



UNIVERSITÀ DI PISA

Progetto Dislessia Università di Pisa

Giornata informativa per docenti, studenti
e personale tecnico amministrativo

Venerdì 28 settembre 2012
Aula Magna di Scienze

Comitato Scientifico Organizzativo

D. Brizzolara, F. Gasperini

Segreteria Organizzativa

Sportello dislessia

e-mail dsa@adm.unipi.it - tel 0502213434

Saluto del Rettore e dei rappresentanti delle Associazioni (A.I.D. e A.I.R.P.A.)

Introduzione e presentazione del Progetto Dsa dell'Università di Pisa

Prof. Paolo Mancarella Prorettore alla Didattica e delegato del Rettore alla Disabilità

Prof.ssa Rosalba Tognetti - Prorettore agli studenti Università di Pisa

Comunicazioni:

Cosa sono i Disturbi Specifici di apprendimento (DSA)

Introduzione alle basi biologiche relative ai disturbi specifici di apprendimento

Prof. Giovanni Cioni - IRCCS Fondazione Stella Maris

La storia scolare dei ragazzi con Dislessia evolutiva

Dr.ssa Daniela Brizzolara e Dr.ssa Anna Chilosi - IRCCS Fondazione Stella Maris

Coffee break

Comunicazioni

Dislessia in età adulta: espressività del fenomeno e interventi integrativi.

Prof. Giacomo Stella - Università di Modena e Reggio Emilia

Il quadro legislativo

Legge 170 e Decreto attuativo

Prof.ssa Giovanna Soldi - Aid Pisa

Pausa pranzo

Tavola rotonda

Gli studenti con Dislessia all'Università: Esperienze a confronto,

coordina Prof.ssa Rosalba Tognetti - Prorettore agli studenti Università di Pisa

Valutazione e diagnosi per gli studenti universitari con DSA

Prof. Enrico Ghidoni - Università di Modena e Reggio Emilia

La diagnosi di dislessia negli studenti universitari - Il protocollo dell'Università di Padova

Dott.ssa M.G. Martino - Università di Padova

Gli studenti con DSA all'Università di Modena e Reggio Emilia Riflessioni su un'esperienza

Prof.ssa Elisabetta Genovese - Università di Modena e Reggio Emilia

Giovani adulti dislessici tra università e lavoro: presentazione di esperienze nella realtà bolognese.

Dott.ssa Laura Lami e Dott.ssa Claudia Pizzoli - Università di Bologna

Gli ausili all'apprendimento per gli studenti universitari con DSA: Quali e a chi?

Dr. Filippo Gasperini - IRCCS Fondazione Stella Maris

Discussione conclusiva e saluti

Progetto Dislessia Università di Pisa

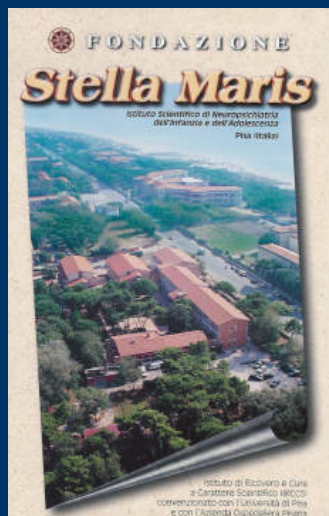
Giornata informativa per docenti, studenti e personale tecnico amministrativo

Venerdì 28 settembre 2012
Aula Magna di Scienze

INTRODUZIONE ALLE BASI BIOLOGICHE DEI DISTURBI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Giovanni Cioni (gcioni@inpe.unipi.it)

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa
Dipartimento Neuroscience Età Evolutiva, IRCCS Stella Maris



UNIVERSITÀ DI PISA



UNIVERSITY



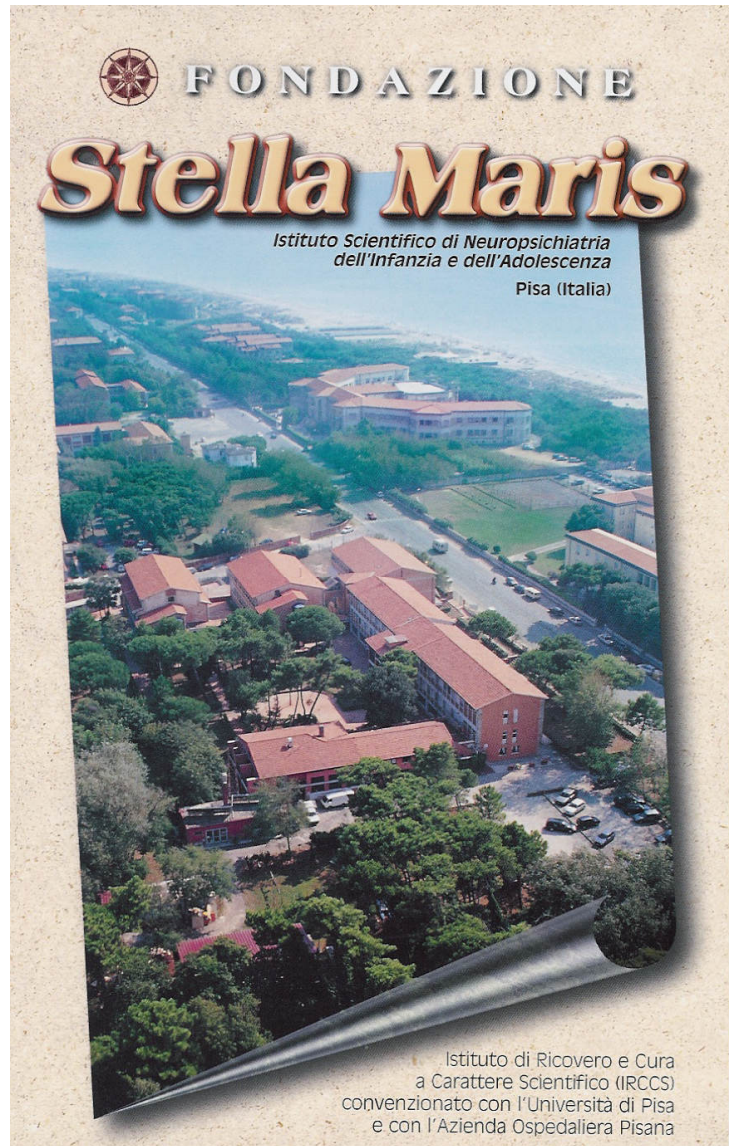
STUDENTS



RESEARCH



A. IRCCS Fondazione **Stella Maris**
Viale del Tirreno, 331, 56128 Pisa -
050 886 111



www.inpe.unipi.it

Attività di ricerca ed assistenza:

