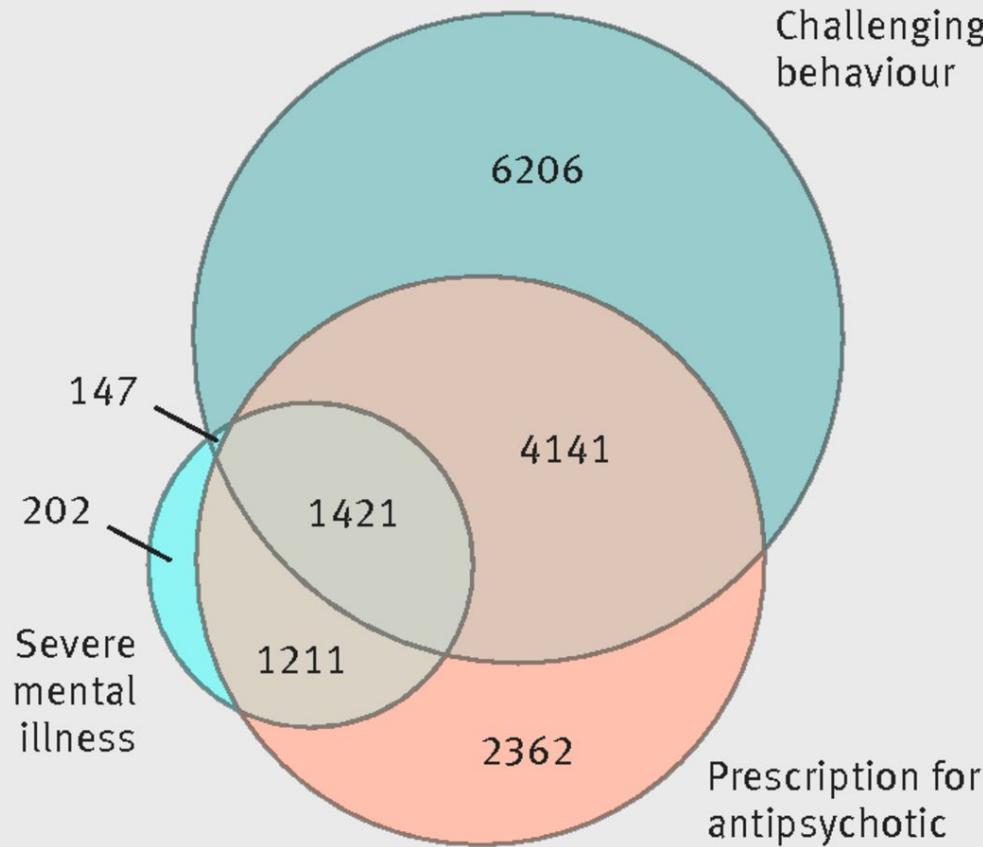
May 2014



# CP NEI DS: EMERGENZA

- ostacolo principale ai percorsi d'intervento e d'inclusione
- 1/3 delle persone con DI riceve farmaci psicoattivi per CP
  - soprattutto per aggressività auto ed etero diretta
  - senza diagnosi di disturbo psichiatrico
  - 2/3 dei farmaci sono antipsicotici
  - frequenti prescrizioni multiple e ad alte dosi
  - scarse evidenze di efficacia e sicurezza
- molti professionisti negano aprioristicamente cause psichiatriche
- peggioramento della qualità di vita
- aggravamento dello stress di cura e d'assistenza
- aumento dei costi socio-sanitari

# CAUSE DI PRESCRIZIONE DI FARMACI ANTIPSICOTICI



# INCERTEZZA PRESCRITTIVA NEI DNS CON DCC MAGGIORI

Baseline	Fluphenazine 5 mg twice a day  Quetiapine 350 mg AM, 350 mg midday, 100 mg at bedtime  Lithium 600 mg AM, 450 mg PM  Sertraline 50 mg daily	
Month 5	Sertraline discontinued	Antidepressant deemed ineffective because of recurrent behavioral outbursts
Month 8	Medroxyprogesterone acetate depot 150 mg intramuscularly every 3 mo	Initiated after gynecology consult
Month 11	Clonazepam initiated and titrated to 1 mg twice a day	Complaints of anxiety and observed evidence of anxious behaviors
Month 12	Olanzapine 10 mg daily initiated  Quetiapine tapered to discontinuation	For continued behavioral outbursts
Month 15	Aripiprazole 10 mg daily initiated  Olanzapine tapered to discontinuation	Rapid weight gain noted with olanzapine
Month 16	Escitalopram 5 mg daily initiated, then discontinued within 3 wk	Initiated for observed perseveration. Abrupt increase in agitated behaviors noted.
Month 17	Lamotrigine initiated and titrated gradually to 200 mg daily  Lithium tapered to discontinuation	For continued dysphoria and anxiety
Months 18-20	Aripiprazole titrated to 30 mg daily  Fluphenazine tapered to discontinuation  Lamotrigine discontinued	Attempts to simplify pharmacologic regimen
Month 27	Carbamazepine initiated and titrated to 800 mg daily	Some gradual improvements noted over time

# BEHAVIOURAL EQUIVALENTS

- Determining whether PBs are the result of organic conditions, co-occurring PD, environmental influences, or a combination of these, is always very difficult and the same behaviour can be interpreted very differently by the different professionals, even within the same staff, with relevant implications for intervention.
- Some studies demonstrated a relationship between PBs and PD<sup>1</sup>, particularly strong in individuals with lower level of functioning<sup>2</sup>, and **some behavioural equivalents have been identified for specific symptoms<sup>3</sup>**.
- Charlot suggests the course of the behaviour in respect to other possible symptoms of a PD as a main reference to decide whether the behaviour can be considered a symptom equivalent<sup>4</sup>.
- Other studies found **no evidence** that PBs were behavioural equivalents of PD<sup>5</sup>.
- Some authors sustain that PBs and maladaptive behaviours should be interpreted as **nonspecific indicators of emotional distress** rather than atypical symptoms<sup>6</sup>.

1. Emerson et al., 1999; Felce et al., 2009; Hemmings et al., 2006; Kishore et al., 2005; Moss et al., 2000; Rojahn et al., 2004. 2. Felce et al., 2009. 3. Hurley, 2006. 4. Charlot, 2005. 5. Tsioris et al., 2003. 6. Rojahn and Meier, 2009

# EPIFENOMENI COMPLESSI

Comportamento di sfida

Disturbi Fisici

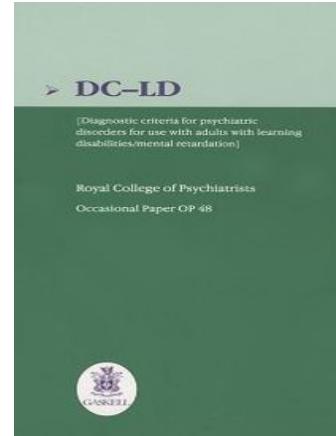
Equivalenza psicopatologica

# COMMON PRESENTATION OF MD EPISODES IN PEOPLE WITH ID

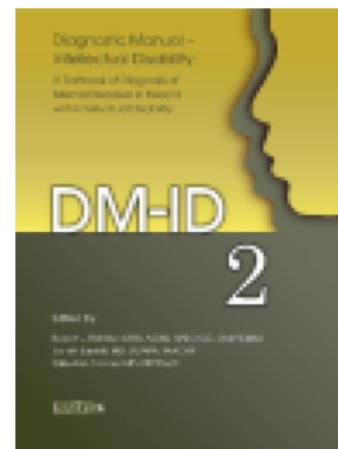
- aggression
- irritability
- self-injurious behaviours
- psychomotor retardation or agitation
- pica
- neurovegetative symptoms (sleep, appetite)
- circadian rhythms
- regressed or disturbed behaviour
- deterioration in body functioning
- reduced level of adaptive functioning

# MANUALI DIAGNOSTICI PER I DSI/DSA

Diagnostic Criteria for Learning Disability (DC-LD; 2001) adattamento dell'ICD-10 del Royal College of Psychiatrists (UK)



Diagnostic Manual – Intellectual Disability (DM-ID; 2016) adattamento del DSM-5 da parte della National Association for Dual Diagnosis (USA)



