

Cc

CONSENSUS CONFERENCE

Sistema nazionale
per le linee guida



Disturbi specifici dell'apprendimento



Ministero della Salute



CONSENSUS CONFERENCE 3

Il presente documento è stato realizzato con il finanziamento della Direzione generale della programmazione sanitaria, dei livelli di assistenza e dei principi etici di sistema del Ministero della salute, nell'ambito delle attività del Sistema nazionale di verifica e controllo sull'assistenza sanitaria (SiVeAS)

Redazione
Giulia Candiani, Raffaella Daghini, Zadig, Milano

Impaginazione
Corinna Guercini



Disturbi specifici dell'apprendimento

CONSENSUS CONFERENCE
ROMA, 6-7 DICEMBRE 2010

Data di pubblicazione: giugno 2011

ORGANIGRAMMA DELLA CONSENSUS CONFERENCE

RESPONSABILE DEL PROGETTO

Alfonso Mele Istituto superiore di sanità

COMITATO PROMOTORE

CNESPS Reparto di epidemiologia clinica e linee guida, Istituto superiore di sanità, Roma

Panel di aggiornamento e revisione della Consensus conference 2007 sui DSA*

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 Brizzolara Dipartimento di medicina della procreazione e dell'età evolutiva, Università di Pisa

Anna Giulia De Cagno Servizio professionale riabilitazione, ASL Roma D, Roma

Maria Luisa Lorusso Unità di psicologia e neuropsicologia cognitiva IRCCS "E. Medea", Associazione "La nostra famiglia", Bosisio Parini (Lecco)

Enrica Mariani Società scientifica logopedisti italiani

Roberta Penge Dipartimento scienze neurologiche psichiatriche e riabilitative dell'età evolutiva, Sapienza Università di Roma

Alessandra Pinton Società scientifica logopedisti italiani

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

* Il panel è composto da (in ordine alfabetico):

Associazione culturale pediatri; Associazione federativa nazionale ottici optometristi; Associazione italiana dislessia; Associazione italiana ortottisti assistenti in oftalmologia; Associazione italiana per la ricerca e l'intervento nella psicopatologia dell'apprendimento; Associazione nazionale unitaria psicomotricisti italiani; Centro regionale per le disabilità linguistiche e cognitive in età evolutiva, Bologna; Centro trattamento dislessia, disturbi cognitivi e del linguaggio per l'età evolutiva, ASL RM/A, Roma; Federazione logopedisti italiani; IRCCS Fondazione "Santa Lucia", Roma; IRCCS Fondazione "Stella Maris", Pisa; IRCCS Istituto "Eugenio Medea", Bosisio Parini (Lecco); IRCCS Ospedale pediatrico "Bambino Gesù", Roma; IRCCS Ospedale infantile "Burlo Garofolo", Trieste; Istituto di neuropsichiatria infantile, Roma; Società italiana di audiologia e foniatra; Società italiana di genetica umana; Società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza; Società italiana di neuropsicologia; Società italiana di pediatria; Società scientifica logopedisti italiani; Unità operativa di neuropsichiatria infantile, Azienda ospedale San Paolo, Milano; Unità operativa di neuropsichiatria infantile, Garbagnate (Milano); Unità operativa di neuropsichiatria infantile, San Donà di Piave (Venezia).

ORGANIGRAMMA DELLA CONSENSUS CONFERENCE

RELATORI DELLA CONFERENZA

Maria Luisa Lorusso Unità di psicologia e neuropsicologia cognitiva IRCCS “E. Medea”, Associazione “La nostra famiglia”, Bosisio Parini (Lecco)

Tiziana Rossetto Servizio di neuropsichiatria infantile, Azienda socio sanitaria locale 10, Veneto

Ciro Ruggerini Azienda ospedaliero universitaria Policlinico di Modena

Patrizio E Tressoldi Dipartimento di psicologia generale, Università di Padova

COAUTORI

Lorenzo Bassani Scuola di specializzazione in neuropsichiatria infantile, Università di Modena e Reggio Emilia

Omar Daolio 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 Giorè 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

SUPPORTO BIBLIOGRAFICO

Alessandra Ceccarini Settore documentazione, Istituto superiore di sanità, Roma

Maurella Della Seta Settore documentazione, Istituto superiore di sanità, Roma

GIURIA

Presidente

Ernesto Vitiello Studio Mondini Rusconi, Milano

Membri del panel

Laura Breda Azienda servizi sanitari 6 Friuli occidentale, Pordenone (Comitato di scrittura)

Carlo Buffoli Agenzia giornalistica CB-COM, Milano (Comitato di scrittura)

Francesco Cardona Sapienza Università di Roma

Sergio Carlomagno Università di Trieste

Giulio Corrivetti Azienda sanitaria locale Salerno 2, Salerno

Maristella Craighero Associazione italiana dislessia

Barbara De Mei Istituto superiore di sanità, Roma

Marina Dieterich Azienda sanitaria locale 6, Livorno (Comitato di scrittura)

Mario Marchiori Unità locale socio sanitaria 3, Regione Veneto, Vicenza (Comitato di scrittura)

Luigi Marotta Ospedale pediatrico “Bambino Gesù”, Roma (Comitato di scrittura)

Edoardo Micheletti Presidio ospedaliero 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, Roma

Paola Laricchiuta Istituto superiore di sanità, Roma

Eleonora Lacorte Istituto superiore di sanità, Roma

Cristina Morciano Istituto superiore di sanità, Roma

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Linda Agresta Istituto superiore di sanità, Roma

Simona Crateri Istituto superiore di sanità, Roma

Giuseppina Iantosca Istituto superiore di sanità, Roma

Antonella Marzolini Istituto superiore di sanità, Roma

Presentazione

In Italia è in corso un diffuso dibattito culturale e scientifico sui disturbi specifici dell'apprendimento (DSA), stimolato ulteriormente dalla recente promulgazione della Legge n° 170 del 8 ottobre 2010 (*Nuove norme in materia di disturbi specifici di apprendimento in ambito scolastico*).

La rilevanza dell'argomento è dovuta alla prevalenza dei DSA (oscillante tra il 2,5 e il 3,5 % della popolazione in età evolutiva per la lingua italiana) e alle conseguenze che questi disturbi determinano a livello individuale, traducendosi spesso in un abbassamento del livello scolastico conseguito (con frequenti abbandoni nel corso della scuola secondaria di secondo grado) e una conseguente riduzione della realizzazione delle proprie potenzialità sociali e lavorative.

Si tratta di disturbi che coinvolgono trasversalmente i servizi sanitari specialistici e la scuola: entrambe queste istituzioni sono sollecitate a fornire risposte adeguate ai bisogni dei soggetti con DSA. Pertanto, necessariamente, una gestione ottimale di questi disturbi richiede una cornice comune di conoscenze condivise, declinate al ruolo delle varie figure professionali coinvolte e alle distinte fasi dell'intervento.

Tuttavia, proprio per la complessità sollevata dai DSA, a oggi il patrimonio di conoscenze prodotto dalla letteratura scientifica internazionale presenta aree di ambiguità e incertezza, a causa o della scarsità dei dati scientifici disponibili o della loro non concordanza.

È stato questo il motivo che ha determinato la scelta dello strumento della *consensus conference* per rispondere ai quesiti clinici sollevati sui DSA, poiché essa consente di valorizzare - più di quanto non avvenga durante la stesura di una linea guida - tanto le prove scientifiche quanto una discussione il più possibile estesa e condivisa tra varie figure professionali sul significato da attribuire a queste prove per adattarle al contesto nazionale.

Questa *consensus conference*, grazie all'ampia rassegna della letteratura internazionale realizzata, fornisce raccomandazioni cliniche basate sui più aggiornati dati scientifici di prova adattati al contesto italiano secondo il giudizio di una giuria multidisciplinare, rappresentativa dei diversi possibili approcci e interessi al tema.

In conclusione, questo documento sui DSA contribuisce a migliorare le conoscenze sull'argomento formulando, ove le prove scientifiche a disposizione sono sufficienti, raccomandazioni per la migliore prassi clinica e precisando quali sono le aree di conoscenza ancora incerte e dubbie cui dovrebbe orientarsi la ricerca futura. I principi esposti nel presente documento potranno sicuramente contribuire al miglioramento dell'assistenza fornita ai soggetti con DSA, coerentemente con quanto disposto dalla Legge n° 170 del 2010.

