

CONTRIBUTO ALL'INQUADRAMENTO CLINICO DEI DISTURBI DI APPRENDIMENTO

Clinical assessment of learning disorders

A. Martini
C. Pecini

*Dipartimento Clinico di Neuroscienze dell'Età Evolutiva,
IRCCS Stella Maris, Università di Pisa*

RIASSUNTO

Il presente studio si propone di contribuire alla conoscenza della clinica dei disturbi di apprendimento e di descrivere alcune traiettorie evolutive a partire dai dati anamnestici. Sono stati selezionati 211 bambini dalla prima elementare alla prima media con disturbi di apprendimento. In base ai risultati di una batteria di prove i soggetti sono stati suddivisi nelle principali categorie diagnostiche di disturbo fonologico, superficiale e misto di apprendimento della lingua scritta. Per ogni soggetto sono state rilevate anche eventuali difficoltà nell'apprendimento della matematica. Per ogni soggetto è stata condotta un'intervista anamnestica finalizzata ad accertare la presenza di fattori di rischio pre-perinatali. In base alle correlazioni tra disturbo di apprendimento e anamnesi è stato possibile individuare alcuni profili di sviluppo: più il disturbo è severo e complesso (disturbo fonologico o misto con associate difficoltà matematiche) più è frequente trovare in anamnesi eventi pre-perinatali potenzialmente lesionali; per contro nelle forme più lievi e settoriali l'anamnesi è generalmente negativa o è presente familiarità. L'insieme dei dati raccolti rappresenta un contributo per la diagnosi, la definizione del reale impegno clinico e per la formulazione di un percorso riabilitativo ben calibrato sulle reali potenzialità di ciascun soggetto. La rilevanza dell'ipotesi patogenetica lesionale costituisce altresì la premessa per una più attenta prevenzione di questo tipo di disturbo.

SUMMARY

The present study was aimed to define the clinical characteristics of learning disabilities and their developmental trajectories depending on the anamnestic data. 211 children with learning disabilities, from first to sixth grade, participated to the study. On the base of a complex batteries of tests the disorder was classified as phonological, surface or mixed learning disabilities and each subject was also tested for mathematical skills. An accurate anamnestic interview was conducted for each subject in order to verify the presence of pre-perinatal risk factors. Correlational analysis between characteristics of learning disabilities and anamnestic data showed specific developmental trajectories: in the case of severe expression of the disorder (phonological or mixed, with mathematical impairment) pre-perinatal risk factors occurred most frequently while in the case of mild impairment it was found a high incidence of familiarity for learning disabilities and no other significant data in the anamnesis. These data contribute to a more defined clinical assessment for the diagnosis, the definition of the severity of the impairment and the proposal of rehabilitation hypothesis on an individual base. Finally we suggest that the identification of pre-perinatal risk factors may be relevant for the prevention of learning disabilities.

INTRODUZIONE

Nelle società avanzate i disturbi di apprendimento costituiscono uno dei capitoli più importanti delle scienze dello sviluppo umano.

Tale importanza deriva dall'alta incidenza e prevalenza in seno alla popolazione scolastica (conseguenza rispettivamente dell'età di esordio e della frequente persistenza per l'intero arco scolastico) e dal fatto che, senza poter essere considerati una malattia neuropsichiatrica in senso stretto, cionondimeno rappresentano una condizione funzionale tale da interferire in modo significativo con lo sviluppo della persona, soprattutto nella qualità della vita futura, quanto meno dal punto di vista professionale.

PAROLE CHIAVE

Disturbi di apprendimento - Diagnosi clinica - Patogenesi

KEY WORDS

Learning disorders - Clinical assessment - Pathogenesis

Per questa centralità sono stati e sono oggetto di grande attenzione nel mondo scientifico.

Tuttavia a tutt'oggi, rispetto alla mole di studi di orientamento neuropsicologico e riabilitativo, appare meno presente in letteratura un approccio mirante a una sistematizzazione della dimensione più propriamente clinica del disturbo. In linea con questa impostazione, che intende collocare il disturbo di apprendimento nel *continuum* della storia del bambino, nel presente lavoro saranno presi in considerazione tre aspetti. Innanzitutto la cornice teorica all'interno della quale collocare i disturbi di apprendimento della lingua scritta, vale a dire i criteri diagnostici basati sulla individuazione dei processi cognitivi implicati nelle varie forme di disturbo. In secondo luogo la proposta di alcuni criteri, ancorché empirici, in base ai quali esprimere un giudizio di gravità sul disturbo stesso. Infine la formulazione di ipotesi patogenetiche partendo da un'accurata ricostruzione anamnestica; aspetto che, come cercheremo di argomentare, riveste un ruolo centrale nell'assessment clinico del bambino.

PREMESSA TEORICA

Il modello stadiale proposto da Uta Frith¹ nel 1986 è uno stabile punto di riferimento nello studio dei processi di apprendimento della lingua scritta che prevede, oltre ad una iniziale fase logografica di prescrittura, due fasi principali di apprendimento, l'alfabetica e l'ortografica. La fase alfabetica rappresenta la natura stessa del nostro sistema di scrittura, basato sulla codifica fonemica del linguaggio e sulla trascrizione di ogni fonema nella corrispondente lettera dell'alfabeto. Nella fase ortografica le operazioni di conversione non riguardano più singole lettere, ma porzioni di parole fino a parole intere, nella sottofase propriamente detta lessicale. Nella fase ortografica la lettura assume velocità e automatismo e non necessita più di una riconversione fonologica degli stimoli, ma avviene tramite riconoscimento visivo².

