

Disturbi specifici dell'apprendimento: aspetti biomedici e neuropsicologici

Alessandra Tavani – Lodovica Cavalli

Istituto di Ricerche Farmacologiche “MarioNegri”



Storia della dislessia

1895

Descrizione di un caso congenito di cecità per le parole (dislessia)

1950-60

Studio cause e disturbi associati a dislessia: proposte difficoltà visive e motorie

1970

La dislessia origina da deficit sistema fonologico

oggi

Dislessia spesso associata ad altri disturbi specifici dell'apprendimento (DSA) e ha cause genetiche, neurobiologiche e neuropsicologiche

Definizione dei Disturbi Specifici dell' Apprendimento (DSA)

criteri diagnostici di DSA per i bambini italiani sono stati **definiti in una Consensus Conference (CC)** (dicembre 2010, pubblicata giugno 2011).

Definizione in base a:

Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-10)

Disordini Mentali e Comportamentali (F00-F99)

Disordini dello sviluppo psicologico (F80-F89)

Disordini specifici dello sviluppo delle abilità scolastiche

Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM V)

Asse II: Disordini della personalità e disabilità intellettuali

- sono una condizione clinica dell'età evolutiva di difficoltà di apprendimento non causata da fattori esterni: ritardo mentale (QI<70), patologie acquisite, disturbi uditivi/visivi, emotivi/psichiatrici, mancate opportunità sociali
- si manifestano con l' inizio della scolarizzazione come discrepanza tra apprendimento scolastico atteso e osservato in bambini fino a quel momento giudicati possedere capacità adeguate per l' età evolutiva.
- sono costituiti da 4 disabilità specifiche: dislessia, disortografia, disgrafia, discalculia

Descrizione funzionale dei DSA

Dislessia: disturbo di lettura come disabilità di decodifica del testo:

- **precisione** (misurata come numero di errori di lettura)
- **velocità** (misurata come il tempo di lettura di brani, parole, sillabe)
- **fluidità** (mancanza di interruzioni e inciampi)
- **prosodia** (capacità di dare intonazione alla voce, interpretazione)

Disortografia: disturbo di scrittura come disabilità di mapping ortografico:

- **errori di trascrizione da fonema a grafema:** scambio di grafemi, omissione/aggiunta di lettere o sillabe; inversione
- **errori fonologico/grammaticali:** separazioni irregolari (in-sieme); fusioni irregolari (lacqua, nonèvero); scambio grafema omofono (quore, quaderno); omissione o aggiunta di h (gi, ghatto)
- **altri errori:** accenti; doppie consonanti

Descrizione funzionale dei DSA

Disgrafia: disabilità grafo-motoria di scrivere grafemi, in termini di:

- leggibilità dei grafemi
- velocità di scrittura

Discalculia: disturbo nelle abilità di numero e di calcolo, in termini di:

- **concetto di numero e grandezza**
 - difficoltà di comprensione di quantità, numerosità, paragone di quantità
 - difficoltà di codifica dal linguaggio verbale a quello matematico (confusione tra i numeri)
 - difficoltà nel dare valore posizionale al numero (1/10/100/...)
- **capacità di calcolo:** difficoltà con i segni delle operazioni (+/-/x/:), difficoltà con tabelline e operazioni di base (addizioni e sottrazioni di numeri <10), difficoltà con procedure di calcolo (riporto, incolonnamento, memorizzazione e recupero di operazioni aritmetiche, strategia di calcolo mentale)

Comorbidità

- Spesso dislessia/disortografia/disgrafia/discalculia si manifestano insieme (**disordine misto delle abilità scolastiche**). Forse i 4 disturbi hanno alla base alcuni meccanismi neurofisiologici comuni.
- Tra le condizioni esterne alla definizione di DSA le comorbidità più diffuse sono:
 - **disturbi specifici del linguaggio nella prima infanzia**: difficoltà nello sviluppo della struttura linguistica (sintassi, vocabolario, emissione di suoni corretti e intellegibili) → meccanismi condivisi di tipo neurocognitivo (alcuni bambini solo DSA e altri solo disturbi del linguaggio → ipotesi della multifattorialità della sindrome)
 - **disturbi psicopatologici tra cui la sindrome da deficit di attenzione e iperattività** (distinguere se il DSA è causa o effetto)