# FENOMENICA DEI SINTOMI PSICHiatrici NEI DSI: EPISODIO DEPRESSIVO MAGGIORE (DM-ID II) - 1

DSM-5	DM-ID II (adattamento da lieve a gravissimo)
<p><b>A.</b> Five (or more) of the following symptoms have been present during the same 2-week period and represent a change from previous functioning; at least one of the symptoms is either (1) depressed mood or (2) loss of interest or pleasure.</p> <p>Note: Do not include symptoms that are clearly attributable to another medical condition.</p> <p>1. Depressed mood most of the day, nearly every day, as indicated by either subjective report (e.g., feels sad or empty) or observation made by others (e.g., appears tearful). (Note: In children and adolescents, can be irritable mood.</p>	<p><b>A. Four</b> (or more) symptoms have been present during the same 2-week period and represent a change from previous functioning: At least one of the symptoms is either (1) depressed mood, (2) loss of interest or pleasure, or (3) <b>irritable mood</b>.</p> <p>Note: Do not include symptoms that are clearly attributable to another medical condition.</p> <p>1. Depressed <b>or irritable</b> mood most of the day, nearly every day, as indicated by either subjective report or observation made by others.</p> <p>Note: In people with ID, depressed mood may be <b>described by others</b> in one or more of the following ways, that constitutes a change from what is usually observed in this individual: sad facial expression, flat affect or absence of emotional expression, rarely smiles or laughs, cries or appears tearful.</p> <p>Note: Observers may describe individuals with ID who are irritable as: appearing grouchy or having an angry facial expression, having the onset of (or increase in) <b>agitated behaviors (assaults, self-injurious behavior, spitting, yelling, swearing, disruptive or destructive behaviors)</b> accompanied by angry affect.</p>

FENOMENICA DEI SINTOMI PSICHIATRICI NEI DSM:  
EPISODIO DEPRESSIVO MAGGIORE (DM-ID II) - 2

DSM-5	DM-ID II (adattamento da lieve a gravissimo)
2. Markedly diminished interest or pleasure in all, or almost all, activities most of the day, nearly every day (as indicated by either subjective account or observation).	2. No adaptation (for mild ID).  Note: Observers may report the individual with ID: refuses preferred activities, appears withdrawn, spends excessive time alone (more time than before), participates but shows no signs of enjoyment, becomes <b>aggressive in response to request to participate</b> in activities he or she used to like, has lost response to reinforcers, finds previously motivating events or objects no longer motivating, avoids social activities, <b>aggresses or becomes agitated when prompted to attend social activities</b> once enjoyed.

# FENOMENICA DEI SINTOMI PSICHIATRICI NEI DSI: SCHIZOFRENIA

	<b>Criteri per la popolazione generale</b>	<b>Adattamento alla DI-MG e al DSA-BF</b>
<b>A2</b>	Allucinazioni	<p>Visive: indirizzare o fissare ripetutamente lo sguardo verso zone dove non c'è nulla da vedere, oppure muoversi come per combattere, difendersi o amoreggiare, oppure evitare o nascondersi da persone familiari o con le quali normalmente sussista un buon rapporto, oppure guardare male o addirittura con rabbia persone prima apprezzate o estranei, oppure coprirsi gli occhi con le mani, con le dita, con oggetti o materiali.</p> <p>Uditive: fare cenni col capo, fare gesti con le mani con apparente valore reattivo o comunicativo, girarsi improvvisamente come verso una fonte sonora, coprirsi le orecchie con le mani o le dita</p> <p>Somato-cenestesiche: fare gesti come se volesse togliersi qualcosa dalla pelle o dal corpo, fasciarsi le caviglie o i polsi con materiali vari.</p>

# PSYCHOPATOLOGY SCREENING TOOLS IN IDD

## PIMRA

Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults

## DASH

Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped

## PASS-ADD

Psychiatric Assessment Schedule for Adults with  
Developmental Disabilities Checklist

## VAP-H

Valutazione degli Aspetti Psicopatologici nell'Handicap

## SPAIDD

(Systematic Psychopathological Assessment  
for people with Intellectual and Developmental Disabilities)

# PROGETTO SPAIDD (SYSTEMATIC PSYCHOPATHOLOGICAL ASSESSMENT for persons with INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES)

Valutazione psichiatrica basata sull' osservazione comportamentale

Fornire strumenti diagnostici validi e di facile impiego alle professionalità operanti nei DSI

Stime epidemiologiche dei disturbi psichiatrici nel DSI

- SPAIDD-G (orientamento diagnostico Generale)
- SPAIDD-FU (Follow-Up intensità e pervasività dei sintomi)
- SPAIDD-D (Diagnosi dimensionale)
- Strumenti area-specifici
  - SPAIDD-ASD, per il Disturbo dello Spettro Autistico
  - SPAIDD-P, per i disturbi Psicotici
  - SPAIDD-A, per i disturbi d'Ansia (escluso il DOC, escluso il DPTS)
  - SPAIDD-M, per i disturbi dell'Umore
  - SPAIDD-EN, per i disturbi della nutrizione e dell'alimentazione

PROGETTO SPAIDD

# Indicatori sindromici degli EC

- PESO RELATIVO (o contributo sindromico)
- SPECIFICITÀ SINDROMICA
- RILEVANZA CLINICA

PROGETTO SPAIDD

# Indicatori sindromici degli EC

- PESO RELATIVO (o contributo sindromico)

Compreso tra 0 e 100, esprime quanto il singolo equivalente comportamentale incide sul punteggio del raggruppamento metasindromico.

Lo stesso equivalente comportamentale può infatti presentare “pesi” diversi in raggruppamenti metasindromici differenti.

Un peso relativo di 25 indica che un item contribuisce a determinare il 25% del punteggio massimo di una sindrome.

PROGETTO SPAIDD

# Indicatori sindromici degli EC

## ■ SPECIFICITÀ SINDROMICA

Quanto un item contribuisca a far salire il punteggio di una sola sindrome o di più sindromi.

Anche questo si esprime con numeri cardinali da 1 a 100.

Più l'indice di specificità è basso maggiore è la presenza di quello stesso item in tante sindromi diverse.

PROGETTO SPAIDD

# Indicatori sindromici degli EC

## ■ RILEVANZA CLINICA

Indica il livello di importanza semeiologica di un item, ovvero di un sintomo, rispetto agli altri che afferiscono a una stessa sindrome.  
È organizzata in 3 classi:

### ■ A=alta rilevanza

Fra gli item di classe A alcuni, quasi patognomonici, vengono definiti di classe A+.

### ■ B=media rilevanza

### ■ C=bassa rilevanza.

# AGGRESSIVITÀ e DISTURBI DELL'UMORE

DISTURBO	AGGRESSIVITÀ VERBALE		AGGRESSIVITÀ FISICA		
	vs se stesso	vs altri	vs se stesso	vs oggetti	vs altri
DISTURBO DEL CONTROLLO DEGLI IMPULSI	+++	+++	+++	+++	+++
DISTURBO BIPOLARE	+++	+++	+++	+++	+++
DISTURBO PSICOTICO	+++	+++	+	+++	+++
DISTURBI D'ANSIA	+++	+	+++	+	+
DISTURBO DEPRESSIVO	+++	+	+	+	+
DOC		+		+++	+
DISTURBI DI PERSONALITÀ	+++	+++	+++		+
AUTISMO			+++	+++	+++

n = 4069

47% di tutte le persone con DI afferenti ai servizi comunitari dello stato di New York

Psicosi e depressione sono sovradiagnosticate in persone con DI lieve e moderata mentre sono sottodiagnosticate in persone con DI grave e profonda

(Modified Overt Aggression Scale - IBR-MOAS, fra il 2006 e il 2007)

# DEPRESSION VS MANIA

## Depression in adults with intellectual disability: symptoms and challenging behaviour

A. D. Hurley

Mood symptom	DEP n = 85	BIP n = 70	$\chi^2$ d.f. = 1	P
--------------	---------------	---------------	----------------------	---