Le due fasi di apprendimento implicano l'attivazione di processi cognitivi diversi che nella lingua italiana presentano uno sviluppo lineare³: prima la fase alfabetica, basata sul processamento di informazioni fonologiche, poi quella ortografica, nella quale la precedente procedura deve integrarsi con informazioni non fonologiche, per lo più visive. Tale serialità non si riscontra altrettanto chiaramente in lingue irregolari

come l'inglese, dove un processamento "non fonologico" della parola, in qualche modo "ideografico" è presente *ab initio* per moltissime parole.

Per converso nella lingua italiana la fase alfabetica si pone in posizione centrale: è la prima a comparire e per la regolarità del nostro sistema di scrittura consente di scrivere e leggere la grande maggioranza delle parole. La fase ortografica attiene ad un perfezionamento operativo che ha come oggetto la dimensione più propriamente testuale della lingua scritta: sul versante della scrittura riguarda tutto ciò che consente di scrivere correttamente e che non è desumibile da informazioni fonologiche (apostrofo, separazione tra le parole, abilità nel discriminare le condizioni di omofonia non omografa, uso dell'H, della maiuscola, della punteggiatura, etc.); sul versante della lettura, consente di velocizzare e automatizzare i processi di decodifica processando attraverso la via diretta l'intera parola.

In base alla nostra esperienza questo quadro di riferimento possiede un'indubbia validità anche nella diagnosi dei principali disturbi di apprendimento della lingua scritta che possono essere suddivisi tra quelli a prevalente interessamento dei processi fonologici (maggiormente implicati nella fase alfabetica) e quelli a prevalente interessamento dei processi non fonologici (maggiormente implicati nella fase ortografica).

Come cercheremo di dimostrare nel presente studio da questa distinzione consegue una rilevante differenza nell'impegno clinico oggettivo essendo i primi generalmente più gravi, perché interessano il core del processo di acquisizione, mentre i secondi sono meno gravi in quanto attengono al perfezionamento ortografico della lingua scritta (di solito questi ultimi sono inquadri nella dislessia c.d. superficiale, mentre per i primi si fa riferimento alla dislessia fonologica o profonda).

Per definire la gravità del disturbo superficiale (che per le sue intrinseche caratteristiche presenta una notevole variabilità) possono essere utili alcuni criteri accessori quali l'attenta valutazione dei settori principali dell'apprendimento (scrittura, lettura, abilità matematiche) e il grado di compromissione per ognuno di essi. Ad esempio possono essere considerati *lievi* i disturbi con interessamento di un solo settore, *gravi* quelli con interessamento di due o più settori in forma clinicamente significativa, passando attraverso una gamma di disturbi ad espressività intermedia.

Considerazioni sulla eziopatogenesi del disturbo di apprendimento

Per quanto riguarda la patogenesi dei disturbi di apprendimento in letteratura si dà comunemente conto di due fattori principali, genetico e lesionale⁴⁻⁶.

In relazione ai *fattori genetici* si riportano studi su "famiglie dislessiche" e segnatamente sulle frequenti descrizioni di gemelli dislessici. Al riguardo si ricorda che, in base a indagini statistiche, il rischio di dislessia per parenti di primo grado si colloca tra il 35 e il 45% e che i gemelli monozigoti concordano all'84% mentre per i dizigoti la concordanza cala al 50%. Studi di genetica molecolare hanno inoltre mostrato collegamenti tra il cromosoma 6 e la consapevolezza fonologica, tra il cromosoma 15 e la lettura di singoli fonemi.

È d'altra parte assai comune, nella pratica clinica, trovare raggruppamenti di soggetti con disturbi afferenti alla sfera degli apprendimenti nell'ambito della stessa famiglia: disprassie grafo-motorie e connessa disgrafia, disortografie, disturbi delle abilità matematiche ecc.

Per quanto riguarda i *fattori acquisiti* si ricorda che una sofferenza cerebrale precoce, come avviene nei neonati di basso peso e nei neonati a termine con asfissia, rallenta o altera la maturazione del cervello e i complessi processi di migrazione neuronale con conseguenze sugli apprendimenti tramite disfunzioni a carico delle varie funzioni neuropsicologiche (attenzione, disturbi linguistici, della memoria verbale e spaziale, dello sviluppo prassico, etc.).

In accordo con questa duplice ipotesi, per quanto riguarda le indagini eziologiche, ancora in dette linee guida, si raccomanda un'anamnesi accurata sulle possibili cause: sofferenza encefalica precoce pre-, peri- o post-natale, nonché ricerca di familiari affetti da disturbi di apprendimento.

Nonostante venga pertanto riconosciuta questa duplice patogenesi si ha sovente l'impressione che venga accordata una preferenza aprioristica all'ipotesi genetica. Merita pertanto ricordare come vari studi⁷ sottolineino il ruolo di fattori pre- e perinatali quali precursori dei disturbi di apprendimento. Tra i principali fattori di rischio in queste epoche precoci dello sviluppo vengono riportati il basso peso alla nascita, la nascita pretermine, il ritardo di crescita intrauterino, una storia di asfissia alla nascita, la necessità di manovre rianimatorie, il diabete gestazionale, l'uso di

sostanze in gravidanza (fumo, alcool), la presenza di infarti placentari ecc. In questo studio si dà inoltre conto del fatto che difficoltà in ambito matematico sono maggiormente correlate con avversità dello sviluppo patite in epoca perinatale. Cioè, in sostanza, si allude al fatto che una certa patogenesi possa favorire una determinata espressione clinica del disturbo.

Un altro concetto presente in detto studio è il fatto che un singolo fattore di rischio può non comportare conseguenze tanto gravi quanto l'associazione, "multi-fattorialità" sul piano patogenetico.