Filippo Palumbo
Dipartimento della qualità, Ministero della salute

Indice

Introduzione	pag.	7
Metodologia	»	10
Le figure coinvolte e i loro compiti	»	10
Le domande per la giuria	»	12
Le fasi dell'organizzazione	»	13
La preparazione delle relazioni degli esperti	»	13
• Valutazione e selezione della letteratura	»	14
Bibliografia	»	16
Documento definitivo di consenso	»	17
Considerazioni di ordine generale	»	17
Quesiti A: Valutazione delle modalità diagnostiche attualmente in uso	»	19
• Quesito A1: Quali sono i criteri diagnostici (lettura, ortografia/compitazione, calcolo) necessari per formulare la diagnosi di DSA?	»	19
• Quesito A2: Quali sono i parametri (accuratezza e velocità di lettura, eccetera) da utilizzare per la valutazione delle prestazioni di lettura, ortografia/compitazione e calcolo ai fini della diagnosi di DSA?	»	24
• 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?	»	27
Quesiti B: Inquadramento epidemiologico dei DSA (fattori di rischio e prognosi), strumenti di identificazione dei soggetti in condizioni di rischio di DSA e interventi loro rivolti	»	31
• Quesito B1: Quali sono i fattori di rischio associati a DSA e/o allo sviluppo di DSA?	»	31
• Quesito B2: Quali strumenti sono efficaci per l'individuazione dei bambini a rischio di DSA?	»	37
• Quesito B3: Esistono interventi in grado di modificare la storia naturale della malattia?	»	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, eccetera)?	»	45
• Quesito B5: Esistono prove che la presenza di altri disturbi specifici dell'apprendimento o di altri disturbi evolutivi in comorbilità con i DSA modifichi la storia naturale della malattia, rispetto ai DSA isolati?	»	48
Quesiti C: Efficacia degli interventi attualmente disponibili	»	50
• Quesito C1: Esistono prove di efficacia sugli esiti di interventi abilitativi e/o riabilitativi sui DSA?	»	50

• Quesito C2: Rispetto alle caratteristiche anagrafiche e cliniche iniziali, esistono differenze tra interventi abilitativi e riabilitativi?	»	50
• Quesito C3: Se esistono prove di efficacia sugli esiti di interventi abilitativi e riabilitativi, qual è l'età limite interessata?	»	50
Quesiti D: Modelli organizzativi e fornitura di servizi	»	55
• Quesito 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)?	»	55
• Quesito 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?	»	55

Introduzione

I disturbi di apprendimento esaminati da questa *consensus conference* interessano la condizione clinica evolutiva di difficoltà di apprendimento della lettura, della scrittura e del 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:

- 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 intellettivo generale. Essi infatti interessano le competenze strumentali degli apprendimenti scolastici.

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

- dislessia, cioè disturbo nella lettura (intesa come abilità di decodifica del testo)
- disortografia, cioè disturbo nella scrittura (intesa come abilità di codifica fonografica e competenza ortografica)
- disgrafia, cioè disturbo nella grafia (intesa come abilità grafo-motoria)
- discalculia, cioè disturbo nelle abilità di numero e di calcolo (intese come capacità di comprendere e 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 e alle richieste ambientali: si manifesta cioè 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" (per esempio l'inglese), caratterizzate da una relazione complessa e poco prevedibile tra grafemi e fonemi, dalle lingue "trasparenti" (per esempio l'italiano), caratterizzate da una 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 consen-

tendo 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. È necessario infatti che sia terminato il normale processo di insegnamento delle abilità di lettura e scrittura (fine della seconda primaria) e di calcolo (fine della terza primaria).

Un'anticipazione eccessiva della diagnosi aumenta in modo significativo la rilevazione di falsi positivi. Tuttavia è possibile individuare fattori di rischio (personali e familiari) e indicatori di ritardo di apprendimento che possono consentire l'attuazione di attività e 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 e il 3,5% della popolazione in età evolutiva per la lingua italiana, dato confermato dai primi risultati di una ricerca epidemiologica tuttora in corso sul territorio nazionale.

Di fatto, anche se ancora non esiste uno specifico osservatorio epidemiologico nazionale, le informazioni che provengono dai Servizi di neuropsichiatria infantile indicano che i DSA rappresentano quasi il 30% degli utenti di questi servizi in età scolare e 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 prove 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 la tempestività degli interventi appaiono sempre più spesso in letteratura tra i fattori prognostici positivi.

Al raggiungimento di questi obiettivi devono contribuire più figure professionali e istituzioni, a seconda del ruolo rivestito nei diversi momenti dello sviluppo e dell'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 forma-

ti, possono individuare gli alunni con persistenti difficoltà negli apprendimenti e segnalarle alle famiglie, indirizzandole ai servizi sanitari per gli appropriati accertamenti, nonché avviare gli opportuni interventi didattici. I servizi specialistici per l'età evolutiva (per esempio i Servizi di neuropsichiatria infantile) sono attivati per la valutazione e la diagnosi dei casi che pervengono a consultazione, e predispongono un'adeguata presa in carico per i soggetti per cui è 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 *evidence based*, può contribuire inoltre a distinguere i DSA dalle altre difficoltà curriculari 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* si inserisce in un particolare momento della politica scolastica e sanitaria italiana, data la concomitante promulgazione della Legge n° 170 del 8 ottobre 2010 (*Nuove norme in materia di disturbi specifici di apprendimento in ambito scolastico*) che definisce i diritti e 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, si inseriscono in un particolare contesto sociale e culturale ricco di iniziative e di aperto dibattito culturale e scientifico.

La conferenza di consenso si è svolta a Roma il 6 e 7 dicembre 2010.

Nelle sezioni seguenti di questa pubblicazione sono descritte la metodologia e le conclusioni della conferenza.

In particolare sono riportate le risposte ai quesiti e le raccomandazioni elaborate dalla giuria, con le relative motivazioni. La giuria ha anche proposto alcune raccomandazioni per la ricerca, al fine di suggerire ambiti di ricerca su cui condurre studi.

Metodologia

La conferenza di consenso è stata realizzata secondo lo standard definito dal *Consensus Development Program*¹ dei National Institutes of Health (NIH) statunitensi. La metodologia seguita è descritta nel manuale metodologico *Come organizzare una conferenza di consenso*² del Sistema nazionale per le linee guida.

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 per il *panel* giuria
- 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 per il *panel* giuria
- designare al proprio interno gli esperti che dovevano preparare e presentare 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 di consenso, 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. I temi erano:

- valutazione delle modalità diagnostiche attualmente in uso (quesiti A)
- inquadramento epidemiologico dei DSA (fattori di rischio e prognosi), strumenti di identificazione dei soggetti in condizioni di rischio di DSA e interventi loro rivolti (quesiti B)
- efficacia degli interventi attualmente disponibili (quesiti C)
- modelli organizzativi e fornitura di servizi (quesiti D).

Gli esperti hanno redatto relazioni di sintesi delle prove scientifiche disponibili per ciascun tema loro assegnato, 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 strategie di ricerca sviluppate in modo sistematico dagli esperti documentalisti del Settore documentazione dell'Istituto superiore di sanità (vedi paragrafo *La preparazione delle relazioni degli esperti* a pagina 13). Tutti gli studi selezionati sono stati sottoposti a 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 *Le fasi dell'organizzazione* a pagina 13).

Valutazione delle modalità diagnostiche attualmente in uso:

- **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, eccetera) 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?

Inquadramento epidemiologico dei DSA (fattori di rischio e prognosi), strumenti di identificazione dei soggetti in condizioni di rischio di DSA e interventi loro rivolti:

- **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, eccetera)?
- **B5** Esistono prove che la presenza di altri disturbi specifici dell'apprendimento o di altri disturbi evolutivi in comorbilità con i DSA modifichi la storia naturale della malattia, rispetto ai DSA isolati?

Efficacia degli interventi attualmente disponibili:

- **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?

Modelli organizzativi e fornitura di servizi:

- **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 statunitensi¹. 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 successivo *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 marzo 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 stati: ((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 marzo 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 del Sistema nazionale per le linee guida (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 metanalisi; 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 consideravano 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 a questi criteri generali, nel caso di alcuni quesiti sono stati adottati ulteriori criteri specifici di inclusione.

Per i quesiti B1, B2, B4 e B5, tra gli studi osservazionali sono stati inclusi solamente quelli con un'ampia numerosità (maggiore di 100 soggetti). Nel caso del quesito B2, tra gli studi osservazionali sono stati privilegiati quelli con una numerosità campionaria maggiore, ma non è stata applicata la soglia minima dei 100 soggetti partecipanti.

Per i quesiti B3 e C sono stati inclusi studi con i seguenti disegni: revisioni sistematiche di studi clinici randomizzati controllati (*randomised controlled trial*, RCT); studi clinici randomizzati controllati; studi 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, in base al quale 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 dagli studi 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 del *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 e indicazioni su come strutturare le relazioni, che dovevano prevedere i seguenti capitoli:

- introduzione
- descrizione
- limiti degli studi disponibili per quanto riguarda la validità interna (disegno dello studio, modalità di conduzione, precisione dei risultati in termini di significatività statistica e limiti di confidenza)

- la rilevanza clinica delle eventuali differenze riportate nei risultati degli studi (discussione di eventuali discrepanze tra significatività statistica e rilevanza clinica); la coerenza tra i risultati di studi diversi sullo stesso argomento e la discussione di eventuali incoerenze
- trasferibilità dei risultati alla realtà italiana (*setting*, popolazioni, tipi di intervento, diversa organizzazione, eccetera)
- conclusioni.

Bibliografia

1. National Institutes of Health. Consensus Development Program. Disponibile all'indirizzo <http://consensus.nih.gov/ABOUTCDP.htm> (visitato il 25-05-2011).
2. Sistema nazionale per le linee guida-Istituto superiore di sanità. Manuale metodologico. Come organizzare una conferenza di consenso. SNLG, 2009. Disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/manuale_metodologico_consensus (visitato il 25-05-2011).

Documento definitivo di consenso

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 computazione; 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 è caratterizzato dalla mancanza di omogeneità nei criteri diagnostici considerati e dal ricorso a una grande varietà di test psicometrici che valutano numerose e diverse variabili neuropsicologiche e quindi 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 diretta 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" e non "trasparente" come quella dell'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.

* 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: per 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 alle 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.