Angry	30	28	0.363	ns
Anxious	34	32	0.513	ns
Fearful	11	13	1.414	ns
Startled	10	3	2.794	ns
Withdrawn	45	27	3.187	ns
Labile	12	11	0.072	ns
Sad	51	26	8.022	0.00**
Cries	30	11	7.546	0.00**
Anhedonia	38	17	6.922	0.01*
Elated	12	37	26.647	0.00**
Irritable	45	46	2.584	ns
Acute Anger	27	39	9.006	0.00**

Sleep, Appetite, Attention & Concentration Symptoms	DEP n = 85	BIP n = 70	$\chi^2$ d.f. = 1	P
--	---------------	---------------	----------------------	---

Decreased appetite	9	11	0.898	ns
Weight loss	6	9	1.477	ns
Increase appetite	4	14	8.748	0.00***
Weight gain	10	8	0.004	ns
Initial insomnia	23	21	0.163	ns
Awakens in night	27	31	1.673	ns
Early AM awakening	14	20	3.283	ns
Little sleep	12	18	3.307	ns
Excessive sleep	3	6	1.784	ns
Napping	9	14	2.961	ns
Fatigue	1	1	0.019	ns
Concentration tasks	12	29	14.717	0.00***
Preoccupied	18	18	0.443	ns

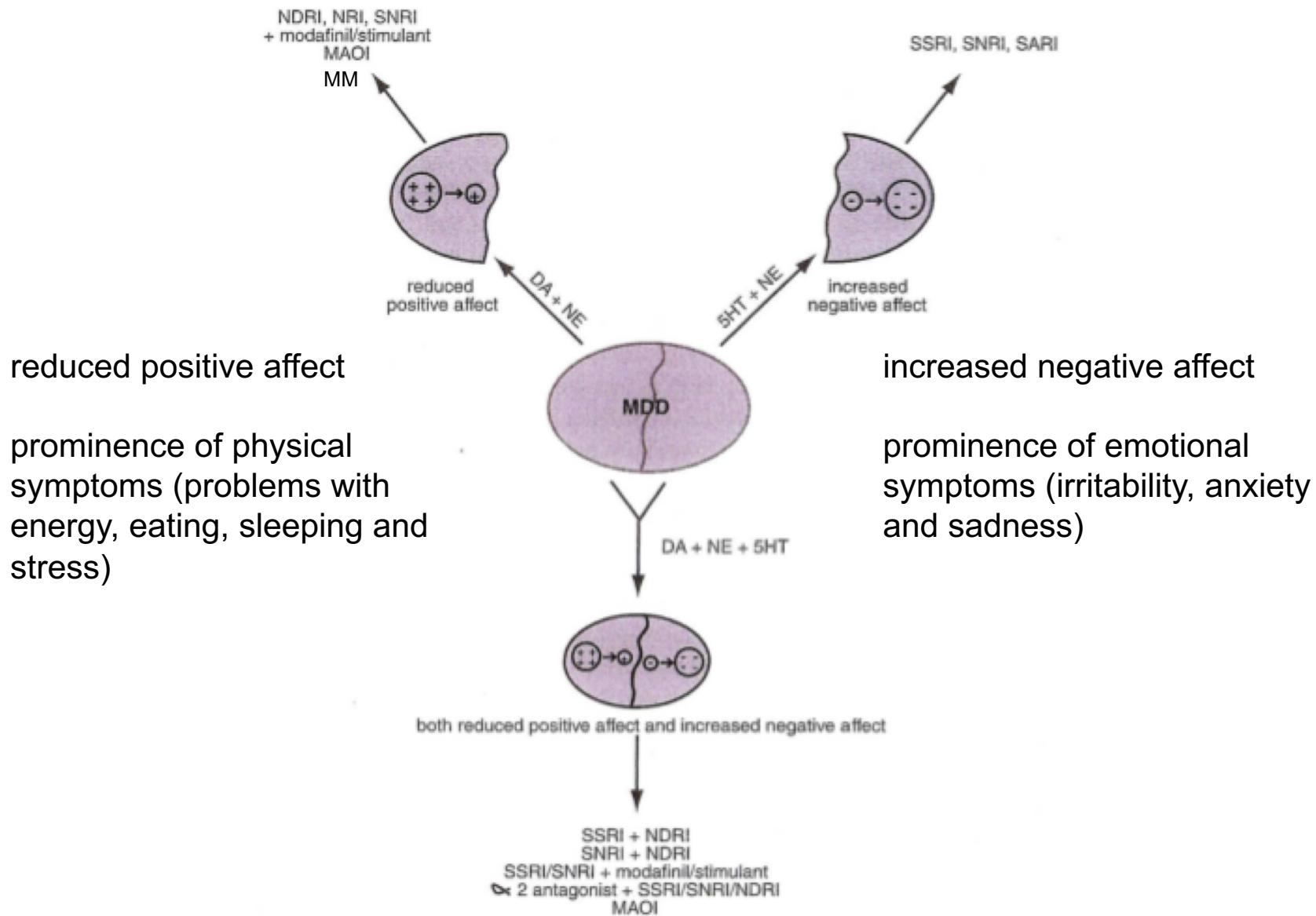
Speech symptom	DEP n = 85	BIP n = 70	$\chi^2$ d.f. = 1	P
Increase	7	19	9.830	0.00**
Decrease	6	11	2.945	ns
Pressure	6	27	22.748	0.00**
Excessive goals	11	15	1.981	ns
Preoccupied/death	11	10	0.059	ns
Suicidality	13	8	0.490	ns
Thoughts of past	6	4	0.115	ns
Sexual themes	5	12	4.985	0.04*
Thoughts of harm	8	9	0.464	ns
Worthlessness	7	5	0.064	ns

Symptom	DEP n = 85	BIP n = 70	$\chi^2$ d.f. = 1	P
Aggression	38	46	6.852	0.01*
Self-injurious behaviour	21	22	0.865	ns
Pica	2	4	1.166	ns
Drinking too much	6	8	0.892	ns
Overactivity	10	42	40.062	0.00***
Underactivity	28	17	1.396	ns
Rituals	20	22	1.213	ns
Self-stimulation	16	25	5.629	0.02*
Stealing	16	17	0.683	ns
Tantrums	40	49	8.263	0.00***
Impulsive	45	55	11.01	0.00***
New onset	21	6	6.947	0.01*

