

ORGANIGRAMMA DELLA CONSENSUS CONFERENCE

RESPONSABILE DEL PROGETTO

Alfonso Mele

Istituto Superiore di Sanità, Roma

COMITATO PROMOTORE

CNESPS, Reparto di epidemiologia clinica e linee guida, Istituto Superiore di Sanità, Roma

COORDINATORI

Franca D'Angelo

Istituto Superiore di Sanità, Roma

Salvatore De Masi

Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze

Eleonora Lacorte

Istituto Superiore di Sanità, Roma

COMITATO TECNICO-SCIENTIFICO

Daniela Brizzolaro

Dipartimento di Medicina della Procreazione e dell'Età Evolutiva, Università di Pisa

Anna Giulia De Cagno

Servizio Professionale Riabilitazione, ASL Roma D

Maria Luisa Lorusso

Unità di Psicologia e Neuropsicologia cognitiva, IRCCS E. Medea, Associazione la Nostra Famiglia, Bosisio Parini

Enrica Mariani

Società Scientifica Logopedisti Italiani

Roberta Penge

Dipartimento Scienze Neurologiche Psichiatriche e Riabilitative dell'Età Evolutiva, Sapienza Università di Roma

Alessandra Pinton

Azienda ULSS 17 Regione Veneto

Tiziana Rossetto

Servizio di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Socio Sanitaria Locale 10, Veneto

Ciro Ruggerini

Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Modena

Cristiano Termine

Unità di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università degli Studi dell'Insubria, Varese

Patrizio E Tressoldi

Dipartimento di Psicologia Generale, Università di Padova

Stefano Vicari

Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Pierluigi Zoccolotti

Dipartimento di Psicologia, Sapienza Università di Roma

RELATORI DELLA CONFERENZA

Tiziana Rossetto

Federazione Logopedisti Italiani

Ciro Ruggerini

Responsabile del Modulo di Psicopatologia dello Sviluppo e dell'Apprendimento, Azienda Ospedaliero
Universitaria Policlinico di Modena

Patrizio Tressoldi

Dipartimento di Psicologia Generale, Università di Padova

COAUTORI

Lorenzo Bassani

Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università di Modena e Reggio Emilia

Maria Valeria Di Martino

Azienda Ospedaliera Monaldi, Napoli

Cristina Foglia

Società Scientifica Logopedisti Italiani

Filippo Gasperini

IRCCS Stella Maris Calambrone, Pisa

David Giofrè

Dipartimento di Psicologia Generale, Università di Padova

Sanne Kalsbeek

Cooperativa Sociale Arcobaleno, Reggio Emilia

Sumire Manzotti

Cooperativa Sociale Arcobaleno, Reggio Emilia

Moreno Marazzi

Centro F.A.R.E., Perugia e Cooperativa Imparole, Roma

Anna Maria Re

Università degli Studi di Padova

Francesco Sella

Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione, Università di Padova

Chiara Ubertini

Dipartimento Scienze Neurologiche Psichiatriche e Riabilitative dell'Età Evolutiva, Sapienza Università di Roma

Mirta Vernice

Università Milano Bicocca

GIURIA

Presidente

Ernesto Vitiello

Studio Mondini Rusconi, Milano

Panel

Laura Breda

Azienda Servizi Sanitari 6 Friuli Occidentale, Pordenone

Carlo Bùffoli

Agenzia giornalistica CB-COM, Milano

Francesco Cardona

Sapienza Università di Roma, Roma

Sergio Carlomagno

Università di Trieste, Trieste

Giulio Corrivetti

Azienda Sanitaria Locale Salerno 2, Salerno

Maristella Craighero

Associazione Italiana Dislessia, Bologna

Barbara De Mei

Istituto Superiore di Sanità, Roma

Marina Dieterich

Azienda Sanitaria Locale 6, Livorno

Mario Marchiori

Unità Locale Socio Sanitaria 3, Regione Veneto, Vicenza

Luigi Marotta

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Edoardo Micheletti

Presidio ospedaliero Livorno, Livorno

Lamberto Pressato

Agenzia Regionale Socio Sanitaria del Veneto, Venezia

Mario Serrano

Azienda Sanitaria Locale 6, Livorno

Nicola Vanacore

Istituto Superiore di Sanità, Roma

Maria Vittoria Zoccai

Scuola Mazzini, Roma

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Franca D'Angelo

Istituto Superiore di Sanità

Paola Laricchiuta

Istituto Superiore di Sanità

Eleonora Lacorte
Istituto Superiore di Sanità

Cristina Morciano
Istituto Superiore di Sanità

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Linda Agresta
Istituto Superiore di Sanità

Simona Crateri
Istituto Superiore di Sanità

Giuseppina Iantosca
Istituto Superiore di Sanità

Antonella Marzolini
Istituto Superiore di Sanità

Sommario

<u>INTRODUZIONE.....</u>	<u>2</u>
<u>METODI.....</u>	<u>3</u>
<u>RISPOSTE AI QUESITI E RACCOMANDAZIONI.....</u>	<u>8</u>
<u>Considerazioni di ordine generale.....</u>	<u>8</u>
<u>Raccomandazioni per la ricerca.....</u>	<u>8</u>
<u>QUESITI A.....</u>	<u>8</u>
<u>Risultati ricerca di letteratura.....</u>	<u>8</u>
<u>QUESITO A1.....</u>	<u>8</u>
<u>Motivazioni.....</u>	<u>8</u>
<u>Criterio della discrepanza</u>	<u>8</u>
<u>Dislessia</u>	<u>9</u>
<u>Disortografia</u>	<u>9</u>
<u>Discalculia</u>	<u>9</u>
<u>Cut-off.....</u>	<u>9</u>
<u>Uso dei punteggi di deviazione.....</u>	<u>9</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q A1).....</u>	<u>9</u>
<u>Raccomandazioni per la ricerca (Q A1).....</u>	<u>10</u>
<u>QUESITO A2.....</u>	<u>11</u>
<u>Motivazioni.....</u>	<u>11</u>
<u>Dislessia</u>	<u>11</u>
<u>Disortografia</u>	<u>11</u>
<u>Discalculia.....</u>	<u>11</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q A2).....</u>	<u>11</u>
<u>QUESITO A3.....</u>	<u>12</u>
<u>Motivazioni.....</u>	<u>12</u>
<u>Dislessia.....</u>	<u>12</u>
<u>Disortografia.....</u>	<u>12</u>
<u>Discalculia.....</u>	<u>12</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q A3).....</u>	<u>12</u>
<u>Bibliografia Q A1-2-3.....</u>	<u>14</u>
<u>QUESITI B.....</u>	<u>18</u>
<u>QUESITO B1.....</u>	<u>18</u>
<u>QUESITO B2</u>	<u>24</u>
<u>Premessa.....</u>	<u>24</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B2).....</u>	<u>24</u>
<u>Motivazioni a Raccomandazioni per la ricerca (Q B2).....</u>	<u>25</u>
<u>Raccomandazioni per la ricerca (Q B2).....</u>	<u>25</u>
<u>Bibliografia B2.....</u>	<u>27</u>
<u>QUESITO B3</u>	<u>28</u>
<u>Premessa</u>	<u>28</u>
<u>Motivazioni.....</u>	<u>28</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (QB3).....</u>	<u>28</u>

<u>Bibliografia B3.....</u>	<u>29</u>
<u>QUESITO B4.....</u>	<u>30</u>
<u>Premessa.....</u>	<u>30</u>
<u>Motivazioni.....</u>	<u>30</u>
<u>Prognosi del disturbo</u>	<u>30</u>
<u>Prognosi psicopatologica</u>	<u>30</u>
<u>Prognosi scolastica-lavorativa</u>	<u>30</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B4).....</u>	<u>30</u>
<u>Raccomandazioni per la ricerca (Q B4).....</u>	<u>31</u>
<u>Bibliografia B4.....</u>	<u>32</u>
<u>QUESITO B5.....</u>	<u>33</u>
<u>Premessa.....</u>	<u>33</u>
<u>Motivazioni.....</u>	<u>33</u>
<u>Comorbidità tra DSA e disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività (ADHD).....</u>	<u>33</u>
<u>Comorbidità tra dislessia e disturbi specifici del linguaggio</u>	<u>33</u>
<u>Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B5).....</u>	<u>33</u>
<u>Raccomandazioni per la ricerca (Q B5).....</u>	<u>33</u>
<u>Bibliografia Q B5.....</u>	<u>34</u>
<u>Bibliografia C.....</u>	<u>37</u>
<u>QUESITI D.....</u>	<u>38</u>

INTRODUZIONE

I Disturbi di Apprendimento esaminati da questa Consensus Conference interessano quella condizione clinica evolutiva di difficoltà di apprendimento della lettura, scrittura e calcolo che si manifesta con l'inizio della scolarizzazione. Sono pertanto escluse le patologie di apprendimento acquisite. I riferimenti internazionali utilizzati nella definizione e classificazione dei Disturbi Specifici dell'Apprendimento (DSA) sono rappresentati da:

- ICD 10 (F81 Disturbi evolutivi specifici delle abilità scolastiche)
- DSM IV TR (315 Disturbi dell'apprendimento)

Si tratta di disturbi che coinvolgono uno specifico dominio di abilità, lasciando intatto il funzionamento intellettuale generale. Essi infatti interessano le competenze strumentali degli apprendimenti scolastici.

Sulla base del deficit funzionale vengono comunemente distinte le seguenti condizioni cliniche:

- Dislessia, disturbo nella lettura (intesa come abilità di decodifica del testo);
- Disortografia, disturbo nella scrittura (intesa come abilità di codifica fonografica e competenza ortografica);
- Disgrafia, disturbo nella grafia (intesa come abilità grafo-motoria);
- Discalculia, disturbo nelle abilità di numero e di calcolo (intese come capacità di comprendere ed operare con i numeri).

Le disfunzioni neurobiologiche, alla base dei disturbi, interferiscono con il normale processo di acquisizione della lettura, della scrittura e del calcolo. I fattori ambientali - rappresentati dalla scuola, dall'ambiente familiare e dal contesto sociale - si intrecciano con quelli neurobiologici e contribuiscono a determinare il fenotipo del disturbo e un maggiore o minore disadattamento.

Il DSA è un disturbo “cronico”, la cui espressività si modifica in relazione all'età ed alle richieste ambientali: si manifesta con caratteristiche diverse nel corso dell'età evolutiva e delle fasi di apprendimento scolastico. La sua prevalenza appare maggiore nella scuola primaria e secondaria di primo grado. L'espressività clinica è inoltre in funzione della complessità ortografica della lingua scritta. Questa caratteristica, che differenzia le lingue “opache” come ad esempio l'inglese (relazione complessa e poco prevedibile tra grafemi e fonemi) dalle lingue “trasparenti” come ad esempio l'italiano (relazione prevalentemente diretta e biunivoca tra fonemi e grafemi corrispondenti) condiziona i processi utilizzati per leggere, gli strumenti di valutazione clinica e i percorsi riabilitativi, non consentendo un diretto e totale trasferimento dei dati scientifici derivati da studi su casistiche anglofone.

La definizione di una diagnosi di DSA avviene in una fase successiva all'inizio del processo di apprendimento scolastico. E', infatti, necessario che sia terminato il normale processo di insegnamento delle abilità di lettura e scrittura (fine 2^a primaria) e di calcolo (fine 3^a primaria).

Un'anticipazione eccessiva della diagnosi aumenta in modo significati la rilevazione di falsi positivi. Tuttavia è possibile individuare fattori di rischio (personali e familiari) ed indicatori di ritardo di apprendimento che possono consentire l'attuazione di attività ed interventi mirati e precoci e garantire una diagnosi tempestiva.

Una caratteristica rilevante nei DSA è la comorbilità. È frequente infatti accertare la compresenza nello stesso soggetto di più disturbi specifici dell'apprendimento o la compresenza di

altri disturbi neuropsicologici (come l'ADHD, disturbo dell'Attenzione con Iperattività) e psicopatologici (Ansia, Depressione e Disturbi della Condotta).

I DSA mostrano una prevalenza oscillante tra il 2.5 ed il 3.5% della popolazione in età evolutiva, per la lingua italiana. I dati parziali di una ricerca epidemiologica, ancora in atto e in forma coordinata in diverse Regioni Italiane, indicano il valore di 3,1 % di prevalenza per il disturbo di dislessia nella classe quarta della Scuola primaria. Di fatto, anche se ancora non esiste uno specifico osservatorio epidemiologico nazionale, le informazioni che provengono dai Servizi indicano che i DSA rappresentano quasi il 30% degli utenti dei Servizi di Neuropsichiatria Infantile in età scolare ed il 50% circa degli individui che effettuano un intervento riabilitativo. I DSA sono attualmente sottodiagnosticati, riconosciuti tardivamente o confusi con altri disturbi.

I DSA hanno infine un importante impatto sia a livello individuale (frequente abbassamento del livello curricolare conseguito e/o prematuro abbandono scolastico nel corso della scuola secondaria di secondo grado), sia a livello sociale (riduzione della realizzazione delle potenzialità sociali e lavorative dell'individuo).

Sono in aumento le evidenze scientifiche sull'efficacia della presa in carico e degli interventi riabilitativi nella riduzione dell'entità del disturbo e/o nel rendimento scolastico (misura del funzionamento adattivo in età evolutiva), nonché nella prognosi complessiva (psichiatrica e sociale) a lungo termine. La precocità e tempestività degli interventi appaiono sempre più spesso in letteratura tra i fattori prognostici positivi. A queste finalità sono chiamate più figure professionali e istituzioni, a seconda del ruolo rivestito nei diversi momenti dello sviluppo ed apprendimento e delle espressioni sintomatiche con cui il disturbo può rendersi evidente. Il Pediatra tiene conto degli indicatori di rischio alla luce dei dati anamnestici, accoglie i segnali di difficoltà scolastiche significative riportate dalla famiglia e la indirizza agli approfondimenti specialistici. Gli Insegnanti, opportunamente formati, possono individuare gli alunni con persistenti difficoltà negli apprendimenti e segnalarle alla famiglia, indirizzandola ai Servizi Sanitari per gli appropriati accertamenti, nonché avviare gli opportuni interventi didattici. I Servizi Specialistici per l'Età Evolutiva (ad esempio i Servizi di Neuropsichiatria Infantile) sono attivati per la valutazione e la diagnosi dei casi che pervengono a consultazione, nonché predispongono un'adeguata presa in carico per i soggetti che vedono confermato il quadro clinico di DSA.

L'implementazione di prassi cliniche condivise per la diagnosi, che prevedano l'utilizzo di protocolli di valutazione basati su prove standardizzate a livello nazionale, così come di modalità di trattamento scientificamente orientate, può consentire un livello di assistenza più efficace e omogeneo per i soggetti con DSA. Permette, inoltre, la rilevazione nazionale delle necessità diagnostiche e terapeutiche per questi disturbi (in termini di risorse umane ed economiche) e l'avvio di un percorso di ricerca sistematica sull'efficacia e l'efficienza degli interventi terapeutici nella popolazione di lingua italiana. L'adozione di criteri diagnostici scientificamente basati, può contribuire inoltre a distinguere i DSA dalle altre difficoltà curricolari aspecifiche, connesse di solito a fattori relativi al contesto familiare, ambientale e culturale dello studente, nonché dalle difficoltà di apprendimento, che sono conseguenza di ritardo mentale o deficit neurologici, sensoriali o motori.

Questa Consensus Conference infine viene ad inserirsi in un particolare momento della politica scolastica e sanitaria italiana data la concomitante promulgazione della Legge 8 ottobre 2010, n°170 (Nuove norme in materia di disturbi specifici di apprendimento in ambito scolastico) che definisce i

diritti ed indica iniziative e misure necessarie per un'adeguata promozione dello sviluppo delle caratteristiche di questi pazienti. In conclusione, le raccomandazioni cliniche prodotte da questa Conferenza di Consenso, pur avendo come priorità l'assistenza sanitaria di questi giovani pazienti, vengono ad inserirsi in un particolare contesto sociale e culturale ricco di iniziative e di aperto dibattito culturale e scientifico.

METODI

La conferenza di consenso è stata realizzata secondo lo standard definito dal Consensus Development Program dei National Institutes of Health (NIH) statunitensi. La metodologia seguita è descritta nel manuale metodologico “Come organizzare una conferenza di consenso”.

Le figure coinvolte e i loro compiti

Nella promozione, organizzazione e svolgimento della conferenza di consenso sono stati coinvolti diversi soggetti, i cui compiti sono di seguito descritti sinteticamente.