Queste problematiche legate alla diagnosi e alla trasferibilità rendono difficile appurare con esattezza l'esistenza di una prova 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 si sommano fattori biologici e ambientali a diversi livelli.

RACCOMANDAZIONI PER LA RICERCA

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

QUESITI A. Valutazione delle modalità diagnostiche attualmente in uso

Risultati ricerca di letteratura

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

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

Premessa

Ai fini della diagnosi di DSA si assumono i criteri diagnostici ICD-10, modificati in alcune loro parti come viene definito nelle raccomandazioni in risposta ai quesiti A1 e A2 sotto riportate. Ove non sono state segnalate modifiche, i criteri ICD-10 sono adottati integralmente. Si precisa in particolare che rimane immutato il criterio di esclusione del ritardo mentale (quoziente intellettivo, **QI**, inferiore a 70, valutato con un test standardizzato somministrato individualmente).

- A1.1** Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di considerare con maggiore flessibilità il criterio della discrepanza rispetto al QI.
- A1.2** Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA nelle condizioni di maggiore complessità intellettiva, per esempio con risultati di QI *borderline* (QI compreso tra 70 e 85), di utilizzare per l'esame del livello intellettivo strumenti di misura multicomponentiali, poiché il profilo cognitivo generale è più informativo del semplice livello di QI per la formulazione della diagnosi.
- A1.3** 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.

RACCOMANDAZIONE PER LA RICERCA

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

MOTIVAZIONI

• Criterio della discrepanza •

Secondo l'ICD-10 (*International statistical classification of diseases and related health problems*, classificazione internazionale delle malattie pubblicata dall'Organizzazione mondiale della sanità)¹ 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 intellettivo. Nella pratica tale criterio è stato applicato secondo due approcci, di seguito riportati, il secondo dei quali più frequentemente adottato nei paesi europei:

- calcolare valori standard sia per il livello intellettivo sia 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 o errori standard
- porre dei *cut-off* sia per il livello prestazionale (solitamente posto a un massimo di -1, -1,5 o -2 deviazioni standard, oppure al 10° o 5° percentile rispetto alle medie per età o scolarità) sia per il livello intellettivo (solitamente posto a un minimo di 85 punti di 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 intellettivo.

La seconda soluzione non richiede di riferirsi a una ben determinata relazione tra livello intellettivo 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 intellettivo basso è di per sé giustificazione di prestazioni in lettura, scrittura e calcolo al di sotto della norma. In base a questo principio, sembrerebbe quindi lecito differenziare due tipologie di "lettori lenti": quelli con una significativa discrepanza rispetto al livello intellettivo e quelli con prestazioni non discrepanti rispetto al QI.

Tuttavia l'uso di tale criterio appare discutibile sulla base delle prove di letteratura prodotte negli ultimi 20 anni, riportate sinteticamente di seguito per singolo disturbo. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

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 quoziente intellettivo e prevedono di modificare sostanzialmente il criterio A per la diagnosi dei disturbi specifici dell'apprendimento.

• Dislessia •

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 trattamento²⁻⁷. 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 più informativo del semplice livello di QI per la formulazione della diagnosi.

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 intellettivo utilizzato. Pertanto le diagnosi di dislessia effettuate con il criterio di discrepanza rispetto al QI appaiono meno attendibili e meno stabili nel tempo⁸⁻¹³. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Disortografia •

Non sono disponibili studi che indagano la validità del criterio della discrepanza nella diagnosi di disortografia, attraverso il confronto delle problematiche disortografiche in soggetti con diverso livello intellettivo¹⁴⁻¹⁶. Pertanto si assumono anche per la disortografia le prove scientifiche prodotte per la dislessia (vedi paragrafo precedente). Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Discalculia •

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 intellettivo utilizzato.

Nello specifico gli studi condotti sulla discalculia evidenziano che le difficoltà matematiche non sono semplicemente funzione di un basso livello cognitivo, perciò è ancora più utile ricorrere al criterio basato sul *cut-off* prestazionale¹⁷⁻¹⁹.

Le prove di letteratura convergono nel suggerire l'utilizzo, oltre che di 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 numerico¹⁹⁻²¹.

Infine la caratteristica della persistenza del disturbo è unanimemente considerata essenziale e gli autori degli studi finora condotti invitano a individuare i criteri maggiormente idonei

a evidenziarla^{17,20,22-24}. Per questo motivo si propone la raccomandazione per la ricerca. 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. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

A1.4 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.

MOTIVAZIONI

Non sono disponibili in letteratura dati sperimentali a supporto dell'adozione di una determinata misura di *cut-off* rispetto a un'altra. È assente dalla produzione scientifica una discussione sistematica delle implicazioni legate all'uso di punteggi e *cut-off* diversi; infatti negli studi si riscontra una grande eterogeneità dei criteri utilizzati^{17,22-26}. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

A1.5 Si raccomanda, ai fini della diagnosi di DSA, di continuare a 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 nella scuola primaria è, per esempio, ben più significativo di un divario di 3 anni nella scuola superiore).

MOTIVAZIONI

Un ulteriore elemento di relativa confusione è l'abitudine, negli studi condotti sulla popolazione americana, di utilizzare come misura della prestazione scolastica il cosiddetto "*grade-equivalent*" - cioè il punteggio espresso come livello di scolarità per il quale la prestazione risulterebbe adeguata - e calcolare le differenze rispetto al livello atteso come numero di anni di discrepanza o di "ritardo". Questa procedura è poco impiegata nei paesi europei, dove sono più utilizzate le misure riferite alle caratteristiche della distribuzione dei punteggi normativi (deviazioni standard o percentili).

Bibliografia

1. World Health Organization. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-10). WHO, Geneva, 1992.
2. Stuebing KK et al. Validity of IQ-discrepancy classifications of reading disabilities: a meta-analysis. *American Educational Research Journal* 2002;39(2):469-518.
3. Newman S et al. Identification of a group of children with dyslexia by means of IQ-achievement discrepancies. *British Journal of Educational Psychology* 1991;61(Pt 2):139-54.
4. 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* 1994;27(3):155-63.
5. Rispens J et al. The irrelevance of IQ to the definition of learning disabilities: some empirical evidence. *Journal of Learning Disabilities* 1991;24(7):434-8.
6. 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.
7. Svensson I et al. How persistent are phonological difficulties? A longitudinal study of reading retarded children. *Dyslexia* 2006;12(1):3-20.
8. Naglieri JA et al. Traditional IQ is irrelevant to learning disabilities-intelligence is not. *Journal of Learning Disabilities* 1993;26(2):127-33.
9. Thomson M. Monitoring dyslexics' intelligence and attainments: a follow-up study. *Dyslexia* 2003;9(1):3-17.
10. 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;682:380-2.
11. Ingesson SG. Stability of IQ measures in teenagers and young adults with developmental dyslexia. *Dyslexia* 2006;12(2):81-95.
12. Chin CE et al. Relation between Kaufman Brief Intelligence Test and WISC-III scores of children with RD. *Journal of Learning Disabilities* 2001;34(1):2-8.
13. Masutto C et al. Cognitive profiles and deviation patterns of dyslexic children. *Perceptual and Motor Skills* 1992;75(1):15-8.
14. Angelelli P et al. Characteristics of writing disorders in Italian dyslexic children. *Cognitive and Behavioral Neurology* 2004;17(1):18-31.
15. Angelelli P et al. Spelling impairments in Italian dyslexic children: phenomenological changes in primary school. *Cortex* 2010;46(10):1299-311.
16. Esser G et al. Children with specific reading retardation-early determinants and long-term outcome. *Acta paedopsychiatrica* 1994;56(3): 229-37.
17. 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;40(5):458-78.
18. 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.
19. Landerl K et al. Developmental dyscalculia and basic numerical capacities: A study of 8-9 year old students. *Cognition* 2004;93:99-125.
20. Swanson HL et al. Math Disabilities: a selective meta-analysis of the literature. *Review of Educational Research* 2006;76(2):249-274.
21. Geary DC. Mathematical disabilities: cognitive, neuropsychological, and genetic components. *Psychological Bulletin* 1993;114:345-362.
22. 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.
23. Chong SL et al. Stability of computational deficits in math learning disability from second through fifth grades. *Developmental Neuropsychology* 2008;33(3):300-17.
24. Shalev R et al. The acquisition of arithmetic in normal children: assessment by a cognitive model of dyscalculia. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1993;35(7):593-601.
25. 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* 2000;77(3):236-63.
26. Ramaa S et al. A systematic procedure for identifying and classifying children with dyscalculia among primary school children in India. *Dyslexia* 2002;8(2):67-85.

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

Premessa

Ai fini della diagnosi di DSA si assumono i criteri diagnostici ICD-10, modificati in alcune loro parti come viene definito nelle raccomandazioni in risposta ai quesiti A1 e A2 sotto riportate. Ove non sono state segnalate modifiche, i criteri ICD-10 sono adottati integralmente. Si precisa in particolare che rimane immutato il criterio di esclusione del ritardo mentale (quoziente intellettivo, QI , inferiore a 70, valutato con un test standardizzato somministrato individualmente).

- 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.
- A2.2** Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di mantenere comunque la validità del parametro comprensione se considerato come componente della prova "lettura di brano", tra le prove raccomandate per un inquadramento funzionale più ampio della dislessia (vedere le raccomandazioni relative al quesito A3, a pagina 27 e seguenti).
- A2.3** 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.