Su questa linea altri autori segnalano⁸ che il termine stesso di disturbo specifico di apprendimento può essere insoddisfacente perché sembra autorizzare un approccio troppo settoriale ad un problema che settoriale non è e non aiuta a cogliere la complessità clinica di questi disturbi, l'oggettivo polimorfismo clinico e patogenetico. Al riguardo viene citata la frequente comorbidità con altri disturbi di sviluppo quali l'ADHD e le difficoltà prassico-motorie, tra cui la disgrafia, nonché la frequente presenza di un precedente disturbo dello sviluppo linguistico, giungendo a suggerire come più appropriato il termine di disfunzioni neuroevolutive.

Alla luce di queste considerazioni appare pertanto opportuno indagare ulteriormente i rapporti tra disturbo di apprendimento e patogenesi in base al tipo e alla gravità del disturbo.

OBIETTIVO

Obiettivo del presente lavoro da un lato è la sistematizzazione clinica dei principali disturbi di apprendimento, rendendo conto della loro intrinseca complessità, dall'altro la formulazione di alcune ipotesi di correlazione tra patogenesi ed espressione clinica del disturbo stesso.

Schematicamente i punti programmatici del lavoro possono essere considerati i seguenti:

1. suddividere il campione nei principali quadri clinici di riferimento (disturbo fonologico, misto, superficiale e difficoltà presenti in ambito matematico);
2. partire da una accurata ricostruzione anamnestica per apportare nuove conoscenze sulla eziopatogenesi dei DA;
3. studiare le correlazioni tra eziopatogenesi (genetico-familiare, lesionale o ambedue), tipo di disturbo

e sua gravità clinico-funzionale (aree interessate al processo disfunzionale ed entità dello stesso).

METODOLOGIA

Soggetti

Sono stati studiati 211 bambini dalla prima elementare alla prima media, 67 femmine e 141 maschi (rapporto 1:2). 28 b.ni di 1° el., 8 femmine, 20 maschi, età media 6,9; 45 b.ni di 2° el., 15 femmine, 30 maschi, età media 7,7; 53 b.ni di 3° el., 16 femmine, 37 maschi, età media 8,6; 47 b.ni di 4° el., 17 femmine, 30 maschi, età media 9,7; 23 b.ni di 5° el., 7 femmine, 16 maschi, età media 10,5; 15 b.ni di 1° media, 4 femmine, 11 maschi, età media 11,6.

Tutti i bambini sono stati condotti in osservazioni per problemi relativi agli apprendimenti scolastici. In base ad una rigorosa selezione la problematica clinica era esclusivamente a carico degli apprendimenti scolastici.

Metodo

Ogni bambino è stato sottoposto al seguente assessment clinico:

1. anamnesi;
2. visita neuropsichiatrica;
3. somministrazione di test per lo sviluppo cognitivo;
4. somministrazione delle seguenti prove per la valutazione degli apprendimenti scolastici:
 - valutazione abilità metafonologiche⁹;
 - protocollo per la valutazione delle prime fasi di apprendimento della lingua scritta⁹;
 - prove MT per la valutazione di rapidità, correttezza, comprensione della lettura¹⁰;
 - analisi di un brano di scrittura¹¹;
 - valutazione delle prime abilità matematiche¹².

In base alla raccolta anamnestica i bambini sono stati suddivisi nei seguenti gruppi:

1. anamnesi negativa;
2. presenza di familiarità per disturbi di apprendimento nei genitori e/o nei fratelli;
3. presenza di elementi riferibili a non ottimalità ostetrico-ginecologico-fetale:
 - a) *di grado lieve* (minacce d'aborto senza perdite ematiche, gravidanza gemellare, diabete gravidico, gestosi, parto distocico per giri di funicolo o malposizioni, ittero trattato con fotoil-

luminazione, nascita lievemente pretermine o post-termine);

- b) *di grado severo* (ritardo di crescita intrauterino, minacce d'aborto con perdite ematiche e/o distacco di placenta, accertata sofferenza fetale: decelerazione del battito cardiaco fetale rilevato durante la gravidanza o in travaglio, pianto non immediato, cianosi alla nascita, necessità di manovre di rianimazione, basso punteggio APGAR, complicanze a seguito di amniocentesi);
4. presenza o meno di lieve ritardo dello sviluppo motorio (prendendo come indice l'esordio della deambulazione tra i 16 e i 18 mesi);
5. presenza o meno di ritardo dello sviluppo linguistico.

In base alla somministrazione dei vari test i bambini sono stati suddivisi nelle seguenti categorie diagnostiche:

1. ritardo di apprendimento della lingua scritta di grado lieve-transitorio (diagnosi espressa solo per i bambini di prima elementare con lieve decalage del ritmo delle acquisizioni rispetto alla classe e immaturità delle abilità metafonologiche, seguito da un sostanziale recupero);
2. disturbo fonologico di acquisizione della lingua scritta con prevalente interessamento della fase alfabetica (diagnosi posta a bambini che presentano severe difficoltà di acquisizione della fase alfabetica sia in scrittura che in lettura, contrassegnate da numerosi errori fonologici e generalmente accompagnate da deficit delle abilità metafonologiche);
3. disturbo superficiale di apprendimento della lingua scritta con prevalente interessamento della fase ortografica (diagnosi posta a bambini che presentano difficoltà di accesso alla fase ortografica di apprendimento con errori per lo più non fonologici nella scrittura e/o profilo di lettura riferibile ad una dislessia superficiale);
4. disturbo misto di apprendimento della lingua scritta nel quale ai criteri per il disturbo superficiale si associa la persistenza di significative difficoltà anche a carico dei processi fonologici;
5. presenza di difficoltà in ambito matematico suddivise in:
 - a) *lievi*, relative per i bambini più piccoli a un lieve ritardo di acquisizione rispetto alla classe e per

i più grandi a difficoltà di accesso al calcolo automatico con frequente persistenza di quello digitale;

- b) *gravi*, relative, a seconda dell'età, a difficoltà nella conoscenza della serie numerica e nel simbolismo dei numeri, a difficoltà nell'uso delle dita quale supporto a semplici calcoli e alle procedure del calcolo aritmetico in tutti i suoi aspetti.

