

## Genetica della dislessia

a cura dell'Ospedale San Raffaele

*Confermata l'origine genetica della dislessia: nel cromosoma 15 le cause della patologia*

Un gruppo di ricercatori dell'Istituto Scientifico "Eugenio Medea - La Nostra Famiglia" di Bosisio Parini e della facoltà di Psicologia dell'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano, guidati dalla Dr.ssa Cecilia Marino dell'IRCCS Medea, hanno confermato, studiando 121 famiglie di bambini italiani con dislessia, l'origine genetica della malattia. La scoperta è pubblicata nel numero di Gennaio della prestigiosa rivista scientifica *Journal of Medical Genetics*.

Lo studio ha almeno due importanti implicazioni. La prima è la conferma di un dato recentemente suggerito da un gruppo di ricerca anglosassone, che aveva individuato in bambini americani il coinvolgimento del cromosoma 15 nella dislessia. La seconda implicazione è che quest'area del genoma risulta in grado di influenzare la suscettibilità alla dislessia indipendentemente dalle caratteristiche culturali dei diversi Paesi in cui un bambino può trovarsi a vivere. Pertanto, indipendentemente dal grado di difficoltà grammaticali e dalle regole di lettura della lingua a cui un bambino viene esposto, l'area cromosomica indagata dagli studiosi sembra essere tra i 'colpevoli' del disturbo. Gli studi condotti negli ultimi anni su famiglie di dislessici e sui gemelli confermano in buona misura la predisposizione genetica della dislessia evolutiva. Un risultato concorde fra i vari studi è infatti l'aumentata probabilità per un bambino che ha un genitore o un parente stretto con problemi di lettura di avere a sua volta problemi nell'imparare a leggere.

La dislessia è una patologia in cui bambini dotati di normale intelligenza incontrano difficoltà di lettura e scrittura di gravità variabile, dovute a un problematico utilizzo dei fonemi, cioè dei suoni semplici, i veri e propri 'mattoni' costitutivi delle parole. Questa condizione, che colpisce circa il 5% degli individui, è in parte determinata da fattori ambientali e in parte genetici, tanto da essere trasmessa all'interno delle famiglie. La base genetica della dislessia,

al pari di altre condizioni cliniche complesse come l'ipertensione o la depressione, è tuttavia assai difficile da studiare, perché concorrono probabilmente più geni a svolgere un ruolo causale e ciascuno di essi non è da solo sufficiente a determinare la malattia.

“Questo risultato avrà futuri sviluppi”, fa notare la Dr.ssa Marino, “la ricerca proseguirà nell'intento di identificare in modo ancor più accurato sul cromosoma 15 i geni alterati, cioè le unità più piccole codificanti del genoma umano, coinvolti nella dislessia. La conoscenza delle alterazioni genetiche può aiutare a chiarire i meccanismi che determinano la dislessia.” Quali sono quindi le nuove prospettive della ricerca in questo campo? “Un'importante sfida nell'immediato futuro”, continua la Marino, “è rappresentata dal riuscire a comprendere esattamente quali componenti della dislessia siano determinate dai geni identificati. Questo significa anche comprendere quali funzioni di percezione e di analisi psicologica sono influenzate dalle varianti genetiche identificate dal nostro lavoro: riteniamo che la dislessia possa essere la conseguenza di alcuni errori di percezione dei segni grafici propri della scrittura, di associazione tra tali segni e i suoni che ad essi corrispondono, o di un difetto della capacità attentiva. E percezione ed associazione tra simboli e suoni sono in buona misura influenzate da fattori genetici”.

L'unitarietà dei processi che conducono alla dislessia, dimostrata su base genetica dal gruppo dell'Istituto Scientifico Eugenio Medea, è a sua volta in accordo con alcuni studi di funzionalità dell'encefalo precedentemente svolti al San Raffaele, nei quali si mostrava che adulti con dislessia appartenenti a culture diverse mostravano le stesse modalità di attivazione cerebrale anomala durante la lettura di parole relative alle loro specifiche culture linguistiche. “Sappiamo che questa è una malattia complessa, in cui fattori genetici ed ambientali contribuiscono ad aumentare la possibilità che si manifesti”, commenta il Prof. Marco Battaglia della facoltà di Psicologia dell'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano. “Tale conferma è dunque estremamente preziosa, soprattutto considerando che siamo in un campo, quello della genetica dei disturbi complessi, in cui avere una convergenza di dati tra diversi laboratori di ricerca può risultare talvolta difficile”.