Parametri e prove più significative per la diagnosi di DSA

DSA	Parametro più rilevante	Prove più significative	Cut-off consigliato
Dislessia	rapidità	<ul style="list-style-type: none">• lettura parole/non parole• lettura testo per comprensione	sotto 1-2 SD del normale
Disortografia/ Disgrafia	accuratezza	<ul style="list-style-type: none">• dettato parole/non parole• dettato di un testo	sotto 5° -10° percentile
Discalculia	<ul style="list-style-type: none">• rapidità• accuratezza• analisi qualitativa degli errori	<ul style="list-style-type: none">• lettura /scrittura numeri• capacità di contare• confronto di quantità• padronanza delle operazioni di base (+/- /x/ :)	sotto 1-2 SD del normale sotto 5° -10° percentile

Diagnosi di DSA

Stima del livello di prestazione nella lettura, scrittura e calcolo a varie età/livelli scolastici nella popolazione generale. Calcolo della **media e deviazione standard**

diagnosi di DSA nei bambini con

livello prestazionale inferiore di 1.5 deviazioni standard della media prestazionale dei coetanei di scolarità paragonabile

Prevalenza di DSA

- La prevalenza in una popolazione:
$$\frac{\text{numero di soggetti con una condizione in un tempo definito}}{\text{numero totale dei soggetti della popolazione nello stesso periodo}}$$
- Non esiste un osservatorio epidemiologico nazionale
- Le stime di prevalenza variano perché dipendono da vari fattori:
 - definizione di DSA (criteri che tengono conto di livello intellettuale del bambino)
 - la lingua (prevalenze clinicamente rilevanti inferiori nelle lingue trasparenti)
 - attenzione degli insegnanti/genitori alle difficoltà del bambino
 - comorbilità

Prevalenza di DSA

- In generale **5-7%** dei bambini (prevalenza da 1.5 a 3 volte maggiore nei maschi)
- **In Italia 3-5%** (DSA quasi il 30% utenti in età scolare nei servizi di neuropsichiatria infantile e il 50% di chi effettua un intervento riabilitativo).
- Prevalenza in continuo **aumento** a causa della maggiore sensibilità al problema (più alta diagnosi nelle classi sociali più elevate)
- In Italia, attualmente molto **sottodiagnosticati**, riconosciuti tardivamente e confusi con altri disturbi.

Conseguenze dei DSA

- **A breve termine:** scarsa autostima; demotivazione; timore del giudizio degli insegnanti, dei compagni, dei genitori; comportamenti esternalizzanti (oppositività/provocazione, disadattamento scolastico, disturbo da deficit di attenzione e iperattività) o internalizzanti (sfiducia, depressione, ansia e frustrazione, disturbi somatoformi)
- **A lungo termine:** abbandono scolastico, scelta scolastica inferiore alle potenzialità, inferiore realizzazione di obiettivi scolastici e professionali (in termini economici e di soddisfazione personale) rispetto alle potenzialità intellettive

Cause dei DSA

**Genetica,
ambiente**



**Neurobiologia
(neuroanatomia,
neurofisiologia)**



**Neuropsicologia e
linguistica (elaborazione
fonologica delle parole)**

Cause dei DSA: Aspetti genetici

Fattore di rischio	Osservazioni
sesto	Prevalenza 1.5-3 volte più alta
familiarità	<ul style="list-style-type: none">• 34% dei bambini con DSA ha almeno un genitore/fratello con DSA• 76-78% dei bambini con un fratello ed entrambi i genitori con DSA ha DSA
identificazione di geni	6 geni candidati in particolare per la dislessia (DYX1C1, DCDC2, KIAA0319, C"Orf3, MRPL19 e ROBO1) in 4 di 9 regioni di linkage

Cause dei DSA

**Genetica,
ambiente**



**Neurobiologia
(neuroanatomia,
neurofisiologia)**



**Neuropsicologia e
linguistica (elaborazione
fonologica delle parole)**

Aspetti neurobiologici

- **Variazioni neuroanatomiche e neurofisiologiche** nelle aree cerebrali adibite ai processi verbali e fonologici
- **Iperattivazione** altre aree cerebrali probabilmente compensatoria

Cause dei DSA

**Genetica,
ambiente**



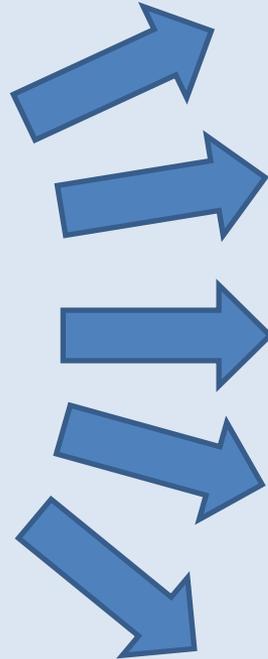
**Neurobiologia
(neuroanatomia,
neurofisiologia)**