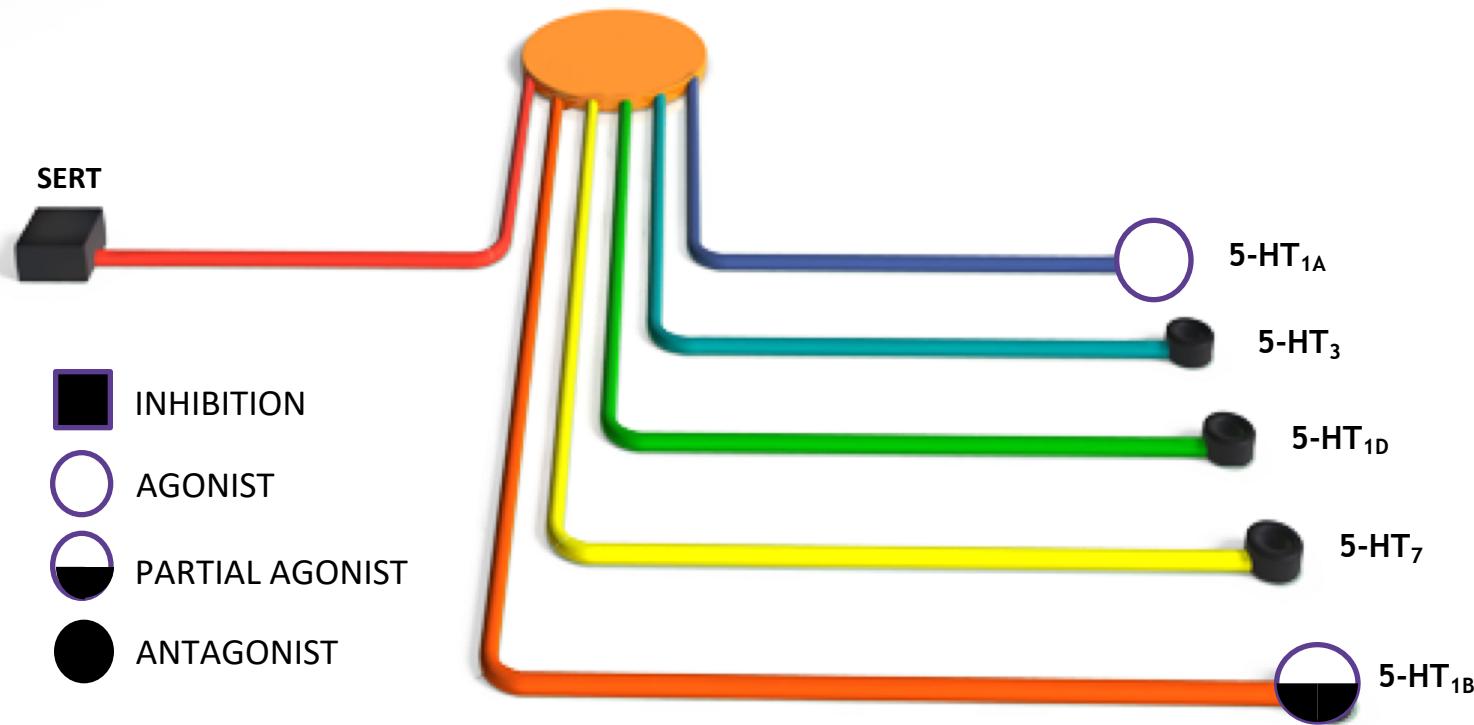
# AGGRESSIVE BEHAVIOURS AND MDD SYMPTOMS IN PERSONS WITH ID

Type of aggressive behaviour	Syndrome and MDD symptoms specificity	
	BD	MDD
	higher association with aggressive behaviour towards other persons	lower association with aggressive behaviour towards other persons (higher association with self-injurious behavior and verbal aggression towards self)
		prominence of emotional symptoms (irritability, anxiety and sadness) less physical aggression
	prominence of physical symptoms (problems with energy, eating, sleeping and stress)	less verbal aggression

# EVIDENCE BASED ALGORITHM FOR AD



# VORTIOXETINE RECEPTOR BINDING PROFILE



Vortioxetine has receptor activity and reuptake inhibition. Vortioxetine inhibits the serotonin transporter (SERT). Vortioxetine is a  $5\text{-HT1A}$  receptor agonist, a  $5\text{-HT3}$ ,  $5\text{-HT1D}$ , and  $5\text{-HT7}$  receptor antagonist, and a  $5\text{-HT1B}$  receptor partial agonist.

The clinical relevance of the pharmacologic activity is unknown.

PROGETTO SPAIDD  
(SYSTEMATIC PSYCHOPATHOLOGICAL ASSESSMENT for persons  
with INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES)

Diagnosi Multidimensionale

- Diagnosi categoriale
- Diagnosi dimensionale
- Grading
- Staging (comorbilità sequenziale)
- Fattori Antecedenti
- Fattori Contestuali attuali

## STUDIO APPrISE



FAMILIARI E PAZIENTI



- 20 mesi di valutazione SPAIDD
- 62 centri già inclusi
- Training e supporto continuo (e-mail e telefonico)

# BISOGNI SPECIFICI DELLA PERSONA CON DSI

- competenze diagnostiche specifiche
  - presentazione atipica dei sintomi
  - difficoltà di comunicazione
  - diversa concettualizzazione della malattia
- gestione dei comportamenti-problema
- elevata compresenza di disturbi dello spettro autistico e di altri problemi di salute mentale associati
- elevata compresenza di epilessia e altre condizioni mediche
- terapia farmacologica complicata da un'alta frequenza di effetti indesiderati e risposte atipiche
- questioni etiche (autonomia decisionale e consenso)

# IMPLICAZIONI DELLE EVIDENZE SUI SERVIZI E SULLE PRATICHE DI SALUTE MENTALE PER I DNS

- vulnerabilità multi-sistemica sequenziale
- multi-disciplinarietà
- trasversalità nosologica
- considerazione dell'intero arco della vita
- Neuro-caratterizzazione
- pianificazione degli interventi e valutazione degli esiti centrata-sulla-persona (differenziazione delle opportunità e integrazione dei servizi)

# WHO FOR QoL

Quality of life is defined as individual's perceptions of their position in life in the context of the culture and value system where they live, and in relation to their goals, expectations, standards and concerns.

HEALTH: a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease or infirmity.  
(WHO, 1948)

# DISAGREEMENT on QoL DEFINITION

- as Subjective Well-being
- as Achievements
- as Utility

# DISAGREEMENT on QoL DEFINITION

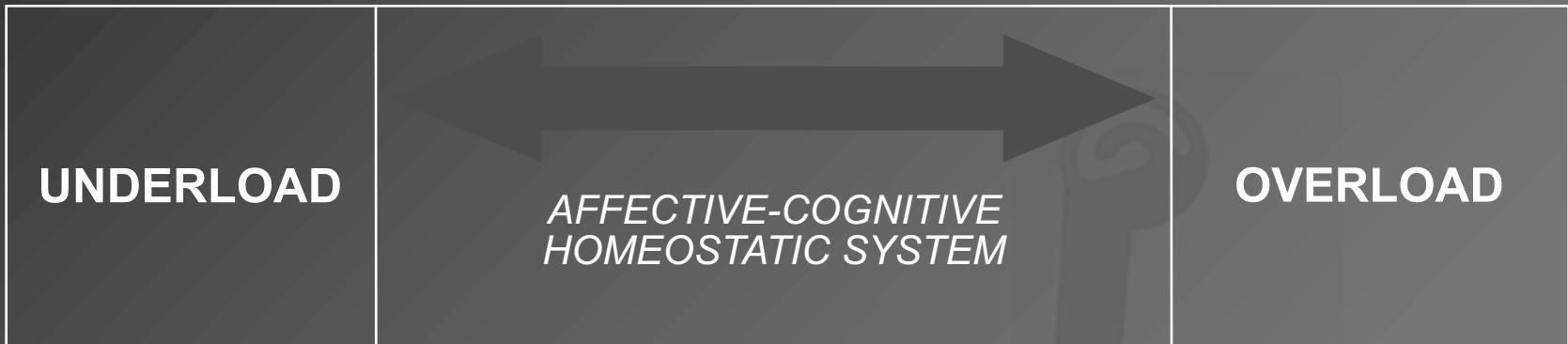
- as Subjective Well-being
- as Achievements
- as Utility

# QoL vs SUBJECTIVE WELL-BEING

- Subjective well-being concerns itself primarily with affective states, positive or negative<sup>1</sup>
- QOL implies a broader assessment and although affect-laden, it represents a subjective evaluation of oneself and one's social and material world<sup>1</sup>.  
The exploration refers to those areas and dimensions of life that are applicable to anybody's life<sup>2</sup>

1. Orley J., Saxena S., Herrman H. Quality of life and mental illness. Reflections from the perspective of the WHOQOL. *BJP*, 1998  
2. Bertelli M. e Brown I. Quality of Life for PWID. *Current Opinion in Psychiatry*, 2006; 19:508-513

# THE BALANCE OF SWB



Variables indicator of Subjective Well-Being should be considered as the least sensitive subjective measures

# QoL: is it a synonym of HAPPINESS?

eudaimonia  
(QoL)

A large grey arrow originates from the text "eudaimonia (QoL)" and branches into two paths. One path leads to the text "happiness (emotional status)". The other path leads to the text "fulfillment (way towards self-realisation)".

happiness  
(emotional status)

fulfillment  
(way towards self-realisation)

# DISAGREEMENT on QoL DEFINITION

- as Subjective Well-being
- as Achievements
- as Utility

## ESEMPI DI ITEM IN STRUMENTI HR QOL

CCD HRQOL-14<sup>1</sup>

Number of days in which you felt sad or depressed \_\_\_\_

Number of days in which you felt worry or anxious \_\_

## **Functional Assessment of Cancer Therapy (FACT-G – 27 item)<sup>2</sup>**

## Physical Well-Being:

I feel lack of energy

I have nausea

I feel pain

I feel sick

I'm obliged to spend my time in bed

## AIDS QoL Assessment Questionnaire – AIDS-HAQ<sup>3</sup>

Area	Item Description
Disabilities	23/116      Misures of the level to which health status impact on 9 activities of basic autonomy (i.e. to stand up, to eat, to handle)
Symptoms	68/116      presence/absence during last week