Il **comitato promotore** (composto da rappresentanti dell’Istituto Superiore di Sanità, da esperti indipendenti e da rappresentanti delle associazioni dei familiari) si è occupato di:

- promuovere la conferenza;
- organizzarne le varie fasi all’interno di un programma;
- individuare i membri del comitato tecnico-scientifico;
- individuare i membri del *panel* giuria;
- formulare, in accordo con il comitato tecnico-scientifico, i quesiti;
- fornire le indicazioni e il supporto metodologico agli esperti per la preparazione delle relazioni da presentare al *panel* giuria.

Il **comitato tecnico-scientifico**, composto da membri di riconosciuta esperienza e rappresentatività (tra cui neuropsichiatri infantili, psichiatri, neurologi, psicologi e logopedisti) individuati e invitati dal comitato promotore, si è occupato di:

- formulare, in accordo con il comitato promotore, i quesiti;
 - designare al proprio interno gli esperti che prepareranno e presenteranno le relazioni sui singoli quesiti al *panel* giuria durante la conferenza di consenso.

Il **panel giuria**, composto da 16 membri selezionati dal comitato promotore sulla base di criteri di autonomia intellettuale, rappresentatività, autorità in campo scientifico e levatura morale e culturale in modo da garantire la necessaria multidisciplinarietà e multiprofessionalità, ha avuto il compito di:

- sottoscrivere un regolamento di discussione che descrivesse le procedure da applicare all’interno del *panel* stesso;
- leggere le relazioni preparate dagli esperti;
- assistere alla presentazione e alla discussione delle relazioni durante la celebrazione della conferenza di consenso;
- discutere, redigere e approvare il documento preliminare di consenso da presentare al momento della chiusura della conferenza;
- redigere e approvare il documento definitivo di consenso secondo le modalità e i tempi previsti dal regolamento.

All’interno del *panel* giuria è stato identificato un comitato di scrittura che ha provveduto alla redazione del documento definitivo, integrando le raccomandazioni del documento preliminare con le motivazioni e i commenti.

Gli **esperti** sono stati selezionati in base alle loro competenze specifiche sui diversi temi da trattare individuati dal comitato promotore e dal comitato tecnico-scientifico, ovvero:

- la valutazione delle modalità diagnostiche attualmente in uso;
- l'inquadramento epidemiologico dei fattori di rischio associati all'insorgenza di DSA ed eventuali strumenti idonei alla loro identificazione;
- i vantaggi e i limiti degli interventi attualmente disponibili;
- l'analisi dei migliori modelli organizzativi e di fornitura di servizi.

Gli esperti hanno redatto relazioni di sintesi delle prove scientifiche disponibili per ciascun tema loro assegnato, relazioni che sono state consegnate alla giuria circa un mese prima della celebrazione della conferenza e che sono state successivamente presentate durante la discussione pubblica. Le relazioni sono state elaborate sulla base di una revisione della letteratura effettuata mediante una serie di strategie di ricerca sviluppate in modo sistematico dagli esperti documentalisti del Settore Documentazione dell'Istituto Superiore di Sanità. Tutti gli studi selezionati sono stati sottoposti ad una valutazione qualitativa da parte di personale competente nella materia, opportunamente formato. Le informazioni estratte dai singoli studi sono state sintetizzate in tabelle specifiche per quesito clinico e disegno di studio. Per facilitare la convergenza di competenze multidisciplinari, più esperti e gli stessi valutatori della letteratura hanno collaborato alla stesura delle relazioni, mentre un solo autore le ha poi presentate alla conferenza, figurando come relatore nel programma. Prima della consegna alla giuria le relazioni sono state messe a disposizione di altri esperti per consentire un processo di *peer review* interna. Le fasi di preparazione del materiale da parte degli esperti e di circolazione delle bozze delle relazioni sono state curate dai coordinatori della conferenza; la segreteria organizzativa, a sua volta, ha coordinato le fasi logistiche e operative della conferenza.

Le domande per la giuria

Il comitato tecnico-scientifico, in accordo con il comitato promotore, ha definito i quesiti ai quali la giuria doveva dare risposta nel proprio documento conclusivo (vedi paragrafo successivo, Le fasi dell'organizzazione):

A1 Quali sono i criteri diagnostici (lettura, ortografia/compitazione, calcolo) necessari per formulare la diagnosi di DSA?

A2 Quali sono i parametri (accuratezza e velocità di lettura, ecc.) da utilizzare per la valutazione delle prestazioni di lettura, ortografia/compitazione e calcolo ai fini della diagnosi di DSA?

A3 Quali tipi di prove e quali indici psicometrici è opportuno utilizzare per la valutazione di lettura, ortografia/compitazione e calcolo nei disturbi di apprendimento scolastico?

B1 Quali sono i fattori di rischio associati a DSA e/o allo sviluppo di DSA?

B2 Quali strumenti sono efficaci per l'individuazione dei bambini a rischio di DSA?

B3 Esistono interventi in grado di modificare la storia naturale della malattia?

B4 Qual è l'evoluzione in età adolescenziale e adulta dei DSA (cambiamenti dei processi di lettura, ortografia/compitazione, calcolo; associazione con disturbi mentali; capacità di reddito, ecc.)?

B5 Esistono evidenze che la presenza di altri disturbi specifici dell'apprendimento o altri disturbi evolutivi in comorbidità con i DSA modifichi la storia naturale della malattia, rispetto ai DSA isolati?

C1 Esistono prove di efficacia sugli esiti di interventi abilitativi e/o riabilitativi sui DSA?

C2 Rispetto alle caratteristiche anagrafiche e cliniche iniziali, esistono differenze tra interventi abilitativi e riabilitativi?

C3 Se esistono prove di efficacia sugli esiti di interventi abilitativi e riabilitativi qual è l'età limite interessata?

D1 Qual è la configurazione ottimale dei servizi destinati all'identificazione e al trattamento delle persone con diagnosi di DSA (in termini di strutture, personale e modalità di intervento)?

D2 Qual è il percorso ottimale delle persone con diagnosi di DSA dal momento della presa in carico e quali sono le figure professionali coinvolte?

Le fasi dell'organizzazione

Il formato utilizzato per realizzare la conferenza di consenso è quello standard sviluppato dai National Institutes of Health statunitensi. Se ne indicano sinteticamente le fasi principali.

Il comitato promotore ha individuato e invitato sia i membri del comitato tecnico-scientifico sia i membri della giuria, identificando poi, sulla base dei quesiti formulati da parte del comitato tecnico-scientifico, una serie di temi sui quali invitare gli esperti a produrre le proprie relazioni.

Il comitato tecnico-scientifico ha individuato al proprio interno i nominativi degli esperti che sono stati formalmente invitati a partecipare alla conferenza da parte del comitato promotore.

Gli esperti, in base alle indicazioni metodologiche fornite dal comitato promotore (vedi paragrafo *La preparazione delle relazioni degli esperti*) hanno raccolto le prove scientifiche disponibili sugli argomenti loro assegnati e hanno preparato le relazioni, che sono state consegnate alla giuria nel mese precedente la conferenza.

La conferenza si è svolta nell'arco di una giornata e mezzo. Nel corso della prima giornata, alla presenza della giuria, gli esperti invitati hanno presentato le proprie relazioni in un dibattito pubblico che ha previsto uno spazio dedicato alla discussione.

Al termine delle presentazioni, durante la serata del primo giorno, la giuria si è riunita a porte chiuse per redigere e approvare una bozza delle raccomandazioni, sulla base delle procedure stabilite nel regolamento.

Il documento preliminare è stato presentato a tutti i partecipanti nella mattina del secondo giorno, al termine della conferenza.

Nel mese successivo il comitato di scrittura nominato dalla giuria ha stilato il documento definitivo di consenso, integrando le raccomandazioni contenute nel documento preliminare con le relative motivazioni. Una volta approvato dalla giuria, il documento definitivo è stato pubblicato sul sito del Sistema nazionale per le linee guida.

La preparazione delle relazioni degli esperti

Per favorire il lavoro degli esperti e garantire l'uniformità nella presentazione delle prove scientifiche sui diversi argomenti, l'Istituto Superiore di Sanità ha realizzato una revisione sistematica della letteratura per ciascuna delle aree tematiche oggetto della conferenza.

Sulla base dei quesiti concordati dal comitato promotore e dal comitato tecnico-scientifico è stata condotta una revisione della letteratura aggiornata a Giugno 2010, interrogando le banche dati PubMed, Embase, Cochrane Database of Systematic Reviews e PsycINFO.

I termini chiave utilizzati nella strategia di ricerca per definire il disturbo di riferimento sono i seguenti: ((Learning Disorders) OR Dyslexia OR Reading OR Writing OR Mathematics) NOT ((Dyslexia, Acquired) OR (Alexia, Pure)).

Sono stati esclusi gli studi riguardanti la dislessia acquisita. Sono stati inclusi gli studi in lingua inglese e italiana, pubblicati tra Gennaio 1990 e Giugno 2010 e condotti su soggetti di età non superiore ai 44 anni.

Le strategie complete per singolo quesito e per banca dati sono disponibili sul sito web: www.snlg-iss.it
Il comitato promotore ha fornito agli esperti e ai valutatori precise indicazioni metodologiche su come selezionare le fonti da includere in bibliografia e alcune griglie sinottiche all'interno delle quali sintetizzare le caratteristiche principali e i risultati degli studi selezionati.

Valutazione e selezione della letteratura

Sono stati seguiti i seguenti criteri generali di inclusione:

- revisioni sistematiche con o senza meta-analisi; studi primari a disegno sperimentale (ossia sono stati esclusi *case report*, *case series*, revisioni non sistematiche, opinioni degli esperti);
- se erano disponibili più revisioni sistematiche sullo stesso argomento con una sostanziale sovrapposizione tra gli studi inclusi è stata considerata solo la più recente;
- se più revisioni hanno incluso studi sostanzialmente diversi è stata inclusa la revisione che presentava la maggiore validità metodologica;
- nella eventuale selezione tra più revisioni sistematiche è stata valutata anche la coerenza dei risultati tra esse;
- la scelta degli studi primari è stata motivata dalla presenza di criteri di validità interna (adeguatezza del disegno di studio, dell'analisi statistica, della presentazione dei risultati), di adeguatezza del campione e di trasferibilità dei risultati alla popolazione interessata all'argomento della conferenza.

In aggiunta ai criteri generali sovraesposti, nel caso di alcuni quesiti sono stati adottati ulteriori criteri specifici di inclusione:

- Quesiti B1, B2, B4 e B5: tra gli studi osservazionali sono stati inclusi solamente quelli con un'ampia numerosità campionaria (maggiore a 100 soggetti). Nel caso del quesito B2 sono stati privilegiati tra gli studi osservazionali quelli con una numerosità campionaria maggiore, ma non è stata applicata la soglia minima dei 100 soggetti partecipanti.
- Quesiti B3 e C: sono stati inclusi studi con i seguenti disegni: revisioni sistematiche di *trial* clinici randomizzati controllati (RCT); *trial* clinici randomizzati controllati (RCT); *trial* clinici quasi - randomizzati. Solo per i quesiti C è stato adottato un ulteriore criterio di inclusione relativo alla trasparenza linguistica, applicato esclusivamente a un particolare sottogruppo di studi, secondo cui sono stati inclusi solamente studi condotti in lingue trasparenti (tedesco, danese, italiano, olandese, spagnolo, finlandese, ebraico). Il sottogruppo di studi cui è stato applicato tale criterio era costituito dai *trial* clinici randomizzati controllati e quasi - randomizzati, che indagavano l'efficacia di interventi per il trattamento della dislessia, sensibili alla trasparenza linguistica.

Per sintetizzare le caratteristiche e i risultati principali degli studi selezionati, gli esperti e i valutatori hanno utilizzato delle tabelle sinottiche specifiche per tipo di studio:

- per gli studi diagnostici la tabella richiedeva l'indicazione della citazione bibliografica (studio, anno), degli obiettivi dello studio, della popolazione, dell'*index test* e *reference test*, delle perdite al *follow-up*, dei risultati, della qualità e degli eventuali commenti;
- per gli studi caso-controllo e di coorte la tabella richiedeva l'indicazione della citazione bibliografica (studio, anno), degli obiettivi, della popolazione (numero di soggetti, criteri di inclusione/esclusione), degli interventi/esposizioni, degli *outcome* misurati, del *follow-up*, dei risultati, della qualità e degli eventuali commenti;
- per gli studi clinici randomizzati controllati (RCT) la tabella richiedeva l'indicazione della citazione bibliografica (studio, anno), degli obiettivi, della popolazione (caratteristiche e numero), degli interventi e confronti, del *follow-up*, dei risultati, della qualità e degli eventuali commenti;
- per gli studi prognostici la tabella richiedeva l'indicazione della citazione bibliografica (studio, anno), degli obiettivi dello studio, della popolazione, dei fattori prognostici, del *follow-up*, dei risultati, della qualità e degli eventuali commenti;
- per le revisioni sistematiche la tabella richiedeva l'indicazione della citazione bibliografica (studio, anno), del numero e tipo di studi inclusi, degli obiettivi, della popolazione, degli interventi/confronti e *follow-up*, dei risultati, della qualità e degli eventuali commenti.

In tutti i casi sono stati forniti esempi di compilazione delle tabelle sinottiche.

Il comitato promotore ha fornito anche indicazioni su come strutturare le relazioni, che dovevano prevedere i seguenti capitoli:

- introduzione;
- descrizione;
- limiti degli studi disponibili per quanto riguarda:
 - validità interna (disegno dello studio, modalità di conduzione, precisione dei risultati in termini di significatività statistica e limiti di confidenza);
 - rilevanza clinica delle eventuali differenze riportate nei risultati degli studi (discussione di eventuali discrepanze tra significatività statistica e rilevanza clinica), coerenza tra i risultati di studi diversi sullo stesso argomento e discussione di eventuali incoerenze;
 - trasferibilità dei risultati alla realtà italiana (*setting*, popolazioni, tipi di intervento, diversa organizzazione, eccetera);
- conclusioni.

RISPOSTE AI QUESITI E RACCOMANDAZIONI

Considerazioni di ordine generale

Si precisa che si intendono come equivalenti i seguenti termini: dislessia e disturbo specifico della lettura; disortografia e disturbo specifico della compitazione; discalculia e disturbo specifico delle abilità aritmetiche. Nel testo saranno utilizzati i termini dislessia, disortografia e discalculia. Si precisa che con l'acronimo DSA ci si riferisce ai Disturbi Evolutivi Specifici di Apprendimento, ossia a dislessia, disortografia e discalculia.

La grande variabilità degli standard diagnostici presenti in letteratura per i DSA, che sarà specificatamente affrontata nella trattazione dei quesiti A, rappresenta un limite metodologico di tutta la letteratura scientifica che si occupa di DSA. Infatti un limite considerevole riscontrato nelle revisioni della letteratura condotte sia per i quesiti dell'area B sia per quelli dell'area C è stato il fatto che il percorso diagnostico dei DSA sia caratterizzato dalla mancanza di omogeneità nei criteri diagnostici considerati e dal ricorso ad una grande varietà di test psicometrici che valutano numerose e diverse variabili neuropsicologiche e quindi testano abilità diverse. In passato i sistemi di classificazione diagnostici nosografici internazionali hanno diversamente risolto la complessità dell'operazionalizzazione degli standard diagnostici, contribuendo all'eterogeneità rilevata nelle diagnosi. Nella fase attuale invece la loro evoluzione è verso un'ampia convergenza nella definizione dei criteri diagnostici, verosimilmente preliminare a una maggiore omogeneità nelle direttive diagnostiche dei DSA.

Si segnala che la maggior parte della letteratura scientifica prodotta è riferita a soggetti e prove di lingua inglese, per cui si fonda su una ortografia "opaca"¹ e non "trasparente" come l'italiano e fa riferimento a un diverso sistema scolastico. Questi due elementi (non trasparenza linguistica e differenze di sistema scolastico) riducono la trasferibilità dei dati al contesto italiano, ma nello stesso tempo prospettano delle possibili evoluzioni o proposte già sperimentate in altre condizioni ambientali.

Queste problematiche legate alla diagnosi e alla trasferibilità, rendono difficile appurare con esattezza l'esistenza di una evidenza scientifica nel rapporto di volta in volta indagato nei vari quesiti B e C tra DSA e: fattori di rischio, strumenti di individuazione precoce, prognosi, esiti degli interventi.

Più in generale la problematicità dell'approccio scientifico ai DSA è riconducibile alla complessità di questi disturbi, al cui determinarsi vengono a sommarsi fattori biologici ed ambientali a diversi livelli.