**Neuropsicologia e
linguistica (elaborazione
fonologica delle parole)**

Cause dei DSA: Aspetti neuropsicologici

**Ipotesi di deficit
funzionali
in alcune
capacità/sistemi**



Teorie
Fonologica
Uditiva
Visiva
Cerebellare
Magnocellulare

Teorie neuropsicologiche per spiegare i deficit nei DSA

Teoria fonologica: Deficit nei processi e nelle rappresentazioni e nella consapevolezza fonologiche

Consapevolezza fonologica è la capacità di percepire e manipolare i suoni del linguaggio parlato e include:

- la **consapevolezza delle unità base del linguaggio** (i fonemi) e di unità più ampie come le rime e le sillabe; distinguere lettere e sillabe
- la **ricodifica fonologica** è il processo di conversione dei simboli scritti (grafemi) in un codice basato sui suoni (fonemi) per il riconoscimento visivo della parola; conversione lettera/suono e viceversa
- il **riconoscimento fonetico** è la capacità di mantenere nella memoria di lavoro il riconoscimento dei simboli scritti e la conversione in fonemi per essere in grado di passare dai singoli fonemi/sillabe alla parola intera

Nel bambino dislessico manca la capacità di eseguire: 1) delezione di un fonema; 2) conteggio di fonemi; 3) unione di fonemi; 4) inversione di fonemi.

Sottotipi di dislessia

Variazioni nella gravità

dislessia fonologica

Deficit di manipolazione fonologica grave e specifico

dislessia superficiale

- Forma più lieve di deficit fonologico
- E' più un ritardo globale nel riconoscere le parole che un deficit permanente

Sottotipi di dislessia (secondo Boder, 1973)

Tipo di deficit	Caratteristiche
<p data-bbox="86 411 645 458">Deficit uditivo/verbale</p> <p data-bbox="86 536 639 589">Disfonetica (gruppo 1)</p> <p data-bbox="86 853 658 1011">Disturbo presente nel 63% dei bambini dislessici descritti dalla Boder</p>	<ul data-bbox="722 415 1825 758" style="list-style-type: none">• Difficoltà nella consapevolezza fonologica (errori di omissioni/aggiunte di lettere/sillabe)• Difficoltà nello sviluppare compiti di analisi-sintesi di componenti della parola (parole nuove e non-parole e di compitazione) <p data-bbox="913 786 1000 958" style="text-align: center;"></p> <p data-bbox="1060 853 1450 901" style="text-align: center;">con l'esperienza</p> <ul data-bbox="722 1001 1669 1122" style="list-style-type: none">• Le parole vengono scritte e lette come immagine complessiva

Sottotipi di dislessia (secondo Boder, 1973)

Tipo di deficit	Caratteristiche
<p data-bbox="117 275 720 329">Deficit visivo/percettivo</p> <p data-bbox="117 401 662 455">Diseidetica (gruppo 2)</p> <p data-bbox="117 694 736 848">Disturbo presente nel 9% dei bambini dislessici descritti dalla Boder</p>	<ul data-bbox="782 275 1864 554" style="list-style-type: none">• Difficoltà a imparare forma delle lettere• Buone capacità di decodifica (procedura sublessicale) da grafema a fonema e viceversa sia di parole note che ignote <p data-bbox="884 591 969 762"></p> <p data-bbox="1039 654 1530 696">anche con l'esperienza</p> <ul data-bbox="782 801 1864 1139" style="list-style-type: none">• Non imparano mai la rappresentazione della parola come immagine, quindi non automatizzano mai la lettura• Non ottengono mai una lettura fluente e priva di errori)

Sottotipi di dislessia (secondo Boder, 1973)

Tipo di deficit	Caratteristiche
<p data-bbox="102 454 660 568">Deficit uditivo/verbale e visivo/percettivo</p> <p data-bbox="102 644 517 696">Mista (gruppo 3)</p> <p data-bbox="102 836 645 1072">Disturbo presente nel 23% dei bambini dislessici descritti dalla Boder</p>	<ul data-bbox="710 458 1812 1053" style="list-style-type: none"><li data-bbox="710 458 1812 801">● Presenta i deficit sia della dislessia disfonetica che diseidetica descritti sopra, cioè il dislessico non è in grado di vedere la parola né nota né ignota come immagine, né di farne la decodifica e lo spelling<li data-bbox="710 858 1812 1053">● Rappresentano il gruppo di dislessici con difficoltà più gravi e minori successi di recupero