1. U.S. Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion; 2. Cella DF., et al. Journal of Clinical Oncology, 1993; 11(3): 570-579; 3. Ludeck DP. and Fries JF. Quality of Life Research, 1992; 1: 359-366



International  
Classification of  
Functioning,  
Disability  
and  
Health



World Health Organization  
Geneva

# ICF

- Full version
- Short version



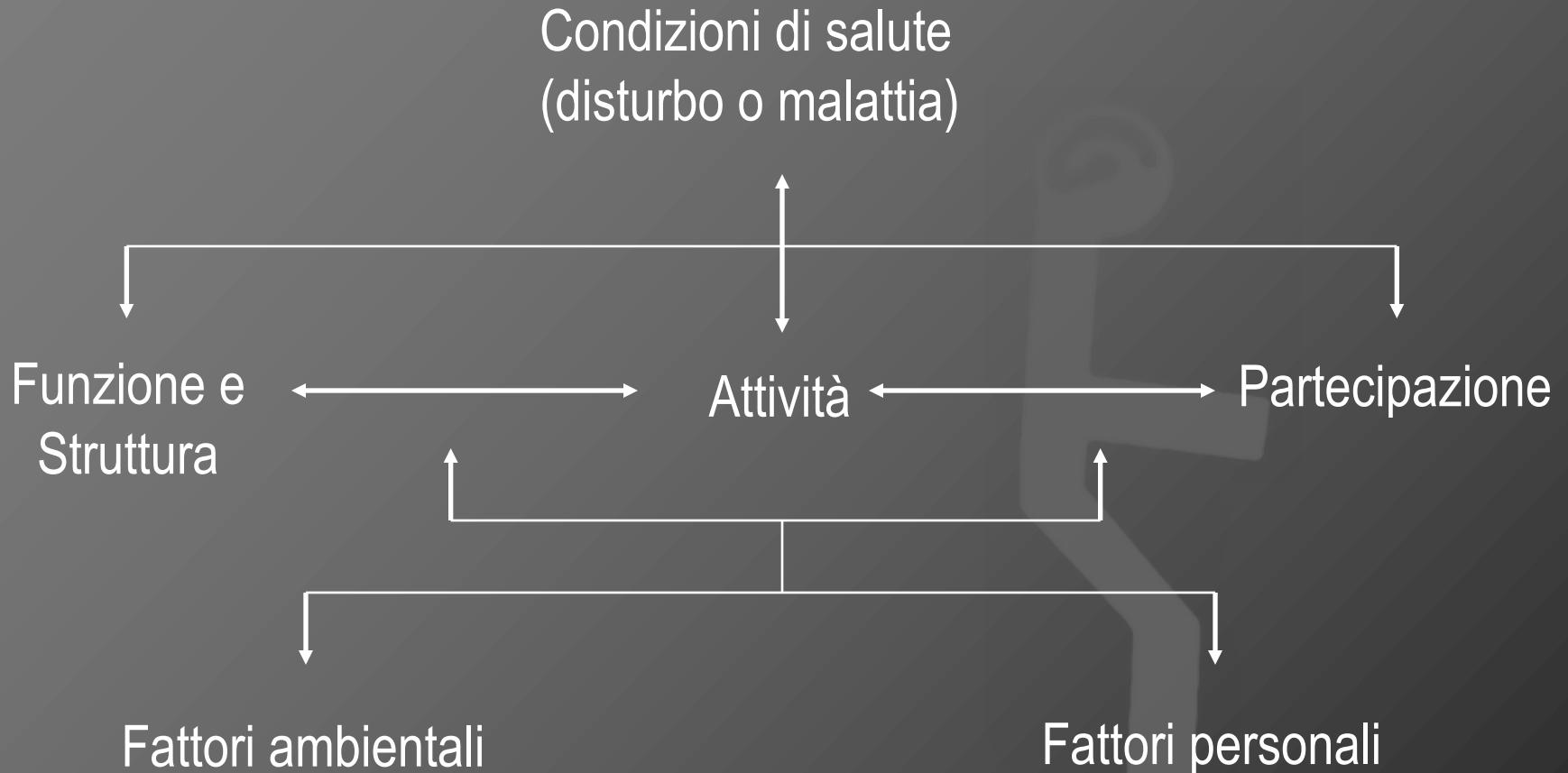
International  
Classification of  
Functioning,  
Disability  
and  
Health

Short version



World Health Organization  
Geneva

# MODELLO TEORICO DELL'ICF



# **ATTIVITÀ E PARTECIPAZIONE - DOMINI**

- 1 Apprendimento e applicazione delle conoscenze**
- 2 Compiti e richieste generali**
- 3 Comunicazione**
- 4 Mobilità**
- 5 Cura della propria persona**
- 6 Vita domestica**
- 7 Interazioni interpersonali**
- 8 Aree di vita principali**
- 9 Vita sociale, civile e di comunità**

# FATTORI AMBIENTALI - DOMINI

- 1 Prodotti e tecnologie**
- 2 Ambiente naturale e cambiamenti ambientali effettuati dall'uomo**
- 3 Relazioni e sostegno sociale**
- 4 Atteggiamenti**
- 5 Servizi, sistemi e politiche**

# FATTORI PERSONALI

- Sono fattori contestuali correlati all'individuo quali l'età, il sesso, la classe sociale, le esperienze di vita ecc.che attualmente non sono classificati
- Sono aspetti psicologici,affettivi e comportamentali ( stili di attribuzione, autoefficacia, autostima, emotività, motivazione, comportamenti problema)

# FATTORI PERSONALI

*... tutte le caratteristiche della persona e dell'esperienza individuale che non sono parte di una condizione di salute*

*Sesso*

*Razza*

*Etnia*

*Età*

*Background sociale e istruzione*

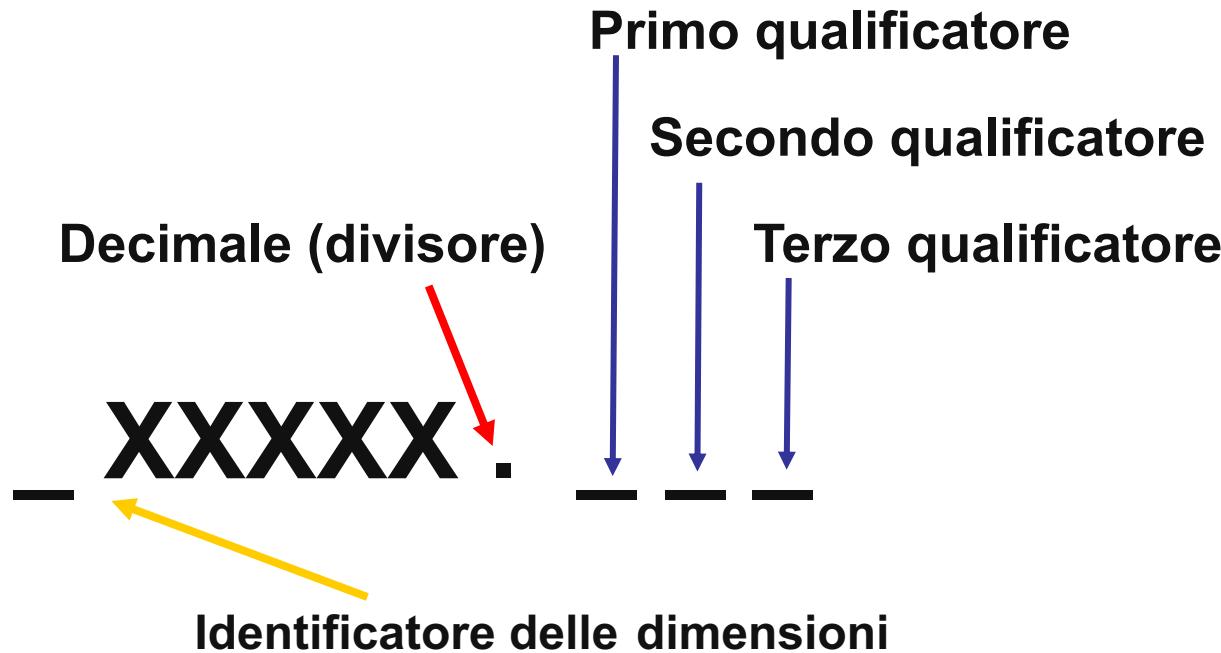
*Esperienze passate e attuali di eventi di vita*