Criteria per l'attribuzione del grado di gravità al disturbo di apprendimento

Nei bambini con disturbo superficiale e misto dalla terza elementare in poi (epoca nella quale il disturbo assume un più chiaro polimorfismo sintomatologico) la valutazione clinica ha riguardato la presenza o meno di disortografia (versante della scrittura) e dislessia (termine che qui viene assunto a definire il sintomo "difficoltà nel deciframento"); la presenza o meno di deficit di comprensione nella lettura e di deficit nella costruzione del testo. Allo scopo di individuare un criterio obbiettivo ancorché empirico per definire il grado di impegno clinico ad ogni settore dell'apprendimento è stato attribuito il seguente punteggio: disortografia (assente: 0, lieve: 1, severa: 2) dislessia (assente: 0, lieve: 1 severa: 2), difficoltà di comprensione del testo (assente: 0, presente: 1), difficoltà di redazione del testo (assente: 0, presente: 1). Data la frequente associazione delle difficoltà della lingua scritta con difficoltà in ambito matematico alla gravità del disturbo concorre anche il punteggio in questo settore degli apprendimenti (assente: 0, lieve: 1, severa: 2). Così definita la gravità del disturbo varia da un punteggio minimo di 1 per le forme più lievi a un punteggio massimo di 8 per le forme più gravi.

RISULTATI

I dati sono stati analizzati con la statistica del chi-quadro nel caso di variabili nominali e con l'analisi della varianza per variabili parametriche.

Per il sesso si rileva una prevalenza significativa dei maschi (141) rispetto alle femmine (70) con un rapporto di 2 a 1 ($\chi^2(1) = 23,9$; $p < ,000$).

Per quanto riguarda i *dati anamnestici* l'anamnesi è muta in 59 bambini (27,9%); è presente familiarità per disturbi del linguaggio e dell'apprendimento a ca-

rico dei genitori o dei fratelli in 26 bambini (13,2%); l'anamnesi rientra nei criteri stabiliti per la non ottimalità ostetrico-ginecologica in 110 bambini (51,1%) ed è presente una doppia positività per eventi potenzialmente lesionali ostetrico-ginecologici e per familiarità nei restanti 16 bambini (7,5%). Tale distribuzione dimostra nell'ambito dell'intero campione una significativa prevalenza di eventi potenzialmente dannosi per il nascituro avvenuti durante la gravidanza e/o il parto (chi-quadro (3) = 95,8; $p < ,000$). Viceversa non è risultata significativa la differenza della distribuzione tra eventi lesivi lievi e severi presenti rispettivamente in 47 (22,2%) e 63 (29,8%) bambini.

Il ritardo *posturo-motorio* è presente in 25 bambini (11,8%), ovvero in una minoranza significativa ($\chi^2(1) = 1,2$; $p < ,000$) ed è significativamente più frequente nei bambini con storia di tipo lesionale ($\chi^2(3) = 13,01$; $p < ,005$).

Il *ritardo di linguaggio* è presente in oltre la metà dei bambini ($\chi^2(1) = 19,5$; $p < ,000$) per lo più in forma lieve. Non si distribuisce in modo significativo né in base al sesso, né in base al tipo di anamnesi, mentre è presente in 22 dei 25 bambini (88%) con storia di ritardo posturo-motorio.

Per quanto riguarda lo *sviluppo intellettuale* 81 bambini (38,3%) si collocano nella norma bassa, 130 (61,6%) nella norma piena con prevalenza significativa di questi ultimi ($\chi^2(1) = 11,4$; $p < ,001$). Lo studio di contingenza sui rapporti tra anamnesi e sviluppo intellettuale dimostra una significativa prevalenza di anamnesi lesionale in bambini con bassa intelligenza, 56 su 81, pari al 69% ($\chi^2(3) = 28,4$; $p < ,000$). Tra i bambini con intelligenza nella norma piena solo il 4% ha un ritardo posturo-motorio, mentre questa percentuale sale al 25% nei bambini con bassa intelligenza.

Il ritardo di linguaggio presenta una maggiore uniformità nella distribuzione tra soggetti con intelligenza nella norma piena e nella norma bassa con una percentuale rispettivamente del 42 e del 65%.

Per quanto riguarda il *disturbo di apprendimento* (Fig. 1) si osserva la prevalenza significativa del tipo superficiale ($n = 127$, 61%), seguito dal misto ($n = 41$, 18%) e dal fonologico ($n = 36$, 17%), mentre il ritardo transitorio riguarda una stretta minoranza di casi (4,7%) ($\chi^2(3) = 151,2$; $p < ,000$).

Il *disturbo fonologico* interessa circa un quarto dei maschi e un ottavo delle femmine e prevale significativamente in prima e seconda classe ($\chi^2(5) = 63,5$; $p < ,000$). L'anamnesi presenta un'incidenza significativa del tipo lesionale ($\chi^2(3) = 10,2$; $p < ,05$) presente in 28 bambini su 36, pari al 77,7% dei casi. Nell'ambito dell'anamnesi lesionale prevale a sua volta il grado severo ($\chi^2(1) = 11,3$; $p < ,001$).

Il *disturbo misto* presenta una prevalenza significativa tra la seconda e la quarta elementare ($\chi^2(5) = 16,6$; $p < ,005$) dove si colloca l'84% dei soggetti. La distribuzione in base al tipo di anamnesi non presenta una chiara significatività ($\chi^2(3) = 6,8$; $p = 0,08$); il 50% di questi soggetti presenta tuttavia una anamnesi di tipo lesionale, nell'ambito della quale non si ritrova una chiara prevalenza tra il grado lieve e quello severo.