Conclusioni

- Si parla di **disturbi specifici dell' apprendimento (DSA, dislessia-disortografia-disgrafia-discalculia)**
- Sono una **condizione clinica dell'età evolutiva** che si manifesta con l'inizio della scolarizzazione nel **3-5%** dei bambini italiani
- Le **cause** sono prevalentemente **genetiche** e comportano delle variazioni neuroanatomiche –neurofisiologiche-neuropsicologiche
- I **deficit** sono a carico della **consapevolezza fonologica** e comporta difficoltà di conversione dei simboli scritti in suoni, difficoltà a scrivere le lettere e difficoltà di calcolo
- Sono un deficit permanente e, se **non compensati** adeguatamente, possono causare scarsa autostima (ansia, depressione, comportamenti oppositivi, abbandono scolastico)
- Sono invece una difficoltà temporanea e **risolvibile se adeguatamente compensati** e non comportano conseguenze a lungo termine

DSA nelle varie discipline

Campo di competenza	Termine	Definizione e campo di utilità
Medico	Disturbo	È riferito alle difficoltà di apprendimento.
Sociale	Disabilità	E' riferito a una relazione sociale, non a una condizione soggettiva della persona. Ha scopo etico di protezione ed è usato per rivendicare un diritto a pari opportunità
Scolastico	Difficoltà	E' riferito alle difficoltà di apprendimento, che possono richiedere il sostegno degli insegnanti, dei genitori e di personale specializzato.
Neuro-cognitivo	Differenza	E' riferita all'esistenza di stili di apprendimento e cognitivi diversi, che devono essere basati sulle caratteristiche di ogni allievo. Può essere intesa come punto di forza

Identificazione e rilevamento delle difficoltà

campanelli di allarme per gli educatori

Durante l'infanzia e la scuola materna:

- familiarità con i DSA
- pregresso o concomitante disturbo specifico del linguaggio
- prestazioni fortemente deficitarie in prove di abilità metafonologiche

Alla fine del primo anno di scuola primaria per lettura e calcolo:

- difficoltà nell'associazione grafema-fonema e viceversa
- mancato raggiungimento del controllo sillabico in lettura e scrittura
- eccessiva lentezza nella lettura e nella scrittura
- incapacità a produrre le lettere riconoscibili in stampato maiuscolo
- riconoscimento del valore numerico di piccole quantità
- lettura e scrittura dei numeri entro il 10
- calcolo orale entro la decina eventualmente con supporto concreto

Tempi per la diagnosi

Seconda elementare: diagnosi di dislessia e disortografia

Seconda-terza elementare: diagnosi di disgrafia

Fine della terza elementare: diagnosi di discalculia

Strumenti compensativi per i DSA

Dato per scontato che:

- esistono **deficit fonologici** nei bambini dislessici
- i bambini **devono imparare** a leggere e scrivere

Si definiscono **strumenti compensativi** gli strumenti che permettono ai bambini con DSA di compensare le difficoltà di esecuzione di compiti automatici

Esercizi più efficaci per la consapevolezza fonologica

- Associazioni immagine/parola scritta
- Conta con le dita prima di sillabe poi di lettere
- Giochi di parole levando/aggiungendo sillabe/lettere
- Identificazione/discriminazione dell'inizio e fine della parola
- Analisi e sintesi dei suoni che compongono la parola
- Ricerca di rime, lettura di filastrocche, uso delle conte
- Catene di parole
- Giochi del domino, tombola, memory (con immagini e sillabe), cruciverba, ricerca di parola all'interno di un'altra, anagrammi
- Analisi e sintesi fonemica, cioè composizione e sintesi di parole di diverse lunghezze partendo dalle sillabe

Strumenti compensativi per i DSA

Questi strumenti permettono ai bambini con DSA di comprendere i contenuti rendendoli indipendenti dalla lettura e scrittura.

Un importante strumento a disposizione dell'insegnante per aiutare nell'apprendimento i bambini e soprattutto quelli con DSA è capire lo **stile di apprendimento e stile cognitivo** preferenziale di ciascun bambino

Stili di apprendimento

I quattro canali sensoriali attraverso i quali si può apprendere sono:

1. **Visivo-verbale**: predilige la letto-scrittura (tradizionale nella scuola);
2. **Visivo non-verbale**: predilige le immagini, mappe concettuali, grafici, foto, simboli, disegni e diagrammi;
3. **Uditivo**: predilige l'ascolto e quindi l'assistere a una lezione, partecipare a discussioni e fare lavoro di gruppo o con un compagno;
4. **Cinestetico**: predilige le attività concrete di esperienza diretta di un problema.