Dedicata alla diagnosi ed al trattamento dei principali disturbi del sistema nervoso dei bambini e degli adolescenti e soprattutto:

- La paralisi cerebrale ed i disturbi del movimento
- Lesioni cerebrali del feto, del neonato e del bambino piccolo
- Malattie genetiche rare e disabilità intellettiva
- Epilessia in età evolutiva
- Malformazioni cerebrali
- Dislessia ed altri disturbi dell'apprendimento
- ADHD
- Autismo
- Disturbi dell'umore
- Disturbi della condotta

Organizzazione interna:

4 Unità operative dedicate alla Neurologia, alla Psichiatria ed alla Neuroriabilitazione dell'Età Evolutiva
37 letti di RO and 18 posti in day-hospital
2 medici universitari e 19 medici IRCCS
Oltre 50 altre figure professionali (psicologi, biologi, fisici, infermieri, educatori...)
Numerosi laboratori clinici e di ricerca (MRI, neurogenetica, neurofisiologia, visione, neuropsicologia...)

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), fondato nel 1958

Calambrone, Pisa

Progetto Dislessia Università di Pisa

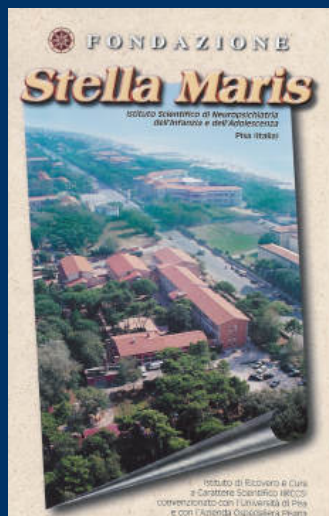
Giornata informativa per docenti, studenti
e personale tecnico amministrativo

Venerdì 28 settembre 2012
Aula Magna di Scienze

INTRODUZIONE ALLE BASI BIOLOGICHE DEI DISTURBI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Giovanni Cioni

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa
Dipartimento Neuroscience Età Evolutiva, IRCCS Stella Maris



UNIVERSITÀ DI PISA



UNIVERSITY



STUDENTS



RESEARCH

Cosa hanno in comune questi personaggi famosi della storia e della attualità ?

Leonardo da Vinci



Thomas Edison



Winston Churchill



Walt Disney



Agatha Christie



Harrison Ford



Steven Spielberg



Tom Cruise



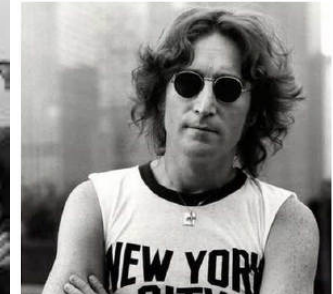
Anthony Hopkins



Pablo Picasso



John Lennon



George Washington



John F. Kennedy



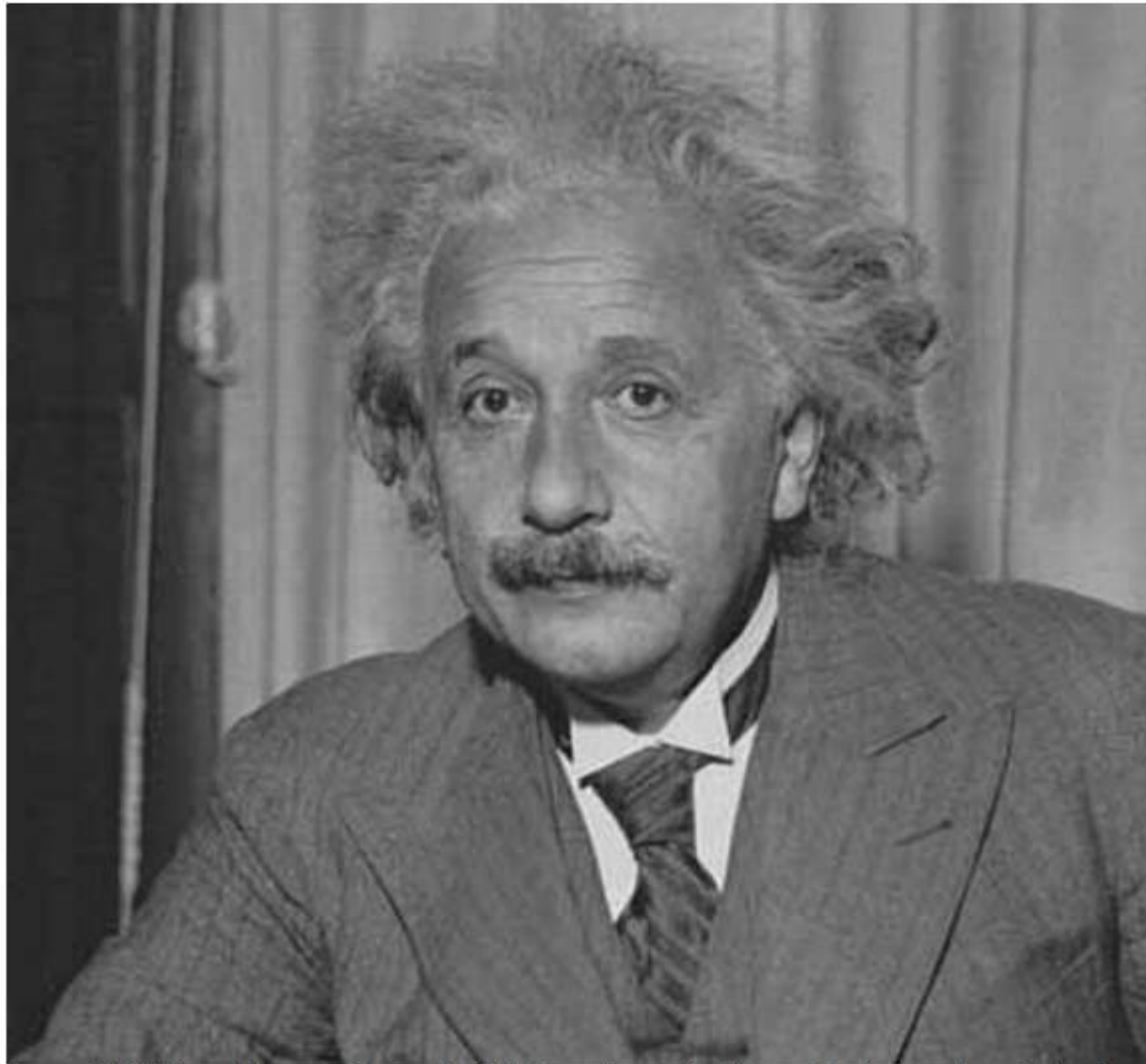
George H.W. Bush



George W. Bush



Albert Einstein



He couldn't talk until he was four and didn't learn to read until age nine but went on to develop the theory of relativity and stay in most people's mind as a genius.

