

Disturbi evolutivi Specifici di Apprendimento

Dalla valutazione alla diagnosi

Cesena 30 gennaio 2008

Enrico Savelli - AUSL Rimini

Perché la diagnosi è importante ?

1. Perché i DSA sono un fenomeno molto diffuso anche se poco riconosciuto

Per la Dislessia Evolutiva le stime più prudenti indicano una prevalenza attorno al 3,5-4% della popolazione, cioè 3-4 bambini ogni 100, cioè circa 1 bambino in ogni classe

In alcuni studi di popolazioni cliniche è stato stimato che i Servizi Sanitari per l'Età Evolutiva intercettano circa lo 0,5% della casistica, verosimilmente i casi più gravi.

Tutti gli altri passano inosservati, ma ciò non significa che il loro iter scolastico, lavorativo e più in generale il loro adattamento sociale siano semplici e lineari.

Perché la diagnosi è importante ?

2. Perché anche se i DSA sono considerati disturbi relativamente lievi nel panorama clinico, e a volte quasi banalizzati, gli esiti a lungo termine non sono favorevoli in almeno il 50% della casistica. Per la Dislessia Evolutiva sono stati riportati problemi di adattamento personale e sociale nell'ambito scolastico e lavorativo, che in una percentuale più ridotta, ma comunque significativa, possono tradursi in una franca psicopatologia o in forme di devianza sociale. Riconoscere il problema, anche se non a risolverlo, può contribuire a prevenire queste conseguenze negative

Perché la diagnosi è importante ?

3. Perché consente di attivare forme di intervento appropriate sia in ambito scolastico, sanitario e familiare, utili a migliorare la sintomatologia e a ridurre l'impatto che essa comporta per la vita di una persona e per le sue capacità di adattamento. Basti solo pensare alle diverse aspettative che gli adulti manifestano nei confronti dei bambini con DSA a seguito dell'inquadramento diagnostico del loro problema, spesso scambiato per scarsa motivazione allo studio.

Perché la diagnosi è importante ?

4. Perché anche laddove gli interventi non venissero attivati, consente di dare un nome e un'identità ad un problema con il quale le persone affette sono comunque chiamate a convivere ogni giorno, spesso per lunghi anni della loro vita. Un problema che può essere causa di grandi sofferenze e minare alla base l'autostima delle persone

Alcuni dislessici che hanno ricevuto la diagnosi in età adulta, riferiscono che la loro sensazione è stata quella di essersi finalmente tolti un grosso peso dalle spalle!

Quando è importante fare la diagnosi ?

1. In generale, appena possibile, cioè, il prima possibile. Una diagnosi, anche tardiva, è comunque importante! Anche se convenzionalmente essa non può essere stabilita con certezza prima del termine della 2^a elementare per la Dislessia e della 3^a elementare per la Discalculia, numerosi “indicatori di rischio” consentono di formulare una ragionevole ipotesi già nel primo anno di scolarizzazione; essa consente di:
 - a) attivare interventi con un carattere preventivo;
 - b) monitorare lo sviluppo successivo, ed essere pronti ad intervenire in modo più specifico e intensivo, qualora l'ipotesi diagnostica fosse successivamente confermata.

Quando è importante fare la diagnosi ?

Anche quando, per svariate ragioni, il disturbo specifico non viene diagnosticato tempestivamente, la *Diagnosi* resta un atto di cruciale importanza nella vita di queste persone, in quanto le aiuta, anche retrospettivamente, a dare un senso alla loro storia e ad organizzarsi (cosa fortunatamente possibile) per convivere con questo disturbo in futuro.

Precludere questa possibilità significa lasciare queste persone in uno stato permanente di incertezza circa il proprio valore e impedire loro di effettuare le scelte e assumere le decisioni più appropriate per la loro vita.

Quando è importante fare la diagnosi ?

E' generalmente condiviso che l'efficacia degli interventi riabilitativi è inversamente proporzionale all'età del soggetto e quindi, intervenire precocemente può fare una grande differenza per il corso evolutivo futuro di questi disturbi.

Le pratiche di *screening*, ancorchè poco diffuse nel nostro Paese, dove per lo più sono frutto di esperienze isolate e occasionali, sono state fortemente auspiccate in sede di *Consensus Conference*.

