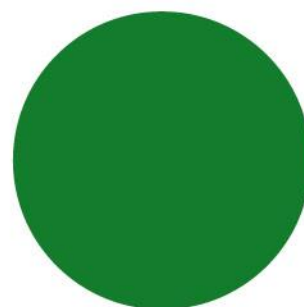
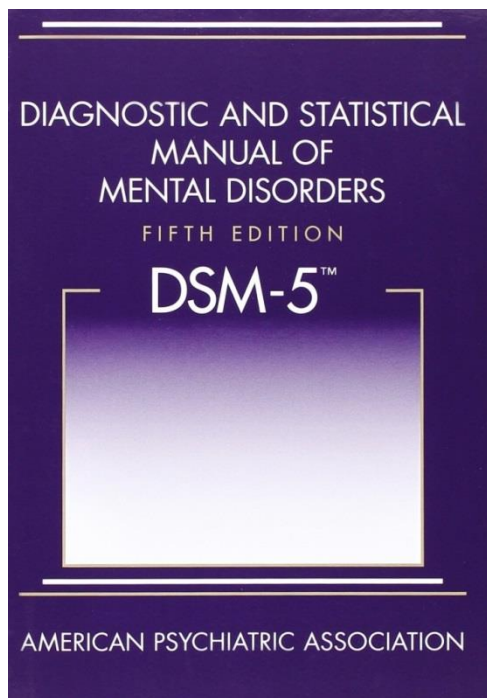




Nuovi paradigmi diagnostici per i DSA, convergenze tra DSM 5 TR, ICF e nuove Linee Guida

Dr. Andrea Novelli





DSM-I	1952	
DSM-II	1968	
DSM-III	1980	(Criteri Diagnostici)
DSM-III-R	1987	
DSM-IV	1994	
DSM-IV-TR	2000	
DSM-5	2013	
DSM 5 TR		2022



Disturbi del neurosviluppo

- I disturbi del neurosviluppo hanno un esordio, spesso, prima che il bambino inizi la scuola elementare
- Il range dei deficit varia da limitazioni specifiche dell'apprendimento o del controllo esecutivo fino alla compromissione globale delle attività sociali e dell'intelligenza
- I disturbi del neurosviluppo si presentano frequentemente in concomitanza con altre disabilità: per esempio un bambino con un disturbo dello spettro autistico spesso presenta disabilità intellettiva.
Molti bambini ADHD hanno anche un disturbo specifico dell'apprendimento.



I Disturbi del Neurosviluppo

Intellectual Disability –

Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder) (F 70, F 71, F 72, F 73) -
Global Developmental Delay (F 88) - Unspecified Intellectual Disability (Intellectual
Developmental Disorder) (F 79)

Communication Disorders - Language Disorder (F 80.9) –

Speech Sound Disorder (F 80.0) - Childhood-Onset Fluency Disorder (Stuttering) (F 80.81)
- Social (Pragmatic) Communication Disorder (F 80.89) - Unspecified Communication
Disorder (F 80.9)

Autism Spectrum Disorder –

Autism Spectrum Disorder (F 84.0)



Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder –
Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Other Specified
Attention-Deficit/ Hyperactivity Disorder (F 90.8) - Unspecified
Attention-Deficit Hyperactivity Disorder (F 90.9)

Specific Learning Disorder –
With impairment in reading (F81.0) - With impairment in written
expression (F81.1) - With impairment in mathematics (F81.2)

Motor Disorders –
Developmental Coordination Disorder (F 82) -Stereotypic
Movement Disorder (F 98.4) -Tic Disorders * Tourette's Disorder
(F95.2) * Persistent (Chronic) Motor or Vocal Tic Disorder (F 95.1) *
Provisional Tic Disorder (F95.0)



Tutte queste condizioni sono accomunate da:

- fattori di rischio genetici o familiari condivisi;
- esordio precoce;
- presenza di sintomi cognitivi che esprimono percorsi atipici del neurosviluppo;
- scarsa possibilità di remissione del disturbo nell'arco della vita;
- frequente co-occorrenza dei sintomi all'interno del cluster.