Chi sono i bambini dislessici?

- **I bambini dislessici sono bambini intelligenti, vivaci, che tuttavia presentano una lettura stentata, lenta, scorretta e faticosa.**
- **A questa difficoltà più o meno severa, di lettura si associano frequentemente disturbi della scrittura (errori di ortografia), problemi di calcolo mentale e di apprendimento delle tabelline**



Disturbi dell'Apprendimento (secondo il DSM-IV)



- *“Disturbi caratterizzati da un funzionamento scolastico che è sostanzialmente inferiore a quanto ci si aspetterebbe data l'età cronologica, la valutazione psicometrica dell'intelligenza, e una educazione appropriata all'età del soggetto”*
- I disturbi specifici inclusi in questa sezione sono:
 - Disturbo della Lettura;
 - Disturbo del Calcolo;
 - Disturbo dell'Espressione Scritta;
 - Disturbo dell'Apprendimento Non Altrimenti Specificato.

Disturbo della Lettura (secondo il DSM-IV)

- Il livello di capacità di leggere raggiunto si situa sostanzialmente al di sotto di quanto ci si aspetterebbe data l'età cronologica del soggetto, la valutazione psicometrica dell'intelligenza, e un'istruzione adeguata all'età (Criterio A).
- L'anomalia della lettura interferisce notevolmente con l'apprendimento scolastico o con le attività della vita quotidiana che richiedono capacità di lettura (Criterio B).
- Se è presente un deficit sensoriale, le difficoltà nella lettura vanno al di là di quelle di solito associate con esso (Criterio C).
- Nei soggetti con Disturbo della Lettura (che è stato anche definito "dislessia"), la lettura orale è caratterizzata da distorsioni, sostituzioni o omissioni; sia la lettura orale che quella a mente sono caratterizzate da lentezza ed errori di comprensione.

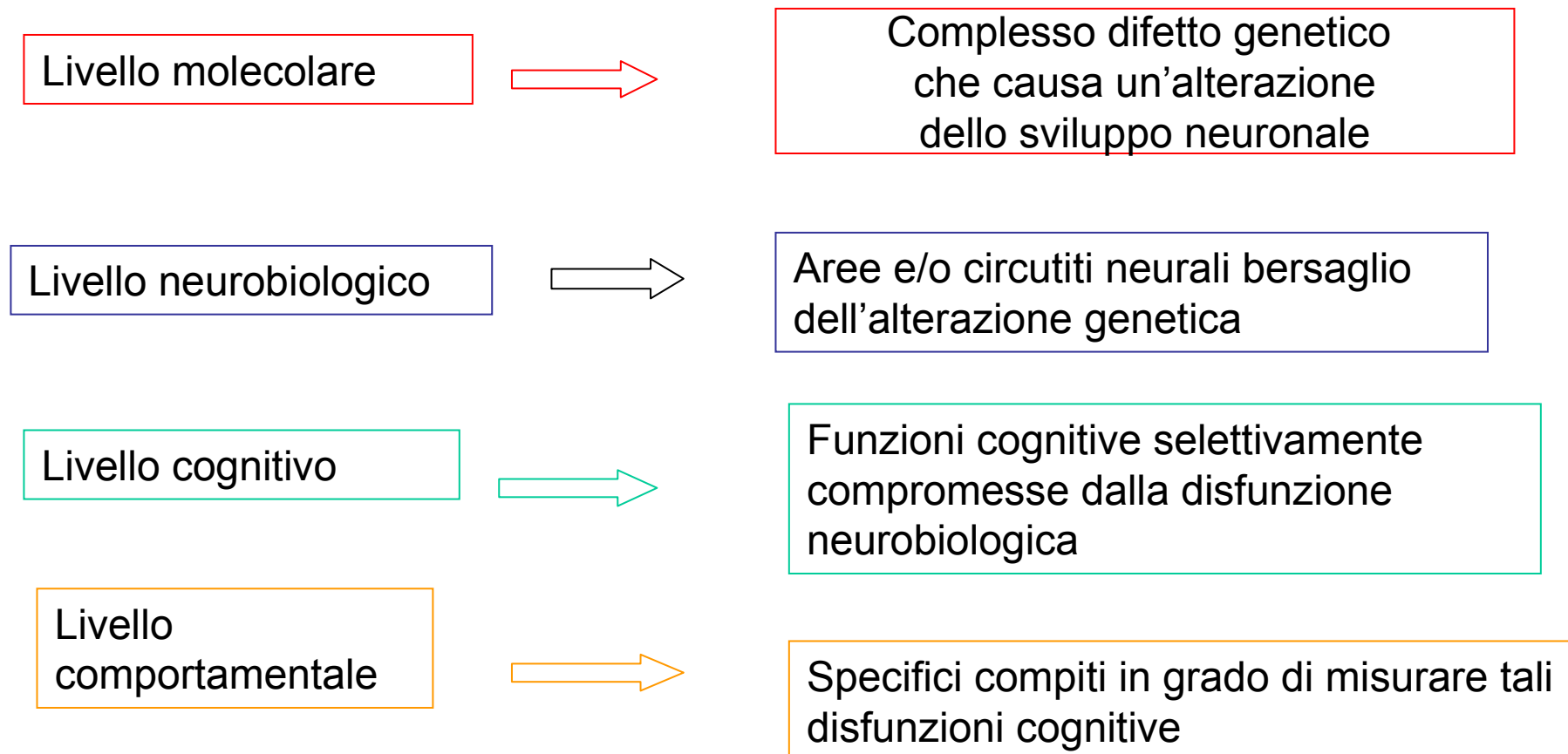
La Dislessia in Italia

- In Italia, secondo stime dell'Associazione Italiana dislessia, i disturbi specifici dell'apprendimento interessano circa il **4%** della popolazione scolastica, pari a circa **350.000** alunni della Scuola dell'obbligo e sono una causa importante di abbandono scolastico.