*Carattere e pattern comportamentali*

*Qualità psicologiche*

*...*

# ELEMENTI DI CODIFICA



**b** = Funzioni corporee

**b**xxxxx.\_

**s** = Strutture corporee

**s**xxxxx\_

**d** = Attività e Partecipazione

**d**xxxx.\_

**e** = Fattori Ambientali

**e**xxxx.\_

# QUALIFICATORI

Componente	Posizione	Significato
Funzioni Corporee	bxxx . X	<i>Grado della Menomazione</i>
Strutture Corporee	sxxx. X __	<i>Grado della Menomazione</i>
	sxxx. _ X _	<i>Natura della Menomazione</i>
	sxxx. __ X	<i>Localizzazione della Menom.</i>
Attività e Partecip.	dxxx. X __	<i>Performance (Grado)</i>
	dxxx. _ X _	<i>Performance 1 (Grado)</i>
	dxxx. __ X	<i>Capacità (Grado)</i>

Fattori ambientali	exxx . - X	<i>Barriera (Grado)</i>
	exxx . + X	<i>Facilitatore (Grado)</i>

# QUALIFICATORI: scala di gravità

- \_xxx.0 : **nessun** problema (*assente, trascurabile*) 0-4%
- \_xxx.1 : problema **lieve** (*leggero, basso*) 5-24%
- \_xxx.2 : problema **medio** (*moderato, discreto*) 25-49%
- \_xxx.3 : problema **grave** (*elevato, estremo*) 50-95%
- \_xxx.4 : problema **completo** (*totale*) 96-100%
  
- \_xxx.8 : **non specificato**
  
- \_xxx.9 : **non applicabile**

# QUALIFICATORI DI ATTIVITÀ E PARTECIPAZIONE

d450. \_\_ camminare

d450.1 \_ camminare **con difficoltà lieve**

d450.\_ 2 **moderata difficoltà nella capacità di camminare**

d450.1 2 **difficoltà lieve nel camminare e  
moderata difficoltà nella capacità di camminare**

# INSTRUMENTS TO ASSESS QoL IN SCHIZOPHRENIA

GENERIC  
WHOQoL;  
SF-36 (HR-QdV);  
EQ-5D (HR-QdV).

SPECIFIC

<u>Instrument</u>	<u>conceptual model</u>	<u>items</u>	<u>rater</u>
QLS	deficit syndrome	21	clinicians
QoLI	general QoL model	143	patient
LQoLP	general QoL model	105	patient
SQLQ	sub. sick person's life	59	patient
PETiT	symptoms, SE and perf.	30	patient
S-QoL	Calman's approach	41	patient

# GENERIC QOL VS HR QOL

**Generic**: subjective modulation in those areas of life that are applicable to anybody's life

**Health-Related**: mixture of clinical or dysfunctioning aspects, compared to normality

# DISAGREEMENT on QoL DEFINITION

- as Subjective Well-being
- as Achievements
- as Utility

# QoL as UTILITY

- societal norms
- standards
- common desirability
- cultural values
- economic (i.e. QALY)
- etc

# HEALTH AS A WAY OF BEING

## HEALTH

capacity to live in a mindful and free way, increasing the value of all one's own energies

## DISEASE

incapacity to live in a mindful and free way, and to increase the value of one's own skills and energies

*It is not a given status but a conquest; it is not a definitive achievement but a pursue, a task, a life-style, enriched by that ethical dimension which encompasses all other human dimensions (physical, psychic, and ecological)*

# DISAGREEMENT on QoL ASSESSMENT TOOL CLASSIFICATION CRITERIA

- Domains / Areas
- Dimensions
- Indicators

# LIMITS OF QoL INSTRUMENTAL ASSESSMENT

- Time of administration / completion
- Extension / Number of item
- Intelligibility
- Reliability
- Concurrent validity

# SELF AND PROXY RELIABILITY FOR PWIDD

614 adults with IDD from 6 international centres

874 proxies (professional carers and relatives)

WHOQOL-BREF-DIS

## RESULTS

- significant moderate association between self and proxy assessment in all of the five QoL domains
- mean scores of people with disabilities tend to be higher
- factors which seems to most significantly contribute to these differences:
  - proxy knowledge of the person
  - WHODAS-disability score
  - cultural level doen't seem to significantly impact on concordance

# RELIABILITY OF SELF REPORT

39 adolescents with ASDs (IQ >70) and their parents completed a QoL (Pediatric Quality of Life Inventory) instrument and brief measures of psychosocial distress and self-esteem.

## RESULTS

- Adolescent self-reports of QoL demonstrated internal reliability and concurrent validity
- Self-reports demonstrated moderate to large positive correlations with a measure of self-esteem and moderate to large negative correlations with measures of anxiety and mood
- Concurrent validity with parent proxy reports fell within the range of expected values based on past studies of inter-rater reliability for QoL (reporting lower QoL when compared with adolescent reports)
- Adolescents reported QoL below the population mean for all domains.

# SELF AND PROXY RELIABILITY FOR PWIDD



Shipman DL, Sheldrick RC, Perrin EC. Quality of life in adolescents with autism spectrum disorders: reliability and validity of self-reports. *J Dev Behav Pediatr*. 2011 Feb-Mar;32(2):85-9.

Bertelli M. e Brown I. Quality of Life for PWID. *Current Opinion in Psychiatry*, 2006; 19:508-513

# COMPREHENSIVE QoL MODEL FOR NDD

- Integrating qualitative and quantitative aspects
- Integrating subjective and objective positions
- Including areas of life with proved transcultural value
- Including dimensions, to assess individual grading of quality
- Including indicators to support self and proxy quantitative grading (score attribution)

# I domini del QoL-Q

QoL Factor	QoL Domain <sup>2</sup>	QoL indicators
Independence	Personal Development	personal Skills (e.g. adaptive behaviour)
	Self-Determination	choices/decisions autonomy/control
Social Participation	Interpersonal Relations	social networks friendships social activities
	Social Inclusion	involvement in community community role
Well-Being	Rights	equal opportunities legal access
	Emotional Well-Being	safety and security protection from abuse positive experiences
	Physical Well-Being	health status nutritional status physical exertion
	Material Well-Being	income possessions

Claes C. et al. Social Indicator Research, 2009

2. Schalock RL and Keith KD. Quality of Life Questionnaire. Worthington, OH: IDS Publishing, 1993

# WHO CROSS-CULTURAL CORE DOMAINS FOR QUALITY OF LIFE

1. physical (e.g. energy, fatigue)
2. psychological (e.g. positive feelings)
3. level of independence (e.g. mobility)
4. social relationships (e.g. practical social support)
5. environment (e.g. Accessibility of health care)
6. personal beliefs/spirituality (e.g. meaning in life)

The domains of *health* and quality of life are complementary and overlapping

# THE 9 AREAS OF LIFE OF THE QOL-IP

**BEING** (who the patient is as a person)

- PHYSICAL BEING
- PSYCHOLOGICAL BEING
- SPIRITUAL BEING

**BELONGING** (relates to connections with one's environments)

- PHYSICAL BELONGING
- SOCIAL BELONGING
- COMMUNITY BELONGING

**BECOMING** (relates to achieving personal goals, hopes and aspirations)

- PRACTICAL BECOMING
- LEISURE BECOMING
- GROWTH BECOMING

# LE AREE DELLA QDV DEL QoL-IP/BASIQ

## ESSERE

Chi la PcDNS è in quanto persona

**ESSERE FISICO:** si riferisce alla salute fisica, all'alimentazione, alla forma fisica, all'igiene personale, al vestirsi, al curare il proprio aspetto, e simili.

**ESSERE PSICOLOGICO:** si riferisce invece ad aspetti della vita interna come il controllo delle emozioni e dei sentimenti, l'iniziativa, l'autoaccettazione, l'autostima, l'indipendenza dallo stress e da eventuali problemi psichiatrici.