MOTIVAZIONI

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. È 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 conseguenza¹⁻³. Nella popolazione normale la relazione tra decodifica e comprensione decresce all'aumentare della scolarizzazione, a indicare che diventando progressivamente più automatizzata la decodifica perde rilevanza come predittore della comprensione³⁻⁵. È stato evidenziato anche che la comprensione del testo è associata non a deficit delle abilità di decodifica, cruciali nei disturbi di lettura, bensì a carenze nelle competenze linguistiche non fonologiche⁶.

Il riferimento al parametro della comprensione presente nel manuale diagnostico ICD-10 appare quindi attualmente poco conforme alle prove scientifiche più recenti e alla pratica clinica,

sia in paesi con lingue ortograficamente trasparenti, come l'Italia, sia in paesi anglofoni. Numerosi studi hanno dimostrato con chiarezza (anche attraverso il 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 all'accuratezza, soprattutto dopo i primi anni di scolarizzazione⁷⁻¹⁰.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

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 di enfatizzare invece quello di rapidità.

A2.4 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/compitazione*.

A2.5 Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di ricorrere all'analisi qualitativa degli errori quale ulteriore fonte di informazioni che può aiutare a orientare la diagnosi e a definire il profilo di funzionamento, in particolare nei casi dubbi, differenziando casi specifici da soggetti a basso rendimento.

MOTIVAZIONI

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^{11,12}.

Studi condotti in italiano^{13,14} 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 (i cosiddetti "low achievers"). L'analisi qualitativa degli errori costituisce quindi un'ulteriore fonte di informazioni che può aiutare a orientare la diagnosi e a definire il profilo di funzionamento in particolare nei casi dubbi (frequenti per i disturbi della scrittura, poiché la presenza di errori anche nella popolazione senza disturbi è abbastanza diffusa). 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 si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

**Nelle lingue con scrittura alfabetica la compitazione (spelling) comporta la traduzione della o 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 e ortografiche della lingua utilizzata.*

A2.6 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 i parametri di accuratezza e rapidità nelle abilità aritmetiche.

A2.7 Si raccomanda, ai fini della diagnosi di discalculia, di ricorrere all'analisi qualitativa degli errori quale ulteriore fonte di informazioni che può aiutare a orientare la diagnosi in particolare nei casi dubbi, differenziando casi specifici da soggetti a basso rendimento.

MOTIVAZIONI

In assenza di prove certe su quale sia l'alterazione caratteristica della discalculia nell'esecuzione di abilità aritmetiche, se cioè sia un'alterazione della rapidità o dell'accuratezza, appare utile ricorrere a entrambi i parametri per la valutazione delle abilità di calcolo¹⁵⁻¹⁸. 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 possa fornire indicazioni fortemente attendibili della presenza di un disturbo, differenziando i soggetti affetti da discalculia dai soggetti con basso rendimento¹⁷.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

Bibliografia

1. Nation K et al. Assessing reading difficulties: the validity and utility of current measures of reading skill. *British Journal of Educational Psychology* 1997;67(Pt 3):359-70.
2. Snyder LS et al. The language-reading relationship in normal and reading-disabled children. *Journal of Speech and Hearing Research* 1991;34(1):129-40.
3. 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;51:1031-9.
4. Cain K et al. Phonological skills and comprehension failure: a test of the phonological processing deficit hypothesis. *Reading and Writing* 2000;13:31-56.
5. Catts HW et al. Language deficits in poor comprehenders: a case for simple view of reading. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 2006;49:278-93.
6. Bishop DVM et al. Developmental dyslexia and specific language impairment: same or different? *Psychological Bulletin* 2004;130:858-86.
7. Landerl K et al. The impact of orthographic consistency on dyslexia: a German-English comparison. *Cognition* 1997;63:315-34.
8. Wimmer H. The nonword reading deficit in developmental dyslexia: evidence from children learning to read German. *Journal of Experimental Child Psychology* 1996;61(1):80-90.
9. Lehtola R et al. Assessing dyslexia in Finnish high-school students: a pilot study. *European Journal of Special Needs Education* 2000;15(3):255-63.
10. Davies R et al. Reading development and dyslexia in a transparent orthography: a survey of Spanish children. *Annals of Dyslexia* 2007;57(2):179-98.

11. Esser G et al. Children with specific reading retardation—early determinants and long-term outcome. *Acta Paedopsychiatrica* 1994;56(3):229-37.
12. Swanson HL et al. Rapid naming, phonological awareness, and reading: a meta-analysis of the correlation evidence. *Review of Educational Research* 2003;73(4):407-40.
13. Angelelli P et al. Characteristics of writing disorders in Italian dyslexic children. *Cognitive and Behavioral Neurology* 2004;17(1):18-31.
14. Angelelli P et al. Spelling impairments in Italian dyslexic children: phenomenological changes in primary school. *Cortex* 2010;46(10):1299-311.
15. 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;74:834-50.
16. 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.
17. 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.
18. Shalev R et al. The acquisition of arithmetic in normal children: assessment by a cognitive model of dyscalculia. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1993;35(7):593-601.

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?

- 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.
- A3.2** 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.
- A3.3** Si raccomanda, ai fini della diagnosi di dislessia, di utilizzare comunque anche la prova di 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).

MOTIVAZIONI

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

È ampiamente confermato dalle prove 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 distinguere, all'interno dei soggetti dislessici, sottogruppi che si differenziano per il profilo di prestazione. In conclusione numerose prove 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^{1,2}. Inoltre, sulla base di studi condotti sia su lingue opache sia trasparenti, la prova di lettura di non-parole è risultata particolarmente rilevante per dislessici adulti e/o compensati^{3,4}. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf. 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.

A3.4 Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di effettuare prove di dettato di parole singole (parole e non-parole).

A3.5 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 di testo.

A3.6 Si raccomanda, ai fini della diagnosi di disortografia, di valutare componenti diverse in base al momento evolutivo, come di seguito specificato:

- nelle fasi iniziali dell'alfabetizzazione, valutare i processi di conversione fonema-grafema
- nel corso della scuola primaria, valutare le componenti ortografiche di tipo lessicale, che acquistano progressivamente nel tempo maggior rilevanza
- 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.

MOTIVAZIONI

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.

Sulla base del giudizio degli esperti e dei dati di letteratura⁵ emerge l'importanza di affiancare alle prove di dettato di singoli stimoli anche prove di dettato di testo e di composizione di frasi o di testo, attraverso cui valutare campioni di composizione scritta raccolti in condizioni non standardizzate. Poiché tali prove riproducono le condizioni in cui le risorse cogniti-

ve 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 (per esempio legati all'uso dell'h nel verbo avere e degli apostrofi), che non possono emergere in prove di dettato di parole singole.

Da studi condotti in lingua italiana^{6,7} emerge che nell'evoluzione longitudinale del disturbo di scrittura la natura delle difficoltà ortografiche cambia con l'età e il livello di scolarità. I risultati sono coerenti con l'ipotesi che la disortografia causi 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 dati suggeriscono l'utilizzo di prove distinte in momenti evolutivi diversi.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

A3.7 Si raccomanda, ai fini della diagnosi di discalculia, di utilizzare prove per valutare specifiche abilità (fatti aritmetici; padronanza di abilità fondamentali come addizioni, sottrazioni, moltiplicazioni; lettura e scrittura di numeri; confronto di quantità; abilità di conteggio).

A3.8 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.

MOTIVAZIONI

È 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 non è quindi chiaro quale sia la competenza matematica generale colpita. Pertanto la letteratura scientifica è concorde nell'indirizzare all'utilizzo di prove specifiche riguardanti le singole abilità aritmetiche, includendo prove utili a cogliere i fondamenti della competenza, come il concetto numerico** e il conteggio, piuttosto che volte a misurare una generica competenza matematica⁸⁻¹¹.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

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^{8,9,12-15}.

** *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.*

Bibliografia

1. Swanson HL et al. Rapid naming, phonological awareness, and reading: a meta-analysis of the correlation evidence. *Review of Educational Research* 2003;73(4):407-40.
2. Hermann JA et al. Meta-analysis of the nonword reading deficit in specific reading disorder. *Dyslexia* 2006;12(3):195-221.
3. Ben-Dror I et al. Word identification in isolation and in context by college dyslexic students. *Brain and Language* 1991;40(4):471-90.
4. Svensson I et al. How persistent are phonological difficulties? A longitudinal study of reading retarded children. *Dyslexia* 2006;12(1):3-20.
5. 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* 2008;29(3):175-90.
6. Angelelli P et al. Characteristics of writing disorders in Italian dyslexic children. *Cognitive and Behavioral Neurology* 2004;17(1):18-31.
7. Angelelli P et al. Spelling impairments in Italian dyslexic children: phenomenological changes in primary school. *Cortex* 2010;46(10):1299-311.
8. 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.
9. Swanson HL et al. Math Disabilities: a selective meta-analysis of the literature. *Review of Educational Research* 2006;76(2):249-74.
10. 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* 2000;77(3):236-63.
11. Jordan NC et al. Cognitive arithmetic and problem solving: a comparison of children with specific and general mathematics difficulties. *Journal of Learning Disabilities* 1997;30(6):624-34,684.
12. 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.
13. Geary DC. Mathematical disabilities: cognitive, neuropsychological, and genetic components. *Psychological Bulletin* 1993;114:345-62.
14. Geary DC. Children's mathematical development: research and practical applications. American Psychological Association, Washington, 1994.
15. Geary DC. Les troubles d'apprentissage en arithmétique: rôle de la mémoire de travail et des connaissances conceptuelles [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]*. Solal, Marseille, 2005 (p. 169-91).

