

# Psicopatologia e psicofarmaci

Dr.ssa Paola Vizziello  
Pediatra e Neuropsichiatra Infanzia Adolescenza\*

Francesca Dall'Ara\*  
Psicologo

Federico Monti\*  
Psicologo

Francesca Carlomagno\*  
Psicologo

\*Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico  
U.O.N.P.I.A. Unità per le Disabilità Complesse e Malattie Rare



Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia

## Patologia psichiatrica e Psicofarmaci:

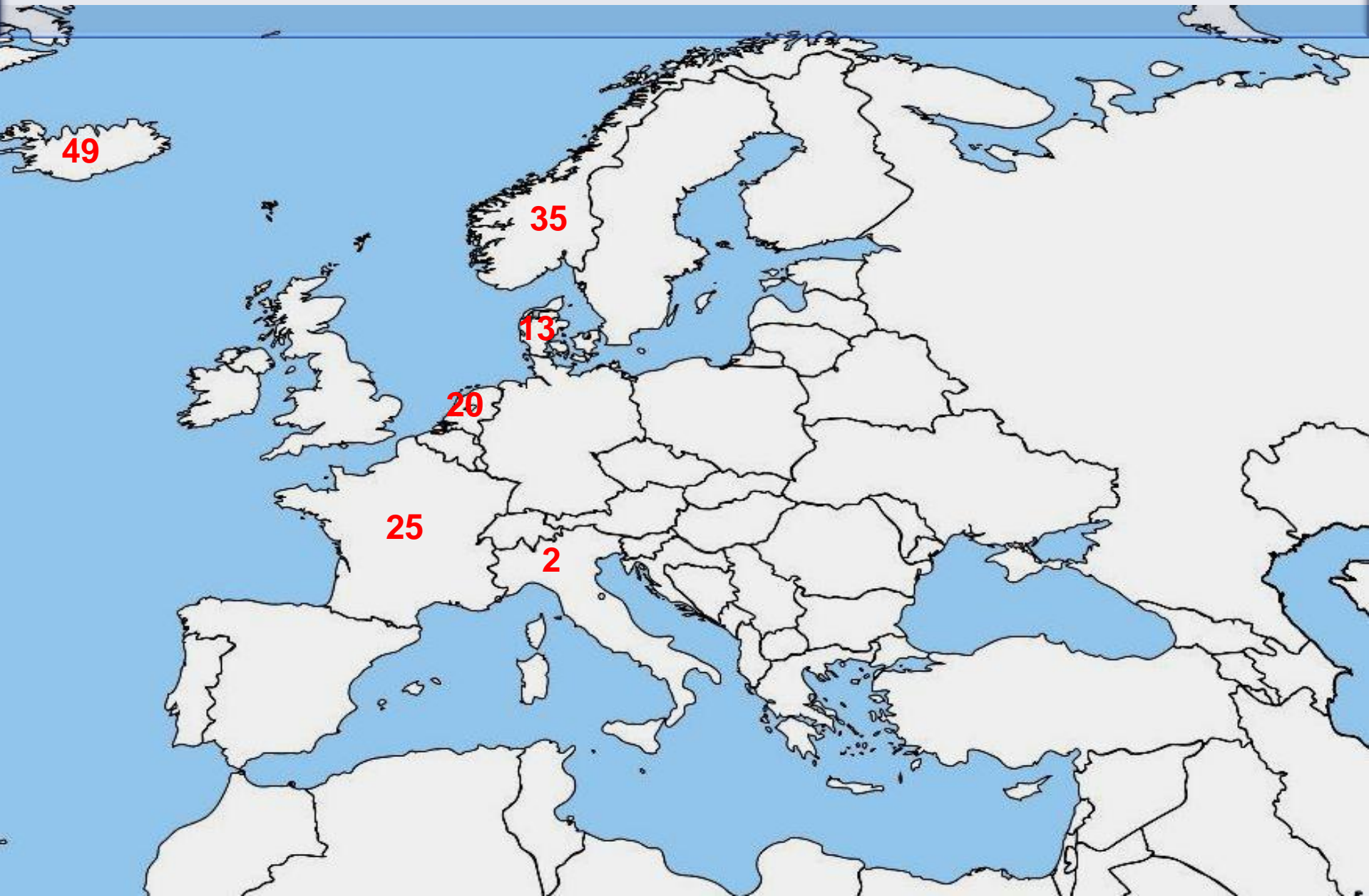
- scarsa letteratura
- scarsi studi
- sottostimata e non tratta specificatamente
- cultura dell'utilizzo dello psicofarmaco



# Prevalenza (‰) di prescrizioni di antidepressivi in <18 anni d'età



# Prevalenza (‰) di prescrizioni di psicofarmaci in <18 anni d'età



# Criticità

Psicopatologia e ritardo mentale: giochi di equilibrio  
nella diagnosi e nel trattamento

Cosa appartiene a cosa?