Principali stili cognitivi

Stili contrapposti

Globale	dalla visione d'insieme alla comprensione del particolare	Analitico	dalla percezione del dettaglio alla visione d'insieme
Sistematico	analisi delle variabili per formulare ipotesi	Intuitivo	formulazione di ipotesi e ricerca della conferma
Verbale	preferisce il codice linguistico	Visuale	preferisce immagini mentali, schemi, disegni
Impulsivo	elaborazione rapida e intuitiva	Riflessivo	elaborazione lenta e accurata
Dipendente dal contesto	organizzazione degli spazi di lavoro	Autonomo dal contesto	indipendente dagli spazi di lavoro
Convergente	procede secondo logica partendo da informazioni note	Divergente	si basa su processi creativi autonomi

Metodo di studio

(critico per i bambini con DSA)

Affinché lo studio sia efficace è necessario che l'allievo trovi il suo metodo di studio.

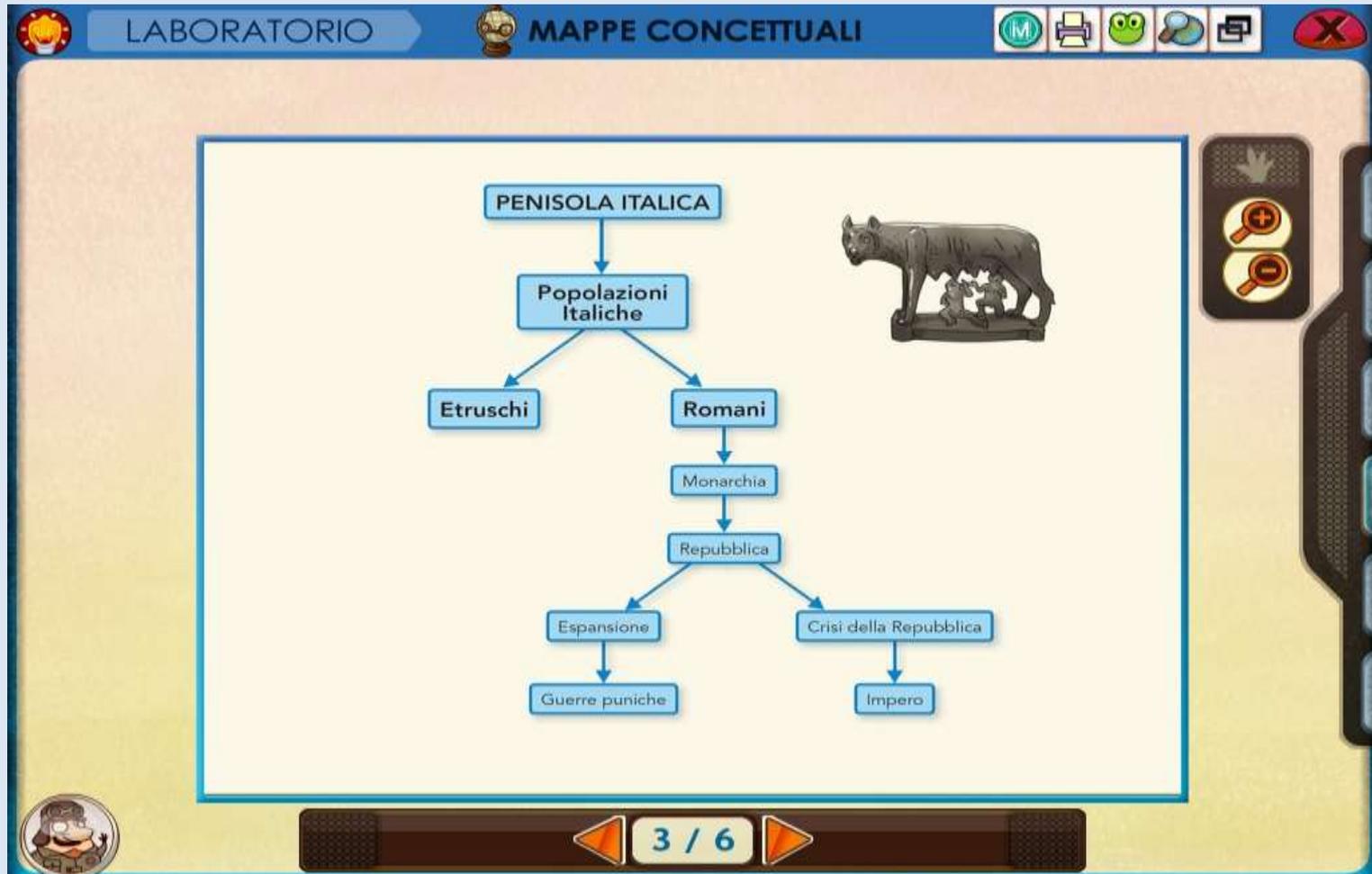
Per **metodo di studio** si intendono l'insieme di strategie di lavoro flessibili e adattabili a ogni situazione, che permetta al bambino di essere attivo nel processo di apprendimento.