QUESITI B. Inquadramento epidemiologico dei DSA (fattori di rischio e prognosi), strumenti di identificazione dei soggetti in condizioni di rischio di DSA e interventi loro rivolti

Risultati ricerca di letteratura

Nella tabella seguente sono riportati il numero e la tipologia degli studi inclusi per ogni quesito, a seguito della revisione della letteratura condotta.

QUESITO	STUDI INCLUSI	TIPOLOGIA
B1	17 studi	revisioni sistematiche con e senza metanalisi, studi osservazionali di coorte con coorti di numerosità maggiore di 100 soggetti
B2	7 studi	revisioni sistematiche di studi osservazionali, studi osservazionali di coorte (privilegiata l'inclusione di quelli con una numerosità campionaria maggiore)
B3	10 studi	<ul style="list-style-type: none"> per le condizioni di rischio di difficoltà di lettura e ortografia: 3 revisioni sistematiche con metanalisi e 5 studi randomizzati controllati (prevalentemente condotti su popolazioni di lingua inglese) per le condizioni di rischio di difficoltà di calcolo: 1 studio randomizzato controllato e 1 studio a disegno quasi-sperimentale.
B4	12 studi	1 revisione sistematica con metanalisi e 11 studi osservazionali di coorte e prognostici con una numerosità campionaria maggiore di 100 soggetti
B5	3 studi	studi osservazionali di coorte di tipo trasversale

Si segnala che, ove disponibili, le revisioni sistematiche sono sempre state incluse. Se non sono state incluse (vedi per esempio il quesito B5) è perché non erano disponibili in letteratura.

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

Premessa

Per fattore di rischio si intende una specifica condizione che risulta statisticamente associata a 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 quindi un agente causale (la correlazione non indica la causalità), ma un indicatore di probabilità che lo stesso possa associarsi a 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. 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 e calcolo. Gli studi che hanno indagato quest'ultima associazione, con l'eccezione di quelli che hanno esplicitamente 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 misura ai DSA e ai ritardi veri e propri. In questi casi si è preferito riportare la generica definizione di ritardi nelle abilità di lettura, scrittura, calcolo, senza ulteriori specifiche. Ove invece disponibile, è stato riportato esplicitamente il dato dell'esclusione dei DSA (come per esempio nel caso del fattore di rischio "basso peso alla nascita e prematurità").

Si segnala inoltre che vari studi hanno dimostrato con certezza la mancanza di correlazione tra i fattori di rischio "stagione di nascita" ed "ecografie di routine durante la gravidanza" e lo sviluppo di DSA.

Di seguito sono elencati secondo un ordine decrescente della forza delle prove 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.

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:

- due o più anestesie generali successive al parto, prima del quarto anno di vita (rischio aumentato di DSA)
- presenza di disturbo del linguaggio così definito: bambini che all'età di 5 anni cadono sotto il 10° centile in più di una prova di sviluppo del linguaggio e che mantengono questo livello di prestazione a 8 anni (rischio aumentato di sviluppo di dislessia)
- sesso maschile (rischio aumentato di sviluppo di dislessia)
- storia genitoriale di alcolismo o di disturbo da uso di sostanze, soprattutto in preadolescenti maschi tra i 10 e i 12 anni (rischio aumentato di DSA)
- familiarità: un genitore affetto da dislessia (rischio aumentato di dislessia)
- esposizione prenatale alla cocaina (rischio aumentato di DSA).

MOTIVAZIONI

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

- **Esposizione a più di due anestesie generali dopo il parto ed entro il quarto anno di vita** •

Questo fattore di rischio è stato indagato in due studi distinti^{1,2}, ma condotti dallo stesso gruppo di ricercatori sulla medesima coorte di bambini nati negli Stati Uniti. Dai risultati emerge che il rischio di sviluppare DSA non è aumentato nei bambini esposti dopo il parto a una singola anestesia, mentre lo è per i bambini che hanno ricevuto due o più anestesie generali entro i 4 anni di età (rispettivamente un incremento del rischio del 60% per bambini che avevano ricevuto due anestesie generali e del 160% per bambini che avevano ricevuto tre o più anestesie generali). In conclusione sono da considerare come popolazione a rischio di DSA i bambini che hanno effettuato due o più anestesie generali (successive al parto) prima del quarto anno di vita. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

- **Disturbo del linguaggio (*language impairment*)** •

Secondo i risultati di uno studio di coorte³ condotto su 571 bambini, che confermano quelli di uno studio precedente⁴, esiste una correlazione tra disturbo del linguaggio e sviluppo di un disturbo della lettura. Secondo le prove disponibili, sono da considerare come popolazione a rischio di sviluppare dislessia i bambini che all'età di 5 anni cadono sotto il 10° centile in 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 si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

- **Sesso maschile** •

I dati a disposizione⁵ 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 si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

- **Storia genitoriale di alcolismo o disturbo da uso di sostanze** •

Prove scientifiche prodotte da un unico studio di coorte⁶ (condotto su 179 casi e 207 controlli) e non confermate altrove, suggeriscono un rischio aumentato di sviluppare DSA in prea-

adolescenti (10-12 anni) maschi, esposti a una storia genitoriale di alcolismo o di disturbo da uso di sostanze.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Familiarità •

Diversi studi⁷⁻⁹ hanno documentato il maggior rischio di sviluppare dislessia (diagnosi specifica) tra i figli di genitori dislessici.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Esposizione prenatale alla cocaina •

I dati a disposizione suggeriscono un'associazione positiva tra questo fattore di rischio e lo sviluppo di DSA, ma provengono da un solo studio¹⁰, condotto su un campione di ampiezza moderata, e non sono confermati da altri studi. Pertanto, le prove a sostegno del ruolo dell'esposizione prenatale alla cocaina quale fattore di rischio per i DSA non sono forti.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

B1.2 Si raccomanda di considerare i seguenti fattori di rischio come implicati nello sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura, scrittura, calcolo, non DSA:

- basso peso alla nascita e/o prematurità (rischio aumentato di sviluppo di ritardi nelle abilità di lettura e di calcolo)
- esposizione al fumo materno durante la gravidanza (rischio aumentato di sviluppo di ritardi nelle abilità di calcolo)
- esposizione a fattori psicologici traumatizzanti durante l'infanzia (rischio aumentato di ritardi nelle abilità di lettura)
- familiarità (rischio aumentato di sviluppo di ritardi nelle abilità di calcolo).

MOTIVAZIONI

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 disponibili 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 studi¹¹⁻¹³ ha evidenziato un'associazione positiva tra il basso peso alla nascita

e/o la prematurità e l'insorgenza di DSA. L'esito associato alla presenza di questo fattore di rischio è una *performance* inferiore alla media nella lettura e nel calcolo, ma non sufficiente a raggiungere la significatività diagnostica per DSA.

Sono quindi da considerare come 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 si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Esposizione al fumo materno durante la gravidanza •

Prove scientifiche deboli^{14,15} 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 postpartum e sviluppo di disturbi delle abilità di ortografia e della lettura.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Esposizione a fattori traumatizzanti durante l'infanzia •

Questo fattore di rischio è stato indagato in un solo studio¹⁶ condotto su una coorte di 299 bambini statunitensi di scuola primaria (età 6-7 anni) residenti in città, in cui per fattore traumatizzante si intendeva l'essere stati testimoni di atti di violenza, sia all'interno della propria abitazione sia nell'ambiente urbano. I soggetti esposti dimostrano una riduzione delle abilità di lettura rispetto al gruppo di controllo di circa due terzi di deviazione standard (effetto moderato/severo). In conclusione, prove deboli suggeriscono il ruolo potenziale dell'esposizione a questo fattore di rischio nel determinare un rischio aumentato di raggiungere *performance* inferiori nelle abilità di lettura.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Familiarità •

Per quanto riguarda le abilità matematiche, esistono prove piuttosto significative¹⁷ che supportano il ruolo delle influenze genetiche e ambientali nello sviluppo di queste abilità. Infatti dagli studi condotti emerge che le difficoltà matematiche, ma non la discalculia, tendono a presentarsi all'interno di famiglie suscettibili, ma questo potrebbe riflettere sia l'effetto genico sia la condivisione dell'ambiente.

RACCOMANDAZIONI PER LA RICERCA

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.