Il *disturbo superficiale* presenta una distribuzione significativa a partire dal secondo ciclo della scuola elementare ($\chi^2(5) = 68,9$; $p < ,000$); l'86% di questi bambini frequenta dalla terza classe in avanti. La distribuzione di questi soggetti in base al tipo di anamnesi non raggiunge una chiara significatività ($\chi^2(3) = 7,5$; $p = 0,06$); un'anamnesi lesionale è presente nel 44% ed in questo caso tra le due forme prevale il grado lieve ($\chi^2(1) = 7,6$; $p < ,01$).

Tuttavia, se suddividiamo i soggetti con disturbo superficiale e misto in base al criterio di gravità riportato precedentemente, troviamo un'interazione significativa

tra anamnesi e gravità ($\chi^2(21) = 42,7$; $p < ,005$). Nei soggetti con disturbo superficiale la cui anamnesi è negativa il punteggio medio di gravità è 2,9 (ds 1,2); tale punteggio sale a 3,5 (ds 1,8) se presente familiarità, a 4,3 (ds 1,6) con anamnesi lesionale e a 5 (ds 2,3) con anamnesi doppia. Tali differenze tra medie sono risultate significative all'ANOVA ($f(3,126) = 7,3$; $p < ,0001$).

In base al tipo di anamnesi difficoltà di *apprendimento della matematica* sono presenti nella metà circa dei soggetti con anamnesi negativa e familiarità, per lo più in forma lieve. Nei soggetti con anamnesi lesionale lieve e grave la percentuale sale rispettivamente al 55 e al 100% ed è dell'87% nei soggetti con anamnesi doppia. Questa distribuzione è risultata significativa ($\chi^2(6) = 25,8$; $p < ,000$).

Per quanto riguarda i rapporti tra disturbo di apprendimento della lingua scritta e difficoltà in ambito matematico il 50% dei soggetti con disturbo fonologico ha difficoltà lievi, il 42% difficoltà gravi e l'8% nessuna difficoltà, con una prevalenza significativa di presenza di difficoltà ($\chi^2(2) = 16,2$; $p < ,000$). Il 50% dei soggetti con disturbo misto ha difficoltà matematiche lievi, il 45% gravi e il 5% nessuna difficoltà con prevalenza significativa di difficoltà ($\chi^2(2) = 22,5$; $p < ,000$). Il 45% dei soggetti con disturbo superficiale ha difficoltà matematiche lievi, il 10% gravi e il 45% nessuna difficoltà con una significativa bassa incidenza di difficoltà gravi ($\chi^2(2) = 32,4$; $p < ,000$).

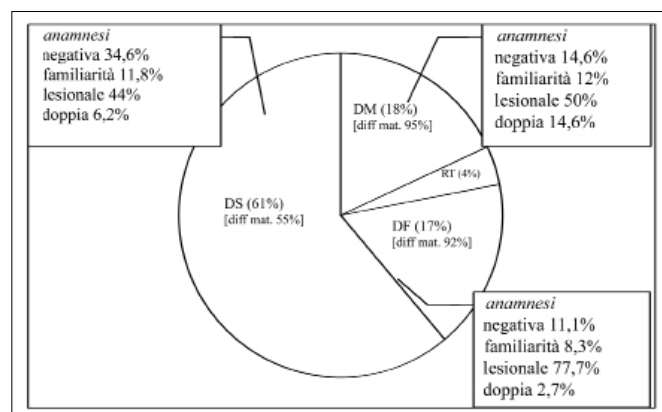


Fig. 1. Suddivisione del campione nei principali disturbi di apprendimento della lingua scritta (con associate le difficoltà matematiche) e distribuzione dei dati anamnestici per ciascun gruppo.

Profili di sviluppo in base ai dati anamnestici

In base ai dati sopra riportati è possibile descrivere alcuni profili di sviluppo a partire dal diverso tipo di anamnesi (Tab. I).

Bambini con anamnesi negativa

Sono 59 bambini, 40 maschi e 19 femmine, nessuno dei quali ha presentato un ritardo posturo-motorio; 22 (37%) hanno presentato un ritardo di linguaggio, dei quali solo 2 in forma severa. L'intelligenza è medio-alta in 52 bambini (88%), medio-bassa in 7. 5 bambini hanno presentato un ritardo transitorio di apprendimento della lingua scritta; 4 (6,7%) hanno un disturbo fonologico; 6 (10%) misto; 44 (74,5%) superficiale, di cui 42 in forma lieve. Difficoltà matematiche sono presenti in 29 bambini (49%) di cui 26 in forma lieve.

TAB. I. Profili evolutivi in base al tipo di anamnesi: occorrenza delle caratteristiche dello sviluppo e dei vari tipi di disturbo di apprendimento.

Anamnesi	Negativa	Familiarità	Lesione lieve	Lesione severa	Doppia
Numero bambini	59	26	47	63	16
Ritardo posturo-motorio	0	11,5%	12,7%	22,2%	25%
Ritardo di linguaggio lieve	33,8%	30,7%	29,7%	41,2%	31,2%
Ritardo di linguaggio severo	3,3%	11,5%	14,8%	26,9%	18,7%
Intelligenza alta	88,1%	73%	63,8%	36,5%	43,7%
Intelligenza bassa	11,8%	26,9%	34%	63,4%	56,2%
Ritardo transitorio	8,4%	0	8,5%	0	0
Disturbo fonologico	6,7%	11,5%	10,6%	36,5%	6,2%
Disturbo misto lieve	5%	7,6%	0	19%	6,2%
Disturbo misto severo	5%	11,5%	12,7%	7,9%	31,2%
Totale	10%	19,2%	12%	26,9%	37,5%
Disturbo superficiale lieve	71,1%	50%	57,4%	20,6%	31,2%
Disturbo superficiale severo	3,3%	7,6%	10,6%	17,4%	18,7%
Totale	74,5%	57,6%	68%	38%	50%
Difficoltà matematiche lievi	44%	38,4%	46,8%	57,1%	56,2%
Difficoltà matematiche severe	5%	11,5%	8,5%	44,4%	31,2%
Totale	49%	49,9%	55,3%	100%	87,4%