**ESSERE SPIRITUALE:** è inteso come l'avere valori personali, criteri di giusto/sbagliato, buono/cattivo, cose per cui vivere o nelle quali aver fede, come il sentirsi in pace con se stessi, l'agire per altruismo, il festeggiare le ricorrenze o gli eventi particolari, tutto in un modo che aggiunga significato alla vita.

# LE AREE DELLA QDV DEL QoL-IP/BASIQ

## APPARTENERE

Come si trova con le altre persone e le cose intorno a lui

**APPARTENERE FISICO:** si riferisce al posto dove si vive, agli oggetti che si possiedono e simili.

**APPARTENERE SOCIALE:** considera aspetti come il sentirsi in accordo con il partner, con i membri della famiglia, gli amici, l'appartenere a gruppi sociali, culturali o d'interesse.

**APPARTENERE ALLA COMUNITÀ:** ha per oggetto il rapporto esistente tra un individuo e le risorse a disposizione della maggior parte dei membri della comunità, p.e. avere accesso ad un'educazione, ad un impiego, all'assistenza medica e sociale, agli avvenimenti ed agli spettacoli, avere una pensione.

# LE AREE DELLA QDV DEL QoL-IP/BASIQ

## DIVENIRE

Le cose che fa nella vita che definiscono chi è e che cosa vuole essere

**DIVENIRE PRATICO:** si riferisce alle abilità e attività quotidiane, come i lavori di casa, il lavoro retribuito, l'andare a scuola o seguire dei corsi, l'attività di volontariato, le quotidiane routine per la cura di sé, la gestione delle proprie pratiche burocratiche, ecc.

**DIVENIRE COME TEMPO DEDICATO A SÉ:** comprende le cose che si fanno per divertimento o per passione, p.e. giocare a ping-pong, andare a giro con gli amici, leggere, guardare la TV, coltivare un hobby, andare al cinema.

**DIVENIRE COME CRESCITA:** si riferisce alla capacità di adattamento ai cambiamenti della vita ed alla capacità di migliorarsi, p.e. imparare cose nuove, migliorare o mantenere le capacità fisiche e le relazioni con gli altri, risolvere problemi, tirar fuori nuove idee.

# **SPRITUALITÀ E QDV NELLA PcDNS**

- Alcuni autori sostengono che la spiritualità sia addirittura determinante per la maggior parte degli atti della quotidianità, attraverso le sue declinazioni più vicine all'autostima, alla motivazione e alla relazionalità
- Le dimensioni della valutazione della spiritualità in rapporto alla QdV variano consistentemente in base ai modelli teorici di riferimento
- La famiglia d'appartenenza, gli operatori socio-sanitari, le comunità di fede e di vita sono risultati mediatori fondamentali nell'impatto della spiritualità sulla QdV della PcDNS
- Questi dipendono a loro volta da una complessità di variabili, fra le quali il contesto socio-culturale, la formazione, l'organizzazione dei servizi e l'attitudine personale
- Fra i fattori socio-culturali l'impatto delle diverse religioni sembra necessitare di importanti approfondimenti

# QdV DIMENSIONI

- Importanza
- Soddisfazione
- Opportunità
- Scelta



# QoL: DIMENSIONS AND INDICATORS

- Importance
- Satisfaction
- Opportunities
- Choises



indicators



Person with NDD



proxies



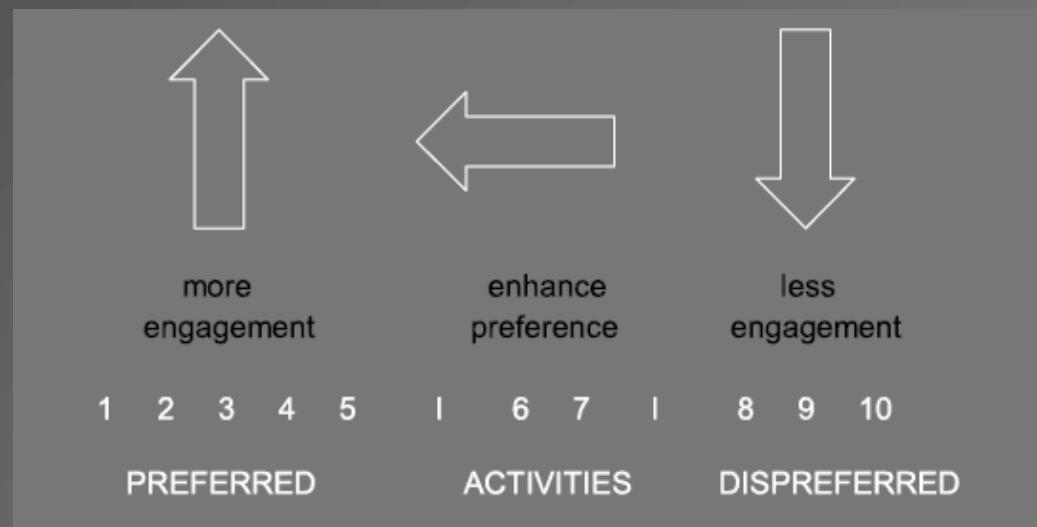
external assessors

# QoL: ARTICULATION OF THE ASSESSMENT

- Direct interview *person herself*
- Proxy *other person*  
Questionnaire
- External Assessor *other person*  
Questionnaire

# LIFE SATISFACTION MATRIX

- people with SID express themselves through recurrent behavioural repertoires
- these behaviours can be organised ad interpreted by parents,siblings or other carer
- these behaviours can be confirmed by external observer
- the behavioural repertoires may help in individuing preferences (importance and satisfaction)



**BASIQ**  
**BATTERIA DI STRUMENTI**  
**PER LA VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ DI VITA**

CREA (Centro di Ricerca ed Evoluzione AMG)

BATTERIA DI STRUMENTI PER  
LA QUALITÀ DELLA VITA

**QUESTIONARIO ETERO COMPILABILE  
PER I PARENTI E PER LO STAFF**

*per adulti con disabilità intellettuale*

Traduzione ed adattamento italiani a cura di Marco Bertelli

Versione ridotta. Durata: 30 minuti

Nome soggetto \_\_\_\_\_

Data test \_\_\_\_\_

File numero \_\_\_\_\_

Codice ricercatore \_\_\_\_\_

*Ad ogni frase va attribuito un punteggio per ognuna delle colonne riportate nelle tabelle. Il punteggio di Qualità di Vita deriva dalla relazione dei punteggi di importanza e soddisfazione, secondo una griglia di calcolo predefinita. Per una valutazione più valida si consiglia di far compilare lo strumento autonomamente al maggior numero di persone possibile.*

**SCALA PUNTEGGI**

Scaliglie: 1. Poco 2. Sì 3. Molto 4. Sono

**1. ESSERE FISICO**

	I	S	D	QV
1. Occuparsi della sua salute fisica				
2. Il cibo che mangia				
3. Essere in grado di muoversi				
4. Igiene e cura del proprio corpo				
5. Il suo aspetto - come sembra agli altri				
6. Essere attiva e in forma				

**5. APPARTENERE SOCIALE**

	I	S	D	O	QV
1. Avere un marito o una persona speciale					
2. Essere vicina ad alcune persone della sua famiglia					
3. Avere amici					
4. Avere conoscenze					
5. Avere eventi sociali cui partecipare					
6. Appartenere a gruppi culturali, di fede o di interesse					

**9. IMPEGNO NELLA CRESCITA**

	I	S	D	O	QV
1. Imparare nuove cose					
2. Migliorare le sue capacità fisiche					
3. Risolvere i conflitti che ha con altre persone					
4. Risolvere i suoi problemi					
5. Provare nuove cose					
6. Essere in grado di far fronte ai cambiamenti nella sua vita					

# QuiQ (Quick Instrument for Quality of life)

Strumento Rapido per la Qualità di Vita

versione proxy 1.0

*Nome ed iniziale Cognome del valutando* \_\_\_\_\_  
*Data compilazione* \_\_\_\_\_ *Qualifica Proxy* \_\_\_\_\_  
*Qualifica ricercatore/intervistatore* \_\_\_\_\_ *Cod.* \_\_\_\_\_