Trattare con psicofarmaci.....,

-in Italia

-i bambini

-le persone con ritardo mentale

-le persone con patologie endocrinologiche

-le persone con cardiopatie



# Psicopatologia e genetica nelle cromosomopatie del 18.

la conoscenza è basata su sporadici case report.

psicosi, sindrome con origine poligenica con specifico interessamento di specifiche regioni cromosomiche (18 , 6q, 10p, 13q, 22q)

-che comprende psicosi non altrimenti specificate, schizofrenia, disturbo schizoaffettivo, disturbo bipolare)

-che condividono loci di suscettibilità particolare e specifica con

**Nel D18S452 microsatellite marker at locus 18p11.2 , specifica associazione con lo sviluppo di disordini affettivi bipolare ( schizoaffettivi)!!!!**

[Am J Med Genet.](#) 1999 Jun 18;88(3):263-70. (disordini bipolare e schizoaffettivo)

**Report of the chromosome 18 workshop.**

[Van Broeckhoven C](#)<sup>1</sup>, [Verheyen G](#).

**Mapping studies on a pericentric inversion (18) (p11.31 q21.1) in a family with both schizophrenia and learning disability.**

[Hampson RM](#)<sup>1</sup>, [Malloy MP](#), [Mors O](#), [Ewald H](#), [Flannery AV](#), [Morten J](#), [Porteous DJ](#), [Muir WJ](#), [Blackwood DH](#).



**L'azione degli antipsicotici** sui recettori per la dopamina, un neurotrasmettitore, un neurormone attivatore, della famiglia delle catecolamine.

**Schizofrenia e disturbi schizoaffettivi**, hanno un'origine oligo o poligenica, dovuta ad un rischio di ricorrenza di interazione tra pochi geni che portano ad una suscettibilità particolare a queste psicopatologie.

**Disordini affettivi** hanno relazione con il sistema serotoninergico.

**Studi di analisi associativa e di linkage** hanno dimostrato, non in tutti gli studi, alterazione nei suddetti neurotrasmettitori e sono stati correlati al cromosoma 18 p

*Am. J. Hum. Genet. 63:1139-1152, 1998*

### **Support for a Chromosome 18p Locus Conferring Susceptibility to Functional Psychoses in Families with Schizophrenia, by Association and Linkage Analysis**

Sibylle G. Schwab,<sup>1</sup> Joachim Hallmayer,<sup>4</sup> Bernard Lerer,<sup>5</sup> Margot Albus,<sup>6</sup> Margitta Bormann,<sup>6</sup> Sabine Hönig,<sup>7</sup> Marcel Strauß,<sup>7</sup> Ronnen Segman,<sup>5</sup> Dirk Lichtermann,<sup>2</sup> Michael Knapp,<sup>3</sup> Matyas Tixler,<sup>8</sup> Wolfgang Maier,<sup>2</sup> and Dieter B. Wildenauer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Molecular Genetics Laboratory, Department of Psychiatry, and Departments of <sup>2</sup>Psychiatry and <sup>3</sup>Medical Statistics, University of Bonn, Bonn; <sup>4</sup>Graylands Hospital/University of Western Australia, Centre for Clinical Research in Neuropsychiatry, Mt. Claremont, Western Australia; <sup>5</sup>Department of Psychiatry, Hadassah-Hebrew University Medical Center, Jerusalem; <sup>6</sup>Mental State Hospital, Haar, Germany; <sup>7</sup>Department of Psychiatry, University of Munich, Munich; and <sup>8</sup>Department of Psychiatry, University Medical School of Pecs, Pecs, Hungary



# I farmaci

Antipsicotici:

Risperidone: dist. Bipolare, ossess, compulsivo, antidepressivo e antiansia, disturbo bipolare

Aripiprazolo: sedativo (delirio, disorg. comportamento-agitazione psicomotoria, comport. problema, dist. Compulsivi (masturbazione), antiemetico

Aloperidolo: dist sonno a basse dosi, agitazione psicomotoria

Valproato . Stabilizzatore ma aumenta l'ammonio e interferisce con performances cognitive e neuropsicologiche

Benzodiazepine:poco utilizzate per la forte depressione respiratoria, per la flessione delle performances, per l'assuefazione





# Genetica versus diagnosi

La combinazione di una forte possibilità di eziologia genetica e la possibilità di identificare ENDOFENOTIPI fornisce criteri forti per identificare i disturbi psicopatologici.