L'obiettivo è fare in modo che l'allievo si autoregoli nel percorso di apprendimento e abbia un ruolo attivo verso l'autonomia.

L'insegnante deve far scoprire a ogni alunno il suo metodo di studio più congeniale attraverso l'uso di mappe cognitive.

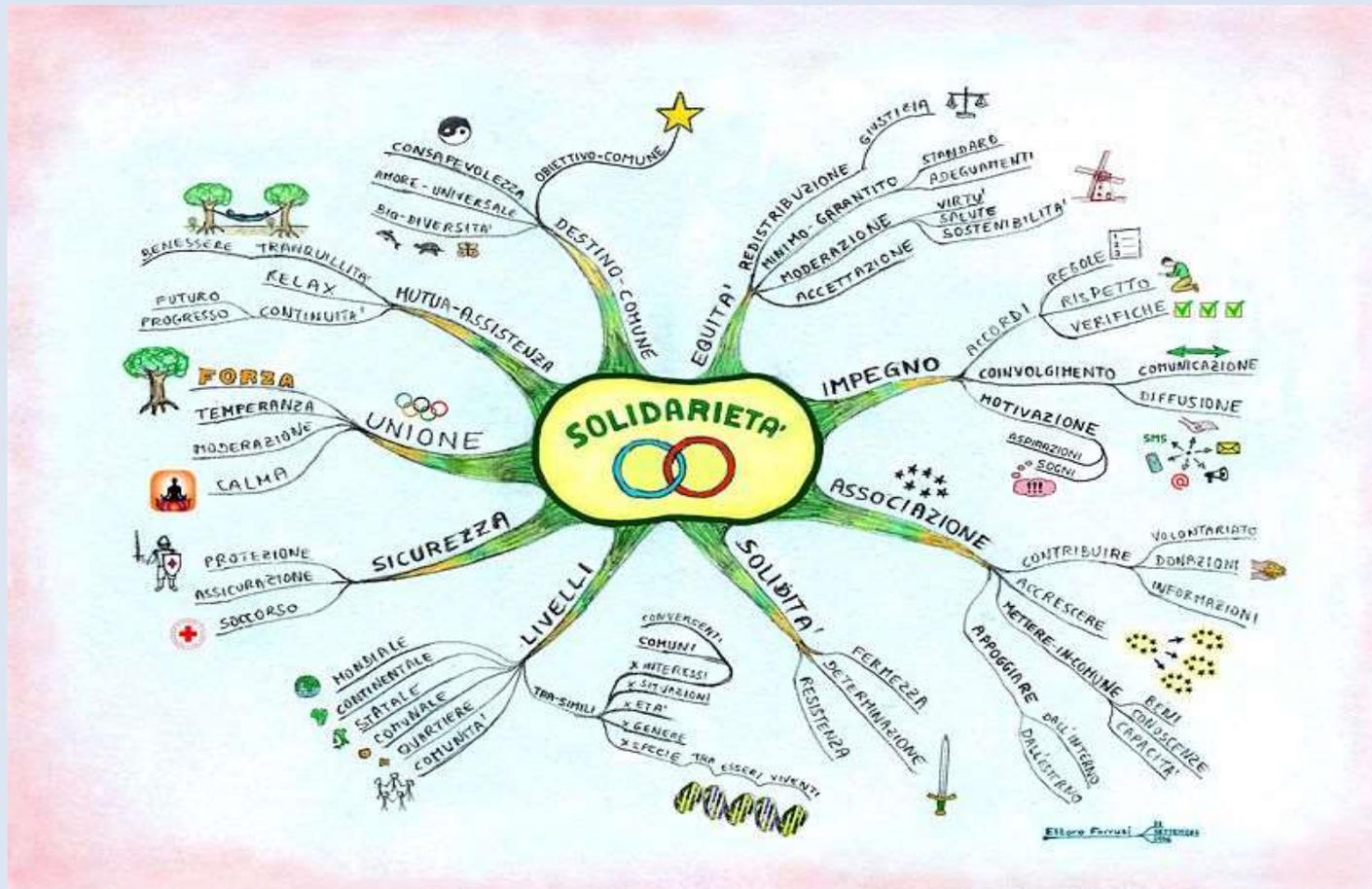
Mappe cognitive: rappresentazioni grafiche

- 1) **mappe concettuali:** concetti espressi in modo sintetico entro una forma geometrica, collegati attraverso frecce che esplicitano le relazioni;