La definizione della dislessia si basa sul profilo comportamentale

Nonostante decenni di ricerca multidisciplinare a livello neuropsicologico, neurobiologico e genetico la causa o le cause della dislessia non sono ancora completamente chiarite

- Una delle più importanti sfide della moderna neuropsicologia dello sviluppo è quella di investigare le caratteristiche del genotipo e del fenotipo nella dislessia ed i loro rapporti



**INTRODUZIONE ALLE BASI
BIOLOGICHE DEI DISTURBI
SPECIFICI DI APPRENDIMENTO**

THE LANCET

May 2012; 379: 1997–2007

Developmental dyslexia

Robin L Peterson, Bruce F Pennington

DISLESSIA: NEUROPSICOLOGIA

- La dislessia come deficit nelle **rappresentazioni fonologiche**, che causano scarso rendimento in vari task della lingua orale e sono fonte del deficit fonologico di codifica.
- Il deficit di elaborazione fonologica **compromette la processazione linguistica a livello del fonema**, e quindi interferisce direttamente con la mappatura fonema-grafema.
- Vi sono molte **teorie alternative** con però minor evidenza: le teorie di difetti sensoriali di livello più basso (uditive e visive), la teoria cerebellare, e la teoria magnocellulare (problemi sensomotori sono probabilmente correlati con dislessia, ma non sono causali...).
- **Importanza dei sottotipi di dislessia** evolutiva (ad esempio, sottotipi fonologici vs di superficie; consapevolezza fonologica vs naming seriale rapido). I bambini con dislessia possono essere sottotipizzati secondo diversi criteri, ma la maggior parte sono meglio descritti sul piano fonologico.
- Un deficit fonologico unico **non sembra però essere sufficiente** a causare la dislessia. molti bambini con altri disturbi di sviluppo del linguaggio hanno una normale abilità di lettura, nonostante i deficit fonologici.
- Le difficoltà fonologiche probabilmente **interagiscono con altri fattori di rischio e fattori protettivi** neurocognitivi.
- Il **difetto di attenzione** potrebbe essere un fattore di rischio aggiuntivo che interagisce con un deficit fonologico.

Peterson & Pennington, 2012

SUBSTRATO NEURALE DELLA DISLESSIA

SUBSTRATO NEURALE DELLA DISLESSIA



Joseph-Jules Déjerine, 1892



Cervello visto da sotto



Emisfero
destra

Emisfero
sinistra

Emisfero sinistro
visto dalla faccia interna



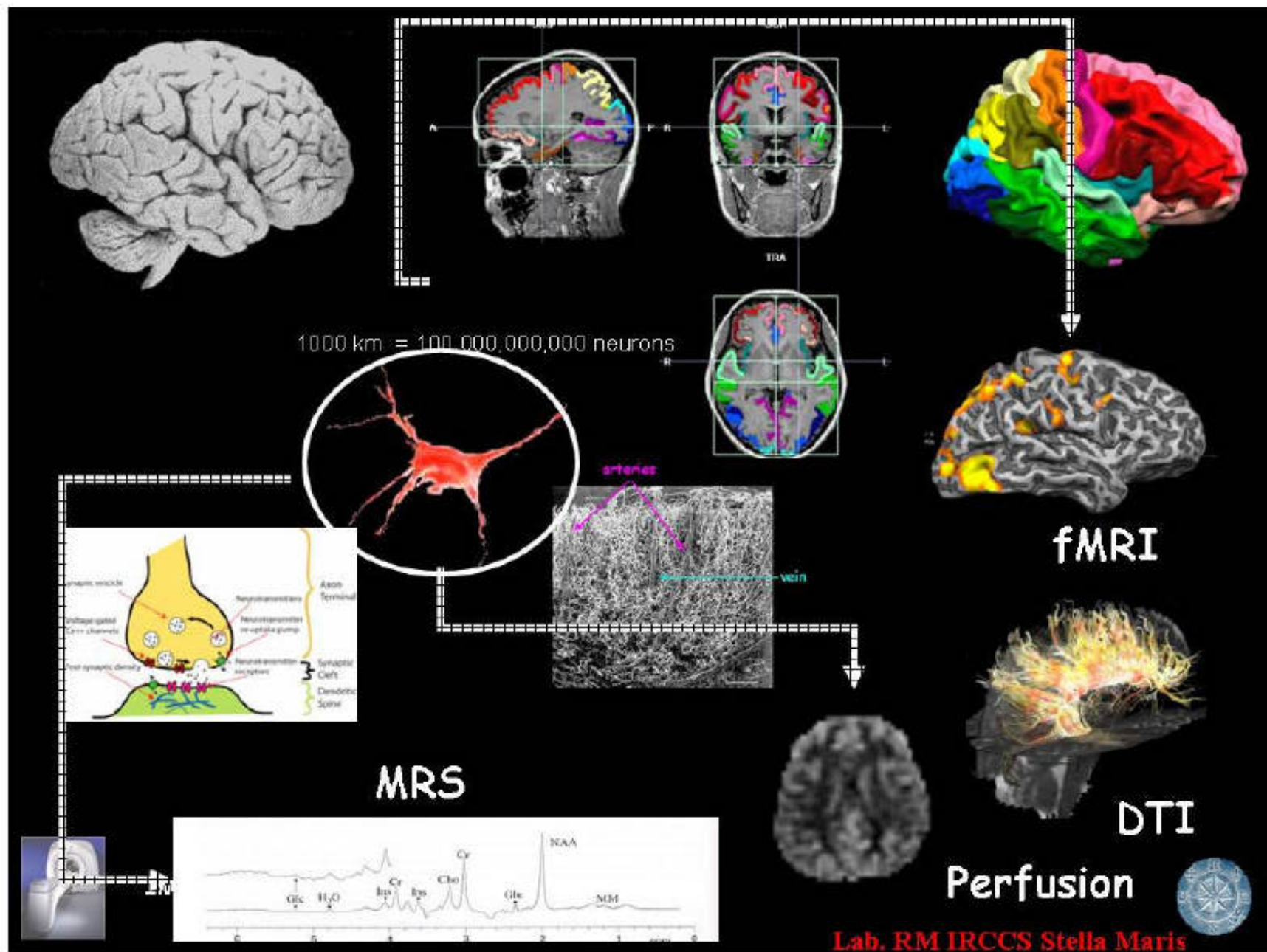
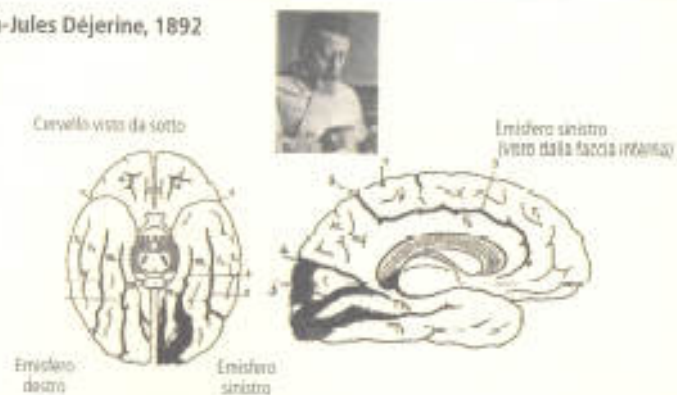


Fig.1: Esempi di immagini RM encefalo eseguite con diverse tecniche avanzate presso il Laboratorio RM dell'IRCCS Stella Maris (Calambrone, Pisa).
 Exemples de IRM cérébrales réalisées au Laboratoire de techniques avancées d'IRM de l'Institut Scientifique Stella Maris (Calambrone, Pisa).