Disturbo specifico dell'apprendimento

Criteria diagnostici

- A. Difficoltà di apprendimento e nell'uso di abilità scolastiche, come indicato dalla presenza di almeno uno dei seguenti sintomi che sono persistiti per almeno 6 mesi, nonostante la messa a disposizione di interventi mirati su tali difficoltà:
1. Lettura delle parole imprecisa o lenta e faticosa (per es., legge singole parole ad alta voce in modo errato o lentamente e con esitazione, spesso tira a indovinare le parole, pronuncia con difficoltà le parole).
 2. Difficoltà nella comprensione del significato di ciò che viene letto (per es., può leggere i testi in maniera adeguata ma non comprende le sequenze, le relazioni, le inferenze o i significati più profondi di ciò che viene letto).
 3. Difficoltà nello spelling (per es., può aggiungere, omettere o sostituire vocali o consonanti).
 4. Difficoltà con l'espressione scritta (per es., fa molteplici errori grammaticali o di punteggiatura all'interno delle frasi; usa una scarsa organizzazione dei paragrafi; l'espressione scritta delle idee manca di chiarezza).
 5. Difficoltà nel padroneggiare il concetto di numero, i dati numerici o il calcolo (per es., ha una scarsa comprensione dei numeri, della loro dimensione e delle relazioni; conta sulle dita per aggiungere numeri a una singola cifra, piuttosto che ricordare i fatti matematici come fanno i coetanei; si perde all'interno di calcoli aritmetici e può cambiare procedure).
 6. Difficoltà nel ragionamento matematico (per es., ha gravi difficoltà ad applicare concetti matematici, dati o procedure per risolvere problemi quantitativi).

TAB. II. Gli specificatori per il DSA secondo il DSM-5

Nota di codifica: specificare tutti gli ambiti scolastici e le capacità che sono compromessi. Quando è compromesso più di un ambito, ciascuno di essi deve essere codificato singolarmente secondo i seguenti specificatori.

Specificare se:

315.00 (F81.0) con compromissione della lettura:

- Accuratezza nella lettura delle parole
- Velocità o fluenza della lettura
- Comprensione del testo
-

Nota: *Dislessia* è un termine alternativo utilizzato per riferirsi a un pattern di difficoltà di apprendimento caratterizzato da problemi con il riconoscimento accurato o fluente delle parole, con scarsa abilità di decodifica e spelling. Se dislessia viene utilizzato per specificare questo particolare pattern di difficoltà, è importante specificare anche la presenza di qualsiasi difficoltà aggluntiva, come difficoltà nella comprensione della lettura o nel ragionamento matematico.

315.2 (F81.81) con compromissione dell'espressione scritta :

- Accuratezza nello spelling
- Accuratezza nella grammatica e nella punteggiatura
- Chiarezza/organizzazione dell' espressione scritta
-

315.1 (F81.2) con compromissione del calcolo:

- Concetto di numero
- Memorizzazione di fatti aritmetici
- Calcolo accurato o fluente
- Ragionamento matematico corretto
-

Nota: *Discalculia* è un termine alternativo utilizzato per riferirsi a un pattern di difficoltà caratterizzato da problemi nell'elaborare informazioni numeriche, imparare formule aritmetiche ed eseguire i calcoli in maniera accurata o fluente. Se *discalculia* viene utilizzato per specificare questo particolare pattern di difficoltà matematiche, è importante specificare anche la presenza di qualsiasi difficoltà aggiuntiva, come difficoltà nel ragionamento matematico o nella precisione del ragionamento a parole.

Specificare la gravità attuale:

Lieve: Alcune difficoltà nelle capacità di apprendimento in uno o due ambiti scolastici, ma di gravità sufficientemente lieve da rendere l'individuo in grado di compensare o di funzionare bene se servito di facilitazioni e servizi di sostegno appropriati, in particolare durante gli anni scolastici.