¹ Le lingue "ortograficamente trasparenti" sono quelle in cui il rapporto fra fonemi e grafemi corrispondenti è diretto e biunivoco. Le lingue "ortograficamente opache" sono quelle in cui il rapporto fra fonemi e grafemi è complesso e poco prevedibile. Le lingue naturali manifestano diversi gradi di opacità/trasparenza, che si distribuiscono lungo un continuum: ad esempio l'inglese presenta un elevato grado di opacità, mentre l'italiano mostra un alto livello di trasparenza. Nelle lingue "trasparenti" è possibile leggere la maggior parte delle parole con l'applicazione delle regole di conversione grafema-fonema, mentre nelle lingue "opache", in cui esistono molte parole "irregolari", la lettura delle parole stesse prevede necessariamente che accanto alle regole di conversione siano utilizzate le informazioni recuperabili nel magazzino lessicale. Per queste ragioni i processi di lettura e di scrittura che coinvolgono lingue opache rispetto a lingue trasparenti si differenziano anche nei tempi e nei modi in cui i soggetti apprendono queste competenze. Anche da un punto di vista clinico le prove utilizzate per la valutazione e la diagnosi del disturbo di lettura /scrittura hanno caratteristiche diverse e forniscono dati che vanno interpretati con criteri diversi.

Raccomandazioni per la ricerca

1. Si raccomanda che vengano condotti studi sui DSA su popolazioni a lingua trasparente, al fine di migliorare la qualità e la quantità delle evidenze scientifiche disponibili su tali disturbi anche nelle lingue trasparenti.

QUESITI A

Risultati ricerca di letteratura

Dalla ricerca effettuata sono stati inclusi per i quesiti A un totale di 42 studi, di disegno eterogeneo.

QUESITO A1

Quali sono i criteri diagnostici (lettura, ortografia\compitazione, calcolo) necessari per formulare la diagnosi di DSA?

Motivazioni

Criterio della discrepanza

Secondo l'ICD-10 (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, ossia la Classificazione Internazionale delle Malattie pubblicata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità) (WHO, 1992) è richiesto che il livello delle prestazioni nelle prove di lettura, scrittura o calcolo sia significativamente inferiore a quello atteso in base alla scolarità e al livello intellettuale.

Nella pratica tale criterio è stato applicato secondo due approcci, di seguito riportati, il secondo dei quali più frequentemente adottato nei paesi europei:

1. calcolare valori standard sia per il livello intellettuale che per le prestazioni scolastiche e richiedere che la differenza tra i due valori rispetti un *cut-off* che di solito è posto a 1 o 2 deviazioni standard (DS) o errori standard;
2. porre dei *cut-off* sia per il livello prestazionale (solitamente posto ad un massimo di -1, -1,5 o -2 deviazioni standard oppure al 10° o 5° percentile rispetto alle medie per età o scolarità) che per il livello intellettuale (solitamente posto ad un minimo di 85 punti di Quoziente Intellettuale - QI).

La prima soluzione permette la fluttuazione dei livelli prestazionali verso l'alto e verso il basso, cioè permette la diagnosi di DSA anche nei casi in cui il livello prestazionale non sia al di sotto dei livelli medi per l'età, nel caso il QI sia particolarmente alto; viceversa, permette di diagnosticare un DSA anche con livelli di QI più bassi di 85, nel caso i punteggi ottenuti alle prove sulle abilità scolastiche rispettino la discrepanza con il QI. Questa soluzione si basa sull'assunto che il livello di abilità scolastica sia prevedibile a partire dal livello intellettuale.

La seconda soluzione non richiede di riferirsi ad una ben determinata relazione tra livello intellettuale e livello delle abilità scolastiche. Tuttavia, il fatto di escludere dalla diagnosi soggetti con QI inferiori a 85, anche in presenza di livelli prestazionali molto bassi, sottintende il presupposto che le basse prestazioni in quei casi siano di natura diversa rispetto a quanto avviene per soggetti con QI pienamente nella norma (essendo i casi di Ritardo Mentale comunque esclusi dalla categoria diagnostica in quanto appartenenti ad altra categoria, il problema si pone per i soggetti con QI compreso tra 70 e 85, la cosiddetta fascia "borderline"). Dunque, pur se in modo meno esplicito, anche questa posizione si ispira all'assunto che un livello intellettuale basso è di per se giustificazione di prestazioni in lettura, scrittura e calcolo al di sotto della norma. In base a tale principio, apparirebbe pertanto lecito

differenziare due tipologie di “lettori lenti”: quelli con una significativa discrepanza rispetto al livello intellettuale e quelli con prestazioni non-discrepanti rispetto al QI.

Tuttavia l’uso di tale criterio appare discutibile sulla base delle evidenze di letteratura prodotte negli ultimi 20 anni, di seguito sinteticamente esposte per singolo disturbo (per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all’Allegato Quesiti A123).

Si segnala infine che i nuovi orientamenti diagnostici contenuti nelle proposte di revisione del DSM-IV (per la stesura del DSM-V), sembrano ridimensionare il ruolo da attribuire al QI e prevedono di modificare sostanzialmente il criterio A per la diagnosi dei DSA.

Dislessia

(QA1- raccomandazione 2, 3, 4) Dagli studi condotti su lingue sia opache sia trasparenti emerge in modo concorde che non ci sono differenze sostanziali tra bambini con difficoltà di lettura discrepanti e non-discrepanti per QI, comunque nella norma, né rispetto al profilo cognitivo (salvo alcune ovvie differenze nelle prestazioni intellettive), né rispetto alla risposta al trattamento (Stuebing, 2002; Newman, 1991; Jiménez, 1994, Rispens, 1991; Svensson, 2006; Stage, 2003). Differenziare i dislessici sulla base del loro QI ha pertanto una scarsa validità empirica, dal momento che nel confronto tra gruppi di soggetti con DSA distinti per essere “discrepanti” e “non discrepanti” non emergono differenze significative. Inoltre il profilo cognitivo generale è risultato essere più informativo del semplice livello di QI per la formulazione della diagnosi.

Inoltre l’utilizzo del QI nell’applicazione del criterio della discrepanza, produce incertezza diagnostica a causa delle problematiche legate alle proprietà psicometriche (attendibilità, stabilità) delle variabili misurate e alla metodologia della misurazione del test intellettuale utilizzato. Pertanto le diagnosi di dislessia effettuate con il criterio di discrepanza rispetto al QI appaiono meno attendibili e meno stabili nel tempo (Naglieri, 1993; Thomson 2003; Lyttinen, 1993; Ingesson 2006; Chin, 2001; Masutto, 1992).

Disortografia

(QA1- raccomandazione 2, 3, 4) Sono assenti studi che indagano la validità del criterio della discrepanza nella diagnosi di disortografia, attraverso il confronto delle problematiche disortografiche in soggetti con diverso livello intellettuale (Angelelli, 2004; Angelelli, 2010; Esser, 1994). Pertanto a tale proposito si assumono anche per la disortografia le evidenze scientifiche prodotte per la dislessia (alla cui trattazione si rimanda).

Discalculia

(QA1- raccomandazione 2, 3, 4) Gli studi a disposizione confermano la scarsa validità del criterio della discrepanza, per cui, come già discusso per la dislessia (alla cui trattazione si rimanda), non ci sono differenze sostanziali tra bambini con difficoltà di calcolo discrepanti e non-discrepanti per QI e le diagnosi effettuate con il criterio di discrepanza appaiono meno attendibili e meno stabili nel tempo per problematiche legate alla natura e al tipo di test intellettuale utilizzato.

Nello specifico gli studi condotti sulla discalculia evidenziano come le difficoltà matematiche non siano semplicemente funzione di un basso livello cognitivo, per cui emerge come sia ancora più utile ricorrere al criterio basato sul *cut-off* prestazionale (Murphy, 2007, Jordan, 2003 e Landerl, 2004).

Le evidenze di letteratura convergono nel suggerire l'utilizzo, oltre a criteri legati ai livelli prestazionali, di criteri basati sul tipo specifico di difficoltà (con la maggioranza degli autori concordi nel proporre come cruciali i fatti numerici o il processamento numerico) (Swanson, 2006, Geary, 1993, Landerl, 2004).

(QA1- raccomandazione per la ricerca 1) Infine la caratteristica della persistenza del disturbo è unanimemente considerata essenziale e concordemente gli autori degli studi finora condotti invitano ad individuare i criteri maggiormente idonei ad evidenziarla (Murphy, 2007; Swanson, 2006; Mazzocco, 2008; Chong, 2008; Shalev, 1993).

In sintesi dunque per la discalculia l'analisi dei profili prestazionali e del loro andamento nel tempo è più informativa della discrepanza rispetto al QI.

Cut-off

(QA1- raccomandazione 6) Non sono disponibili in letteratura dati sperimentali a supporto dell'adozione di una determinata misura di *cut-off* piuttosto che un'altra. E' assente infatti dalla produzione scientifica una discussione sistematica delle implicazioni legate all'uso di punteggi e *cut-off* diversi, tantoché negli studi si riscontra una grande eterogeneità dei criteri utilizzati (Shalev, 1993; Geary, 2000; Ramaa, 2002; Murphy, 2007; Mazzocco, 2008; Chong, 2008). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

Uso dei punteggi di deviazione

(QA1- raccomandazione 7) Un ulteriore elemento di relativa confusione è l'abitudine negli studi sulla popolazione americana, di utilizzare come misure della prestazione scolastica i cosiddetti "grade-equivalent", cioè i punteggi espressi come livello di scolarità per il quale la prestazione risulterebbe adeguata, e calcolare le differenze rispetto a livello atteso come numero di anni di discrepanza o di "ritardo". Tale procedura è poco utilizzata nei paesi europei, dove sono più utilizzate le misure riferite alle caratteristiche della distribuzione dei punteggi normativi (deviazioni standard o percentili).

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q A1)

1. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di assumere i criteri diagnostici ICD-10, modificati in alcune loro parti come viene definito nelle raccomandazioni in risposta ai quesiti A1 e A2 sotto esposte. Ove non sono state segnalate modifiche, si raccomanda di adottare i criteri ICD-10 integralmente.
2. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di considerare con maggior flessibilità il criterio della discrepanza rispetto al QI.
3. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA nelle condizioni di maggiore complessità intellettiva, come ad esempio con risultati di QI *borderline* (QI compreso tra 70 e 85), di utilizzare per l'esame del livello intellettuale strumenti di misura multicomponenziali, poiché il profilo cognitivo generale è più informativo del semplice livello di QI per la formulazione della diagnosi.
4. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di enfatizzare la discrepanza delle prestazioni rispetto alle prestazioni attese per il livello di scolarità del soggetto.

5. Rimane immutato il criterio di esclusione del Ritardo Mentale (QI inferiore a 70, valutato con un test standardizzato somministrato individualmente).
6. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di ricorrere per le funzioni scolastiche esaminate ai criteri di *cut-off* suggeriti dal manuale diagnostico ICD-10, ove non diversamente specificato, non essendo disponibili indicazioni sull'uso dei *cut-off* prodotte dalla ricerca scientifica.
7. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di continuare ad utilizzare le deviazioni standard (in particolare per i punteggi di rapidità, più normalmente distribuiti) e i percentili (in particolare per i punteggi di accuratezza o di errore, caratterizzati da distribuzioni asimmetriche), perché le proprietà distribuzionali dei punteggi ai test garantiscono maggiore precisione rispetto al riferimento al livello di scolarità. La funzione che descrive l'evoluzione delle competenze con la scolarizzazione è infatti troppo poco lineare per permettere di calcolare ed esprimere misure significative di ritardo nell'apprendimento (un divario di 3 anni alla scuola primaria è, ad esempio, ben più significativo di un divario di 3 anni nella scuola superiore).

Raccomandazioni per la ricerca (Q A1)

1. Si raccomanda che vengano condotti studi sulla discalculia al fine di individuare i criteri maggiormente idonei ad evidenziare la persistenza del disturbo, caratteristica unanimemente considerata essenziale per qualificare la presenza del disturbo.

QUESITO A2

Quali sono i parametri (accuratezza e velocità di lettura, ecc.) da utilizzare per la valutazione delle prestazioni di lettura, ortografia\compitazione e calcolo ai fini della diagnosi di DSA?

Motivazioni

Dislessia

(raccomandazione QA2 – 1 e 2) Dai dati di letteratura emerge in modo omogeneo e sufficientemente chiaro che l'abilità di comprensione del testo scritto è di natura diversa e almeno in parte indipendente dai deficit di decodifica (anche se può ovviamente risentire della presenza di questi ultimi). E' stato dimostrato che le difficoltà di comprensione non sono strettamente legate alle difficoltà di decodifica (che sono la base delle difficoltà specifiche di lettura e scrittura), di cui non sembrano essere una semplice conseguenza (Nation, 1997; Snyder, 1991; Nation, 2010). Nella popolazione normale la relazione fra decodifica e comprensione decresce all'aumentare della scolarizzazione, ad indicare che diventando progressivamente più automatizzata la decodifica perde rilevanza come predittore della comprensione (Cain, 2000; Catts, 2006; Nation, 2010). E' stato evidenziato anche che la comprensione del testo è associata non a deficit delle abilità di decodifica, cruciale nei disturbi di lettura, bensì a carenze nelle competenze linguistiche non fonologiche (Bishop, 2004). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123). Il riferimento al parametro della comprensione presente nel manuale diagnostico ICD-10 appare pertanto attualmente poco conforme alle evidenze scientifiche più recenti e alla pratica clinica sia in paesi come l'Italia, con lingue ortograficamente trasparenti, sia in paesi anglofoni.

(raccomandazione QA2 – 3) Numerosi studi hanno dimostrato con chiarezza (anche attraverso dal confronto tra popolazioni di lingue trasparenti e non) come nelle lingue ortograficamente trasparenti la rapidità sia un indicatore della presenza di un disturbo della lettura più sensibile rispetto alla accuratezza, soprattutto dopo i primi anni di scolarizzazione (Landerl, 1997; Wimmer, 1996; Lehtola, 2000; Davies, 2007). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

Anche le proposte di revisione del DSM-IV (per la stesura del DSM-V) hanno recepito i dati della ricerca scientifica e suggeriscono di evitare il riferimento al parametro di comprensione nella lettura e enfatizzare invece quello di rapidità.

Disortografia

La letteratura non fornisce indicazioni sull'utilizzo del parametro rapidità nella valutazione della componente ortografica della scrittura. Gli studi disponibili infatti oltre a non trattare esplicitamente tale parametro, spesso neppure indicano espressamente il parametro di valutazione utilizzato per la diagnosi di disortografia (Esser, 1994; Swanson, 2003).

(Q A2, raccomandazione 5) - Studi condotti in italiano (Angelelli, 2004; Angelelli, 2010), hanno evidenziato l'importanza dell'analisi qualitativa degli errori, che fornendo informazioni sulla loro tipologia potrebbe aiutare a differenziare i casi specifici dai soggetti con basso rendimento (cosiddetti "Low Achievers"). L'analisi qualitativa degli errori costituisce quindi un ulteriore fonte di informazioni che può aiutare ad orientare la diagnosi e a definire il profilo di funzionamento in particolare nei casi

dubbi (frequenti per i disturbi della scrittura, per i quali la presenza di errori anche nella popolazione senza disturbi è abbastanza frequente). Infatti la permanenza di errori fonologici in fasi relativamente avanzate di scolarizzazione costituisce un elemento diagnostico di particolare gravità del disturbo. (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

Discalculia

(Q A2, raccomandazione 6) - In assenza di evidenze certe su quale sia l'alterazione caratteristica della discalculia nell'esecuzione di abilità aritmetiche, se cioè un'alterazione della rapidità o della accuratezza, appare utile ricorrere a entrambi i parametri per la valutazione delle abilità di calcolo (Jordan, 2003; Rousselle, 2007; Mazzocco, 2008; Shalev, 1993). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

(Q A2, raccomandazione 7) - L'analisi della qualità degli errori è stata indagata anche nel caso della discalculia: i dati a disposizione supportano l'ipotesi che un'attenta disamina della tipologia di errore e delle modalità di approccio ai quesiti aritmetici può fornire indicazioni fortemente attendibili della presenza di un disturbo, differenziando i soggetti affetti da discalculia dai soggetti con basso rendimento (Mazzocco, 2008). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q A2)

1. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di non annoverare la comprensione tra i parametri criteriali da considerare in quanto i soggetti con problemi di comprensione, in presenza di buone capacità di decodifica, non soddisfano i criteri per la dislessia.
2. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di mantenere comunque la validità del parametro comprensione se considerato quale componente della prova "lettura di brano", tra le prove raccomandate (*vedere trattazione Raccomandazioni quesito A3*) per un inquadramento funzionale più ampio della dislessia.
3. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di considerare sempre, oltre al parametro di accuratezza già presente in ICD-10, anche quello di rapidità della lettura.
4. Si raccomanda ai fini della diagnosi di disortografia che i test standardizzati per la compitazione, cui fa riferimento il manuale ICD-10 al criterio A., considerino il parametro di accuratezza per la valutazione delle prestazioni di ortografia/compitazione².
5. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di ricorrere all'analisi qualitativa degli errori, quale ulteriore fonte di informazioni che può aiutare ad orientare la diagnosi e a definire il profilo di funzionamento, in particolare nei casi dubbi, differenziando casi specifici da soggetti a basso rendimento.