Joseph-Jules Déjerine, 1892



Laurent Cohen e collaboratori, 2003

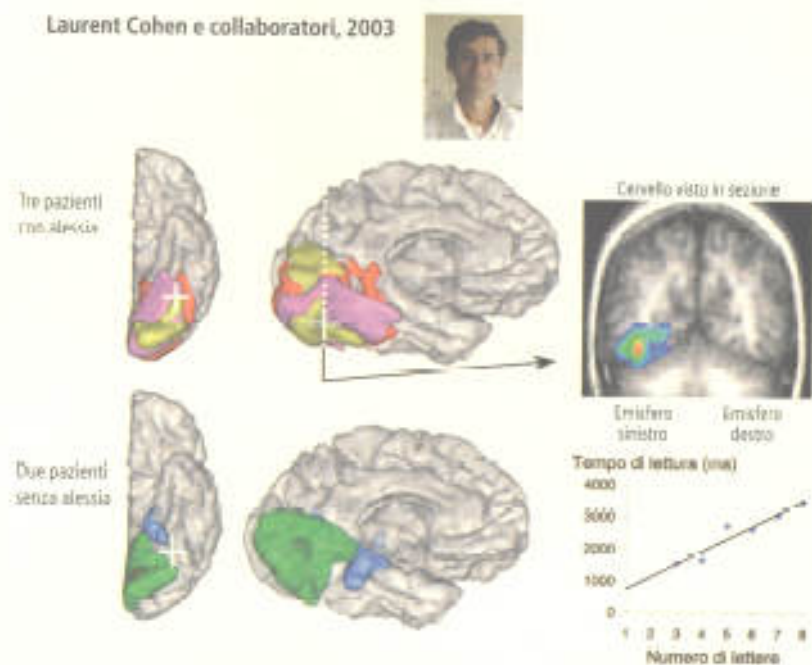


Figura 2.1 Dopo un incidente cerebrale vascolare non è raro che un paziente perda la capacità di leggere e diventi quindi alessico. L'autopsia del primo paziente alessico, descritta da Déjerine nel 1892 (in alto), mostra delle lesioni simili a quelle dei pazienti di oggi, visualizzate con risonanza magnetica (in basso, Cohen et al., 2003). In entrambi i casi è la parte posteriore dell'emisfero sinistro a essere lesa. L'intersezione delle lesioni e il loro confronto con quelle di altri pazienti che non soffrono di alessia permettono di isolare un sito preciso, la regione occipito-temporale ventrale (croce bianca) la cui lesione danneggia sistematicamente la lettura. I pazienti alessici arrivano a volte a decifrare le parole lettera a lettera, ma il loro tempo di lettura, contrariamente a quello di un lettore normale, cresce con il numero di lettere: hanno perduto il riconoscimento rapido e parallelo delle parole.

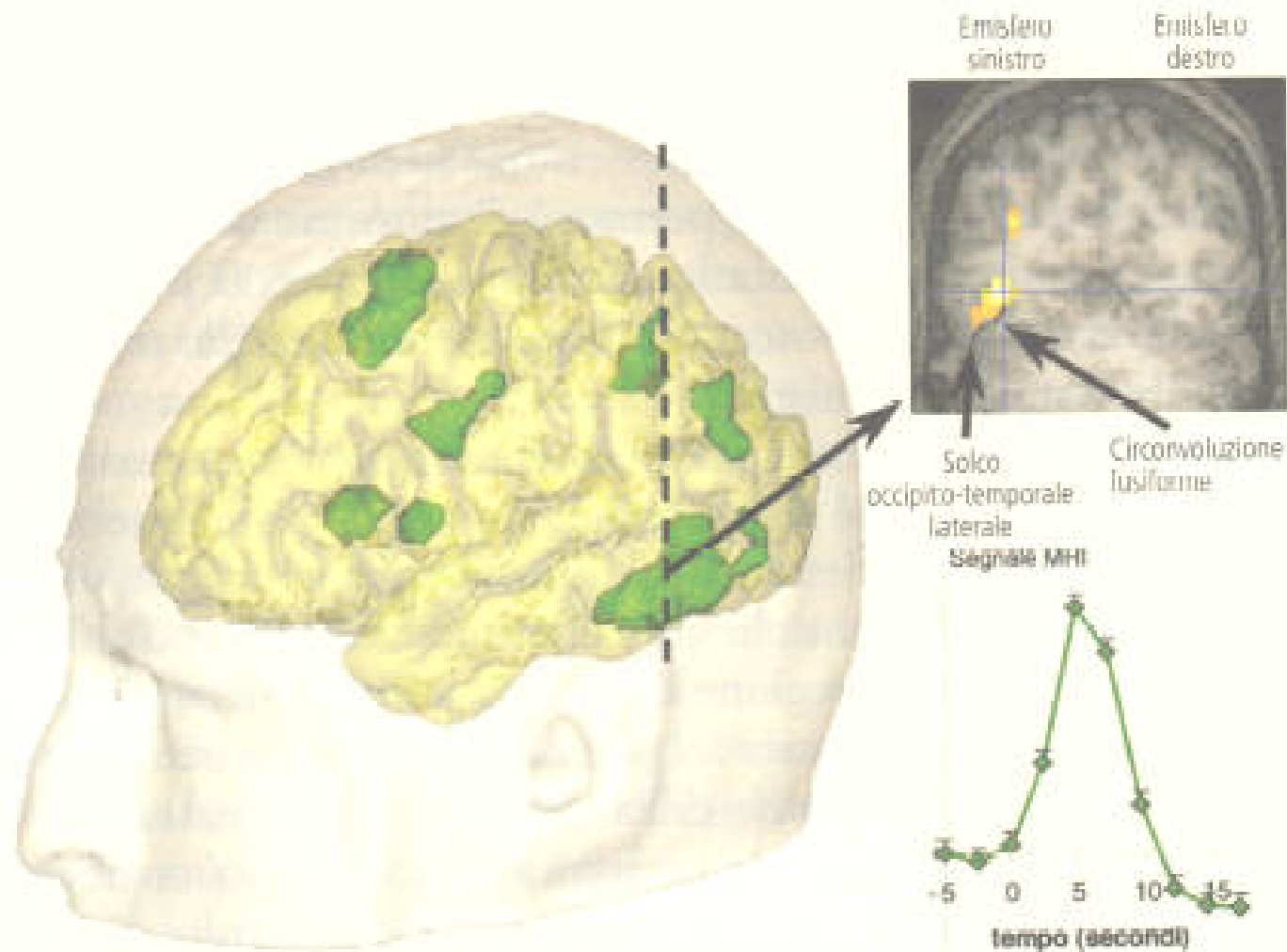
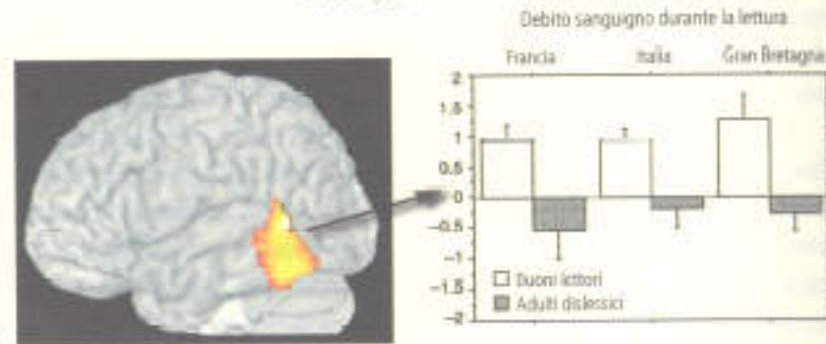