Bambini con familiarità per disturbi di apprendimento

Sono 26 bambini, 16 maschi e 10 femmine, 3 dei quali (11%) hanno presentato un ritardo posturo-motorio e 11 (42%) un ritardo di linguaggio, di cui 8 in forma lieve. L'intelligenza è medio-alta in 19 bambini, medio-bassa in 7. Nessun bambino ha presentato un ritardo transitorio; 3 (11,5%) hanno un disturbo fonologico; 5 (19,2%) misto; 15 (57,6%) superficiale, di cui 13 in forma lieve. Difficoltà matematiche sono presenti in 13 bambini (49,9%) di cui 10 in forma lieve.

Bambini con storia positiva per non ottimalità ostetrico-ginecologica di grado lieve

Sono 47 bambini, 38 maschi e 9 femmine, 6 dei quali (12%) hanno presentato un ritardo posturo-motorio e 21 (44%) un ritardo di linguaggio, di cui 14 in forma severa. L'intelligenza è medio-alta in 30 bambini, medio-bassa in 16 (34%).

4 bambini hanno presentato un ritardo transitorio di acquisizione della lingua scritta; 5 (10,6%) hanno un disturbo fonologico; 6 (12%) misto; 32 (68%) superficiale, di cui 27 in forma lieve. 26 bambini (55,3%) hanno difficoltà in ambito matematico di cui 22 in forma lieve.

Bambini con storia positiva per non ottimalità ostetrico-ginecologica di grado severo

Sono 63 bambini, 40 maschi e 23 femmine, 14 dei quali (22%) hanno presentato un ritardo posturo-motorio e 43 (68%) un ritardo di linguaggio, di cui 26 in forma lieve. L'intelligenza è medio-alta in 23 bambini, medio-bassa in 40 (63%). Nessun bambino ha presentato un ritardo transitorio; 23 (36,5%) hanno un disturbo fonologico; 17 (26,9%) misto; 24 (38%) superficiale, 13 in forma lieve, 11 in forma severa. Tutti i bambini di questo sottogruppo hanno difficoltà matematiche, 36 in forma lieve, 28 in forma severa.

Bambini con anamnesi doppia (familiare e lesionale)

Sono 16 bambini, 12 maschi e 4 femmine, dei quali 4 hanno presentato un ritardo posturo-motorio e 8 un ritardo di linguaggio, 5 in forma lieve. L'intelligenza è medio-alta in 7 bambini, medio-bassa in 9. Nessun bambino ha presentato un ritardo transitorio, 1 (6,2%) ha un disturbo fonologico; 7 (37,5%) misto; 8 (50%) superficiale, 5 in forma lieve, 3 in forma grave. 14 bambini (87,4%) presentano difficoltà matematiche, 9 in forma lieve e 5 in forma grave.

Rapporti tra disturbo di acquisizione della lingua scritta e difficoltà matematiche

Dei 36 bambini con disturbo fonologico 32 (88,8%) presentano difficoltà matematiche, 11 in forma severa. Dei 41 bambini con disturbo misto 36 (87,8%) presentano difficoltà matematiche, 19 in forma severa. Dei 123 bambini con disturbo superficiale 75 (60,9%) presentano difficoltà matematiche, 13 in forma severa, 11 dei quali appartengono al sottogruppo con anamnesi lesionale.

DISCUSSIONE

Partendo dall'insieme dei dati e dal loro raggruppamento nei profili di sviluppo è possibile definire alcuni principi di fondo sulla dimensione clinica dei disturbi di apprendimento.

Innanzitutto la suddivisione dei bambini nelle categorie diagnostiche del disturbo fonologico, misto e superficiale è una base soddisfacente per un inquadramento clinico dell'intera casistica. Tale inquadramento, basato sulla ricognizione dei processi cognitivi deficitari nell'apprendimento della lingua scritta, oltre alla validità diagnostica, offre elementi informativi sulla gravità del disturbo stesso.

Il disturbo fonologico rappresenta quasi invariabilmente un severo impedimento nell'acquisizione della lingua scritta in quanto ostacola l'accesso alla procedura alfabetica. L'intrinseca gravità emerge anche dal fatto che questo disturbo si associa quasi sempre a difficoltà matematiche, nella metà dei casi in forma severa.

Il disturbo superficiale presenta indubbiamente una maggiore variabilità nel grado di impegno clinico. Al riguardo è apparso utile il criterio di attribuzione di un punteggio di gravità a seconda dei settori interessati e all'impegno funzionale in ciascuno di essi.

Per il disturbo misto valgono considerazioni intermedie. L'assunzione di dati sullo sviluppo precoce e su elementi significativi dell'anamnesi ha consentito inoltre di formulare alcune ipotesi sull'eziopatogenesi del disturbo di apprendimento.

Nel nostro campione il 27% dei bambini ha una anamnesi negativa, il 13% una familiarità positiva per disturbi di apprendimento o del linguaggio nei genitori o nei fratelli; il 51% ha una anamnesi positiva per eventi avversi durante la gravidanza o al momento del

parto; il 7% ha una doppia positività per familiarità e eventi avversi nella gravidanza o al parto.

Questo dato di per sé indicativo assume un valore ancora maggiore alla luce degli studi di correlazione tra anamnesi e tipo di disturbo.