Moderata: marcate difficoltà nelle capacità di apprendimento in uno o due ambiti scolastici, tali che l'individuo difficilmente può sviluppare competenze senza momenti di insegnamento intensivo e specializzato nel corso degli anni scolastici. Per completare le attività con precisione ed efficienza possono essere necessari facilitazioni e servizi di sostegno per una parte della giornata a scuola, sul posto di lavoro o a casa.

Grave: Gravi difficoltà nelle capacità di apprendimento, che coinvolgono diversi ambiti scolastici, tali che l'individuo difficilmente apprende tali abilità senza un insegnamento continuativo, intensivo, individualizzato e specializzato per la maggior parte degli anni scolastici. Anche con una gamma di facilitazioni o servizi appropriati a casa, a scuola o sul posto di lavoro, l'individuo può non essere in grado di completare tutte le attività in modo efficiente.



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

Ci sono tre cambiamenti sostanziali:

1 - In primo luogo, il *DSM-5* elimina l'uso del requisito di discrepanza sostanziale dal QI.

Secondo il *DSM-IV-TR*, la caratteristica diagnostica primaria di un disturbo dell'apprendimento sono i problemi di apprendimento che interferiscono in modo significativo con attività che richiedono abilità di lettura, scrittura o matematica. Inoltre, queste abilità accademiche devono essere *sostanzialmente al di sotto* di quanto previsto per età, livello di istruzione e **funzionamento cognitivo**. Il *DSM-IV-TR* ha inoltre definito che dovesse esserci una discrepanza di due o più deviazioni standard tra il rendimento scolastico e il funzionamento intellettuale.



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

Il requisito di utilizzare test standardizzati e intelligenza per determinare una discrepanza sostanziale è stato eliminato per diversi motivi. In primo luogo, l'APA (2013) riconosce che qualsiasi soglia per determinare risultati accademici significativamente bassi è, in larga misura, arbitraria. Ciò è in linea con anni di ricerca che suggeriscono che il modello di identificazione a grave discrepanza non è solo teoricamente non utile (Büttner & Hasselhorn, 2011), ma anche non supportato da dati empirici (Scanlon, 2013).



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

L'attuale *DSM* riconosce che una valutazione completa che utilizza più fonti di dati (ad esempio rapporti scolastici, storia familiare, storia dello sviluppo, storia educativa, valutazioni basate sul curriculum e test standardizzati) è necessaria per fare una diagnosi e non può essere basata solo sui test.

Inoltre, vi è il riconoscimento che la valutazione cognitiva non è una componente necessaria di una specifica diagnosi di disturbo dell'apprendimento ed è richiesta solo quando si sospetta una disabilità intellettiva (APA, 2013).



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

2 - Un'altra caratteristica diagnostica chiave che rappresenta un cambiamento tra le due edizioni è il riconoscimento che i **disturbi dell'apprendimento sono casi specifici di una singola diagnosi generale (sistema dimensionale)**. Mentre il *DSM-IV-TR* includeva quattro disturbi separati, l'attuale *DSM-5* utilizza una singola diagnosi di disturbo specifico dell'apprendimento con specificatori che indicano il dominio accademico e le competenze specifiche che ne sono influenzate



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

Inoltre, poiché i disturbi dell'apprendimento sono ora definiti come "specifici", non esiste più un criterio di "Non altrimenti specificato", perché questa diagnosi era essenzialmente riservata agli individui che non soddisfacevano i criteri diagnostici per i vecchi tre disturbi dell'apprendimento (Fauman, 2002), incluso avere problemi di apprendimento generali in tutte e tre le aree accademiche (cioè lettura, espressione scritta e matematica).



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

Tale cambiamento richiederà una valutazione completa delle competenze accademiche oltre che i soli test clinici.