2 Nelle lingue con scrittura alfabetica la compitazione ("spelling" in inglese) comporta la traduzione della/delle parole dalla stringa orale alla corrispondente stringa scritta, o viceversa, dalla sequenza scritta a quella orale, nel rispetto dell'ordine seriale delle unità componenti e delle regole fonetico-fonologiche ed ortografiche della lingua utilizzata.

6. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di discalculia, che i test standardizzati per le abilità aritmetiche, cui fa riferimento il manuale ICD-10 al criterio A., considerino il parametro di accuratezza e rapidità nelle abilità aritmetiche.
7. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di discalculia, di ricorrere all'analisi qualitativa degli errori, quale ulteriore fonte di informazioni che può aiutare ad orientare la diagnosi in particolare nei casi dubbi, differenziando casi specifici da soggetti a basso rendimento.

QUESITO A3

Quali tipi di prove e quali indici psicometrici è opportuno utilizzare per la valutazione di lettura, ortografia\compitazione e calcolo nei disturbi di apprendimento scolastico?

Motivazioni

Dislessia

Nell'ambito della ricerca scientifica e nell'ambito clinico dei test diagnostici disponibili in lingua italiana, si ritrovano tipologie piuttosto diverse di prove di lettura, raggruppabili nelle seguenti categorie: lettura di parole, di non-parole, di frasi, di brani.

(Q A3, raccomandazione 1) E' ampiamente confermato dalle evidenze disponibili in letteratura, derivanti da studi condotti sia su lingue opache sia su lingue trasparenti, che le prove lettura di parole e lettura di non-parole sono molto correlate alla presenza di dislessia. I dati della ricerca evidenziano che tra i predittori della prestazione alla lettura di non-parole, il test di lettura del brano appare poco sensibile, mentre la lettura di singole parole è in grado di differenziare, all'interno dei soggetti dislessici, sottogruppi che si differenziano per il profilo di prestazione. In conclusione numerose evidenze scientifiche confermano che la lettura di parole e di non-parole è molto correlata al disturbo e presenta attendibilità e predittività migliori rispetto alla lettura del brano (Swanson, 2003; Hermann, 2006). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

(Q A3, raccomandazione 2) – Inoltre sulla base di studi condotti sia su lingue opache sia trasparenti, la prova di lettura di non-parole è risultata essere particolarmente rilevante per dislessici adulti e/o compensati (Ben-Dror, 1991; Svensson, 2006). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

(Q A3, raccomandazione 3) A giudizio degli esperti la lettura del brano, nonostante fornisca risultati meno attendibili e più influenzati da altre abilità rispetto alle lettura di parole e non-parole, rimane utile in quanto rappresenta una prova che fornisce un'indicazione sul livello di interferenza con le attività della vita quotidiana, secondo il criterio previsto dai manuali diagnostici.

Disortografia

(Q A3, raccomandazione 4) Prove di dettato di singoli stimoli sono ampiamente utilizzate sia in ambito di ricerca sia in ambito clinico, sebbene la maggior parte degli studi non ne descriva le caratteristiche.

(Q A3, raccomandazione 5) Sulla base del giudizio degli esperti e dei dati di letteratura (Gregg, 2008) emerge l'importanza di affiancare alle prove di dettato di singoli stimoli anche prove di dettato di testo e di composizione di frasi o testo, attraverso cui valutare campioni di composizione scritta raccolti in condizioni non standardizzate. Poiché tali prove riproducono le condizioni in cui le risorse cognitive sono divise tra i compiti di costruzione del discorso, elaborazione delle frasi e codifica, esse possono far emergere difficoltà legate a scarsa automatizzazione delle regole di codifica. Infine consentono l'individuazione di alcuni errori (ad esempio, legati all'uso dell' h nel verbo avere e degli apostrofi), che altrimenti non possono emergere in prove di dettato di parole singole. (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti A123).

(Q A3, raccomandazione 6) – Da studi condotti in lingua italiana (Angelelli, 2004; Angelelli, 2010), emerge che nell’evoluzione longitudinale del disturbo di scrittura la natura delle difficoltà ortografiche cambia con l’età ed il livello di scolarità. I risultati sono coerenti con l’ipotesi che la disortografia causa una compromissione grave e di lunga durata della procedura di scrittura di tipo lessicale, e una compromissione lieve e transitoria dell’apprendimento della via sub-lessicale di scrittura. Tali evidenze orientano all’utilizzo di prove distinte in momenti evolutivi diversi. (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all’Allegato Quesiti A123).

Discalculia

(Q A3, raccomandazione 7) - E’ ancora in corso il dibattito scientifico su quale dei due modelli teorici della discalculia (discalculia basata sul deficit della cognizione numerica o discalculia procedurale) fornisca migliori spiegazioni dell’eziologia del disturbo. Al momento rimane pertanto incerta quale sia la competenza matematica generale colpita. Pertanto la letteratura scientifica concordemente indirizza all’utilizzo di prove specifiche riguardanti le singole abilità aritmetiche, includendo prove utili a cogliere i fondamenti della competenza, quali concetto numerico³ e conteggio, piuttosto che volte a misurare una generica competenza matematica. (Rousselle, 2007; Swanson, 2006; Geary, 2000; Jordan, 1997). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all’Allegato Quesiti A123).

(Q A3, raccomandazione 8) – Inoltre in base agli studi disponibili e al giudizio degli esperti appare fondato raccomandare la valutazione di quelle competenze, come la memoria e le abilità visuo-spaziali, che, sebbene in modo non del tutto chiaro e unanimemente condiviso, rivestono un ruolo di sostegno o facilitazione nell’acquisizione e nella costruzione degli apprendimenti aritmetici. (Geary, 1991; 1993; 1994; 2005; Rousselle, 2007; Swanson, 2006).

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q A3)

1. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di utilizzare i seguenti tipi di prove: lettura di parole e non-parole, molto correlate al disturbo, che presentano attendibilità e predittività migliori rispetto a lettura del brano.
2. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia nei dislessici adulti e/o compensati, di ricorrere soprattutto alla prova lettura di non-parole, particolarmente rilevante in questa particolare popolazione.
3. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di utilizzare comunque anche la prova lettura del brano (di cui il parametro comprensione è una componente fondamentale), in quanto prova utile per stabilire il criterio di interferenza nella vita quotidiana (come riportato dal manuale diagnostico ICD 10).
4. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di effettuare prove di dettato di parole singole (parole e non-parole).

³ Concetto numerico: concetto intuitivo di quantità e grandezza. Abilità di identificare immediatamente il valore numerico di piccole quantità, il contare, valutare l’ordine di grandezza di piccoli numeri di oggetti.

5. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di effettuare oltre alle prove di dettato di parole singole, anche prove di dettato di testo e prove di composizione di frasi o testo.
6. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di valutare componenti diverse in base al momento evolutivo (di seguito specificati):
 - 6a. Nelle fasi iniziali dell'alfabetizzazione: valutare i processi di conversione fonema-grafema.
 - 6b. Nel corso della scuola primaria: valutare le componenti ortografiche di tipo lessicale, che acquistano progressivamente nel tempo maggior rilevanza
 - 6c. Al termine della scuola primaria: valutare la presenza di errori di conversione fonema-grafema che, se riscontrata in tale fascia temporale (fasi avanzate della scolarizzazione primaria), costituisce un elemento diagnostico di particolare gravità del disturbo.
7. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di discalculia, di utilizzare prove per valutare specifiche abilità (fatti aritmetici; padronanza di abilità fondamentali, quali addizioni, sottrazioni, moltiplicazioni; lettura e scrittura di numeri; confronto di quantità; abilità di conteggio).
8. Si raccomanda, ai fini della diagnosi di discalculia, di utilizzare prove per valutare competenze come la memoria e le abilità visuo-spaziali che sostengono e/o facilitano l'acquisizione e la costruzione degli apprendimenti aritmetici.

Bibliografia Q A1-2-3

A1

- Stuebing KK et al. Validity of IQ-discrepancy classifications of reading disabilities: A meta-analysis. *American Educational Research Journal*. Sum 2002;39(2):469-518
- Newman S et al. Identification of a group of children with dyslexia by means of IQ-achievement discrepancies. *British Journal of Educational Psychology*. Jun 1991;61(Pt 2):139-54
- Jiménez Glez JE et al. Is it true that the differences in reading performance between students with and without LD cannot be explained by IQ? *Journal of Learning Disabilities*. Mar 1994;27(3):155-63
- Rispens J et al. The irrelevance of IQ to the definition of learning disabilities: some empirical evidence. *Journal of Learning Disabilities*. Aug-Sep 1991;24(7):434-8
- Svensson I et al. How persistent are phonological difficulties? A longitudinal study of reading retarded children. *Dyslexia*. Feb 2006;12(1):3-20
- Stage SA et al. Predicting response to early reading intervention from verbal IQ, reading-related language abilities, attention ratings, and verbal IQ-word reading discrepancy: failure to validate discrepancy method. *Journal of learning disabilities*. 2003;36(1):24-33
- Naglieri JA et al. Traditional IQ is irrelevant to learning disabilities--intelligence is not. *Journal of Learning Disabilities*. Feb 1993;26(2):127-33
- Thomson M. Monitoring dyslexics' intelligence and attainments: A follow-up study. *Dyslexia*. Feb 2003;9(1):3-17
- Lyytinen H et al. Assessing reading skills with a computer-aided set of tests based on the dual-route theory of reading. *Annals of the New York Academy of Sciences*. 1993;682:380-382
- Ingesson SG. Stability of IQ measures in teenagers and young adults with developmental dyslexia. *Dyslexia*. May 2006;12(2):81-95
- Chin CE et al. Xx Relation between Kaufman Brief Intelligence Test and WISC-III scores of children with RD. *Journal of Learning Disabilities*. Jan-Feb2001;34(1):2-8
- Masutto C et al. Cognitive profiles and deviation patterns of dyslexic children. *Perceptual and Motor Skills*. Aug 1992;75(1):15-8
- Angelelli P et al. Characteristics of Writing Disorders in Italian Dyslexic Children. *Cognitive and Behavioral Neurology*. Mar 2004;17(1):18-31
- Angelelli P et al. Spelling impairments in Italian dyslexic children: phenomenological changes in primary school. *Cortex*. 2010;46(10):1299-311.
- Esser G et al. Children with specific reading retardation--early determinants and long-term outcome. *Acta paedopsychiatrica*. 1994;56(3):229-37
- Murphy MM et al. Cognitive characteristics of children with mathematics learning disability (MLD) vary as a function of the cutoff criterion used to define MLD. *Journal of Learning Disabilities*. 2007 Sep-Oct;40(5):458-78.
- Jordan NC et al. A longitudinal study of mathematical competencies in children with specific mathematics difficulties versus children with comorbid mathematics and reading difficulties. *Child Development*. 2003;74:834-850.

- Landerl K et al. Developmental dyscalculia and basic numerical capacities: A study of 8-9 year old students: *Cognition*. 2004;93:99-125.
- Swanson HL et al. Math Disabilities: A Selective Meta-Analysis of the Literature. Review of Educational Research. Sum 2006;76(2):249-274
- Geary DC. Mathematical disabilities: Cognitive, neuropsychological, and genetic components. *Psychological Bulletin*, 1993;114:345–362.
- Landerl K et al. Developmental dyscalculia and basic numerical capacities: A study of 8-9 year old students: *Cognition*. 2004;93:99-125.
- Mazzocco MM et al. Is it a fact? Timed arithmetic performance of children with mathematical learning disabilities (MLD) varies as a function of how MLD is defined. *Developmental Neuropsychology*. 2008;33(3):318-44.
- Chong SL et al. Stability of computational deficits in math learning disability from second through fifth grades. *Developmental Neuropsychology*. 2008;33(3):300-17.
- Shalev R et al. The acquisition of arithmetic in normal children: assessment by a cognitive model of dyscalculia. *Developmental Medicine and Child Neurology*. Jul 1993;35(7):593-601
- World Health Organisation (1994) ICD-10, Classification of mental and behavioural disorders. Churchill Livingstone, London
- Shalev 1993: già citato (sempre nel QA1)
- Geary DC et al. Numerical and arithmetical cognition: a longitudinal study of process and concept deficits in children with learning disability. *Journal of Experimental Child Psychology*. Nov 2000;77(3):236-63
- Ramaa S et al. A systematic procedure for identifying and classifying children with dyscalculia among primary school children in India. *Dyslexia*. Apr-Jun 2002;8(2):67-85
- Murphy MM et al. Cognitive characteristics of children with mathematics learning disability (MLD) vary as a function of the cutoff criterion used to define MLD. *Journal of Learning Disabilities*. 2007 Sep-Oct;40(5):458-78.
- Mazzocco 2008: già citato (sempre nel QA1)
- Chong SL et al. Stability of computational deficits in math learning disability from second through fifth grades. *Developmental Neuropsychology*. 2008;33(3):300-17.
- World Health Organization. (1992). International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD¹⁰). Geneva.

A2

- Nation K et al. Assessing reading difficulties: the validity and utility of current measures of reading skill. *British Journal of Educational Psychology*. 1997 Sep;67 (Pt 3):359-70
- Snyder LS et al. The language-reading relationship in normal and reading-disabled children. *Journal of Speech and Hearing Research*. 1991;34(1):129-140.
- Nation K et al. A longitudinal investigation of early reading and language skills in children with poor reading comprehension. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2010;51:1031-1039.
- Cain K et al. Phonological skills and comprehension failure: a test of the phonological processing deficit hypothesis. *Reading and Writing*. 2000;13:31-56.

Catts HW et al. Language deficits in poor comprehenders: a case for simple view of reading. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*. 2006;49:278-293.

Bishop DVM et al. Developmental dyslexia and specific language impairment: Same or different? *Psychological Bulletin*. 2004;130:858-886.

Landerl K et al. The impact of orthographic consistency on dyslexia: a German–English comparison. *Cognition*. 1997;63:315-334.

Wimmer H. The nonword reading deficit in developmental dyslexia: evidence from children learning to read German. *Journal of Experimental Child Psychology*. Feb 1996;61(1):80-90

Lehtola R et al. Assessing dyslexia in Finnish high-school students: A pilot study. *European Journal of Special Needs Education*. 2000;15(3):255-263

Davies R et al. Reading development and dyslexia in a transparent orthography: a survey of Spanish children. *Annals of Dyslexia*. Dec 2007;57(2):179-98. Epub 2007 Nov 28

Esser G et al. Children with specific reading retardation--early determinants and long-term outcome. *Acta paedopsychiatrica*. 1994;56(3):229-37

Swanson HL et al. Rapid Naming, Phonological Awareness, and Reading: A Meta-Analysis of the Correlation Evidence. *Review of Educational Research*. Win 2003;73(4):407-440

Jordan NC et al. A longitudinal study of mathematical competencies in children with specific mathematics difficulties versus children with comorbid mathematics and reading difficulties. *Child Development*. 2003;74:834-850.

Rousselle L et al. Basic numerical skills in children with mathematics learning disabilities: a comparison of symbolic vs non-symbolic number magnitude processing. *Cognition*. 2007;102(3):361-95

Mazzocco, 2008: già citato in precedenza (Q A1)

Shalev, 1993: già citato in precedenza (Q A1)

Angelelli 2004: già citato in precedenza (Q A1)

[Angelelli](#) 2010: già citato in precedenza (Q A1)

A3

Swanson, 2003: già citato in precedenza (Q A2, disortografia)

Hermann JA et al. Meta-analysis of the Nonword Reading Deficit in Specific Reading Disorder. *Dyslexia: An International Journal of Research and Practice*. Aug 2006;12(3):195-221

Ben-Dror I et al. Word identification in isolation and in context by college dyslexic students. *Brain and Language*. May 1991;40(4):471-90

Svensson, 2006: citato in precedenza

Gregg N et al. The validity of a battery of phonemic and orthographic awareness tasks for adults with and without dyslexia and Attention Deficit/Hyperactivity Disorder. *Remedial and Special Education*. May-Jun 2008;29(3):175-190

Rousselle, 2007: già citato in precedenza (Q A2)

Swanson, 2006: già citato in precedenza (Q A1)

Geary DC et al. Numerical and arithmetical cognition: a longitudinal study of process and concept deficits in children with learning disability. *Journal of Experimental Child Psychology*. Nov 2000;77(3):236-63

Jordan NC et al. Cognitive arithmetic and problem solving: a comparison of children with specific and general mathematics difficulties. *Journal of Learning Disabilities*. Nov-Dec 1997;30(6):624-34, 684

Geary DC et al. Cognitive addition: Strategy choice and speed-of-processing differences in gifted, normal, and mathematically disabled children. *Developmental Psychology*. 1991;27, 398–406.