Figura 2.4 La fMRI permette di localizzare, in qualche minuto, le regioni attivate dalla lettura. I partecipanti leggono mentalmente delle parole presentate a un ritmo aleatorio. Dopo ogni parola le regioni attivate vedono aumentare il loro segnale MRI e raggiungere un picco circa 5 secondi più tardi. Tra le reti attivate, la regione della forma visiva delle parole appare sistematicamente ai bordi del solco occipito-temporale laterale sinistro, sul bordo della circonvoluzione fusiforme.

Fisiologia della dislessia



Anatomia della dislessia

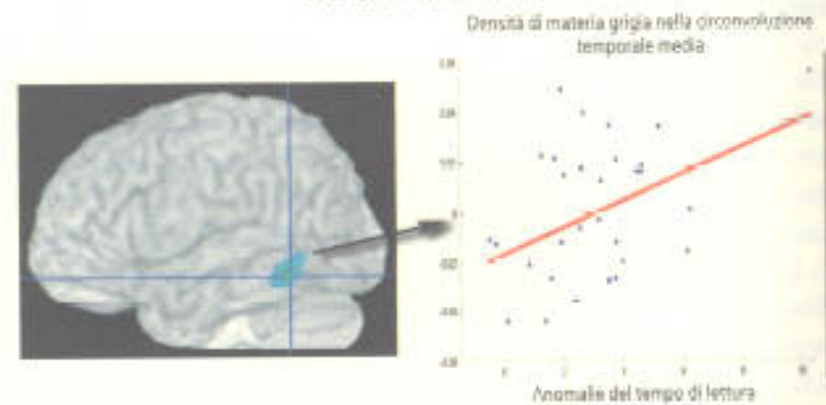


Figura 6.1 Importanti disorganizzazioni corticali sono spesso osservate nel cervello dei dislessici. L'attivazione cerebrale, misurata tramite il flusso sanguigno, è anormalmente debole nelle regioni mediali e inferiori del lobo temporale sinistro (in alto, secondo Paulesu et al., 2001). Si osserva nelle stesse persone, nella regione temporale media, un aumento della densità di materia grigia, correlato ai disturbi della lettura (in mezzo, Silani et al., 2005). Nei rari casi in cui è stata praticata un'autopsia (in basso), Albert Galaburda e colleghi (1985) hanno osservato molte "ectopie": gruppi disorganizzati di neuroni che sono migrati oltre la loro posizione normale negli strati corticali. Tali ectopie sono particolarmente dense nelle regioni linguistiche e visive essenziali alla lettura.