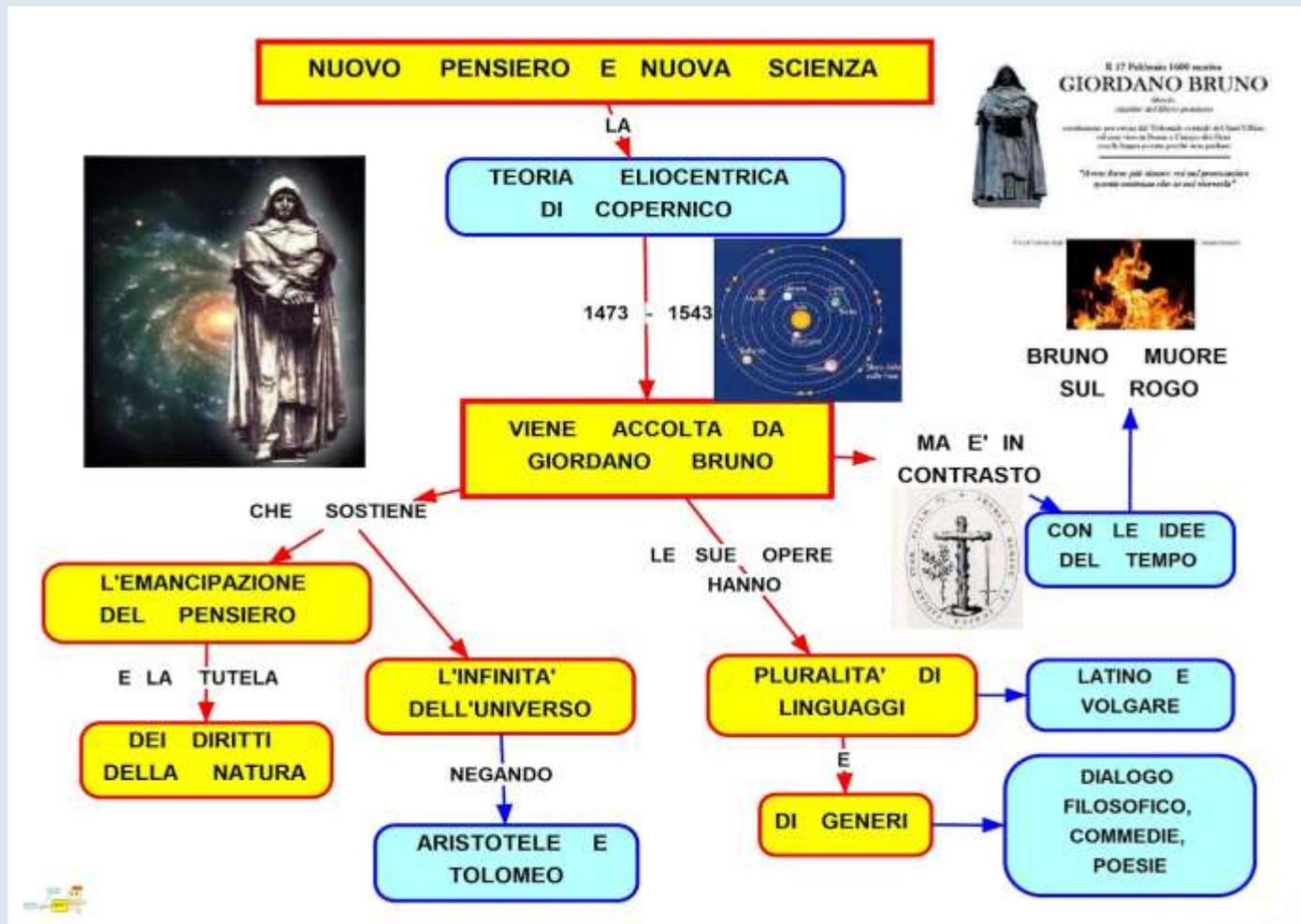
Mappe cognitive: rappresentazioni grafiche

2) **mappe mentali**: forma a raggiera intorno a una parola; usate per generare e rappresentare idee e associazioni;



Mappe cognitive: rappresentazioni grafiche

3) **mappe multimediali**: costruite al computer; caratteristiche di mappe precedenti con aggiunta di immagini e collegamenti audio e video



Strumenti dispensativi

Si **definiscono misure dispensative** le strategie didattiche che l'insegnante può mettere in atto per facilitare l'apprendimento per propri alunni. Non vi è un metodo migliore di un altro, le misure devono essere personalizzate.

Lo **scopo** degli strumenti compensativi e dispensativi è quello di far raggiungere al bambino un buon grado di autonomia, permettendogli di arrivare ai contenuti senza troppo dispendio di energia nel leggere scrivere e fare calcoli.