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

1. Wilder RT et al. Early exposure to anesthesia and learning disabilities in a population-based birth cohort. *Anesthesiology* 2009;110(4):796-804.
2. Sprung J et al. Anesthesia for cesarean delivery and learning disabilities in a population-based birth cohort. *Anesthesiology* 2009;111(2):302-10.
3. Tomblin JB et al. The association of reading disability, behavioral disorders, and language impairment among second-grade children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2000;41(4): 473-82.
4. Baker L et al. A prospective psychiatric follow-up of children with speech/language disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent* 1987;26(4):546-53.
5. Sauver JL et al. Boy/girl differences in risk for reading disability: potential clues? *American Journal of Epidemiology* 2001;154(9):787-94.
6. Martin CS et al. DSM-IV learning disorders in 10- to 12-year-old boys with and without a parental history of substance use disorders. *Prevention Science* 2000;1(2):107-13.
7. Lyytinen H et al. Developmental pathways of children with and without familial risk for dyslexia during the first years of life. *Developmental neuropsychology* 2001;20(2):535-54.
8. Lyytinen H et al. The development of children at familial risk for dyslexia: birth to early school age. *Annals of Dyslexia* 2004;54,(2):184-220.
9. Torppa M et al. Predicting delayed letter knowledge development and its relation to grade 1 reading achievement among children with and without familial risk for dyslexia. *Developmental Psychology* 2006;42(6):1128-42.
10. Morrow CE et al. Learning disabilities and intellectual functioning in school-aged children with prenatal cocaine exposure. *Developmental Neuropsychology* 2006;30(3):905-31.
11. Aarnoudse-Moens CSH et al. Meta-analysis of neurobehavioral outcomes in very preterm and/or very low birth weight children. *Pediatrics* 2009;124(2):717-28.
12. De Rodrigues M et al. Learning difficulties in schoolchildren born with very low birth weight. *Jornal de Pediatria* 2006;82(1):6-14.
13. Wang WL et al. Low birth weight, prematurity, and paternal social status: impact on the basic competence test in Taiwanese adolescents. *Journal of Pediatrics* 2008;153(3)333-8.
14. Batstra L et al. Effect of antenatal exposure to maternal smoking on behavioural problems and academic achievement in childhood: prospective evidence from a Dutch birth cohort. *Early Human Development* 2003;75(1-2):21-33.
15. Fried PA et al. Reading and language in 9- to 12-year olds prenatally exposed to cigarettes and marijuana. *Neurotoxicology and Teratology* 1997;19(3):171-83.
16. Delaney-Black et al. Violence exposure, trauma, and IQ and/or reading deficits among urban children. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine* 2002;156(3):280-5.
17. Kovas Y et al. Generalist genes' and mathematics in 7-year-old twins. *Intelligence* 2005;33:473-89.

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

Premessa

Nella trattazione che segue si stabilisce 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.

È inoltre 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 una maggiore prevalenza del disturbo, in quanto portatore di fattori di rischio. L'individuazione di questo sottogruppo di popolazione avviene attraverso il riconoscimento della presenza sia dei fattori di rischio sia dei fattori predittivi. Questi ultimi sono associati allo sviluppo della malattia, ma non secondo un rapporto causale; sono quindi 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 complicata 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 relative al quesito B1 a pagina 31 e seguenti) 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 il riconoscimento di fattori di rischio o predittivi (per esempio valutazioni degli insegnanti, questionari per i genitori). L'obiettivo è quello di individuare una popolazione a maggiore prevalenza di DSA, che più della popolazione generale può trarre beneficio dal fatto 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 da figure specialistiche in seconda battuta. Questa modalità di erogazione dell'intervento garantisce un rapporto rischi/benefici favorevole, anche in caso di efficacia incerta degli interventi, poiché minimizza i rischi.

Scenario B: si intende un sottogruppo di popolazione che ha sviluppato una condizione preclinica, ossia che esprime caratteristiche cliniche già in atto ma sottosoglia,

che non soddisfano cioè tutti i criteri per una diagnosi franca (per esempio la scolarità o lo scostamento di 2 deviazioni standard dal valore atteso) e dunque non sono sufficienti a consentire di porre una 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'individuazione di questo sottogruppo ha l'obiettivo 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 disturbi su base neurobiologica, dunque non emendabile, gli interventi che possono essere messi in atto a partire dall'individuazione e dall'intervento precoce al trattamento riabilitativo sono finalizzati a permettere una compensazione precoce, 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 questa semplificazione, essa è tanto più utile quanto più complessa è la questione dell'individuazione della popolazione a rischio per i DSA, gravata da alcune problematiche peculiari:

- la 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 a pagina 42);
- il “bersaglio mobile” (*moving target*)¹, cioè il fatto che i bambini sono in via di acquisizione delle abilità che vengono indagate dalle procedure di screening, che raramente tengono conto di questo aspetto
- l’“effetto pavimento” (*floor effect*), dovuto al fatto che se uno strumento di screening viene somministrato troppo precocemente, tanti bambini non avranno avuto esperienze o un livello di abilità tale da poter eseguire il compito e finiranno al limite più basso della distribuzione. Questo effetto potrebbe portare a un'alta probabilità di identificazioni eccessive (falsi positivi) e ridurre di conseguenza la precisione dell'identificazione precoce.

B2.1 Si raccomanda che per individuare i bambini a rischio di DSA si utilizzino contemporaneamente più fonti:

- anamnesi
- questionari ai genitori
- valutazioni/previsioni degli insegnanti
- batterie di screening.

B2.2 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.

B2.3 Si raccomanda che vengano somministrati questionari ai genitori che valutino le seguenti variabili:

- mediche (peso alla nascita, età gestazionale, anamnesi di otite ricorrente)
- comportamentali (tempi di attenzione sostenuta)
- familiari (anamnesi familiare di difficoltà nella lettura, nell'ortografia e nel calcolo; lettura di libri per bambini da parte dei genitori; scolarizzazione della madre biologica)
- sviluppo psicofisico
- sviluppo sociale.

B2.4 Si raccomanda che gli insegnanti della scuola d'infanzia e della prima classe della scuola primaria siano coinvolti attivamente nel percorso di identificazione dei bambini a rischio di DSA.

B2.5 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.

B2.6 Non sono disponibili attualmente strumenti di screening empiricamente validati per l'individuazione di bambini a rischio di discalculia.

RACCOMANDAZIONI PER LA RICERCA

Si raccomanda che vengano al più presto sottoposte a validazione le batterie di screening attualmente in uso nella pratica clinica italiana per identificare una possibile futura difficoltà nella lettura.

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 prove conclusive, di una batteria di screening per la dislessia articolata in due stadi, da somministrare nella prima classe della scuola primaria.

A giudizio degli esperti, si raccomanda che la ricerca sullo sviluppo delle 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 sia 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.

MOTIVAZIONI

C'è un consenso generale da parte di ricercatori e clinici sul fatto che un paradigma di previsione efficace richiede più di uno strumento predittivo, tra cui l'anamnesi, i questionari ai genitori, le valutazioni/previsioni degli insegnanti e le batterie di screening. Sulle ultime tre fonti sono a disposizione dati di letteratura che ne chiariscono il ruolo, di seguito analizzati.

• Questionari ai genitori •

I questionari ai genitori consentono di identificare in modo strutturato ulteriori fattori di rischio o prognostici oltre a quelli indagati con l'anamnesi. Gli elementi a supporto dell'utilizzo dei questionari ai genitori provengono sia dal giudizio degli esperti sia dai dati sperimentali prodotti da uno studio², i cui risultati evidenziano l'utilità di considerare le variabili familiari nella previsione delle difficoltà di apprendimento.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

• Previsioni degli insegnanti •

Sulla base dei dati prodotti dalla letteratura risulta che la valutazione da parte di insegnanti opportunamente formati costituisce un indicatore preliminare per individuare gli 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.

L'indicazione che la valutazione degli insegnanti costituisce il miglior indicatore per individuare gli studenti che non svilupperanno le difficoltà di apprendimento deriva da uno studio³, che ha misurato il valore predittivo della valutazione da parte degli insegnanti della scuola dell'infanzia del rendimento scolastico (nel calcolo e nella lettura) dei loro alunni nella prima classe della scuola primaria; è risultato che la specificità delle valutazioni degli insegnanti era molto elevata, ma la sensibilità era bassa.

• Batterie di screening •

Le batterie di screening costituiscono lo strumento predittivo più controverso e problematico tra i quattro individuati. A livello internazionale mancano prove empiriche sulla validità degli strumenti per individuare le difficoltà di calcolo, mentre esistono alcuni strumenti di screening per le difficoltà di lettura e di ortografia⁴⁻⁷.

Nella letteratura riferita a casistica di lingua inglese è stata documentata^{4,8} 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 delle lettere
- nelle prime fasi dell'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.

È presente nel panorama scientifico la proposta di una batteria di screening per la dislessia articolata in due stadi, da somministrare nella prima classe della scuola primaria, sulla quale mancano ancora prove conclusive. È stato infatti sperimentato, ma solo su popolazioni di lingua inglese, un approccio allo screening a due stadi⁹, che consente di individuare la popolazione a maggior rischio in modo operazionalizzato.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

Bibliografia

1. 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):487-93.
2. Fowler MG et al. Preschool risk factors as predictors of early school performance. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 1986;7(4):237-41.
3. 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.
4. 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* 2009;42(2):133-47.
5. Good RH et al. Reviewing outcomes: using DIBELS to evaluate kindergarten curricula and interventions. In: Vaughn SR, Briggs KL editors. *Reading in the classroom: systems for the observation of teaching and learning*. Brookes, Baltimore, 2003 (p. 221-59).
6. Torgesen JK et al. *Test of phonemic awareness* (2nd edition). PRO-ED, Austin, 2004.

7. Lonigan CJ et al. Test of preschool early literacy. PRO-ED, Austin, 2007.
8. 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.
9. 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):327-40.

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

Premessa

Nella trattazione che segue il significato attribuito all'espressione "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 (a pagina 31 e 37) per quanto riguarda le definizioni della 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.

B3.1 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, ottenendo una riduzione del rischio stesso di sviluppare DSA.

MOTIVAZIONI

Dagli studi identificati attraverso la ricerca di letteratura 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 a breve né a lungo termine, necessario a quantificare il mantenimento nel tempo degli esiti osservati. Inoltre non sono disponibili studi che valutino l'efficacia degli interventi rivolti a popolazioni a rischio in termini di riduzione del rischio stesso di sviluppare DSA. Pertanto le prove 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).