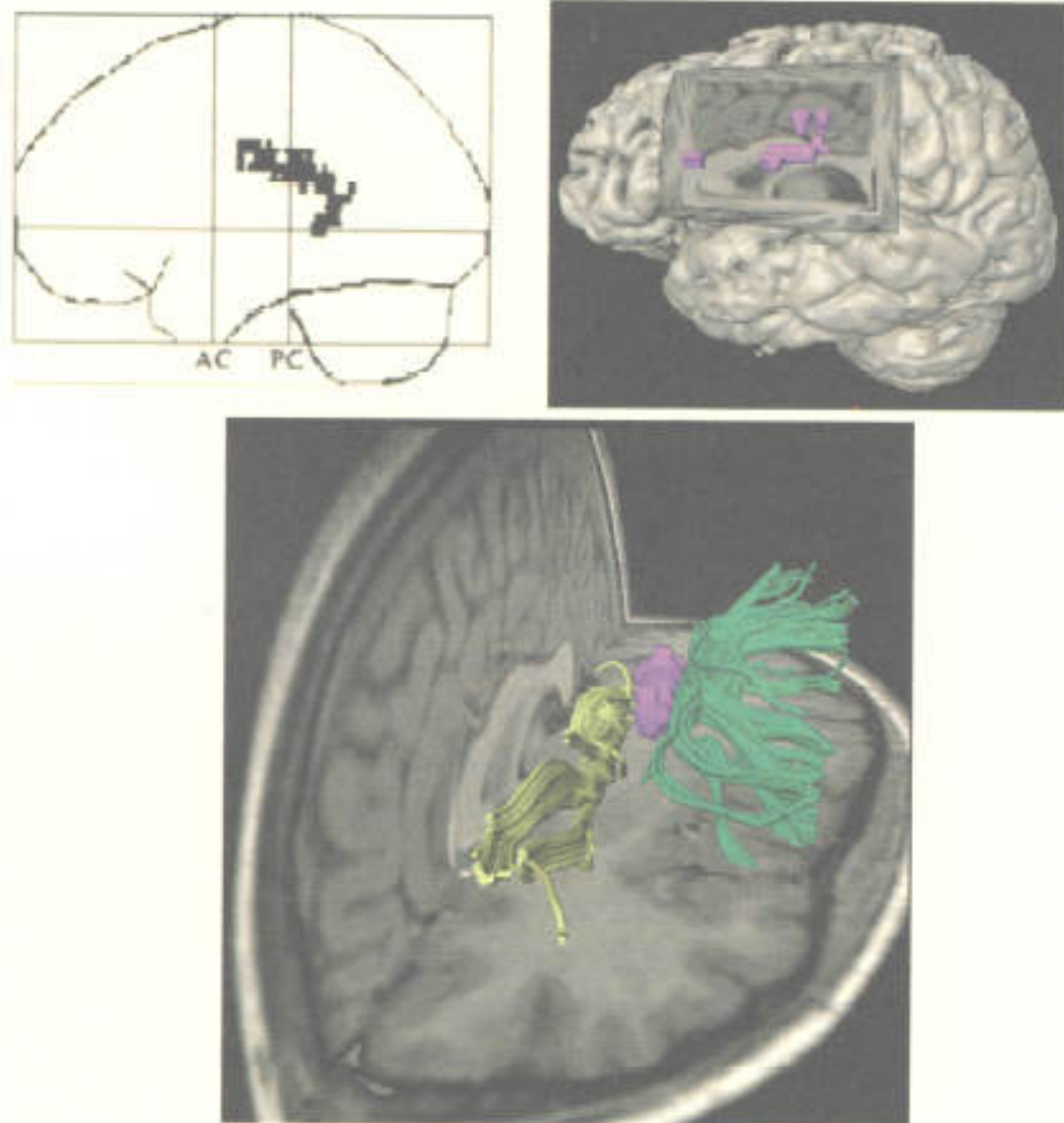
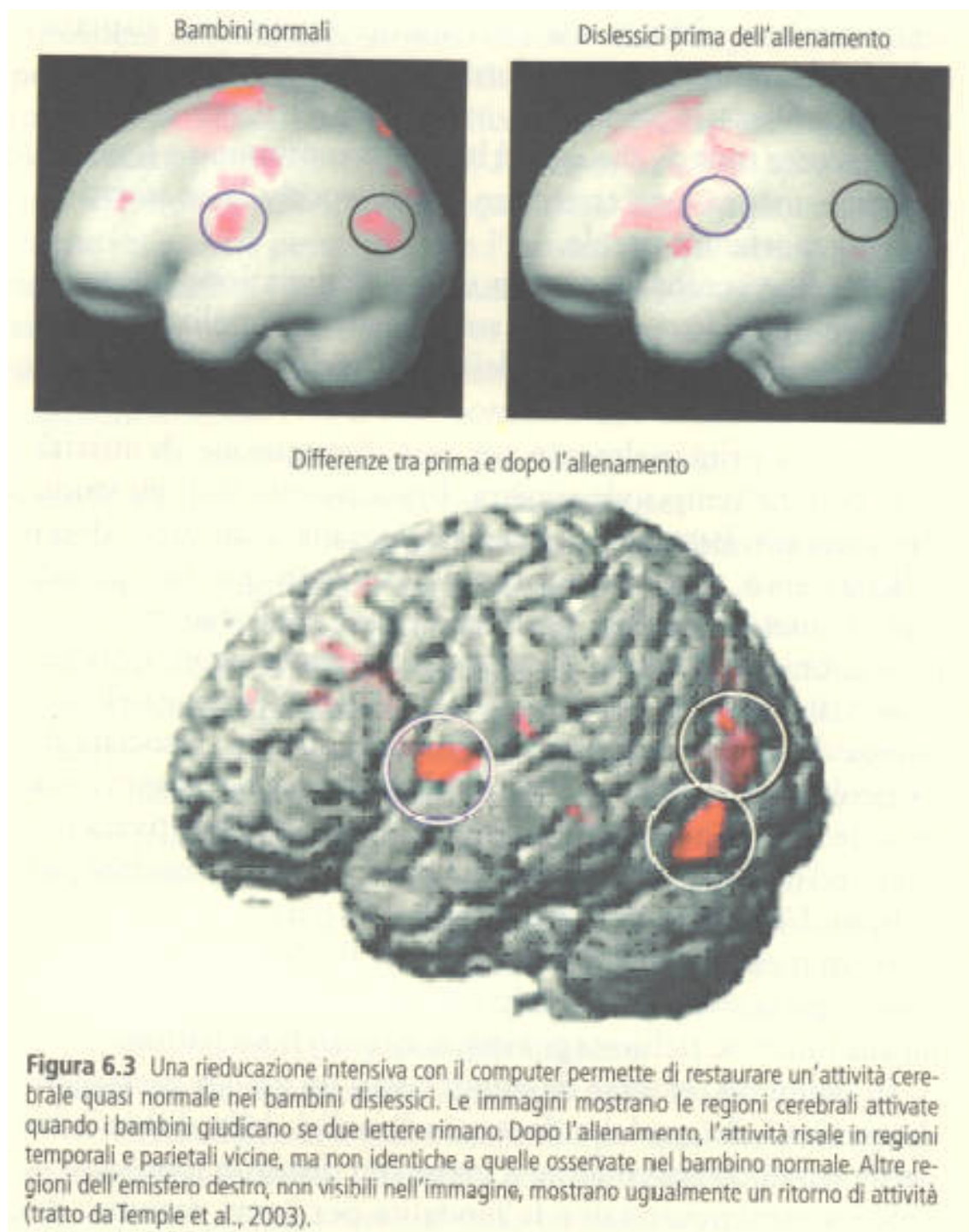


Figura 6.2 Le connessioni corticali a lunga distanza sono alterate nei dislessici. Diversi studi indipendenti mostrano una disorganizzazione dei fasci situati nella profondità delle regioni parieto-temporali dell'emisfero sinistro (*a sinistra*, Klingberg et al., 2000; *a destra e in basso*, Beaulieu et al., 2005).



SUBSTRATO NEURALE DELLA DISLESSIA

La dislessia è associata ad **anomalie anatomiche e funzionali dell'emisfero sinistro nelle aree del linguaggio e della lettura** (anomalie più diffuse sono anche riportate).

- Le anomalie **anatomiche** comprendono **anomalie istologiche** come risultato di fallimenti della migrazione neurale.
- Le anomalie più comunemente riportate sono però **funzionali** e cioè **ridotta attivazione temporo-parietale sinistra** (che si ritiene correla con il difetto di trasformazione fonologica) ed **occipitali** (in particolare della regione occipito-temporale dell'emisfero sinistro che si crede essere importante nel riconoscimento delle parole).
- Alcuni studi hanno riportato **iperattivazione** giro interno frontale sinistro o di siti emisfero destro, che si pensa indichino processi di compensazione.
- Molti studi provano anche **alterazioni della sostanza bianca**, in particolare nelle regioni perisilviane dell'emisfero sinistro.