Gli specificatori possono essere utilizzati per caratterizzare in modo più preciso la gamma di problemi presenti al momento della valutazione. L'identificazione di una singola categoria generale di DSA può aiutare a ridurre la confusione dei genitori e degli educatori quando diagnosi "aggiuntive" vengono identificate negli anni scolastici successivi e aiutarli a comprendere meglio i cambiamenti di sviluppo nella manifestazione del DSA, che sono in parte innescati dalle crescenti esigenze di apprendimento del curriculum (ad esempio, le prime lotte per leggere singole parole sono spesso seguite da difficoltà nell'apprendimento di fatti matematici, problemi di ortografia e difficoltà a comprendere ciò che viene letto, compresi i problemi di parole matematiche).



Prospettiva life span

età prescolare: manifestano mancanza di interesse nel praticare i giochi linguistici; hanno difficoltà a imparare le filastrocche, a pronunciare le parole, a ricordare i nomi delle lettere, dei numeri o dei giorni della settimana, a riconoscere le singole lettere che compongono il loro nome e ad imparare a contare.

scuola materna: hanno difficoltà a riconoscere e scrivere le lettere, a scrivere il proprio nome, a suddividere le parole in sillabe, a riconoscere parole che fanno rima, a collegare le lettere con i loro suoni e a riconoscere i fonemi.

scuola elementare: hanno difficoltà nell'apprendimento della corrispondenza lettera-suono, nella decodifica fluente delle parole, nello spelling o nella decodifica dei dati matematici; hanno una lettura ad alta voce lenta, imprecisa e stentata; faticano a comprendere il valore quantitativo del numero pronunciato o scritto; possono evitare di applicarsi o manifestare paura o rifiuto di leggere ad alta voce



adolescenza: possono avere imparato a gestire la decodifica delle parole ma la lettura rimane lenta e faticosa, con problemi nella comprensione della testo e nell'espressione scritta; possono avere una scarsa padronanza dei fatti matematici o di soluzione dei problemi matematici

età adulta: possono continuare a fare errori di ortografia e a leggere lentamente e con molto sforzo singole parole e testi; hanno problemi nel pronunciare parole multi sillabiche; possono aver bisogno di rileggere frequentemente il testo per comprenderlo e hanno difficoltà a fare inferenze a partire da un testo scritto; possono evitare le attività che richiedono la lettura o l'aritmetica (leggere per piacere, leggere le istruzioni) e possono usare approcci alternativi per avere accesso alla stampa (es. software, audiolibri, audiovisivi); possono avere difficoltà circoscritte persistenti per tutta la vita (es. incapacità di riconoscere, in una coppia di numeri o di punti, quello di dimensione maggiore; scarsa capacità di identificare una parola o di scriverla correttamente).



Cambiamenti principali dal DSM IV - TR

3 - **Specificatori di Gravità.** Questa aggiunta di specificatori porta il disturbo specifico dell'apprendimento in linea con altri disturbi del neurosviluppo, come la disabilità intellettiva e il disturbo dello spettro autistico, in cui il livello di supporto è incluso in una determinata diagnosi (Scanlon, 2013).

Maggiore attenzione, in linea con la classificazione ICF, viene data all'ambiente didattico e al livello di compensazione degli strumenti, che può appunto incidere sulla severità del DSA al di là del livello di caduta delle singole abilità strumentali



Il rationale per la fornitura di specificatori di gravità per tutte le diagnosi *DSM-5* è il riconoscimento che il trattamento per presentazioni lievi dovrebbe differire da manifestazioni da moderate a gravi. È intenzione dei creatori della nuova edizione del *DSM* che gli specificatori di gravità siano utilizzati nella pianificazione di interventi per tutti i disturbi (Regier, Kuhl, & Kupfer, 2013). Gli specificatori di gravità per specifici disturbi dell'apprendimento sono forniti per informare le parti interessate sul livello di supporto necessario allo studente per raggiungere il successo accademico (Scanlon, 2013).



Possibili criticità

Tuttavia, questi cambiamenti potranno far emergere anche alcune difficoltà, in quanto si richiederà la riqualificazione di neuropsichiatri, psicologi ed educatori per identificare e comprendere questa concettualizzazione dei DSA. Inoltre, andranno investite maggiori risorse oltre che formative anche temporali, per la maggior complessità dell'iter diagnostico.