B3.2 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 e mirati a ridurre il rischio di difficoltà di lettura (velocità e correttezza) e di ortografia.

B3.3 I dati finora a disposizione non sono sufficienti per sostenere l'efficacia di interventi precoci mirati a ridurre il rischio di difficoltà di calcolo.

MOTIVAZIONI

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 (a pagina 37), l'obiettivo dell'intervento rivolto alla popolazione a rischio è fornire supporto e rinforzo delle abilità di lettura, scrittura e calcolo in condizioni di rapporto rischio/beneficio favorevole. Cioè, 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 a migliorare l'apprendimento della lettura, dell'ortografia e del calcolo.

Gli studi a disposizione, sia revisioni sistematiche con metanalisi 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, con sessioni individuali o in piccoli gruppi di circa 15-30 minuti l'una, possibilmente tutti i giorni e comunque non meno di due volte alla settimana, per un totale di 1-2 mesi
- devono comprendere attività per favorire le abilità meta-fonologiche (per esempio segmentazione e fusione fonemica) e l'associazione tra grafemi e fonemi, esercizi per lo sviluppo del lessico e la lettura di testi¹⁻⁸.

La misura degli esiti ottenuti in seguito a questi interventi (la cosiddetta risposta all'intervento, *response to intervention* o *response to treatment*) costituisce un elemento utile e importante per individuare i soggetti che permangono "resistenti", cioè che non manifestano miglio-

menti significativi. Questi soggetti si confermerebbero come maggiormente a rischio, presentando le caratteristiche che raccomandano un invio ai servizi specialistici (vedi quesiti D a pagina 55).

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 prove 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 (capacità di leggere e scrivere i numeri, capacità di confronto di quantità, procedure e strategie di calcolo; *effect size* tra 0,40 e 0,70), mentre non sembrano portare cambiamenti rilevanti nelle abilità di automatizzazione (per esempio nel recupero di fatti numerici; *effect size* 0,14)^{9,10}.

Questi risultati non possono ritenersi definitivi e necessitano di essere confermati in studi futuri.

Bibliografia

1. 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):605-19.
2. 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):250-87.
3. Nelson JR et al. Learner characteristics that influence the treatment effectiveness of early literacy interventions: a meta-analytic review. *Learning Disabilities Research and Practice* 2003;18(4):255-67.
4. 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.
5. 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.
6. 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.
7. 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.
8. Bailet LL et al. Emergent literacy intervention for prekindergarteners at risk for reading failure. *Journal of Learning Disabilities* 2009;42(4):336-55.
9. Fuchs LS et al. The prevention, identification, and cognitive determinants of math difficulty. *Journal of Educational Psychology* 2005;97(3):493-513.
10. 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.

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, eccetera)?

Premessa

L'analisi delle prove scientifiche ha permesso di isolare tre profili prognostici in età adolescenziale e adulta, oggetto di ricerca:

- prognosi del disturbo, intesa come evoluzione a distanza del DSA, cioè evoluzione dell'efficienza del processo di lettura, scrittura, calcolo
- prognosi psicopatologica, intesa come evoluzione a distanza nell'area della salute mentale, riferita in particolare al rischio di insorgenza di un disturbo della condotta
- 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 (per esempio non è detto che la stessa evoluzione a distanza della velocità di lettura di due soggetti abbia un eguale impatto sulla prognosi psicopatologica e scolastica-lavorativa).

B4.1 I dati a oggi disponibili, non conclusivi, mostrano la persistenza della dislessia in età adulta.

RACCOMANDAZIONE PER LA RICERCA

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.

MOTIVAZIONI

Le prove disponibili sono relative alla prognosi in età adulta della dislessia. I dati derivano dallo studio di popolazioni adulte di cui non è disponibile alcuna informazione sulla presenza del disturbo in età evolutiva né tantomeno su eventuali interventi ricevuti. Tali dati mostrano che 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 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, nelle competenze cognitive e di apprendimento fra adulti dislessici e adulti normali^{1,2}.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

Non sono disponibili prove relative alla prognosi in età adulta della disortografia e della discalculia.

B4.2 Non vi sono prove 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.

MOTIVAZIONI

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 prove non conclusive, per cui al momento non emerge una correlazione tra la presenza di dislessia e un aumento del rischio di sviluppare disturbi psicopatologici^{3,4}.

Sono disponibili invece maggiori dati 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 prove 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'autostima⁵⁻⁸.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

RACCOMANDAZIONE PER LA RICERCA

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.

MOTIVAZIONI

Gli studi che hanno valutato le conseguenze scolastiche e lavorative dei DSA non specificano esattamente se i soggetti dei campioni studiati abbiano usufruito di un intervento e di quale tipo. Laddove sono stati offerti, si è trattato 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 ambigui, non sufficientemente chiari per delineare la prognosi scolastica-lavorativa dei soggetti trattati e non trattati con interventi specifici.

Tali studi indicano quanto segue:

- prognosi scolastica: l'accesso all'istruzione post secondaria per soggetti con *learning disabilities* sembra correlata alla gravità del disturbo (intesa come livello di inefficienza dell'abilità di lettura e di 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)⁹⁻¹². Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.
- prognosi lavorativa: non sono disponibili dati scientifici di sufficiente qualità e forza sulla prognosi nell'area delle attività lavorative. I pochi studi condotti, non conclusivi per livello di prova insufficiente, suggeriscono che l'accesso al mondo del lavoro dipenda dalle abilità matematiche acquisite e dalla partecipazione attiva dei genitori al percorso formativo¹⁰. Questi risultati necessitano di verifica in ulteriori studi futuri.

Bibliografia

1. Swanson HL et al. Reading disabilities in adults: a selective meta-analysis of the literature. *Review of Educational Research* 2009;79(4):1362-90
2. Maughan B et al. Persistence of literacy problems: spelling in adolescence and at mid-life. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 2009;50(8):893-901.
3. Weiser M 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 and Mental Disease* 2007;195(11):883-90.
4. Arnold EM et al. Severity of emotional and behavioral problems among poor and typical readers. *Journal of Abnormal Child Psychology* 2005;33(2):205-17.
5. Williams S et al. Reading attainment and juvenile delinquency. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 1994;35(3):441-59.
6. Maughan B et al. Reading problems and anti-social behaviour: developmental trends in comorbidity. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 1996;37(4):405-18.
7. Fergusson DM et al. Early reading difficulties and later conduct problems. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 1997;38(8):899-907.
8. Trzesniewski KH et al. Revisiting the association between reading achievement and anti-social behavior: new evidence of an environmental explanation from a twin study. *Child Development* 2006;77(1):72-88.

9. Miller RJ et al. Variables related to the decision of young adults with learning disabilities to participate in postsecondary education. *Journal of Learning Disabilities* 1990;23(6):349-54.
10. Fourqurean JM et al. Correlates of postsecondary employment outcomes for young adults with learning disabilities. *Journal of Learning Disabilities* 1991;24(7):400-5.
11. Hartzell HE et al. Learning disability: 10-year follow-up. *Pediatrics* 1984;74(6):1058-64.
12. 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):635-45.

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

Premessa

La revisione della letteratura ha evidenziato dei limiti della ricerca scientifica in questo ambito: 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 comorbilità più sul disturbo evolutivo associato che non sui DSA.

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

- comorbilità tra DSA e disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività¹
- comorbilità tra dislessia e disturbi specifici del linguaggio²

Si segnala la presenza di un terzo profilo di comorbilità:

- comorbilità tra dislessia e disturbo dello sviluppo della coordinazione (disturbo evolutivo specifico della funzione motoria, ICD-10, F82), indagata in uno studio gravato da numerosi limiti metodologici e giudicato non sufficientemente affidabile per formulare una raccomandazione basata su prove scientifiche³. Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

B5.1 La co-occorrenza di DSA e di disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività comporta un peggioramento di entrambi.

MOTIVAZIONI

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 DSA¹.

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

B5.2 Dislessia e disturbo specifico del linguaggio sono disturbi distinti e possono essere co-occorrenti.

RACCOMANDAZIONE PER LA RICERCA

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 procesamiento fonologico.

MOTIVAZIONI

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 quarta della scuola primaria e il 16,5% nella classe terza media inferiore, tenendo in considerazione il QI totale)².

Per una trattazione più estesa si rimanda al documento di analisi delle prove di letteratura disponibile all'indirizzo http://www.snlg-iss.it/cms/files/Allegato_CC_DSA.pdf.

Bibliografia

1. Mayes SD et al. Learning disabilities and ADHD: overlapping spectrum disorders. *Journal of Learning Disabilities* 2000;33(5):417-24.
2. Catts HW et al. Are specific language impairment and dyslexia distinct disorders? *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 2005;48(6):1378-96.
3. Kirby A et al. Dyslexia and developmental coordination disorder in further and higher education-similarities and differences. Does the "label" influence the support given? *Dyslexia* 2008;14(3):197-213.

QUESITI C. Efficacia degli interventi attualmente disponibili

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

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

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

Risultati della ricerca di letteratura

Gli studi inclusi per ognuna delle tre condizioni considerate e le loro caratteristiche sono riportati nella tabella seguente.