Questo permette di:

conoscere meglio l'eziopatogenesi (origine) del disordine  
individuare o ipotizzare in anticipo la presenza di un tipo specifico di comorbidità:

Autismo

dist. bipolare

disturbi del comportamento:

Esternalizzanti: iperattività, aggressività, condotta

Internalizzanti: ansia, depressione, somatizzazione, mutismo selettivo, disturbo del linguaggio

# ...dal 1994, più geni differenti sono coinvolti nell'insorgenza del dist psicopat in chromosome 18

RESEARCH ARTICLE

AMERICAN JOURNAL OF  
medical genetics  
Neuropsychiatric Genetics

## Mood Disorders in Individuals With Distal 18q Deletions

William B. Daviss,<sup>1</sup> Louise O'Donnell,<sup>1,2</sup> Bridgette T. Soileau,<sup>2</sup> Patricia Heard,<sup>2</sup> Erika Carter,<sup>2</sup> Steven R. Pilzka,<sup>1</sup> Jonathan A. L. Gelfond,<sup>3</sup> Daniel E. Hale,<sup>2</sup> and Jannine D. Cody<sup>2,4\*</sup>

<sup>1</sup>Department of Psychiatry, University of Texas Health Science Center at San Antonio, San Antonio, Texas

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, University of Texas Health Science Center at San Antonio, San Antonio, Texas

<sup>3</sup>Department of Epidemiology and Biostatistics, University of Texas Health Science Center at San Antonio, San Antonio, Texas

<sup>4</sup>The Chromosome 18 Registry and Research Society, San Antonio, Texas

Manuscript Received: 31 May 2012; Manuscript Accepted: 2 August 2013

I disturbi dell'Umore presentano forti quote di:

Ansia

Disordini esternalizzanti del comportamento

Sintomatologia autistica ad alto funzionamento



# La diagnosi

Test di sviluppo (assessment cognitivo)

test intellettivi

Assessment emotivo (Behavioral Ass. Scale, CBCL) e comportamentale

Scale adattative (Vineland)

Abbiamo necessità di studi per individuare strumenti che valutino con maggiore corrispondenza il disturbo dell'umore nella disabilità intellettiva.

Spesso accade che le persone con disordine cromosomico e ID e disturbo dell'umore vadano meglio delle persone che non hanno ID perché le prime sono molto più curate con terapie psicopedagogiche, psicoterapie comportamentali,....

## Psychiatric Syndromes in Individuals With Chromosome 18 Abnormalities

Juan Zavala,<sup>1</sup> Mercedes Ramirez,<sup>1</sup> Rolando Medina,<sup>1,2</sup> Patricia Heard,<sup>3</sup> Erika Carter,<sup>3</sup> AnaLisa Crandall,<sup>3</sup> Daniel Hale,<sup>3</sup> Jannine Cody,<sup>3</sup> and Michael Escamilla<sup>1,4,5\*</sup>

<sup>1</sup>Department of Psychiatry, University of Texas Health Science Center at San Antonio, San Antonio, Texas

<sup>2</sup>Psychiatry Service, Audie L. Murphy Division, South Texas Veterans Health Care System, San Antonio, Texas

<sup>3</sup>Department of Pediatrics, University of Texas Health Science Center at San Antonio, San Antonio, Texas

<sup>4</sup>Department of Cellular and Structural Biology, University of Texas Health Science Center at San Antonio, San Antonio, Texas

<sup>5</sup>South Texas Medical Genetics Research Group, Regional Academic Health Center, Edinburg, Texas

Received 3 December 2008; Accepted 17 September 2009



European Journal of Medical Genetics 54 (2011) 529–532



Contents lists available at ScienceDirect

European Journal of Medical Genetics

journal homepage: <http://www.elsevier.com/locate/ejmg>



Short report

### *De novo* mosaic ring chromosome 18 in a child with mental retardation, epilepsy and immunological problems

Adriana Lo-Castro<sup>a,\*</sup>, Nadia El-Malhany<sup>a</sup>, Cinzia Galasso<sup>a</sup>, Alberto Verrotti<sup>b</sup>, Anna Maria Nardone<sup>c</sup>, Diana Postorivo<sup>c</sup>, Cristina Palmieri<sup>c</sup>, Paolo Curatolo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Department of Neuroscience, Paediatric Neurology Unit, "Tor Vergata" University of Rome, Viale Oxford 81, 00133 Rome, Italy

<sup>b</sup>Department of Paediatrics, University of Chieti, Via del Vestini 5, 66100 Chieti, Italy

<sup>c</sup>Department of Medical Genetics, "Tor Vergata" University of Rome, Viale Oxford 81, 00133 Rome, Italy

Grazie per l'attenzione