I percorsi di apprendimento per ogni studente saranno più complessi, in relazione alle manifestazioni divergenti e mutevoli dello sviluppo evolutivo.

Si spera comunque, che questo cambiamento possa portare a un migliore allineamento della pratica tra le comunità cliniche ed educative.



Ulteriori novità

Oltre le prove standardizzate

- Il manuale suggerisce di considerare l'insuccesso accademico ed occupazionale e l'interferenza del disturbo con le attività quotidiane
- oltre i 17 anni di età, un'anamnesi documentata delle difficoltà di apprendimento invalidanti potrebbe sostituire l'inquadramento clinico standardizzato.



Ulteriori novità

La prevalenza

- Viene riportata dal DSM-5 una prevalenza del 5-15% tra i bambini in età scolare, più elevata di quella riportata dal DSM-IV-TR (2-10%).



Ulteriori novità

Maggiore attenzione agli aspetti socioculturali

- Tra le condizioni che escludono il DSA vengono prese in considerazione le avversità psicosociali,
- la mancata conoscenza della lingua
- l'istruzione scolastica inadeguata, (condizioni che nei paesi industrializzati si realizzano sempre più frequentemente in ragione degli alti tassi di immigrazione).



**Perdita del requisito di
discrepanza sostanziale dal
QI**

Diagnosi come valutazione
completa che utilizza più
fonti di dati (scolastici,
familiari, sociali) e test
standardizzati.
Importanza del giudizio
clinico

**Sistema dimensionale,
disturbo
dell'apprendimento con
specificatori di dominio**

Prospettiva life span.
Importanza del profilo
neuropsicologico

**Spettro con
specificatori di gravità**

Livello di supporto
necessario per
raggiungere il
successo scolastico.
Allineamento con il
modello ICF.
Importanza del profilo
degli strumenti
compensativi



Linee Guida sulla gestione dei Disturbi Specifici dell'Apprendimento, (20 Gennaio 2022, ISS)

Il documento, tratta le raccomandazioni su vari quesiti clinici:

- 1.Indici predittivi dei DSA;
- 2.Diagnosi Disturbo Comprensione del testo;
- 3.Quantità simboliche e non, nel disturbo del calcolo;
- 4.Competenze matematiche nel disturbo del calcolo;
- 5.Diagnosi Disgrafia; 6- Abilità compromesse nei DSA;
- 6.Diagnosi nei bambini Bilingui;
- 7.DSA Adulti;
- 8.Trattamento dei DSA.



Premesse

Anche le recenti metodiche di neuroimmagine e di indagine genetica non sono per ora riuscite a chiarire completamente le basi neurobiologiche dei DSA, ma semmai ne hanno confermato la natura complessa e multifattoriale, che, unitamente al ruolo svolto dai fattori ambientali (scolastici e familiari), è verosimilmente alla base della eterogeneità delle sue manifestazioni nei diversi soggetti



Nel documento della CC-ISS veniva poi sottolineato come parte di questa complessità derivi dal fatto che :

“...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...”

.



6. QUESITO CLINICO n. 6 (Abilità compromesse nei DSA)
**In bambini in età scolare con diagnosi di DSA, quali sono le
funzioni/abilità compromesse?**

Premessa

Il concetto di specificità nei disturbi del Neurosviluppo ha subito una radicale modificazione negli ultimi venti anni. In fase iniziale, e, in particolare, tra la fine degli anni '80 e gli anni '90 del secolo scorso, l'accento è stato posto sui fattori direttamente coinvolti nella genesi del disturbo e sul tentativo di identificare singole abilità (core deficit) in grado di spiegare sia lo sviluppo tipico che la comparsa dei diversi disturbi. L'estrema variabilità dei risultati delle singole ricerche ha portato inizialmente ad ipotizzare la presenza di sottotipi omogenei all'interno di ciascun disturbo e quindi all'identificazione di più core deficit, ciascuno alla base di un sottotipo. Questi tentativi si sono scontrati con una bassa replicabilità degli studi volti ad identificare gruppi clinicamente omogenei che condividessero singoli meccanismi patogenetici. È diventato quindi indispensabile rivedere il concetto stesso di specificità.