CONDIZIONE	STUDI INCLUSI	TIPOLOGIA E CARATTERISTICHE
Dislessia	12 studi	4 revisioni sistematiche (di cui 3 con metanalisi) e 8 studi randomizzati controllati. Di questi solo 5 studi randomizzati controllati sono stati condotti su ortografie trasparenti (tedesco, spagnolo, italiano), mentre i restanti sono stati condotti su popolazioni di lingua inglese
Disortografia	2 studi	1 revisione sistematica con metanalisi e 1 studio randomizzato controllato, entrambi condotti su lingue non trasparenti
Discalculia	4 studi	1 revisione sistematica con metanalisi e 3 studi randomizzati controllati

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.

RACCOMANDAZIONE PER LA RICERCA

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

MOTIVAZIONI

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

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, cioè che le abilità coinvolte nel disturbo sono naturalmente soggette a 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 provenienti da studi scientifici per valutare l'efficacia degli interventi anche su intervalli più lunghi della vita della persona con DSA.

- C.2** Si raccomanda di trattare i soggetti con dislessia con interventi specialistici mirati al miglioramento della velocità e della correttezza della lettura.
- C.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.
- C.4** Sulla base di prove 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. Tali interventi sono distinti da quelli utilizzati per migliorare l'accuratezza e la fluenza di lettura.

MOTIVAZIONI

Dati scientifici forti, provenienti da revisioni sistematiche con e senza metanalisi condotte su popolazioni anglofone e confermati da singoli RCT, sostengono l'efficacia di interventi specialistici finalizzati a migliorare la correttezza e la fluenza 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 studiate per favorire le abilità meta-fonologiche, l'apprendimento delle regole di conversione tra grafemi e fonemi, e in letture ripetute con facilitazioni (per 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 esperti¹⁻⁵.

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)⁶⁻¹⁰.

Alcuni studi (una revisione sistematica con metanalisi e un singolo RCT) hanno indagato l'efficacia di interventi finalizzati a migliorare la comprensione della lettura. Dai risultati della metanalisi emerge che gli interventi efficaci comprendono attività in piccoli gruppi per inse-

gnare strategie meta-cognitive (*effect size* moderato, tra 0,25 e 0,41)¹¹. I risultati dello studio randomizzato confermano quanto evidenziato dalla metanalisi, cioè l'efficacia di interventi specialistici specificatamente rivolti a migliorare la comprensione del testo (distinti cioè da quelli erogati per migliorare correttezza e fluenza della lettura), attraverso lo sviluppo di strategie meta-cognitive di analisi del testo¹². Nel caso dello studio randomizzato le strategie meta-cognitive insegnate sono:

- rispondere a domande sul testo rileggendolo, visualizzandone le informazioni, cercando autospiegazioni e 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.

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

C.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.

RACCOMANDAZIONE PER LA RICERCA

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

MOTIVAZIONI

Non sono disponibili studi sull'efficacia di interventi per il trattamento della disortografia condotti in ortografie regolari.

È stata invece individuata una revisione sistematica con metanalisi¹³, che include 19 studi 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, in cui 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 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* pari a 1)¹⁴, ipotesi da verificare in ulteriori futuri studi sperimentali prima di essere applicata alla pratica clinica.

C.6 Sulla base di prove 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.

MOTIVAZIONI

Da una metanalisi¹⁵ che include studi condotti su studenti sia con diagnosi di discalculia sia con prestazioni nel calcolo inferiori rispetto ai loro coetanei, è emerso che un intervento nel breve termine risulta efficace se ha le seguenti caratteristiche (*effect size* tra 0,74 e 1,36):

- fornisce un insegnamento diretto ed esplicito
- è effettuato da un operatore esperto che insegna anche tecniche di autoistruzione
- ha una durata di almeno 20 sessioni in totale, di 30 minuti ciascuna.

Gli studi randomizzati¹⁶⁻¹⁹ confermano l'importanza di interventi strutturati - possibilmente erogati in rapporto uno a uno tra operatore e utente e mirati per esempio al recupero dei fatti numerici - per garantire l'efficacia dell'intervento a breve termine. Da questi studi emerge inoltre l'importanza di favorire la velocità di recupero associandola a una comprensione dei rapporti tra gli addendi, utilizzando per esempio la linea dei numeri o istruzioni specifiche fornite dall'operatore (*effect size* tra 0,27 e 0,74). Mancano dati sugli esiti a lungo termine.

Bibliografia

1. Scammacca N et al. Interventions for adolescent struggling readers: a meta-analysis with implications for practice. RMC Research Corporation - Center on Instruction, Portsmouth, 2007.
2. Swanson HL. Reading research for students with LD: a meta-analysis in intervention outcomes. *Journal of Learning Disabilities* 1999;32(6):504-32.
3. 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.
4. 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.
5. 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.
6. 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.
7. Jiménez JE et al. Computer speech-based remediation for reading disabilities: the size of spelling-to-sound unit in a transparent orthography. *Spanish Journal of Psychology* 2007;10(1):52-67.

8. Lorusso ML et al. Hemispheric, attentional, and processing speed factors in the treatment of developmental dyslexia. *Brain and Cognition* 2004;55(2):341-8.
9. Lorusso ML et al. Tachistoscopic treatment of dyslexia changes the distribution of visual-spatial attention. *Brain and Cognition* 2005; 57(2):135-42.
10. 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.
11. Therrien WJ. Fluency and comprehension gains as a result of repeated reading: a meta-analysis. *Remedial and Special Education* 2004;25(4):252-61.
12. Clarke PJ et al. Ameliorating children's reading- comprehension difficulties: a randomized controlled trial. *Psychological Science* 2010;21(8):1106-16.
13. 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):528-45.
14. 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.
15. Kroesbergen EH et al. Mathematics intervention for children with special educational needs, a meta-analysis. *Remedial and Special Education* 2003;24(2):97-114.
16. 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):561-76.
17. 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.
18. Powell SR et al. Effects of fact retrieval tutoring on third-grade students with math difficulties with and without reading difficulties. *Learning Disabilities Research and Practice* 2009;24(1):1-11.

QUESITI D. Modelli organizzativi e fornitura di servizi

QUESITO 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)?

QUESITO 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 della ricerca di letteratura

Dalla ricerca effettuata sono stati inclusi per i quesiti D solo 2 studi (uno studio osservazionale di coorte e un RCT).

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

1. Entro la metà del primo anno della scuola primaria gli insegnanti rilevano, dopo attività di didattica adeguata, 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 nella 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

2. In presenza di criticità relative a questi indicatori, gli insegnanti mettono in atto gli interventi mirati (attività di potenziamento specifico) descritte nelle raccomandazioni del quesito B3 (a pagina 42 e seguenti) e ne informano le famiglie.

3. Nel caso in cui le difficoltà relative all'apprendimento di lettura e scrittura (descritte al punto 1) persistano anche dopo gli interventi attivati, gli insegnanti propongono alla famiglia la consultazione dei servizi specialistici ai fini dell'approfondimento clinico.

4. 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 e interventi specifici.

D.2 Nell'organizzazione dei servizi, si raccomanda di tenere conto del fatto che il modello che garantisce maggiore appropriatezza e integrazione dei processi di diagnosi, presa in carico e abilitazione/riabilitazione (compresa l'inclusione scolastica ottimale) è caratterizzato dai seguenti elementi:

- 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 le 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 multiprofessionale e multidisciplinare e deve includere tra le figure professionali il neuropsichiatra infantile, lo psicologo e il logopedista. Per i soggetti maggiorenni la figura del neuropsichiatra infantile viene sostituita da quella dello specialista medico formato in modo specifico sull'argomento.

D.3 Si auspica che le direttive di cui alla Legge n° 170 del 2010 tengano conto dei principi esposti nel presente documento.

RACCOMANDAZIONI PER LA RICERCA

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.

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^{1,2} non forniscono dati utili per orientare le raccomandazioni cliniche sulla base di prove scientifiche. In entrambi gli studi, infatti, i risultati sono gravati da rilevanti limitazioni metodologiche. Pertanto le raccomandazioni relative ai quesiti D sono formulate sulla base dell'esperienza consolidata degli esperti.

Bibliografia

1. 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.
2. 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.

Finito di stampare nel mese di giugno 2011
Iacobelli, via Catania 8, Pavona (Roma)

Questo documento è consultabile anche nel sito internet <http://www.snlg-iss.it>.

Il Sistema nazionale per le linee guida (SNLG)

In Italia, l'elaborazione di linee guida e di altri strumenti di indirizzo finalizzati al miglioramento della qualità dell'assistenza avviene all'interno del Sistema nazionale per le linee guida (SNLG).

La legislazione vigente propone l'adozione di linee guida come richiamo all'utilizzo efficiente ed efficace delle risorse disponibili e come miglioramento dell'appropriatezza delle prescrizioni.

Queste sono le finalità del SNLG con i compiti specifici di:

- produrre informazioni utili a indirizzare le decisioni degli operatori, clinici e non, verso una maggiore efficacia e appropriatezza, oltre che verso una maggiore efficienza nell'uso delle risorse;
- renderle facilmente accessibili;
- seguirne l'adozione esaminando le condizioni ottimali per la loro introduzione nella pratica;
- valutarne l'impatto organizzativo e di risultato.

Gli strumenti utilizzati per perseguire questi fini sono appunto linee guida clinico-organizzative, documenti derivanti da consensus conference, revisioni rapide di procedure e interventi, documenti implementativi e per la valutazione dei servizi.