Consensus Conference

I Disturbi Evolutivi Specifici di Apprendimento

*Raccomandazioni per la pratica clinica
definite con il metodo della Consensus Conference*

Montecatini Terme, 22-23 settembre 2006
Milano, 26 gennaio 2007

Consensus Conference promossa da
Associazione Italiana Dislessia

Verso la Consensus Conference

Lo scopo principale di tale iniziativa è stato quello di promuovere un confronto scientifico tra le varie associazioni, a partire dalle linee guida già esistenti

(A.I.D., A.I.R.I.P.A., S.I.N.P.I.A.)

per mettere in luce i punti di accordo esistenti, individuare le eventuali discordanze e mettere in evidenza i principali nodi non ancora affrontati in modo esaustivo”

COMITATO PROMOTORE (AID)

Mario Marchiori (coordinatore); Roberto Iozzino;
Enrico Savelli; Cristiano Termine; Claudio Turello

SOCIETÀ SCIENTIFICHE E ASSOCIAZIONI partecipanti alla sessione scientifica della Consensus Conference (Montecatini Terme):

- Associazione italiana pediatri (ACP)
- Associazione federativa nazionale ottici optometristi (AFNOO)
- Associazione italiana ortottisti assistenti in oftalmologia (AIOrAO)
- Associazione italiana per la ricerca e l'intervento nella psicopatologia dell'apprendimento (AIRIPA)
- Associazione italiana tecnici audiometristi (AITA)
- Associazione nazionale unitaria psicomotricisti italiani (ANUPI)
- Federazione logopedisti italiani (FLI)
- Società italiana di neuro-psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA)
- Società scientifica logopedisti italiani (SSLI)

Società Uditore: Società Italiana di Audiologia e Foniatria (SIAF)

Aree tematiche

- 1) definizione, criteri diagnostici e eziologia dei disturbi specifici dell'apprendimento
- 2) procedure e strumenti dell'indagine diagnostica
- 3) segni precoci, corso evolutivo e prognosi
- 4) epidemiologia e comorbidità
- 5) trattamento riabilitativo

Definizione, criteri diagnostici ed eziologia

Uso terminologico e campo di applicazione

La categoria dei Disturbi Evolutivi Specifici di Apprendimento viene convenzionalmente identificata con l'acronimo **DSA**.

Con il termine Disturbi evolutivi Specifici di Apprendimento ci si riferisce ai soli disturbi delle abilità scolastiche, e in particolare a: **DISLESSIA, DISORTOGRAFIA, DISGRAFIA, e DISCALCULIA.**

Definizione, criteri diagnostici ed eziologia

Caratteristiche che definiscono il DSA

La principale caratteristica di definizione di questa "categoria nosografica", è quella della "specificità", intesa come un disturbo che interessa uno specifico dominio di abilità in modo significativo ma circoscritto, lasciando intatto il funzionamento intellettuale generale.

In questo senso, il principale criterio necessario per stabilire la diagnosi di DSA è quello della "discrepanza" tra abilità nel dominio specifico interessato (deficitaria in rapporto alle attese per l'età e/o la classe frequentata) e l'intelligenza generale (adeguata per l'età cronologica).

Definizione, criteri diagnostici ed eziologia

IMPLICAZIONI DIAGNOSTICHE

Dal riconoscimento del criterio della "discrepanza" come aspetto cardinale della definizione e della diagnosi di DSA, derivano alcune fondamentali implicazioni sul piano diagnostico:

- 1) necessità di usare **test standardizzati**, sia per misurare l'intelligenza generale, che l'abilità specifica;
- 2) necessità di **escludere la presenza di altre condizioni** che potrebbero influenzare i risultati di questi test, come:
 - menomazioni sensoriali e neurologiche gravi, disturbi significativi della sfera emotiva;
 - situazioni ambientali di svantaggio socio-culturale che possono interferire con un'adeguata istruzione.

Definizione, criteri diagnostici ed eziologia

Anche se esistono alcune difformità (anche a livello internazionale) su come concettualizzare, operationalizzare, e applicare il criterio della "discrepanza", esiste un sostanziale accordo sul fatto che:

1. la compromissione dell'abilità specifica deve essere significativa, che quantitativamente significa inferiore a $-2ds$ dai valori normativi attesi per l'età o la classe frequentata (qualora non coincida con l'età del bambino)
2. il livello intellettuale deve essere nei limiti di norma, che operationalizzato significa un QI non inferiore a $-1ds$ (equivalente a un valore di 85) rispetto ai valori medi attesi per l'età.