## AREA

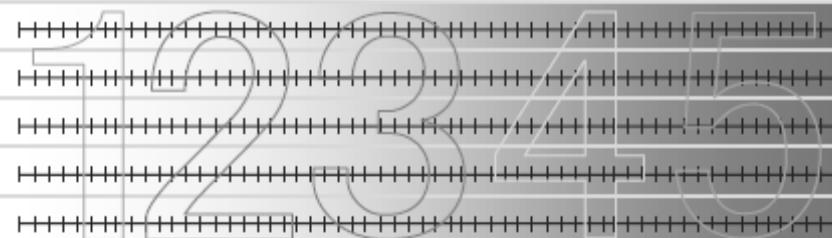
### 1. ESSERE FISICO

*per nulla*

**IMP** **SOD**

*molto*

Salute fisica



Cibo

Capacità di movimento

Igiene e cura di sé

Aspetto fisico

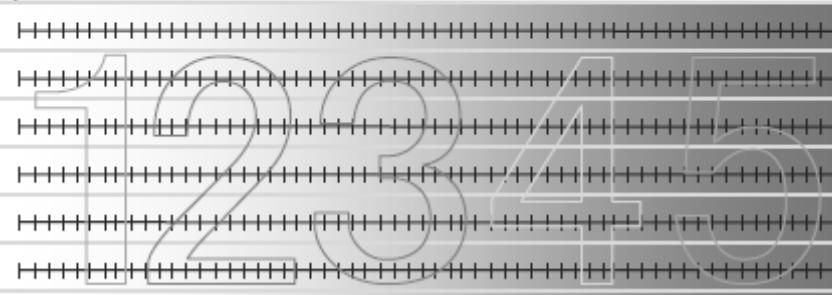
### 2. ESSERE PSICOLOGICO

*per nulla*

**IMP** **SOD**

*molto*

Espressione di emozioni e sentimenti



Determinazione

Iniziativa

Autonomia

Realizzazione

Gestione delle preoccupazioni e dello stress

Funzionamento non limitato da problemi psichiatrici

# SIQF

STRUMENTO DI INDAGINE DELLA  
QUALITÀ DI VITA DELLA FAMIGLIA

Per i fornitori di assistenza e cura più vicini alla persona con disabilità intellettuale  
Firenze - 2006

'Family Quality of Life Survey' di  
Ivan Brown  
Roy I. Brown  
Nehama T. Baum  
Barry J. Isaacs  
Ted Myerscough  
Shimshon Neikrug  
Dana Roth  
Jo Shearer  
and Mian Wang

Adattamento italiano a cura di

Marco Bertelli  
Annamaria Bianco  
Francesca Gheri

# SECTIONS

Instructions for Completing the SIQF

About your Family

1. FAMILY HEALTH

2. FINANCIAL WELLBEING

3. FAMILY RELATIONSHIPS

4. SUPPORT FROM OTHER PEOPLE

5. SUPPORT FROM D-R SERVICES

6. INFLUENCE OF VALUES

7. CAREERS AND PREPARING FOR  
CAREERS

8. LEISURE AND RECREATION

9. COMMUNITY INTERACTION

10. OVERALL FAMILY QoL

# FAMILY QOL: DIMENSIONS

- Importance
- Satisfaction
- Attainment
- Initiative
- Stability
- Opportunity

# FAMILY QOL FOR ID: FIRST RESULTS FROM THE ITALIAN SURVEY SIQF MEAN SCORES

N=86 multicentric

Domains	<i>Dimensions of Family Quality of Life</i>					
	<i>Importance</i>	<i>Attainment</i>	<i>Satisfaction</i>	<i>Opportunities</i>	<i>Initiative</i>	<i>Stability</i>
Health	4.86 (0.4)	3.51 (0.6)	3.35 (0.7)	3.07 (1.0)	3.39 (1.1)	2.76 (0.6)
Financial	4.03 (0.5)	3.37 (0.9)	3.40 (0.8)	2.37 (0.9)	3.44 (1.0)	2.91 (0.6)
Relationships	4.67 (0.5)	4.13 (0.7)	3.83 (0.9)	3.45 (0.9)	4.10 (0.7)	3.14 (0.5)
Support/others	3.20 (1.2)	2.05 (1.1)	2.73 (1.0)	2.14 (0.9)	2.62 (1.3)	2.89 (0.5)
Support/services	4.65 (0.5)	2.17 (0.9)	3.05 (1.0)	2.61 (0.9)	3.74 (0.7)	2.56 (0.9)
Values	4.20 (0.7)	3.76 (0.8)	3.35 (0.8)	3.31 (0.9)	3.54 (0.7)	3.03 (0.4)
Careers	3.78 (1.5)	3.46 (1.5)	3.30 (1.4)	2.94 (1.5)	3.24 (1.5)	2.96 (1.3)
Leisure	3.55 (0.7)	3.22(0.8)	3.10 (0.9)	2.97 (0.7)	3.08 (0.7)	2.90 (0.6)
Community	3.73 (0.7)	2.99 (1,0)	3.12 (0.9)	3.10 (0.9)	3.12 (0.9)	3.09 (0.4)

# CORRELATIONS BETWEEN FAMILY AND INDIVIDUAL QoL

Family Domains	Individual Domains		
	BEING	BELONGING	BECOMING
Health	-.440** i-i -.432** s-i	-.293* i-i	-.388** i-i
Financial	-.124 s-o	-.170 o-o	.205 s-s
Relationships	-.281* s-o -.384** o-i -.274* o-o	-.178 o-i	-.240 o-o
Support/others	-.253* i-o -.255* s-o	-.101 o-o	-.191 o-o
Support/service	.199 i-o	.244 i-s	.253 s-s
Values	.144 i-o	.246* s-i	.168 i-i
Careers	-.311* o-i	-.178 s-i	.214 s-i
Leisure	-.273 i-i	-.273 o-i	-.228 o-i
Community	-.118 o-i	.175 s-o	.268 s-i

from Individual to Family

i=importance; s=satisfaction; o=opportunities

\* p<.05 \*\* p<.01

# Quality of life in pharmacological intervention on autism spectrum disorders

Marco Bertelli, Micaela Piva Merli, Michele Rossi, Stefano Lassi, Annamaria Bianco and Julie Colangelo

Marco Bertelli is based at:  
CREA (AMG Research and Evolution Centre), Florence, Italy; DSNP (Department of NeuroPsychiatric Sciences), University of Florence, Florence, Italy;

## Abstract

**Purpose** – In psychiatry the concept of quality of life (QoL) has gradually acquired importance and interest, becoming a valuable outcome for many clinical trials. In pharmacological research on Autism Spectrum Disorders (ASD), most used outcome measures rely on the effect on behavioural symptoms and functioning impairment, while QoL has rarely been considered. The purpose of this paper is to provide a systematic mapping of the literature on QoL as a new outcome measure in psychopharmacological research for adults with ASD.

## Summary

- Although the international scientific community shows increasing interest on QoL and other person-centred measures in psychopharmacological practice, in respect to ASD considerable research efforts are needed to make these measures applicable and their usefulness actually proved.
- In fact our mapping indicates a considerable lack of studies and the few contributions present in the literature show significant conceptual and methodological limits.
- The literature does not allow any comparison of effectiveness between neither classes of drugs nor single compounds with respect to QoL.
- Since the important implications that QoL assessment may have for resource allocation in healthcare, it is to be hoped that current state of research will rapidly improve.

# A NEW INTERVENTION MODEL FOR NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS

## PSYCHO-CHARACTERISATION

- SPECIF COGNITIVE FUNCTIONS
- INDIVIDUAL SKILLS
- INDIVIDUAL ATTRIBUTION OF IMPORTANCE

- PSYCHOPATHOLOGICAL VULNERABILITY
- SYMPTOMS PRESENTATION
- PROBLEM BEHAVIOURS

OFFER OF A WIDE RANGE OF OPPORTUNITIES AND SUPPORTS

IMPROVEMENT OF THE INDIVIDUAL IMPORTANCE/SATISFACTION  
INDIVIDUAL QoL IMPROVEMENT

# MARCO BERTELLI

MD, Psychiatrist, Psychotherapist

Scientific Director  
CREA (Research and Clinical Centre) of Fondazione San Sebastiano  
Via del Sansovino, 176 - 50142 Firenze (Italy)

[www.wpanet.org/spid](http://www.wpanet.org/spid)  
[www.crea-sansebastiano.org](http://www.crea-sansebastiano.org)

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