Geary 1993: già citato (Q A1) Geary DC. Mathematical disabilities: Cognitive, neuropsychological, and genetic components. *Psychological Bulletin*, 1993;114:345–362.

Geary DC. *Children’s mathematical development: Research and practical applications*. Washington, DC: American Psychological Association. 1994.

Geary DC. Les troubles d’apprentissage en arithmétique: Role de la mémoire de travail et des connaissance conceptuelle [Learning disabilities in arithmetic: Role of working memory and conceptual knowledge]. In: Noël MP editor. *La dyscalculie: trouble du développement numérique de l’enfant* [Dyscalculia: Difficulties in children’s numerical development. Marseille, France: Solal; 2005. p. 169-191.

Rousselle, 2007: già citato in precedenza (Q A2)

Swanson, 2006: già citato in precedenza (Q A1)

Angelelli 2004: già citato in precedenza (Q A1)

[Angelelli](#) 2010: già citato in precedenza (Q A1)

QUESITI B

Risultati ricerca di letteratura

Si riporta di seguito il numero di studi inclusi per singolo quesito, a seguito della revisione della letteratura condotta.

B1: inclusi 17 studi (revisioni sistematiche con e senza meta-analisi, studi osservazionali di coorte con coorti di numerosità maggiore a 100 soggetti);

B2: inclusi 7 studi (revisioni sistematiche di studi osservazionali, studi osservazionali di coorte – privilegiata l’inclusione di quelli con una numerosità campionaria maggiore);

B3: inclusi 10 studi (i. per le condizioni di rischio di difficoltà di lettura e ortografia: 3 revisioni sistematiche con meta-analisi e 5 studi randomizzati controllati (prevalentemente condotti su popolazioni di lingua inglese); ii. per le condizioni di rischio di difficoltà di calcolo: 1 studio randomizzato controllato e 1 studio a disegno quasi – sperimentale).

B4: inclusi 12 studi (1 revisione sistematica con meta-analisi e 11 studi osservazionali di coorte e prognostici con una numerosità campionaria maggiore di 100 soggetti);

B5: inclusi 3 studi (studi osservazionali di coorte di tipo trasversale).

Si segnala che, ove disponibili, le revisioni sistematiche sono sempre state incluse. Nei casi in cui (es. quesito B5) esse non sono state incluse, è perché non erano disponibili in letteratura.

QUESITO B1

Quali sono i fattori di rischio associati a DSA e/o allo sviluppo di DSA?

Motivazioni

Con fattore di rischio si intende una specifica condizione che risulta statisticamente associata ad una malattia e che pertanto si ritiene possa concorrere alla sua patogenesi, favorirne lo sviluppo o accelerarne il decorso. Un fattore di rischio non è pertanto un agente causale (correlazione non indica causalità), ma un indicatore di probabilità che lo stesso possa associarsi ad una determinata condizione clinica; la sua assenza non esclude la comparsa della malattia, ma la sua presenza, o la compresenza di più fattori di rischio, aumenta notevolmente il rischio di malattia.

Numerosi fattori di rischio sono stati indagati per la loro potenziale associazione con lo sviluppo di DSA. Segnaliamo che per alcuni è stata riscontrata un’associazione positiva con lo sviluppo di DSA, mentre per altri è stata riscontrata solo un’associazione positiva con lo sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura, scrittura, calcolo. Gli studi che hanno indagato quest’ultima associazione (tra fattori di rischio e sviluppo di ritardi nelle abilità di scrittura, lettura, calcolo), con l’eccezione di quegli studi che esplicitamente hanno escluso i DSA dalla popolazione di soggetti con “ritardo”, mantengono un’area di ambiguità nella composizione delle popolazioni in esame. Verosimilmente infatti nella categoria “ritardo” (non univocamente definita) sono compresi anche alcuni casi di DSA, ma non è stato possibile quantificare con certezza tale presenza. Per questi studi non è stato cioè possibile discriminare se il fattore di rischio fosse associato e in quale diversa misura ai DSA e ai “ritardi” veri e propri. In tali casi abbiamo preferito riportare la generica definizione di “ritardi”, senza ulteriori specifiche. Ove

invece disponibile, abbiamo riportato esplicitamente il dato dell'esclusione dei DSA (come per esempio nel caso del fattore di rischio: "basso peso alla nascita e prematurità").

Segnaliamo inoltre che vari studi hanno dimostrato con certezza la mancanza di correlazione tra i seguenti fattori di rischio e lo sviluppo di DSA:

1. stagione di nascita;
2. ecografie di routine durante la gravidanza.

Di seguito elenchiamo secondo un ordine decrescente della forza delle evidenze scientifiche a disposizione per ciascuno, i fattori di rischio per cui è stata riscontrata un'associazione positiva con lo sviluppo di DSA e i fattori di rischio per cui è stata riscontrata solo un'associazione positiva con lo sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura, scrittura, calcolo.

Fattori di rischio per cui è stata riscontrata un'associazione positiva con lo sviluppo di DSA

Esposizione a più di 2 anestesie generali (dopo il parto) entro il quarto anno di vita

Tale fattore di rischio è stato indagato in due studi distinti (Wilder, 2009; Sprung, 2009), ma condotti dallo stesso gruppo di ricercatori sulla medesima coorte di bambini nati negli U.S.A. Dai risultati emerge che il rischio di sviluppare DSA non è aumentato nei bambini esposti dopo il parto ad una singola anestesia, mentre è risultato incrementato per i bambini che avevano ricevuto 2 o più anestesie generali entro i 4 anni di età (rispettivamente un incremento del rischio del 60% per bambini che avevano ricevuto 2 anestesie generali; del 160% per bambini che avevano ricevuto ≥ 3 anestesie generali).

In conclusione sono da considerare popolazione a rischio di DSA i bambini che abbiano effettuato 2 o più anestesie generali (successive al parto) prima del 4° anno di vita. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Disturbo del linguaggio (*language impairment*)

Secondo i risultati prodotti da uno studio di coorte (Tomblin, 2000) condotto su 571 bambini e confermati in un secondo studio (Baker, 1987), sussiste una correlazione tra disturbo del linguaggio e sviluppo di un disturbo della lettura. Secondo le evidenze disponibili, sono da considerare popolazione a rischio di sviluppare dislessia i bambini che all'età di 5 anni cadono sotto il 10° centile a più di una prova di sviluppo del linguaggio e che mantengono questo livello di prestazione a 8 anni. In base a questi dati, il rischio di sviluppare dislessia nei bambini che presentano fin dall'età di 5 anni un disturbo di linguaggio che permane fino all'età di 8 anni risulta essere circa 6 volte superiore a quello del gruppo di controllo. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Sesso maschile

I dati a disposizione (Sauver, 2001) supportano il ruolo del sesso maschile come fattore di rischio per lo sviluppo di dislessia: nei maschi il rischio è circa 2,5 volte superiore rispetto alle femmine. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Storia genitoriale di alcolismo o disturbo da uso di sostanze

Evidenze scientifiche prodotte da un unico studio (Martin, 2000) di coorte (condotto su n= 179 casi e n= 207 controlli) e non confermate altrove, suggeriscono un rischio aumentato di sviluppare DSA in preadolescenti (10-12 anni) maschi, esposti a una storia genitoriale di alcolismo o disturbo da uso di sostanze. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Familiarità

Numerosi studi (Lytinen, 2004; Lytinen, 2001; Torppa, 2006) hanno documentato il maggior rischio di sviluppare dislessia (diagnosi specifica) tra i figli di genitori dislessici. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Esposizione prenatale alla cocaina

I dati a disposizione suggeriscono una associazione positiva tra questo fattore di rischio e lo sviluppo di DSA, ma poiché provengono da un solo studio (Morrow, 2006) condotto su una campione di moderata ampiezza e non confermato da altri studi, le evidenze a sostegno del ruolo dell'esposizione prenatale alla cocaina quale fattore di rischio per i DSA non sono forti.

Fattori di rischio per cui è stata riscontrata un'associazione positiva con lo sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura, scrittura, calcolo

Basso peso alla nascita e prematurità

Sono a disposizione numerosi studi scientifici di buona qualità, che hanno ampiamente indagato il ruolo del fattore di rischio "basso peso alla nascita" in associazione ai DSA. Nessuno di questi studi (Aarnoudse-Moens, 2009; De Rodrigues, 2006; Wang, 2008) ha evidenziato un'associazione positiva tra il basso peso alla nascita e/o la prematurità con l'insorgenza di DSA. L'esito associato alla presenza di tale fattore di rischio è stato confermato essere una *performance* inferiore alla media nella lettura e nel calcolo, ma non sufficiente a raggiungere la significatività diagnostica per DSA. Dunque sono da considerare popolazione a rischio di sviluppare un ritardo nelle abilità di lettura e calcolo, ma non DSA, i bambini con basso peso alla nascita e/o prematurità. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Madre fumatrice durante la gravidanza

Evidenze scientifiche deboli (Batstra, 2003; Fried, 1997) suggeriscono un rischio aumentato di associazione tra esposizione al fumo durante la gravidanza e sviluppo di un ritardo delle abilità di calcolo. I dati a disposizione sono invece insufficienti a dimostrare un'associazione tra esposizione al fumo durante la gravidanza e/o fumo passivo post-partum e lo sviluppo di disturbi delle abilità di ortografia e della lettura. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Esposizione a fattori traumatizzanti durante l'infanzia

Questo fattore di rischio è stato indagato in un solo studio (Delaney-Black, 2002) condotto su una coorte di 299 bambini statunitensi di scuola primaria (età 6-7 anni) residenti in città, in cui con fattori traumatizzanti si intende l'essere stati testimoni di atti di violenza, sia all'interno della propria abitazione sia nell'ambiente urbano. Risulta che i soggetti esposti dimostrano una riduzione delle

abilità di lettura rispetto al gruppo controllo di circa due terzi di DS (effetto moderato/severo). In conclusione evidenze deboli suggeriscono il ruolo potenziale dell'esposizione a questo fattore di rischio nel determinare un aumentato rischio di raggiungere *performance* inferiori nelle abilità di lettura. *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B123).*

Familiarità

Per quanto riguarda le abilità matematiche, esistono evidenze piuttosto significative (Kovas, 2005) che supportano il ruolo delle influenze genetiche ed ambientali nello sviluppo di tali abilità. Infatti dagli studi condotti emerge che le difficoltà matematiche, ma non la discalculia, tendono a decorrere all'interno di famiglie suscettibili, ma questo potrebbe riflettere sia l'effetto genico che la condivisione dell'ambiente.

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B1)

1. Si raccomanda che venga condotta un'anamnesi accurata al fine di accertare l'esposizione ai seguenti fattori di rischio di cui è stata dimostrata o ipotizzata l'associazione con lo sviluppo di DSA:
 - 1a. due o più anestesie generali successive al parto, prima del 4° anno di vita (aumentato rischio di DSA);
 - 1b. presenza di disturbo del linguaggio, così definito: bambini che all'età di 5 anni cadono sotto il 10° centile a più di una prova di sviluppo del linguaggio e che mantengono questo livello di prestazione a 8 anni (aumentato rischio di sviluppo di dislessia);
 - 1c. sesso maschile (aumentato rischio di sviluppo di dislessia);
 - 1d. storia genitoriale di alcolismo o disturbo da uso di sostanze, soprattutto in preadolescenti maschi (tra i 10 e i 12 anni) (aumentato rischio di DSA);
 - 1e. familiarità: un genitore affetto da dislessia (aumentato rischio di dislessia);
 - 1f. esposizione prenatale alla cocaina (aumentato rischio di DSA).

2. Si raccomanda di considerare i seguenti fattori di rischio come implicati nello sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura, scrittura, calcolo, non DSA:
 - 2a. basso peso alla nascita e/o prematurità (aumentato rischio di sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura e di calcolo);
 - 2b. esposizione al fumo materno durante la gravidanza (aumentato rischio di sviluppo di ritardi nelle abilità di calcolo);
 - 2c. esposizione a fattori traumatizzanti psicologici durante l'infanzia (aumentato rischio di ritardi nelle abilità di lettura);
 - 2d. familiarità (aumentato rischio di sviluppo di ritardi nelle abilità di calcolo).

Raccomandazioni per la ricerca (Q B1)

1. Si raccomanda che i futuri studi sui fattori di rischio per i DSA utilizzino criteri diagnostici espliciti e chiari, secondo le recenti acquisizioni in materia di diagnosi.
2. Si raccomanda che vengano condotti studi al fine di valutare se sussiste una diversa correlazione tra specifici profili di disturbo del linguaggio e DSA: gli studi finora condotti hanno valutato il ruolo dei disturbi del linguaggio, senza però differenziarne sufficientemente la tipologia.

Bibliografia B1

Early exposure to anesthesia and learning disabilities in a population-based birth cohort. Wilder RT; Flick RP; Sprung J; Katusic SK; Barbaresi WJ; Mickelson C; Gleich SJ; Schroeder, Darrell R; Weaver AL; Warner DO; *Anesthesiology.* 2009 April ; 110(4): 796–804.

Anesthesia for cesarean delivery and learning disabilities in a population-based birth cohort. Sprung, J, Flick, Randall P; Wilder, Robert T; Warner, David O; *Anesthesiology,* (August 2009) Vol. 111, No. 2, pp. 302-310.

The Association of Reading Disability, Behavioral Disorders, and Language Impairment among second-grade children. Tomblin, JB; Zhang, Xuyang; Buckwalter, Paula; *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines,* (May 2000) Vol. 41, No. 4, pp. 473-482.

A prospective Psychiatric Follow-up of Children with Speech/Language Disorders. Baker L, Cantwell DP; *Journal of the American Academy of Child and Adolescent,* Elsevier, 1987 jul;26(4):546-53.

Boy/girl differences in risk for reading disability: potential clues?. Sauver JL; Katusic SK; Barbaresi WJ; Colligan RC; Jacobsen SJ; *Am J Epidemiol* Vol. 154, No. 9, 2001.

DSM-IV learning disorders in 10- to 12-year-old boys with and without a parental history of substance use disorders. Martin CS; Romig CJ; Kirisci L; *Prevention science : the official journal of the Society for Prevention Research,* (2000 Jun) Vol. 1, No. 2, pp. 107-13.

Developmental pathways of children with and without familial risk for dyslexia during the first years of life. Lyytinen H; Ahonen T; Eklund K; Guttorm TK; Laakso ML; Leinonen S; Leppanen PH; Lyytinen P; Poikkeus AM; Puolakanaho A; Richardson U; Viholainen H; *Developmental neuropsychology,* (2001) Vol. 20, No. 2, pp. 535-54.

The development of children at familial risk for dyslexia: birth to early school age. Lyytinen H; Aro M; Eklund K; Erskine J; Guttorm T; Laakso ML; Leppanen PHT; Lyytinen P; Poikkeus AM; Torppa M; *Annals of dyslexia,* (2004 Dec) Vol. 54, No. 2, pp. 184-220.

Predicting delayed letter knowledge development and its relation to grade 1 reading achievement among children with and without familial risk for dyslexia. Torppa Minna; Poikkeus Anna-Maija; Laakso Marja-Leena; Eklund Kenneth; Lyytinen Heikki. *Developmental psychology,* (2006 Nov) Vol. 42, No. 6, pp. 1128-42.

Learning disabilities and intellectual functioning in school-aged children with prenatal cocaine exposure. Morrow CE; Culbertson JL; Accornero VH; Xue L; Anthony JC; Bandstra ES; *Dev Neuropsychol.* 2006 ; 30(3): 905–931.

Meta-analysis of neurobehavioral outcomes in very preterm and/or very low birth weight children. Aarnoudse-Moens CSH; Weisglas-Kuperus N; van Goudoever JB; Oosterlaan J; Pediatrics, (2009 Aug) Vol. 124, No. 2, pp. 717-28.

Learning difficulties in schoolchildren born with very low birth weight. De Rodrigues, Maura C; Mello, Rosane R; Jornal de Pediatria, (Jan 2006) Vol. 82, No. 1, pp. 6-14.