I bambini con un disturbo di tipo fonologico presentano, in oltre il 77% dei casi, una anamnesi di tipo lesionale, nella maggior parte di grado grave. Nei bambini con un disturbo misto tale percentuale è del 50%. La diagnosi per questi due tipi di disturbo, in accordo con la maggiore gravità rispetto al superficiale viene di solito posta nella fase iniziale della scuola elementare.

I bambini con un disturbo superficiale costituiscono la maggior parte del campione e in relazione alla minore gravità del profilo funzionale la diagnosi di questo disturbo viene posta per lo più a partire dalla terza elementare. Spesso, soprattutto nelle forme più lievi, nei primi anni di scuola questo disturbo è infatti silente oppure la scarsa espressività sintomatica autorizza un'attesa nell'invio a visita specialistica.

Presi nella loro globalità questi soggetti sono uniformemente distribuiti a prescindere dal tipo di anamnesi, ma se li suddividiamo in base ai criteri di gravità proposti, i casi con minore gravità hanno prevalentemente un'anamnesi negativa o familiarità positiva, mentre i soggetti con espressività più grave del disturbo hanno per lo più una anamnesi di tipo lesionale.

Partendo da questi dati di correlazione tra patogenesi e disturbo è possibile individuare alcuni *profili di sviluppo* in base ai quali formulare delle ipotesi predittive.

I bambini con anamnesi negativa hanno in prevalenza uno sviluppo neuropsichico privo di rilevanti difficoltà: nessuno di essi ha presentato un ritardo della deambulazione, meno del 40% ha presentato un ritardo di linguaggio e la maggioranza ha una intelligenza medio-alta. Il disturbo della lingua scritta di questi bambini è nella maggioranza dei casi (74%) un disturbo superficiale, quasi in tutti i casi espresso in forma lieve; meno della metà presenta difficoltà matematiche, quasi sempre in forma lieve.

I bambini con familiarità per disturbi di apprendimento hanno anch'essi per lo più uno sviluppo neuropsichico privo di rilevanti difficoltà: un ritardo della deambulazione è presente in meno del 10%, un ritardo di linguaggio, prevalentemente in forma lieve, è presente

in circa il 30%; l'intelligenza è medio alta nella maggioranza dei bambini. Il disturbo della lingua scritta è anche per questo gruppo di tipo superficiale nella maggioranza dei casi (57%) e difficoltà matematiche sono presenti in metà del gruppo, generalmente in forma lieve.

I bambini con storia positiva per non ottimalità ostetrico-ginecologica di grado lieve presentano un lieve ritardo nella deambulazione nel 12% dei casi ed un ritardo di linguaggio nel 44%, in due terzi dei casi in forma severa. L'intelligenza è medio-alta nella maggioranza dei bambini, ma la percentuale con intelligenza medio-bassa sale al 34%. Per quanto riguarda l'apprendimento della lingua scritta il 10% ha un disturbo di tipo fonologico, il 12% ha un disturbo misto; il 68% ha un disturbo di tipo superficiale, espresso in forma lieve nella maggioranza dei bambini; il 55% presenta difficoltà in ambito matematico, generalmente in forma non grave.

I bambini con storia positiva per non ottimalità ostetrico-ginecologica di grado severo hanno presentato nel 22% dei casi un ritardo nella deambulazione e nel 22% un ritardo di linguaggio, nella maggioranza dei casi in forma lieve. L'intelligenza è medio-bassa nel 63% dei bambini di questo gruppo. Per quanto riguarda l'apprendimento della lingua scritta il 36% presenta un disturbo fonologico, il 26% un disturbo misto e il 38% un disturbo superficiale, quasi nella metà dei casi di grado severo. Tutti i bambini di questo gruppo presentano difficoltà in ambito matematico, nel 45% dei casi in forma severa.

I bambini con anamnesi doppia ricalcano negli aspetti generali quelli dell'ultimo gruppo, avvalorando inoltre l'ipotesi presente in letteratura circa la frequente multifattorialità patogenetica nei disturbi di apprendimento⁷.

CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE

Da questo studio scaturiscono alcune riflessioni sulle problematiche poste dai disturbi di apprendimento.

Focalizzare l'attenzione sulla dimensione clinica è la premessa per dare il giusto peso a disturbi dello sviluppo, quali quelli di apprendimento, che ricoprono un ruolo centrale nell'evoluzione della persona in quanto attengono all'accesso alla dimensione culturale.

La suddivisione del campione nei vari tipi di disturbo rispecchia non solo la dimensione clinica e la sua intrinseca gravità, ma consente di delineare alcune traiettorie coerenti tra patogenesi e tipo di disturbo.

Al polimorfismo clinico e ai vari gradienti di gravità corrisponde infatti un polimorfismo patogenetico. Quando l'anamnesi è negativa e il bambino ha presentato uno sviluppo sostanzialmente normale il disturbo di apprendimento si presenta generalmente in forma lieve, settoriale e di solito è compatibile con un percorso scolastico privo di rilevanti difficoltà. In base ai nostri dati analoghe considerazioni riguardano i casi nei quali è presente una familiarità per disturbi di apprendimento.

Viceversa, quando la storia è positiva per fattori di rischio a carico della gravidanza e del parto, specie se questi rispondono a criteri di oggettiva gravità, e se a ciò si associa un ritardo di linguaggio e/o un lieve ritardo nella acquisizione delle principali tappe dello sviluppo motorio, l'espressività clinica è più severa e tale da assumere i caratteri di un vero disturbo della capacità di apprendere. Appartengono a questa categoria la maggior parte dei disturbi fonologici e dei disturbi misti del nostro campione e le forme di disturbo superficiale contrassegnate da un maggiore impegno clinico.