Un altro elemento che ha contribuito ad un ripensamento del concetto di specificità, e di rappresentazione dei Disturbi del Neurosviluppo come entità discrete e nettamente separate, è stata la crescente attenzione al fenomeno della comorbidità, o meglio della frequente associazione di più disturbi del neurosviluppo nello stesso soggetto e/o dell'esistenza di numerosi soggetti che presentano quadri clinici non chiaramente riconducibili ad un singolo disturbo o che nel tempo si muovono da un quadro ad un altro. Numerosi studi, ampiamente accettati dalla comunità scientifica internazionale, hanno di conseguenza postulato la presenza di più deficit che cooperano alla genesi e alla definizione dei disturbi del neurosviluppo, ed in particolare di quelli "settoriali" quali i DSA.

Parallelamente nello stesso periodo sono aumentati gli studi volti ad indagare il ruolo che le diverse funzioni cognitive giocano nello sviluppo delle abilità di lettura, scrittura e calcolo (vedi ad es. per la scrittura).



Il DSM-5, pur affermando che la diagnosi di Disturbo Specifico dell'Apprendimento (DSA) si poggia solo sulla misura dell'efficienza delle abilità di lettura, scrittura e calcolo e sull'esclusione della Disabilità Intellettiva, ribadisce in più sezioni la frequenza di rilevazione di profili di sviluppo disarmonici. Nell'introduzione ai DSA, infatti, asserisce che in questi disturbi sono compromesse le "abilità cerebrali di percepire o processare informazioni verbali o non verbali in modo efficiente e preciso" e successivamente menziona anche la presenza frequente di "deficit cognitivi" (DSM 5 p. 79 e seg.).



Diversi lavori iniziano ad esplorare la presenza contemporanea di più deficit nei singoli soggetti. I modelli multipatogenetici e multifattoriali (proposti inizialmente da Pennington), ormai, sottolineando come queste compromissioni siano frequenti anche se non patognomoniche del DSA.....

.....Accanto ad una sempre più accertata ipotesi pluripatogenetica alla base dei DSA, è, infatti, evidente che diversi fattori, ambientali e personali, contribuiscono alla espressività clinica del disturbo. Tra i fattori personali vanno annoverate numerose funzioni cognitive, alcune direttamente coinvolte nel processo di lettura/scrittura e calcolo, altre verosimilmente implicate nell'utilizzo del codice scritto e del sistema dei numeri e del calcolo all'interno delle attività di vita, comprese quelle accademiche.



Non si tratta quindi solo di ricercare le alterazioni funzionali che sono alla base dei DSA (i meccanismi patogenetici), ma le abilità che concorrono a determinare il funzionamento globale del processo di apprendimento delle competenze scolastiche di base, nonché le altre aree di possibile fragilità o dei punti di forza che ostacolano o rendono possibile la messa in atto di meccanismi, spesso impliciti, di compenso.



Conclusioni

Le nuove LG attraverso l'esame della letteratura internazionale degli ultimi anni, hanno sancito con sempre maggiore chiarezza la base pluripatogenetica dei DSA e l'impatto di fattori ambientali e personali sull'espressività clinica di questi disturbi.

Da quanto affermato si può capire come le nuove LG vadano decisamente verso un modello dimensionale e life span dei disturbi di apprendimento; dove il profilo funzionale diventa fondamentale, e la diagnosi una valutazione completa che utilizza più fonti di dati (scolastici, familiari, sociali) e test standardizzati, in linea con il modello ICF e con la tendenza già emersa nel DSM 5 e riconfermata nella sua ultima revisione.





Associazione Italiana Dislessia

Piazza dei Martiri 5

40121 Bologna

www.aiditalia.org