Low birth weight, prematurity, and paternal social status: impact on the basic competence test in Taiwanese adolescents. Wang Wen-Li; Sung Yao-Ting; Sung Fung-Chang; Lu Tsung-Hsueh; Kuo Su-Chen; Li Chung-Yi; The Journal of pediatrics, (2008 Sep) Vol. 153, No. 3, pp. 333-8.

Effect of antenatal exposure to maternal smoking on behavioural problems and academic achievement in childhood: Prospective evidence from a Dutch birth cohort. Batstra, L; Neeleman, J; Early Human Development, (Dec 2003) Vol. 75, No. 1-2, pp. 21-33.

Reading and Language in 9- to 12-Year Olds Prenatally Exposed to Cigarettes and Marijuana. Fried PA, Watkinson B, Siegel LS; Neurotoxicology and Teratology, Vol. 19, No. 3, pp. 171-183,1997.

Violence exposure, trauma, and IQ and/or reading deficits among urban children. Delaney-Black V; Covington C; Ondersma SJ; Nordstrom-Klee B; Templin T; Ager J; Janisse J; Sokol RJ; Archives of pediatrics & adolescent medicine, (2002 Mar) Vol. 156, No. 3, pp. 280-5.

Generalist genes' and mathematics in 7-year-old twins. Kovas Y, Harlaar N, Petrill SA, Plomin R; Intelligence, 2005, 33, 473-489.

QUESITO B2

Quali strumenti sono efficaci per l'individuazione dei bambini a rischio di DSA?

Premessa

Nella trattazione che segue consideriamo come limite temporale entro cui considerare un bambino a rischio di DSA la prima metà della seconda classe della scuola primaria. A partire dalla metà/fine della seconda classe della scuola primaria infatti il disturbo presenta un quadro clinicamente significativo (con minore probabilità di falsi positivi) ed è diagnosticabile secondo quanto già discusso a proposito dei quesiti A. Pertanto le raccomandazioni che seguono fanno riferimento a bambini che non hanno ancora frequentato la seconda classe della scuola primaria.

Prima di procedere oltre è importante chiarire che cosa si intende con “popolazione a rischio” di DSA. Il concetto di “popolazione a rischio” implica due diversi scenari.

Scenario A: si intende un sottogruppo di popolazione destinato a maggiore prevalenza di disturbo, in quanto portatore di fattori di rischio. L'individuazione di tale sottogruppo di popolazione avviene attraverso il riconoscimento della presenza sia dei fattori di rischio stessi sia dei fattori predittivi. Questi ultimi sono associati allo sviluppo della malattia, ma non secondo un rapporto causale. Sono pertanto altrettanto utili dei fattori di rischio per identificare il sottogruppo di popolazione a maggiore prevalenza di malattia, ma la loro rimozione non modifica il livello di rischio. Nel caso dei DSA la questione è resa più problematica dal fatto che le conoscenze sull'eziopatogenesi del disturbo sono controverse. Di conseguenza manca la certezza su quali siano i fattori di rischio effettivamente implicati (nonostante alcuni lo siano con elevata probabilità, vedi raccomandazioni quesito B1) e quali siano invece i fattori prognostici associati, ma non in rapporto causale con i DSA. Un esempio è la consapevolezza fonologica, la cui associazione con buone capacità di lettura è stata ampiamente indagata e dimostrata in numerosi studi scientifici, ma per la quale la relazione causale con lo sviluppo di dislessia rimane ancora un'ipotesi non dimostrata, seppure probabile. Secondo questa definizione, l'identificazione della popolazione a rischio avviene attraverso l'anamnesi e gli strumenti per riconoscimento di fattori di rischio/predittivi (es. valutazioni insegnanti, questionari ai genitori). L'obiettivo è quello di individuare una popolazione a maggiore prevalenza di DSA, che più della popolazione generale può beneficiare di essere seguita in modo specifico, purché l'approccio adottato sia di tipo non medicalizzato, ossia erogato da genitori e insegnanti in primo luogo e in seconda battuta da figure specialistiche. Tale modalità di erogazione dell'intervento garantisce un rapporto rischi/benefici favorevole, anche in caso di incerta efficacia degli interventi, poiché è una modalità di erogazione che minimizza i rischi.

Scenario B: si intende un sottogruppo di popolazione che ha sviluppato una condizione pre-clinica, ossia che esprime caratteristiche cliniche già in atto, ma sottosoglia, che non soddisfano cioè tutti i criteri per una diagnosi franca (quali ad esempio la scolarità o lo scostamento di 2 deviazioni standard dal valore atteso) e dunque non sufficienti a consentire di fare diagnosi di DSA. Secondo questa definizione, l'identificazione della popolazione a rischio avviene attraverso uno strumento di *screening*, che rileva precocemente le difficoltà di apprendimento. L'obiettivo di individuare questo sottogruppo è quello di effettuare un intervento precoce vero e proprio, finalizzato a modificare la prognosi del disturbo. Nel caso specifico dei DSA è importante specificare che trattandosi di un disturbo su base

neurobiologica, dunque non emendabile, gli interventi che possono essere messi in atto a partire dall'individuazione e intervento precoce al trattamento riabilitativo, sono finalizzati a permettere una precoce compensazione, agendo sui fattori individuali e contestuali (anche scolastici) per limitare efficacemente la compromissione funzionale che ne deriverebbe.

Quanto discusso (scenario A vs scenario B) rappresenta una riduzione schematica di una dimensione continua a un modello dicotomico: nella realtà l'insorgenza delle patologie è un processo che si articola in un *continuum* tra una situazione di assenza e una situazione di presenza accertata. Nonostante il riduzionismo di tale semplificazione, essa è tanto più utile quanto più complessa è la questione "individuazione popolazione a rischio" per i DSA, gravata dalle seguenti problematiche peculiari:

- variabilità degli standard diagnostici per la definizione di disturbo accertato;
- l'incertezza sull'efficacia degli interventi precoci nel ridurre il rischio di manifestazione clinicamente significativa di DSA (vedi Quesito B3);
- "bersaglio mobile" (*moving target*, Speece, 2005): i bambini sono in via di acquisizione delle abilità che vengono indagate dalle procedure di *screening*, che raramente tengono conto di tale aspetto;
- "effetto pavimento" (*floor effect*): se uno strumento di *screening* viene somministrato troppo precocemente, tanti bambini non avranno avuto esperienze o un livello di abilità per poter eseguire il compito e finiranno al limite più basso della distribuzione. Tale effetto potrebbe indurre ad un'alta probabilità di eccessive identificazioni ("falsi positivi") e ridurre, di conseguenza, la precisione dell'identificazione precoce.

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B2)

1. Sulla base di un consenso generale da parte di ricercatori e clinici sul fatto che un paradigma di previsione efficace richiede più di uno strumento predittivo, si raccomanda che per individuare i bambini a rischio di DSA si utilizzino contemporaneamente più fonti (*per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesiti B2*). Le fonti da utilizzare sono le seguenti:
 - 1a. anamnesi;
 - 1b. questionari ai genitori (Fowler, 1986): consentono di identificare in modo strutturato ulteriori fattori di rischio/prognostici, oltre a quelli indagati con l'anamnesi;
 - 1c. valutazioni/previsioni degli insegnanti (Teisl, 2001);
 - 1d. batterie di *screening*.
2. Si raccomanda che venga condotta un'anamnesi accurata, finalizzata anche ad accertare la presenza dei fattori di rischio illustrati per il Quesito B1. L'anamnesi dovrebbe articolarsi in: anamnesi fisiologica, anamnesi familiare, anamnesi medica e raccolta di informazioni sulla storia scolastica.

3. Si raccomanda che vengano somministrati questionari ai genitori che valutino le seguenti variabili:
 - mediche (il peso alla nascita, l'età gestazionale, l'anamnesi di otite ricorrente);
 - comportamentali (tempi di attenzione sostenuta);
 - familiari (per esempio anamnesi familiare di difficoltà nella lettura, ortografia e calcolo);
 - lettura di libri per bambini da parte dei genitori, scolarizzazione della madre biologica);
 - dello sviluppo psicofisico;
 - sociali.
4. Si raccomanda che gli insegnanti della scuola d'infanzia e della classe 1° primaria siano coinvolti attivamente nel percorso di identificazione dei bambini a rischio di DSA. In particolare si raccomanda di tenere conto del fatto che sulla base dei dati prodotti dalla letteratura: la valutazione degli insegnanti opportunamente formati costituisce un indicatore preliminare per individuare quegli studenti che non svilupperanno le difficoltà di apprendimento; il valore predittivo delle valutazioni degli insegnanti aumenta se queste vengono utilizzate in combinazione con procedure di *screening*.
5. La ricerca bibliografica effettuata non ha rilevato per la lingua italiana una batteria di *screening* specifica validata nella letteratura internazionale inclusa per l'individuazione di bambini a rischio di dislessia/disortografia, nonostante alcuni strumenti di *screening* usati per la lingua italiana indagano competenze linguistiche, in particolare fonologiche, meta-fonologiche e visuo-percettive, analogamente agli strumenti già validati per la lingua anglosassone.
6. Non sono disponibili attualmente strumenti di *screening* empiricamente validati per l'individuazione di bambini a rischio di dislessia.

Motivazioni e Raccomandazioni per la ricerca (Q B2)

(QB2, raccomandazione per la ricerca - 1)- Nella letteratura riferita a casistica di lingua inglese è stata documentata (Phillis, 2009; Savage, 2005; Compton, 2010) la validità della batteria Get Ready to Read (GRTR) come strumento di *screening* per identificare una possibile futura difficoltà nella lettura. Secondo questi studi le abilità che rivestono un ruolo predittivo per l'apprendimento della lettura strumentale sono osservabili in compiti che indagano:

- già nella scuola dell'infanzia:
 - le capacità linguistiche (lessico)
 - le capacità fonologiche (consapevolezza fonologica)
 - la conoscenza di lettere
- nelle prime fasi di apprendimento scolastico:
 - le capacità fonologiche e meta-fonologiche
 - la decodifica di parole

Nel panorama della ricerca e della clinica italiana, pur tenendo conto della diversità delle lingue, sono in uso prove che indagano su abilità comparabili a quelle utilizzate dal GRTR, anche se non risultano accorpate in un'unica batteria di *screening*, ma rappresentano test che valutano singole abilità o costituiscono sub-test presenti in batterie diverse.

Raccomandazioni per la ricerca (Q B2)

1. Si raccomanda che vengano al più presto sottoposte a validazione le batterie di *screening* per identificare una possibile futura difficoltà nella lettura attualmente in utilizzo nella pratica clinica italiana.
2. Si raccomanda che una volta validato uno strumento di *screening* per la lingua italiana da utilizzare in età prescolare, la ricerca si orienti a verificare l'ipotesi, già proposta in letteratura, ma sulla quale mancano ancora evidenze conclusive, di una batteria di *screening* per la dislessia articolato in due stadi, da somministrare nella prima classe della scuola primaria (Compton, 2010, Torgesen,1997).
3. A giudizio degli esperti, si raccomanda che la ricerca, nello sviluppare le procedure di *screening* per DSA, adotti i seguenti principi:
 - utilizzare test validati di adeguata sensibilità e specificità;
 - stabilire il rapporto sensibilità-specificità tenendo conto di quale si operativamente il valore ottimale del *cut-off* per la previsione, sulla base dei rischi e dei benefici dell'identificazione e degli interventi precoci erogati conseguentemente;
 - tenere conto del fatto che i bambini in età prescolare, essendo in rapida evoluzione, sono "bersagli mobili";
 - tenere conto di un possibile "effetto pavimento" per quanto riguarda il tempismo ottimale della loro realizzazione.

Bibliografia B2

Compton DL et al. Selecting At-Risk First-Grade Readers for Early Intervention: Eliminating False Positives and Exploring the Promise of a Two-Stage Gated Screening Process. *Journal of educational psychology*. 2010;102(2):327-340.

Fowler MG et al. Preschool risk factors as predictors of early school performance. *Journal of developmental and behavioral pediatrics: JDBP*. 1986;7(4):237-41

Phillips BM et al. Predictive validity of the get ready to read! Screener: concurrent and long-term relations with reading-related skills. *Journal of Learning Disabilities*. Mar-Apr 2009;42(2):133-47.

Savage R et al. Phoneme manipulation not onset-rime manipulation ability is a unique predictor of early reading. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 2005;46(12):1297-308.

Speece DL et al. Hitting the moving target known as reading development: Some thoughts on screening children for secondary interventions. *Journal of Learning Disabilities*. 2005;38(6):487-493.

Teisl JT et al. The utility of kindergarten teacher ratings for predicting low academic achievement in first grade. *Journal of Learning Disabilities*. 2001;34(3):286-93.

Torgesen JK et al. *Test of Word Reading Efficiency*. Austin, TX: PRO-ED;1997.

QUESITO B3

Q B3 - Esistono interventi in grado di modificare la storia naturale della malattia?

Premessa

Nella trattazione che segue il significato attribuito a “interventi in grado di modificare la storia naturale della malattia” è stato quello di interventi rivolti a soggetti in condizioni di rischio di DSA. Si rimanda alla trattazione dei Quesiti B1 e B2 per quanto riguarda le definizioni di popolazione a rischio di DSA e degli strumenti di identificazione di tale popolazione. Si ricorda che il limite temporale assunto per identificare una popolazione a rischio è la prima metà della classe seconda primaria.

Motivazioni

(raccomandazione 1) Dagli studi identificati attraverso la ricerca di letteratura condotta, emerge che gli unici dati a disposizione sull'efficacia degli interventi su popolazioni a rischio di DSA sono quelli sull'efficacia immediata nel modificare le capacità di apprendimento di lettura, ortografia e calcolo. Tali studi non forniscono alcun dato di *follow-up* né di breve né di lungo termine necessario a quantificare il mantenimento nel tempo degli esiti osservati. Inoltre non sono disponibili studi che valutano l'efficacia degli interventi rivolti a popolazioni a rischio in termini di riduzione del rischio stesso di sviluppare DSA. Pertanto le evidenze fornite dagli studi individuati non sono sufficienti a stabilire se effettivamente gli interventi rivolti a soggetti in condizioni di rischio di DSA siano o meno efficaci nel modificare la storia naturale del disturbo (intendendo con questa espressione una riduzione del rischio di sviluppare DSA).

(raccomandazione 2 e 3) Nonostante i dati scientifici a disposizione siano insufficienti a tracciare un profilo completo dell'efficacia degli interventi rivolti a soggetti in condizioni di rischio di DSA, secondo il parere degli esperti tali dati sono comunque sufficienti a fornire indicazioni utili per la formulazione di raccomandazioni cliniche sugli interventi da erogare a popolazioni a rischio di DSA. Infatti, sempre secondo l'opinione degli esperti e come già discusso a proposito del Quesito B2, l'obiettivo dell'intervento rivolto alla popolazione a rischio è quello di fornire supporto e rinforzo delle abilità di lettura/scrittura/calcolo in condizioni di rapporto rischio/beneficio favorevole. Ossia, anche in assenza di provata efficacia (benefici incerti), è richiesta una modalità di erogazione dell'intervento che garantisca la minimizzazione dei rischi. Gli interventi indagati negli studi rispondono a tali requisiti, essendo a prevalente componente didattico-educativa, erogati durante la scuola d'infanzia e il primo anno di scuola primaria da parte di insegnanti formati allo scopo, volti a promuovere e migliorare l'apprendimento della lettura, dell'ortografia e del calcolo.

(Raccomandazione 2) Gli studi a disposizione, sia revisioni sistematiche con meta-analisi sia studi clinici randomizzati, sono concordi nel sostenere nell'immediato un'efficacia di entità moderata (*effect size* di circa 0,50) di interventi mirati a migliorare l'apprendimento della lettura e dell'ortografia. Questi interventi sono condotti sia durante la scuola d'infanzia sia durante il primo anno di scuola primaria e sono erogati prevalentemente da insegnanti formati allo scopo. Le caratteristiche di questi interventi sono:

- le abilità da insegnare devono essere rese esplicite;

- devono essere intensivi: sessioni di circa 15-30 minuti l'una, possibilmente tutti i giorni e comunque non meno di due volte alla settimana, individuali o in piccoli gruppi, per un totale di 1-2 mesi;
- devono comprendere: attività per favorire le abilità meta-fonologiche (es. segmentazione e fusione fonemica) e l'associazione tra grafemi e fonemi, esercizi per lo sviluppo del lessico e la lettura di testi. (Elbaun, 2000; Ehri, 2001; Nelson, 2003; Coyne, 2004; Linan-Thompson, 2006; Vaughn, 2006 ; Wanzek 2008; Bailet, 2009).