Esempi di misure dispensative per gli studenti con DSA sono:

- uso di tabella dei mesi, dell'alfabeto e dei vari caratteri
- uso del dizionario
- uso della tavola pitagorica, di tabella di misure e formule geometriche, della calcolatrice
- uso del registratore, del computer con programmi di videoscrittura con correttore ortografico e sintesi vocale
- tempi più lunghi per prove scritte o compiti a casa
- esonero dello studio della lingua straniera scritta

LEGGI E DECRETI DEL MINISTERO DELL'ISTRUZIONE PER IL TRATTAMENTO DEL DSA NELLA SCUOLA

Per consentire agli alunni con DSA di raggiungere gli obiettivi di apprendimento in tutti gli ordini e gradi di scuola, in Italia la legge 170/2010:

- integra la legge 53/2003, che garantisce il diritto allo studio per tutti
- specifica le linee guida per gli studenti con DSA:
 - riguardo a misure compensative e dispensative
 - raccomanda una didattica individualizzata e personalizzata
 - prescrive forme di verifica e valutazione personalizzate

LEGGE 170/2010

La legge italiana 170/2010 e successive linee guida e disposizioni regionali impongono: un approfondimento dell'insegnamento fonologico, strategie di manipolazione del numero, presentazione dei vari stili cognitivi e di apprendimento, utilizzo di mappe concettuali e di schemi materia-specifici e metodi di studio.

Queste disposizioni sono adatte a tutti i bambini e sono sufficienti a compensare i casi più lievi di DSA.

Per i casi più gravi sono consigliati ulteriori interventi ancora più personalizzati e approfonditi insegnante-alunno.

Per i casi gravissimi le misure compensative e dispensative possono essere applicate fino al termine degli studi.

Piano Didattico Personalizzato (PDP)

Il metodo più utile per seguire e controllare i progressi del bambino con DSA nella scuola è il cosiddetto PDP:

- documento didattico progettuale-organizzativo redatto dagli insegnanti
- rileva le difficoltà, esplicita gli interventi personalizzati da adottare (strumenti compensativi e dispensativi, esercizi pratici di consapevolezza fonologica e familiarizzazione con i numeri)
- rappresenta l'effettiva realizzazione dell'alleanza fra tutti gli attori in scena: allievo, genitori, insegnanti e specialisti

Conclusioni 1

- Data l'origine in buona parte genetica e le modificazioni neurobiologiche dei DSA, dislessia, disgrafia e discalculia non si eliminano completamente con l'apprendimento e con l'età adulta, ma rimangono tutta la vita e la possibilità di prevenzione è quasi nulla.
- La novità dell'approccio neurocognitivo alla compensazione dei DSA consiste nel fatto che compensazione non sono a carico della famiglia e dell'ambiente sanitario, ma vengono affrontate con una didattica personalizzata, che valorizza l'individuo e le sue peculiarità attraverso la scelta dello stile di apprendimento più adatto.
- Secondo quest'ottica l'allievo con DSA non presenta più disabilità.
- Non è l'allievo con DSA a doversi adattare alla scuola, ma è la scuola a dover trovare la miglior strategia educativa e la metodologia didattica che consenta di espletare al meglio il diritto di studio di ciascun allievo.

Conclusioni 2

I DSA sono una difficoltà solo nel periodo dell'apprendimento della lettura e della scrittura, superabili con semplici accorgimenti

I DSA non impediscono di svolgere professioni intellettuali basate sullo studio.

Principali evidenze sull'efficacia dei trattamenti

Tipo di intervento	Numero studi	Dimensione media di effetto
recupero individuale insegnante-allievo	20 studi tra cui 5 randomizzati e 3 quasi randomizzati	+0.39
metodo "Reading Recovery" (30 min/die di lezione /20 sett)	8 studi	+0.23
vari approcci individuali insegnante – singolo bambino	12 studi	+0.56
recupero individuale con altri professionisti non insegnanti	11 studi	+0.38;
Volontari non insegnanti	7 studi di cui 4 randomizzati	+0.16/+0.51*
insegnamento aggiuntivo di 30-45 min/die in piccoli gruppi	di 20 studi 16 dei quali randomizzati	+0.31
gruppi di studio orientati alla fonologia per tutta la classe	16 studi di cui 1 randomizzato e 3 quasi randomizzati	+0.56
training per gli insegnanti per approfondimento metodo di lettura su tutta la classe	9 studi	+0.55
Istruzioni assistite con il computer (Computer-Assisted Instruction=CAI)	14 studi di cui 5 randomizzati	+0.09

* arriva ad avere il valore di +0.51 se si considerano i 5 studi più corretti metodologicamente