Per inciso, senza voler minimizzare le problematiche poste dai suddetti quadri a espressione lieve e settoriale, sono questi ultimi i disturbi che rivestono una chiara rilevanza clinica. Vuoi sul piano diagnostico, per la necessità di circoscrivere al meglio il profilo funzionale e le potenzialità presenti, vuoi sul piano didattico-riabilitativo per la necessità di apportare una serie di modifiche, più o meno sostanziali, al percorso scolastico.

Al riguardo appare opportuno il riferimento ad una analoga distinzione, anche sotto il profilo patogenetico, tra dislessia fonologica e superficiale proposta da Stanovich¹³ che considera la prima espressione di uno sviluppo "deviante" che interessa l'architettura funzionale del codice fonologico, mentre la seconda, meno grave sotto il profilo funzionale, può essere espressione di una inadeguata esposizione al codice ortografico.

L'attenzione a questi aspetti non risponde solo a una esigenza di obiettività clinica, ma presenta importanti riflessi sul percorso didattico-riabilitativo che alla luce di questa impostazione può essere adeguatamente calibrato sulle reali potenzialità del bambino, evitan-

do tra l'altro inopportuni sovraccarichi cognitivi, assai frequenti in questi casi, tali da comportare a loro volta difficoltà e incongruenze operative (mancata attivazione di strategie metacognitive, assunzione di procedure incongrue, demotivazione).

Infine, per quanto riguarda le ipotesi patogenetiche, questo aspetto necessita ovviamente di approfondimenti, anche oltre la dimensione clinico-funzionale, ad esempio con studi di risonanza magnetica in grado di fornire conferme soprattutto all'ipotesi lesionale. Tuttavia, alla luce dei nostri dati, appare quanto meno plausibile che nelle forme severe del disturbo, con storia di non ottimalità ostetrico-ginecologica, specie se accompagnata da segni clinici di sofferenza fetale (ritardo di crescita intrauterino, decelerazione del battito cardiaco fetale, cianosi alla nascita ecc.) possa essere presente un terreno quanto meno microlesionale. Sarebbe compatibile con questa ipotesi il complesso corredo sintomatologico presente in questi quadri che, secondo alcuni autori⁴, potrebbe essere ricondotto alla categoria diagnostica della disfunzione cerebrale minima che, ancorché obsoleta, appare in

grado di offrire una spiegazione della complessità e del polimorfismo funzionale. Oppure il riferimento può essere quello della disfunzione neuroevolutiva proposto da Whitmore⁸.

Su un piano attinente la metodologia clinica, si sottolinea inoltre l'attenzione con cui deve essere condotta un'accurata ricostruzione anamnestica sul decorso della gravidanza e sulle condizioni di espletamento del parto, perché la nostra esperienza ci insegna come frequentemente siano messi in atto, in particolare da parte della madre, fenomeni di rimozione di qualsiasi evento negativo presentatosi in circostanze così critiche e coinvolgenti.

La giusta considerazione attribuita a questa ipotesi patogenetica è infine la premessa per una possibile e doverosa *prevenzione* che deve passare attraverso un più attento e puntuale monitoraggio della gravidanza e del parto scongiurando anche minime non ottimalità che possono avere conseguenze sulla funzionalità del substrato cerebrale soprattutto in relazione agli impegni più evoluti e complessi dello sviluppo umano, quali sono le potenzialità apprenditive.

BIBLIOGRAFIA

- 1 Frith U. *A developmental framework for developmental dyslexia*. Ann Dyslexia 1986;36:69-81.
- 2 Zoccolotti P, De Luca M, Di Pace E, et al. *Word length effect in early reading and developmental dyslexia*. Brain Lang 2005;93:369-73.
- 3 Martini A. *Manuale di clinica dell'apprendimento*. Pisa: Ed. ETS 2007.
- 4 Brown JK, Minns RA. *The neurological basis of learning disorders in children*. In: Withmore K, Hart H, Willems G, eds. *A neurodevelopmental Approach to Specific Learning Disorders*. London: Mac Keith Press 1999.
- 5 Riva D. *Le basi neurobiologiche dei disordini dell'apprendimento*. Giorn Neuropsich Età Evol 1999;19:28-38.
- 6 Saccomanni L, ed. *Linee Guida per i Disturbi Specifici di Apprendimento*. A cura di Saccomanni L et al.; Giorn Neuropsich Età Evol 2004;24(Suppl 1)179-97.
- 7 Hadders-Algra M, Lindahl E. *Pre- and perinatal precursor of specific learning disorders*. In: Withmore K, Hart H, Willems G, eds. *A neurodevelopmental Approach to Specific Learning Disorders*. London: Mac Keith Press 1999.
- 8 Whitmore K, Hart H, Willems G. *A neurodevelopmental Approach to Specific Learning Disorders*. London: Mac Keith Press 1999.
- 9 Martini A. *Le difficoltà di apprendimento della lingua scritta*. Pisa: Ed. Del Cerro 1995.
- 10 Cornoldi C, Colpo G. *Prove di lettura M.T.* Firenze: Organizzazioni Speciali 1981.
- 11 Scardamalia M, Bereiter C. *Written composition*. In: Wittrock MC, ed. *Handbook of research on teaching*. New York: Mcmillian 1986.
- 12 Martini A, Cappagli P, Centofanti F, et al.. *Prime fasi di acquisizione dei sistema dei numeri e del calcolo in bambini normali e con disturbo di apprendimento*. Giorn Neuropsich Età Evol 2004;24:120-33.
- 13 Stanovich KE. *Converging evidence for phonological and surface subtypes of reading disability*. J Educ Psychol 1997; 89:114-27.

Corrispondenza: Alberto Martini, IRCCS Stella Maris, viale del Tirreno 331, 56018 Pisa - Tel. +39 050 886207 - E-mail: amartini@inpe.unipi.it