La misura degli esiti ottenuti in seguito a questi interventi (la cosiddetta “risposta all'intervento”, ossia Response to Intervention o Response to Treatment) costituisce un elemento utile e importante per individuare quei soggetti che permangono “resistenti” cioè che non manifestano miglioramenti significativi. Questi soggetti si confermerebbero come maggiormente a rischio, presentando le caratteristiche che raccomandano un invio ai Servizi Specialistici (vedi Quesito D).

(raccomandazione 3) I dati sull'efficacia degli interventi rivolti a popolazioni a rischio per difficoltà di calcolo provengono da due studi, uno solo dei quali è stato condotto con disegno randomizzato controllato. Le evidenze così prodotte sono dunque non conclusive, a causa dell'esiguità e del disegno degli studi. Gli studi individuati suggeriscono che programmi di intervento mirati condotti in piccoli gruppi, per periodi di 3-4 mesi, più volte alla settimana, da personale formato *ad hoc*, possano produrre miglioramenti nelle abilità e nelle conoscenze numeriche (leggere, scrivere i numeri, capacità di confronto di quantità, procedure e strategie di calcolo) (*effect size* tra 0,40 e 0,70), mentre non sembrano produrre cambiamenti rilevanti nelle abilità di automatizzazione ad esempio nel recupero di fatti numerici (*effect size* 0,14) (Fuchs, 2005; Bryant, 2008). Tali risultati non possono ritenersi definitivi e necessitano di essere confermati in studi futuri.

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (QB3)

1. Non esistono al momento dati a supporto dell'esistenza di interventi rivolti a soggetti in condizioni di rischio di DSA in grado di modificare la storia naturale del disturbo, ossia ottenendo una riduzione del rischio stesso di sviluppare DSA.
2. Si raccomanda che in presenza di difficoltà di lettura e ortografia vengano effettuati interventi precoci (fine scuola dell'infanzia, primo anno di scolarizzazione primaria), erogati prevalentemente da insegnanti formati allo scopo, mirati a ridurre il rischio di difficoltà di lettura (velocità e correttezza) e ortografia.
3. I dati di evidenza finora a disposizione non sono sufficienti per sostenere l'efficacia di interventi precoci mirati a ridurre il rischio di difficoltà di calcolo.

Bibliografia B3

- Bailet LL et al. Emergent literacy intervention for prekindergarteners at risk for reading failure. *Journal of Learning Disabilities*. 2009;42(4):336-55.
- Bryant DP et al. Mathematics Intervention for First- and Second-Grade Students With Mathematics Difficulties The Effects of Tier 2 Intervention Delivered as Booster Lessons. *Remedial and Special Education*. 2008;29(1):20-32.
- Coyne MD et al. Beginning reading intervention as inoculation or insulin: first-grade reading performance of strong responders to kindergarten intervention. *Journal of Learning Disabilities*. 2004;37(2):90-104.
- Ehri LC et al. Phonemic awareness instruction helps children learn to read: Evidence from the National Reading Panel's meta-analysis. *Reading Research Quarterly*. 2001;36(3):250-287.
- Elbaun B et al. How Effective Are One-to-One Tutoring Programs in Reading for Elementary Students at Risk for Reading Failure? A Meta-Analysis of the Intervention Research. *Journal of Educational Psychology*. 2000;92(4):605-619.
- Fuchs LS et al. The Prevention, Identification, and Cognitive Determinants of Math Difficulty, *Journal of Educational Psychology*. 2005;97(3):493–513.
- Linan-Thompson S et al. The response to intervention of English language learners at risk for reading problems. *Journal of Learning Disabilities*. 2006;39(5):390-8.
- Nelson JR et al. Learner characteristics that influence the treatment effectiveness of early literacy interventions: A meta-analytic review. *Learning Disabilities Research & Practice*. 2003;18(4):255-267.
- Vaughn S et al. Effectiveness of Spanish intervention for first-grade English language learners at risk for reading difficulties. *Journal of Learning Disabilities*. 2006;39(1):56-73.
- Wanzek J et al. Response to varying amounts of time in reading intervention for students with low response to intervention. *Journal of Learning Disabilities*. 2008;41(2):126-42.

QUESITO B4

Qual è l'evoluzione in età adolescenziale e adulta dei DSA (cambiamenti dei processi di lettura, ortografia\compitazione, calcolo; associazione con disturbi mentali; capacità di reddito, ecc.)?

Premessa

L'analisi delle evidenze scientifiche ha permesso di isolare tre profili prognostici in età adolescenziale e adulta, oggetto di studio da parte della ricerca:

- a) *prognosi del disturbo* - intesa come evoluzione a distanza del DSA (ossia l'evoluzione dell'efficienza del processo di lettura, scrittura, calcolo);
- b) *prognosi psicopatologica* - intesa come evoluzione a distanza nell'area della salute mentale (riferito in particolare al rischio di insorgenza di disturbo della condotta);
- c) *prognosi scolastica-lavorativa* - intesa come la possibilità di avanzare nella carriera scolastica e lavorativa.

I tre profili prognostici sono regolati da fattori individuali e contestuali che agiscono, in essi, in modo diverso. Trattandosi di profili prognostici distinti, i fattori individuali e contestuali che intervengono possono produrre un esito evolutivo qualitativamente diverso (ad es. non è detto che una uguale evoluzione a distanza della velocità di lettura di due soggetti abbia un eguale impatto sulla prognosi psicopatologica e scolastica - lavorativa).

Motivazioni

Prognosi del disturbo

Le evidenze disponibili sono relative alla prognosi in età adulta della dislessia. I dati della ricerca a disposizione sono derivati dallo studio di popolazioni adulte di cui non abbiamo alcuna informazione sulla presenza del disturbo in età evolutiva né tantomeno su eventuali interventi ricevuti. Tali dati mostrano come i caratteristici deficit neuropsicologici del disturbo permangono anche in età adulta, consentendo di differenziare soggetti con dislessia da soggetti senza dislessia oltre che per le variabili specifiche del processo di lettura, anche per variabili legate alle competenze cognitive e di apprendimento. Tale differenziazione è risultata essere indipendente dal genere e dall'età, e dipendente dal QI e dal livello di lettura: quanto maggiore è la differenza fra QI e lettura in età evolutiva, tanto maggiore sarà in età adulta la differenza nella lettura, nel cognitivo e nell'apprendimento fra adulti dislessici e adulti normali (Swanson, 2009; Maughan, 2009). *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesito B4).*

Non sono a disposizione evidenze relative alla prognosi in età adulta della disortografia e della discalculia.

Prognosi psicopatologica

Tra i DSA, solo la dislessia è stata oggetto di ricerca per quanto riguarda l'accertamento di una possibile relazione con lo sviluppo di disturbi psicopatologici e disturbi della condotta.

Gli studi disponibili volti a indagare la prognosi della dislessia nell'area della salute mentale sono scarsi e hanno prodotto evidenze non conclusive, per cui al momento non emerge una correlazione tra la presenza di dislessia e un aumento del rischio di sviluppare disturbi psicopatologici (Weiser, 2007; Arnold, 2005). *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesito B4).*

Maggiori dati di evidenza sono invece a disposizione sulla possibile relazione tra dislessia in età infantile e successiva insorgenza di un disturbo della condotta in età adolescenziale. I risultati emersi dalla ricerca scientifica confermano che tale correlazione è dovuta alla presenza di fattori confondenti ambientali comuni, che escludono la presenza di una correlazione e di conseguenza di una causalità diretta fra i due disturbi. Non ci sono quindi evidenze a sostegno dell'ipotesi secondo cui vi sarebbe una causalità lineare tra disturbo della lettura in età evolutiva e disturbo della condotta in età adolescenziale, mediata dal fallimento scolastico e dal calo nell'autostima (Williams, 1994; Maughan, 1996; Fergusson, 1997; Trzesniewski, 2006). *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesito B4).*

Prognosi scolastica-lavorativa

La letteratura disponibile che ha valutato le conseguenze scolastiche e lavorative dei DSA non specifica esattamente se i soggetti dei campioni studiati abbiano usufruito di un intervento e di quale tipo. Laddove è stato offerto un intervento (vedi punto i. prognosi scolastica) si tratta di interventi aspecifici, di tipo sociale, peraltro inseriti in un ambito scolastico ed extra-scolastico sostanzialmente diverso da quello italiano. Gli studi individuati forniscono pertanto dati di evidenza ambigui, non sufficientemente chiari a delineare la prognosi scolastica-lavorativa dei soggetti trattati e non trattati con interventi specifici. Tali studi mostrano quanto segue:

- i.** prognosi scolastica: l'accesso all'istruzione post-secondaria per soggetti con *learning disabilities* sembra correlata alla gravità del disturbo (intesa come livello di inefficienza della abilità di lettura e calcolo), al QI e alla possibilità di accesso alle risorse esterne (nello specifico: partecipazione ad attività extracurricolari e risorse sociali messe a disposizione per l'orientamento allo studio), (Miller, 1990; Fourqurean, 1991; Hartzell, 1984; Young, 2002). *(Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesito B4).*
- ii.** prognosi lavorativa: non sono a disposizione dati scientifici di sufficiente qualità e forza informativi sulla prognosi nell'area delle attività lavorative. I pochi studi a disposizione, non conclusivi per livello di evidenza insufficiente, suggeriscono che l'accesso al mondo del lavoro dipenda dalle abilità matematiche acquisite e dalla partecipazione attiva dei genitori al percorso formativo (Fourqurean, 1991). Tali risultati necessitano una verifica in studi futuri.

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B4)

1. I dati ad oggi disponibili, non conclusivi, mostrano la persistenza della dislessia in età adulta.
2. Non vi è evidenza di una correlazione diretta tra la presenza di dislessia e un aumento del rischio di sviluppare disturbi psicopatologici né tra la presenza di dislessia e un aumento del rischio di sviluppare un disturbo della condotta in età adolescenziale.

Raccomandazioni per la ricerca (Q B4)

1. In carenza di studi a lungo termine sulla prognosi dei DSA, si raccomanda che vengano condotti studi finalizzati a confermare i dati finora prodotti sulla prognosi in età adulta della dislessia e a indagare la prognosi in età adulta della disortografia e discalculia.
2. Si raccomanda che vengano condotti studi finalizzati a indagare la prognosi scolastica e lavorativa dei soggetti con DSA, e che tali studi approfondiscano il possibile ruolo del QI, della gravità del disturbo e degli interventi specifici ricevuti nel modulare la prognosi stessa.

Bibliografia B4

Arnold E.M., Goldston D.B., Walsh A.K. et al. (2005), *Severity of emotional and behavioral problems among poor and typical readers*, Journal of Abnormal Child Psychology, vol. 33 (2), pp. 205-217.

Fergusson DM, Lynskey MT. Early reading difficulties and later conduct problems. Journal of Child Psychology and Psychiatry. 1997;38(8):899-907

Fourqurean JM et al. Correlates of postsecondary employment outcomes for young adults with learning disabilities. Journal of Learning Disabilities. 1991;24(7):400-405.

Hartzell HE et al. Learning disability: 10-year follow-up. Pediatrics. 1984;74(6):1058-64.

Maughan B, Pickles A, Hagell A, Rutter M, Yule W. Reading problems and antisocial behaviour: developmental trends in comorbidity. Journal of Child Psychology and Psychiatry. May 1996;37(4):405-18

Maughan B, Messer J, Collishaw S, Pickles A et al. Persistence of literacy problems: spelling in adolescence and at mid-life. J Child Psychol Psychiatry. Aug 2009;50(8):893-901. Epub 2009 Mar 31.

Miller R.J., Snider B. & Rzonca C. (1990), Variables related to the decision of young adults with learning disabilities to participate in postsecondary education, Journal of Learning Disabilities, pp. 349-354.

Swanson HL, Hsieh CJ. Reading disabilities in adults: A selective meta-analysis of the literature. Review of Educational Research. Dec 2009;79(4):1362-1390

Trzesniewski KH, Moffitt TE, Caspi A et al. Revisiting the association between reading achievement and antisocial behavior: new evidence of an environmental explanation from a twin study. Child Development. Jan-Feb 2006;77(1):72-88

Young AR et al. Young adult academic outcomes in a longitudinal sample of early identified language impaired and control children. Journal of Child Psychology and Psychiatry. 2002;43(5):635-645.

Weiser M, Reichenberg A, Rabinowitz J et al. Impaired reading comprehension and mathematical abilities in male adolescents with average or above general intellectual abilities are associated with comorbid and future psychopathology. Journal of Nervous & Mental Disease. Nov 2007;195(11):883-90

Williams S, McGee R. Reading attainment and juvenile delinquency. Journal of Child Psychology and Psychiatry. Mar 1994;35(3):441-59

QUESITO B5

Esistono evidenze che la presenza di altri disturbi specifici dell'apprendimento o altri disturbi evolutivi in comorbidità con i DSA modifichi la storia naturale della malattia, rispetto ai DSA isolati?

Premessa

La revisione della letteratura condotta per il quesito B5 ha evidenziato dei limiti della ricerca scientifica in questo ambito, ossia: il numero ridotto di studi disponibili; la mancanza di studi sulla co-occorrenza di DSA; la scarsa numerosità dei campioni su cui sono stati condotti gli studi; l'orientamento della ricerca volto a valutare gli effetti derivanti dalla condizione di comorbidità più sul disturbo evolutivo associato che non sui DSA.

L'analisi delle evidenze disponibili ha permesso di isolare due profili di comorbidità indagati dagli studi individuati:

1. comorbidità tra DSA e disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività (Mayes, 2000);
2. comorbidità tra dislessia e disturbi specifici del linguaggio (Catts, 2005);

Si segnala la presenza di un terzo profilo di comorbidità:

3. comorbidità tra dislessia e disturbo dello sviluppo della coordinazione (vedi disturbo evolutivo specifico della funzione motoria, ICD 10 F 82): indagato in uno studio gravato da numerosi limiti metodologici, giudicato non sufficientemente affidabile per formulare una raccomandazione basata su evidenze scientifiche (studio Kirby, 2008: per una sua trattazione si rimanda all'Allegato Quesito B5).

Motivazioni

Comorbidità tra DSA e disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività (ADHD)

(QB5 – raccomandazioni cliniche 1) - I dati a disposizione, provenienti da un unico studio, mostrano come l'associazione tra DSA e ADHD peggiori significativamente le prestazioni dei soggetti nelle aree dell'apprendimento rispetto a chi è affetto solo da DSA (Mayes, 2000). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesito B5).

Comorbidità tra dislessia e disturbi specifici del linguaggio

*(QB5 – raccomandazioni cliniche 2) - I dati a disposizione, provenienti da un unico studio, mostrano come nella storia dei soggetti con dislessia sono frequentemente presenti pregressi disturbi specifici del linguaggio (le stime di comorbidità tra i due disturbi rilevate nel corso del *follow-up* nello studio individuato si attestano su valori compresi tra il 14,8% nella classe 4° della scuola primaria e il 16,5% nella classe 3° media inferiore, tenendo in considerazione il QI totale) (Catts, 2005). (Per una trattazione più estesa delle evidenze di letteratura, si rimanda all'Allegato Quesito B5).*

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q B5)

1. La co-occorrenza di DSA e disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività comporta un peggioramento di entrambi.

2. Dislessia e disturbo specifico del linguaggio sono disturbi distinti e possono essere co-occorrenti.

Raccomandazioni per la ricerca (Q B5)

1. Si raccomanda che vengano condotti ulteriori studi finalizzati ad approfondire le relazioni eziologiche tra dislessia e disturbo specifico del linguaggio, partendo dai dati attualmente disponibili che confermano uno stretto legame fra dislessia e deficit del processamento fonologico.

Bibliografia Q B5

Catts HW et al. Are Specific Language Impairment and Dyslexia Distinct Disorders? *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*. 2005;48(6):1378-1396.

Kirby A et al. Dyslexia and developmental co-ordination disorder in further and higher education-similarities and differences. Does the 'label' influence the support given?. *Dyslexia*. 2008;14(3):197-213.

Mayes SD et al. Learning disabilities and ADHD: overlapping spectrum disorders. *Journal of learning disabilities*. 2000;33(5):417-24.

QUESITO C

Esistono prove di efficacia sugli esiti di interventi abilitativi e/o riabilitativi sui DSA?