Future direzioni della ricerca.

- Utilizzo della “**firma neurale**” per indirizzare e predire la risposta ai differenti tipi di trattamento.
- Nuovi studi genetici di neuroimaging per testare il **legame tra geni candidati per la dislessia ed i marcatori strutturali e di neuroimaging funzionale** Pennington, 2012

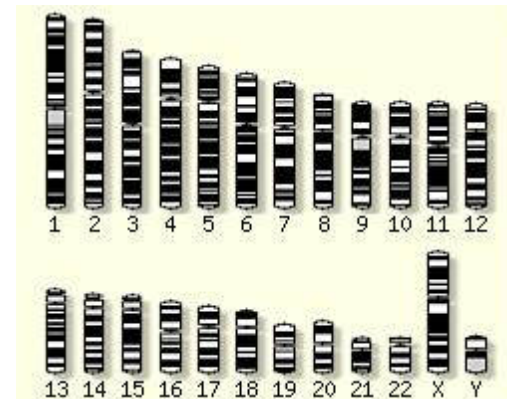
CAUSE DELLA DISLESSIA

- La dislessia è **familiare e moderatamente ereditabile**.
- Poiché l'ereditarietà della dislessia è sostanzialmente inferiore al 100%, i **fattori di rischio ambientali** devono anche svolgere un ruolo, ma poco si sa sui loro effetti.

CAUSE DELLA DISLESSIA

- La dislessia è familiare e moderatamente ereditabile.
- Poiché l'ereditarietà della dislessia è sostanzialmente inferiore al 100%, i fattori di rischio ambientali devono anche svolgere un ruolo, ma poco si sa sui loro effetti.

Quali geni sono coinvolti ?



Geni tutti legati allo sviluppo neurologico, ovvero alla migrazione di neuroni e alla guida della crescita degli assoni durante lo sviluppo cerebrale, potrebbero essere alla base della predisposizione alla DE (Galaburda et al 2006)



CAUSE DELLA DISLESSIA

- La dislessia è familiare e moderatamente ereditabile.
- Poiché l'ereditarietà della dislessia è sostanzialmente inferiore al 100%, i fattori di rischio ambientali devono anche svolgere un ruolo, ma poco si sa sui loro effetti.

- Sono stati identificati **6 geni candidati** (DYX1C1, DCDC2, KIAA0319, C2Orf3, MRPL19, e ROBO1) in 4 di 9 regioni di linkage.
- Quattro dei geni candidati sono **noti per partecipare alla migrazione neuronale** e di orientamento degli assoni.
- Il contributo genetico alla dislessia nelle famiglie aumenta con un elevato livello di istruzione del genitore

direzioni future della ricerca

- Identificare **loci di rischio aggiuntivi** per spiegare l'ereditabilità mancante.
- Chiarire quali loci di rischio sono **unici per la dislessia e quali si sovrappongono con disordini in comorbidity**.
- Applicare i **più recenti meccanismi genetici**, come il numero di copy-variant e gli effetti epigenetici.
- **Avviare studi controllati dal punto di vista genetico** sul ruolo dell'ambiente per lo sviluppo di problemi di lettura

INTRODUZIONE ALLE BASI BIOLOGICHE DEI DISTURBI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

THE LANCET

May 2012; 379: 1997–2007

Developmental dyslexia

Robin L Peterson, Bruce F Pennington

Il lavoro conferma che, da un punto di vista neurobiologico, la dislessia è caratterizzata da disfunzioni della rete normale per il linguaggio dell'emisfero sinistro e implica anche lo sviluppo di anomalie nella sostanza bianca dello stesso emisfero.

Sono stati identificati 6 geni predisponenti, ma c'è evidenza di importanti interazioni gene - ambiente.



UNIVERSITÀ DI PISA

Progetto Dislessia Università di Pisa

Giornata informativa per docenti, studenti
e personale tecnico amministrativo

Venerdì 28 settembre 2012
Aula Magna di Scienze

Comitato Scientifico Organizzativo

D. Brizzolara, F. Gasperini

Segreteria Organizzativa

Sportello dislessia

e-mail dsa@adm.unipi.it - tel 0502213434

Saluto del Rettore e dei rappresentanti delle Associazioni (A.I.D. e A.I.R.P.A.)

Introduzione e presentazione del Progetto Dsa dell'Università di Pisa

Prof. Paolo Mancarella Prorettore alla Didattica e delegato del Rettore alla Disabilità

Prof.ssa Rosalba Tognetti - Prorettore agli studenti Università di Pisa

Comunicazioni:

Cosa sono i Disturbi Specifici di apprendimento (DSA)

Introduzione alle basi biologiche relative ai disturbi specifici di apprendimento

Prof. Giovanni Cioni - IRCCS Fondazione Stella Maris

La storia scolare dei ragazzi con Dislessia evolutiva

Dr.ssa Daniela Brizzolara e Dr.ssa Anna Chilosi - IRCCS Fondazione Stella Maris

Coffee break

Comunicazioni

Dislessia in età adulta: espressività del fenomeno e interventi integrativi.

Prof. Giacomo Stella - Università di Modena e Reggio Emilia

Il quadro legislativo

Legge 170 e Decreto attuativo

Prof.ssa Giovanna Soldi - Aid Pisa

Pausa pranzo

Tavola rotonda

Gli studenti con Dislessia all'Università: Esperienze a confronto,

coordina Prof.ssa Rosalba Tognetti - Prorettore agli studenti Università di Pisa

Valutazione e diagnosi per gli studenti universitari con DSA

Prof. Enrico Ghidoni - Università di Modena e Reggio Emilia

La diagnosi di dislessia negli studenti universitari - Il protocollo dell'Università di Padova

Dott.ssa M.G. Martino - Università di Padova

Gli studenti con DSA all'Università di Modena e Reggio Emilia Riflessioni su un'esperienza

Prof.ssa Elisabetta Genovese - Università di Modena e Reggio Emilia

Giovani adulti dislessici tra università e lavoro: presentazione di esperienze nella realtà bolognese.

Dott.ssa Laura Lami e Dott.ssa Claudia Pizzoli - Università di Bologna

Gli ausili all'apprendimento per gli studenti universitari con DSA: Quali e a chi?

Dr. Filippo Gasperini - IRCCS Fondazione Stella Maris

Discussione conclusiva e saluti