## SCHEDA

### *1. DEFINIZIONE DEL PROBLEMA*

Difficoltà significativa nell'apprendimento della lettura in presenza di un livello cognitivo e di un'istruzione adeguati e in assenza di problemi neurologici e sensoriali. I bambini con dislessia sono intelligenti, non hanno problemi visivi o uditivi ma non apprendono a leggere in modo sufficientemente corretto e fluido: le loro prestazioni nella lettura risultano nel complesso molto al di sotto del livello che ci si aspetterebbe in base all'età, alla classe frequentata e al livello intellettuale generale. Queste difficoltà solitamente condizionano anche in modo pesante le prestazioni scolastiche.

## *2. COME SI MANIFESTA*

La lettura può essere piuttosto veloce, ma presentare numerosi errori (omissioni di parole o parti di parola, confusioni, inversioni, sostituzioni di parti di parola o di intere parole), oppure può essere nel complesso sufficientemente corretta, ma molto lenta (non viene automatizzata la decodifica grafema-fonema); spesso i bambini dislessici manifestano difficoltà nel comprendere quanto leggono e nelle materie di studio devono rileggere più volte il brano per capire il contenuto. Bisogna quindi considerare due parametri fondamentali nella valutazione della lettura: la correttezza e la rapidità. Sulla base del tipo di errori e dei tempi di lettura esistono sottoclassificazioni dei vari tipi di dislessia (esempio Bakker: lettura molto lenta ma corretta P, o lettura piuttosto veloce, ma con numerosi errori L, oppure lenta e scorretta M). Spesso alla dislessia sono associate ulteriori difficoltà, quali la disortografia, la disgrafia e, a volte, lievi difficoltà nel linguaggio orale (fatica a recuperare termini appropriati o nel memorizzare parole nuove) e nel calcolo (soprattutto mentale, nella memorizzazione delle tabelline).

## *3. PREVALENZA*

In Italia: dal 3 al 5% - in una classe di 25 bambini è probabile che 1-2 manifestino il disturbo. Nei paesi di lingua anglosassone: fino al 17%. Sembra che il disturbo riguardi più i maschi che le femmine.

## *4. DISTURBO ANCORA POCO RICONOSCIUTO*

Il problema risulta evidente in seconda - terza elementare (alcuni segni si possono osservare nella scuola materna, come la presenza

di significative difficoltà nel manipolare i suoni nelle rime, nelle filastrocche...) Non sempre gli approfondimenti diagnostici vengono svolti tempestivamente (ancora tanti bambini accedono ai servizi alla fine della scuola elementare o alla scuola media), a causa di una sbagliata interpretazione o sottovalutazione del problema (si parla ancora di pigrizia, demotivazione, disagio psicologico). Disagi psicologici, difficoltà comportamentali e demotivazione nei confronti della scuola si ritrovano a volte associati al disturbo, ma rappresentano dei correlati o delle conseguenze della dislessia, non la causa.

## *5. FUNZIONI IMPLICATE*

La dislessia deriva da una cattiva attivazione e organizzazione di una serie di funzioni che, se ben coordinate, permettono di passare dalla percezione di un testo scritto all'identificazione delle lettere e delle parole e poi all'estrazione di un significato. Le funzioni deficitarie implicate nel processo possono essere diverse nei diversi casi e con esse varia la gravità del disturbo. Le principali funzioni implicate nella lettura sono quelle di tipo linguistico e visuo-percettivo:

- funzioni linguistiche: ridotta capacità di percepire, distinguere e manipolare i suoni del linguaggio (deficit fonologico e metafonologico): difficoltà nel distinguere chiaramente i suoni che compongono le parole, nell'associare il suono alla lettera corrispondente, nel mettere insieme i suoni per formare parole.

- funzioni di percezione visiva e di focalizzazione attentiva: deficit di processamento percettivo dell'informazione visiva (inversioni di lettere, errori di specularità, percezione delle parole sovrapposte o in movimento), ridotta abilità di focalizzazione su singoli elementi.