1. *Rispetto alle caratteristiche anagrafiche e cliniche iniziali, esistono differenze tra interventi abilitativi e riabilitativi?*
2. *Se esistono prove di efficacia sugli esiti di interventi abilitativi e riabilitativi qual è l'età limite interessata?*

Risultati ricerca di letteratura Quesito C

Sono stati inclusi:

- a. per la condizione di dislessia 12 studi in totale: 4 revisioni sistematiche (di cui 3 con meta-analisi) e 8 studi randomizzati controllati. Di questi studi solamente 5 studi randomizzati controllati sono condotti su ortografie trasparenti (tedesco, spagnolo, italiano), i restanti sono tutti studi condotti su popolazione di lingua inglese.
- b. per la condizione di disortografia 2 studi in totale: 1 revisione sistematica con meta-analisi e 1 studio randomizzato controllato, entrambi su lingue non trasparenti.
- c. per la condizione di discalculia 4 studi in totale: 1 revisione sistematica con meta-analisi e 3 studi randomizzati controllati.

Motivazioni

(raccomandazione QC – 1) Sulla base della ricerca di letteratura condotta, non sono al momento disponibili dati sufficienti ad affermare che esistono interventi in grado di ottenere nei soggetti con DSA accertato una modifica della prognosi a lungo termine, ossia di ottenere una remissione/guarigione dal disturbo. Gli studi individuati infatti presentano un *follow-up* troppo breve per consentire di valutare l'efficacia degli interventi nel lungo termine.

(raccomandazione per la ricerca QC- R1) Sono tuttavia disponibili dati sufficienti per affermare che gli interventi su lettura, ortografia e calcolo determinano un miglioramento delle prestazioni del soggetto, per ora confermato da *follow-up* a breve termine. Le attuali conoscenze consentono di affermare che la prognosi del disturbo si dispiega negli anni, ossia che le abilità coinvolte nel disturbo sono naturalmente soggette ad una evoluzione longitudinale in rapporto allo sviluppo, agli interventi attuati e alle condizioni ambientali che interagiscono con i fattori neurobiologici. Pertanto a parere degli esperti è necessario disporre di maggiori dati di evidenza per valutare l'efficacia degli interventi anche su intervalli più lunghi della vita della persona con DSA.

Dislessia

(raccomandazioni QC-2 e 3) Dati di evidenza forti (provenienti da revisioni sistematiche con e senza meta-analisi condotte su popolazioni anglofone e confermati da singoli RCT), sostengono l'efficacia di interventi specialistici finalizzati a migliorare la correttezza e la fluency della lettura (*effect size* tra 0,40 e 0,60). Gli interventi consistono in esercizi strutturati per facilitare la lettura di

parole isolate o inserite nel contesto, partendo da attività per favorire le abilità meta-fonologiche, l'apprendimento delle regole di conversione tra grafemi e fonemi e in letture ripetute con facilitazioni (ad esempio ascoltando la lettura da parte di un tutor). Le esercitazioni durano almeno 20-30 minuti, sono ripetute durante la settimana, per un totale di almeno 15-20 incontri supervisionati o diretti da esperti. (Scammacca, 2007; Swanson, 1999; Wanzek, 2009; Given, 2008; Lovett, 2008).

Singoli RCT condotti su popolazioni a lingua trasparente (di cui 2 condotti su bambini italiani) sostengono l'efficacia di trattamenti che propongono la lettura veloce di parole intere o con facilitazioni per identificare le sillabe (anche con l'ausilio della sintesi vocale tramite *software*) (del Rosario Ortiz González, 2002; Jiménez, 2007; Lorusso, 2004; Lorusso 2005; Snellings, 2009).

- (*raccomandazione QC-4*) Alcuni studi (una revisione sistematica con meta-analisi e un singolo RCT) hanno indagato l'efficacia di interventi finalizzati a migliorare la comprensione della lettura. Dai risultati della meta-analisi emerge che gli interventi efficaci comprendono attività in piccolo gruppo per insegnare strategie meta-cognitive (*effect size* moderato, tra 0,25 e 0,41) (Therrien, 2004). I risultati dello studio randomizzato confermano quanto evidenziato dalla meta-analisi, ossia l'efficacia di interventi specialistici specificatamente rivolti a migliorare la comprensione del testo (distinti cioè da quelli erogati per migliorare correttezza e fluenza), attraverso lo sviluppo di strategie meta-cognitive di analisi del testo. Nel caso dello studio randomizzato le strategie meta-cognitive insegnate sono:
 - rispondere a domande sul testo rileggendolo, visualizzandone le informazioni, cercando auto-spiegazioni, cercando il significato generale dei paragrafi;
 - usare le conoscenze possedute per interpretare quanto letto e predire i contenuti da leggere; apprendere tecniche di inferenza semantica e lessicale (Clarke, 2010).

In conclusione, anche se le evidenze disponibili non sono forti, risultano sufficienti per sostenere l'efficacia di interventi specifici per migliorare la comprensione del testo in soggetti con questa difficoltà.

Disortografia

(*raccomandazione QC-5*) Non sono a disposizione studi sull'efficacia di interventi per il trattamento della disortografia, condotti in ortografie regolari.

(*raccomandazione per la ricerca QC-R2*) E' stata invece individuata una revisione sistematica con meta-analisi (Wanzek, 2006), che include 19 studi in totale condotti su ortografie non trasparenti (13 studi a disegno non sperimentale, 6 studi randomizzati), da cui risultano efficaci i trattamenti nei quali le istruzioni vengono rese esplicite, dove vi sono possibilità ripetute di esercizio e dove è immediatamente fornito il *feedback* sul risultato. Sono inoltre risultati efficaci gli interventi condotti con l'uso di tecnologie informatiche (prevalentemente l'uso di programmi di videoscrittura con sintesi vocale) finalizzati a migliorare l'ortografia nella scrittura.

Infine sulla base dei risultati di un singolo studio è possibile avanzare un'ipotesi di trattamento con tecniche di *neuro-feedback* per migliorare l'ortografia (*effect size* = 1), (Breteler, 2010), ipotesi da verificare in ulteriori futuri studi sperimentali prima di essere applicata alla pratica clinica.

Discalculia

(raccomandazione QC-6) Da una meta-analisi che include studi condotti su studenti sia con diagnosi di DSA sia con prestazioni nella lettura, scrittura, calcolo inferiori rispetto ai loro coetanei, è emerso che le caratteristiche che rendono efficace un intervento nel breve termine (*effect size* tra 0,74 e 1,36) sono le seguenti:

- i. fornire un insegnamento diretto ed esplicito;
- ii. essere erogato da un operatore esperto che insegna anche tecniche di autoistruzione;
- iii. avere una durata di almeno 20 sessioni in totale, di 30 minuti ciascuna (Kroesbergen, 2003).

Dagli studi randomizzati (Fuchs, 2009; Fuchs, 2010, Powell, 2009) si conferma l'importanza, per garantire l'efficacia dell'intervento a breve termine, di interventi strutturati, possibilmente erogati in rapporto operatore/utente di 1:1, mirati per esempio al recupero dei fatti numerici. Da questi studi emerge inoltre l'importanza di favorire la velocità di recupero associandola ad una comprensione dei rapporti tra gli addendi utilizzando, per esempio, la linea dei numeri o tramite istruzioni specifiche fornite dall'operatore (*effect size* tra 0,27 e 0,74). Mancano dati sugli esiti a lungo termine.

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q C)

1. Gli studi individuati presentano un *follow-up* troppo breve per consentire di valutare l'efficacia degli interventi sulla modifica della prognosi a lungo termine del disturbo.
2. Si raccomanda di trattare i soggetti con dislessia con interventi specialistici mirati al miglioramento della velocità e della correttezza della lettura.
3. Si raccomanda che gli interventi per il trattamento della dislessia siano diretti alla correttezza e all'automatizzazione dei processi psicolinguistici di conversione tra stringa ortografica e stringa orale. Si raccomanda inoltre che le tecniche di intervento tengano conto delle caratteristiche dell'ortografia della lingua italiana.
4. Sulla base di evidenze scientifiche non forti, ma comunque sufficienti per supportarne l'efficacia, si raccomanda di trattare i soggetti con dislessia con interventi specifici per migliorare la comprensione del testo in soggetti con questa difficoltà. Tali interventi sono distinti da quelli utilizzati per migliorare l'accuratezza e la fluenza di lettura.
5. Per quanto riguarda il trattamento della disortografia, si segnala che al momento non esistono interventi sperimentati in ortografie regolari, di cui raccomandare l'applicazione clinica.
6. Sulla base di evidenze scientifiche sufficienti a supportarne l'efficacia nel breve termine, si raccomanda di trattare i soggetti con discalculia con *training* specialistici mirati al recupero delle difficoltà di calcolo e della conoscenza numerica.

Raccomandazioni per la ricerca (Q C)

1. Si raccomanda che la ricerca fornisca maggiori dati di evidenza al fine di valutare l'efficacia anche a lungo termine degli interventi sui DSA.

2. Si raccomanda che la ricerca sui trattamenti della disortografia venga condotta in ortografie regolari quali l'italiano, al fine di verificare anche in tali ortografie l'efficacia di quegli interventi, per i quali già esistono evidenze di efficacia in ortografie non regolari.

Bibliografia C

- Breteler MH et al. Improvements in spelling after QEEG-based neurofeedback in dyslexia: a randomized controlled treatment study. *Applied Psychophysiology and Biofeedback*. 2010;35(1):5-11.
- Clarke PJ et al. Ameliorating Children's Reading- Comprehension Difficulties: A Randomized Controlled Trial. *Psychological Science*. 2010;21(8):1106-16.
- del Rosario Ortiz González M et al. Remedial interventions for children with reading disabilities: speech perception--an effective component in phonological training? *Journal of Learning Disabilities*. 2002;35(4):334-42
- Fuchs LS et al. Remediating Number Combination and Word Problem Deficits Among Students With Mathematics Difficulties: A Randomized Control Trial. *Journal of Educational Psychology*. 2009;101(3):561-57.
- Fuchs LS et al. The effects of strategic counting instruction, with and without deliberate practice, on number combination skill among students with mathematics difficulties. *Learning and Individual Differences*. 2010;20(2):89-100.
- Given BK et al. A randomized, controlled study of computer-based intervention in middle school struggling readers. *Brain and Language*. 2008;106(2):83-97
- Jiménez JE et al. Computer speech-based remediation for reading disabilities: the size of spelling-to-sound unit in a transparent orthography. *The Spanish Journal of Psychology*. 2007;10(1):52-67.
- Kroesbergen EH et al. Mathematics Intervention for Children with Special Educational Needs, A Meta-Analysis. *Remedial and Special Education*. 2003;24(2):97-114.
- Lorusso ML et al. Hemispheric, attentional, and processing speed factors in the treatment of developmental dyslexia. *Brain and Cognition*. 2004;55(2):341-348.
- Lorusso ML et al. Tachistoscopic treatment of dyslexia changes the distribution of visual-spatial attention. *Brain and Cognition*. 2005;57(2):135-142.
- Lovett MW et al. Interventions for Reading Difficulties A Comparison of Response to Intervention by ELL and EFL Struggling Readers. *Journal of Learning Disabilities*. 2008;41(4):333-52.
- Powell SR et al. Effects of Fact Retrieval Tutoring on Third-Grade Students with Math Difficulties with and without Reading Difficulties. *Learning Disabilities Research & Practice*. 2009;24(1):1-11.
- Scammacca N et al. Interventions for adolescent struggling readers: A meta-analysis with implications for practice. 2007 Portsmouth, NH: RMC Research Corporation, Center on Instruction.
- Snellings P et al. Enhancing the reading fluency and comprehension of children with reading disabilities in an orthographically transparent language. *Journal of Learning Disabilities*. 2009;42(4):291-305.
- Swanson HL. Reading research for students with LD: A meta-analysis in intervention outcomes. *Journal of Learning Disabilities*. 1999;32(6):504-532.
- Therrien WJ. Fluency and Comprehension Gains as a Result of Repeated Reading: A Meta-Analysis. *Remedial and Special Education*. 2004;25(4):252-261.
- Wanzek J et al. A Synthesis of Spelling and Reading Interventions and their effects on the Spelling Outcomes of Students with LD. *Journal of Learning Disabilities*. 2006;39(6):528-545.

Wanzek J et al. Reading interventions for struggling readers in the upper elementary grades: a synthesis of 20 years of research. *Reading and Writing*. 2009;23(8):889-912.

QUESITI D

D1 Qual è la configurazione ottimale dei servizi destinati all'identificazione e al trattamento delle persone con diagnosi di DSA (in termini di strutture, personale e modalità di intervento)?

D2 Qual è il percorso ottimale delle persone con diagnosi di DSA dal momento della presa in carico e quali sono le figure professionali coinvolte?

Risultati ricerca di letteratura

Dalla ricerca effettuata sono stati inclusi per i quesiti D solamente 2 studi (uno studio osservazionale di coorte e un *trial* clinico randomizzato controllato - RCT) (Karande, 2007; Nydén, 2008).

Motivazioni

Dall'analisi della letteratura emerge come la ricerca sui modelli organizzativi ottimali e i percorsi assistenziali per i DSA, condotta secondo una metodologia valida che ne garantisca la qualità dei risultati raggiunti, sia praticamente inesistente. I due studi individuati non forniscono dati utili per orientare le raccomandazioni cliniche secondo una base di evidenza scientifica. In entrambi gli studi infatti i risultati sono gravati da rilevanti limitazioni metodologiche. Pertanto le raccomandazioni che seguono sono formulate sulla base dell'esperienza consolidata degli esperti.

Risposte al quesito e raccomandazioni cliniche (Q D)

1. Si raccomanda che il percorso dalla diagnosi, alla presa in carico e riabilitazione dei soggetti con DSA sia il seguente:

1.a Entro la metà del primo anno della scuola primaria gli insegnanti rilevano, dopo attività di adeguata didattica, le difficoltà persistenti relative all'apprendimento:

- di lettura e scrittura:
 - difficoltà nell'associazione grafema/fonema e/o fonema/grafema
 - mancato raggiungimento del controllo sillabico (consonante-vocale) in lettura e scrittura
 - eccessiva lentezza nella lettura e scrittura
 - incapacità a produrre le lettere in stampato maiuscolo in modo riconoscibile
- di calcolo:
 - difficoltà nel riconoscimento di piccole quantità
 - difficoltà nella lettura e/o scrittura dei numeri entro il 10
 - difficoltà nel calcolo orale entro la decina anche con supporto concreto

1.b In presenza di criticità relative a questi indicatori, gli insegnanti mettono in atto gli interventi mirati (attività di specifico potenziamento) di cui alla raccomandazione B3 e ne informano le famiglie.

- 1.c** Nel caso in cui le difficoltà relative all'apprendimento (descritte alla raccomandazione 1.a) persistano anche dopo gli interventi attivati, gli insegnanti propongono alla famiglia la consultazione dei servizi specialistici ai fini dell'approfondimento clinico.
- 1.d** Il *team* specialistico multi-professionale effettua la valutazione, formula la diagnosi e definisce un progetto complessivo di intervento che comunica alle famiglie. Previo accordo con le famiglie, stabilisce i contatti con il personale scolastico ai fini di integrare programmi educativi ed interventi specifici.
- 2.** Si raccomanda che nell'organizzazione dei servizi si tenga conto che il modello organizzativo che garantisce maggiore appropriatezza e integrazione dei processi di diagnosi, presa in carico e abilitazione/riabilitazione (ivi compresa l'ottimale inclusione scolastica) è caratterizzato da:
- approccio multidisciplinare in ogni fase del percorso;
 - collaborazione con le persone e le agenzie che si occupano della salute e dell'educazione del soggetto con DSA (famiglia, insegnanti, scuole, clinici specialisti e pediatri) al fine di promuovere la migliore informazione e sensibilizzazione sul disturbo;
 - tutte queste figure coinvolte sono tenute a mantenere elevato lo standard della loro capacità professionale attraverso adeguati programmi di formazione, training, aggiornamento continuo e informazione;
 - il team clinico deve essere multi professionale e multidisciplinare e deve includere almeno le seguenti figure professionali: neuropsichiatra infantile, psicologo e logopedista. Per i soggetti maggiorenni la figura del neuropsichiatra infantile viene sostituita da quella dello specialista medico formato in modo specifico sull'argomento.
- 3.** Si auspica che le direttive di cui alla Legge 170 del 2010 tengano conto dei principi esposti nel presente documento.

Raccomandazioni per la ricerca (Q D)

- 1.** Si raccomanda che vengano condotti studi sui modelli organizzativi ottimali e i percorsi assistenziali per i DSA, secondo una metodologia di ricerca sperimentale valida e rigorosa.

Bibliografia Q D

Karande S et al. Impact of an education program on parental knowledge of specific learning disability. Indian journal of medical sciences. 2007;61(7):398-406

Nydén A et al. Long-term psychosocial and health economy consequences of ADHD, autism, and reading-writing disorder: a prospective service evaluation project. Journal of attention disorders. 2008;12(2):141-8