## *6. SI PUO' FARE QUALCOSA?*

Riabilitazione: un trattamento riabilitativo tempestivo consente di rafforzare o riattivare le funzioni deficitarie e potenziare le altre presenti. Sono possibili due tipi di intervento:

- puntare sull'automatizzazione dei processi di lettura (aumento della correttezza e rapidità nell'accesso al testo)

- aiutare il bambino ad utilizzare le strategie acquisite, ad organizzarsi meglio di fronte a testi complessi e a mettere in atto accorgimenti che lo aiutino nello studio

Scuola: gli insegnanti dovrebbero conoscere il problema e tenerne conto nella valutazione degli elaborati scritti dei bambini e nella presentazione delle prove di verifica (es. per la lettura: accordarsi con il bambino riguardo alla lettura ad alta voce in classe, non penalizzarlo in caso di errori o lentezza; nei compiti scritti: concedere un po' di tempo in più rispetto alla classe nello svolgimento dei testi, invitare il bambino ad autocorreggere il testo, tenere distinta la valutazione della forma da quella del contenuto; nelle prove di verifica scritte presentare i testi in un carattere piuttosto grande e su pagine non troppo dense...). A volte è necessario l'insegnante di sostegno, a volte è superfluo (dipende da diverse variabili, di cui lo specialista tiene conto: numero di bambini in classe, presenze delle insegnanti, gravità del disturbo, disposizione psicologica del bambino e delle insegnanti...).

Famiglia: spesso i bambini con dislessia non sono autonomi nello svolgimento dei compiti a casa ed è faticoso per un genitore seguirli in attività che generalmente sono molto pesanti. In alcuni casi è necessaria la presenza di una persona esterna che segua il bambino a casa; in altri, quando il disturbo non è troppo evidente, è bene che il bambino impari ad organizzarsi il più possibile in autonomia (utilizzando anche ausili, quali il registratore o il computer).

#### *7. TRATTAMENTI RIABILITATIVI EFFETTUATI PRESSO L'ISTITUTO SCIENTIFICO "EUGENIO MEDEA - ASSOCIAZIONE "LA NOSTRA FAMIGLIA"*

- metodo logopedico tradizionale: punta sull'allenamento del processo di lettura, sull'attivazione di abilità linguistiche correlate e sul miglioramento delle abilità metafonologiche (percezione, costruzione, manipolazione suoni). Adeguato per bambini più piccoli, con difficoltà di apprendimento della lettura e della scrittura e difficoltà linguistiche associate. Durata: 1-2 anni.

- metodo Bakker: prevede l'utilizzo del personal computer che presenta al bambino parole di diversa lunghezza, complessità e frequenza da leggere il più velocemente possibile. Agisce soprattutto

sulle funzioni legate all'analisi visiva, all'attenzione e alla capacità di “mettere a fuoco” rapidamente e correttamente le parti da leggere. Adeguato per bambini di diversa età, con difficoltà di lettura, con e senza difficoltà di scrittura associate. Durata: almeno 4 mesi.

- metodo Geiger-Lettvin: trattamento che si può fare a casa. Il bambino dovrebbe lavorare autonomamente e scegliere il tipo di attività che preferisce ma che non è abituato a fare. Prevede: l'utilizzo di una mascherina che si fa scorrere sul testo e che favorisce la focalizzazione della parola da leggere, mascherando tutto quello che sta intorno; l'esecuzione di compiti di coordinazione oculo-manuale fine, che permettono al bambino di lavorare in uno spazio percettivo ristretto (es. scrivere, dipingere, disegnare, infilare perline, cucire, modellismo, lego, plastilina...). Adeguato per bambini di qualsiasi età, in particolare per quelli che hanno anche difficoltà in ambito visuoperceptivo e attentivo-visivo. Durata: almeno 6 mesi.

Studio pubblicato sul numero di gennaio della rivista Journal of Medical Genetics, 41: 42-46, 2004 A locus on 15q15-15qter influences dyslexia: further support from a transmission/disequilibrium study in an Italian-speaking population. Journal of Medical Genetics

*I coautori dello studio della Marino sono:*

Roberto Giorda, Laura Vanzin, Maria Nobile, Maria Luisa Lorusso, Cinzia Baschiroto, Laura Riva e Massimo Molteni dell'IRCCS “Eugenio Medea” di Bosisio Parini (Lc) e Marco Battaglia della facoltà di Psicologia dell'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano.

*La scheda è stata curata da:*

Maria Luisa Lorusso, Antonio Salandi, Cecilia Marino e Massimo Molteni