Definizione, criteri diagnostici ed eziologia

DSA negli alunni Stranieri

Particolare cautela andrà posta in presenza di situazioni etnico-culturali particolari, derivanti da immigrazione o adozione, nel senso di considerare attentamente il rischio sia dei *falsi positivi* (soggetti a cui viene diagnosticato un DSA meglio spiegabile con la condizione etnico-culturale), sia dei *falsi negativi* (soggetti ai quali, in virtù della loro condizione etnico-culturale, non viene diagnosticato un DSA).

Definizione, criteri diagnostici ed eziologia

Disturbi NON-SPECIFICI di Apprendimento

Viene riconosciuta la possibile esistenza di un Disturbo di Apprendimento (non categorizzabile come specifico) in presenza di altre patologie o anomalie, sensoriali, neurologiche, cognitive e psicopatologiche, che normalmente costituiscono criteri di esclusione, quando l'entità del deficit settoriale è tale che non può essere spiegata solo sulla base di queste patologie. In tali casi, poiché lo stato attuale delle conoscenze non consente di distinguere in modo compiuto le relazioni etiopatogenetiche fra i disturbi com-presenti, si esprime la raccomandazione ad estendere e ad approfondire la valutazione diagnostica su tutte le aree implicate.

Disturbo specifico di lettura (dislessia evolutiva)

Riguardo ai disturbi specifici di decodifica della lettura, oltre ai criteri generali relativi a tutta la categoria dei DSA, i punti generalmente condivisi riguardano:

- 1) la necessità di somministrare prove standardizzate di lettura a più livelli: lettere, parole, non-parole, brano;
- 2) la necessità di valutare congiuntamente i due parametri di rapidità/accuratezza nella performance;
- 3) la necessità di stabilire una distanza significativa dai valori medi attesi per la classe frequentata dal bambino [convenzionalmente fissata a -2ds dalla media per la velocità e al di sotto del 5° percentile per l'accuratezza] in uno o nell'altro dei due parametri menzionati.

Disturbo specifico di lettura (dislessia evolutiva)

Resta per ora non specificato, a quante delle prove di lettura somministrate (parole, non-parole, brano) i criteri sopra menzionati si devono applicare per potere porre la diagnosi, ed eventualmente a quali età, visto che ognuna delle tre prove misura processi parzialmente diversi.

Al momento attuale non è possibile arrivare a stabilire una gerarchia tra le singole prove rispetto alla loro affidabilità diagnostica. Tenendo conto che le prestazioni possono cambiare significativamente con l'età del soggetto ed in relazione al tipo di intervento attuato, è possibile ipotizzare che ad età diverse prove differenti si dimostrino più sensibili nella rilevazione del disturbo.

Per il momento viene proposto che, in caso di prestazione inferiore al 5° percentile o alle 2 deviazioni standard ad una sola prova, sia il giudizio clinico - considerando l'intero quadro osservativo - a determinare la decisione di formulare o meno la diagnosi di DSA.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

In generale, il clinico nell'esaminare una condizione segnalata come sintomo o problema (di DSA o co-occorrenti) si trova davanti ad una ampia varietà di elementi diagnostici e di ipotesi diagnostiche.

L'inizio della procedura diagnostica per il primo approccio al problema implica la scelta di una metodologia di lavoro per una risoluzione progressiva delle ipotesi diagnostiche al fine, innanzitutto, di rispondere al motivo d'invio e, in secondo luogo, di non gravare il bambino con un numero eccessivo di indagini cliniche e di prove psicometriche.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

Questi processi di solito si avvalgono della collaborazione di vari professionisti sanitari che, ciascuno per le proprie competenze, contribuiscono alle fasi di valutazione.

L'approccio interdisciplinare, a partire da questa fase, è la prassi clinica maggiormente auspicabile in considerazione delle caratteristiche del disturbo.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

La procedura diagnostica

La procedura diagnostica viene quindi intesa come un insieme di processi necessari per la **diagnosi clinica** (classificazione nosografica) e per la **diagnosi funzionale**

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

La diagnosi clinica

L'accertamento diagnostico di uno specifico disturbo evolutivo dell'apprendimento avviene in *due distinte fasi*, rispettivamente finalizzate all'esame dei criteri diagnostici prima di inclusione e successivamente di esclusione.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

La diagnosi clinica

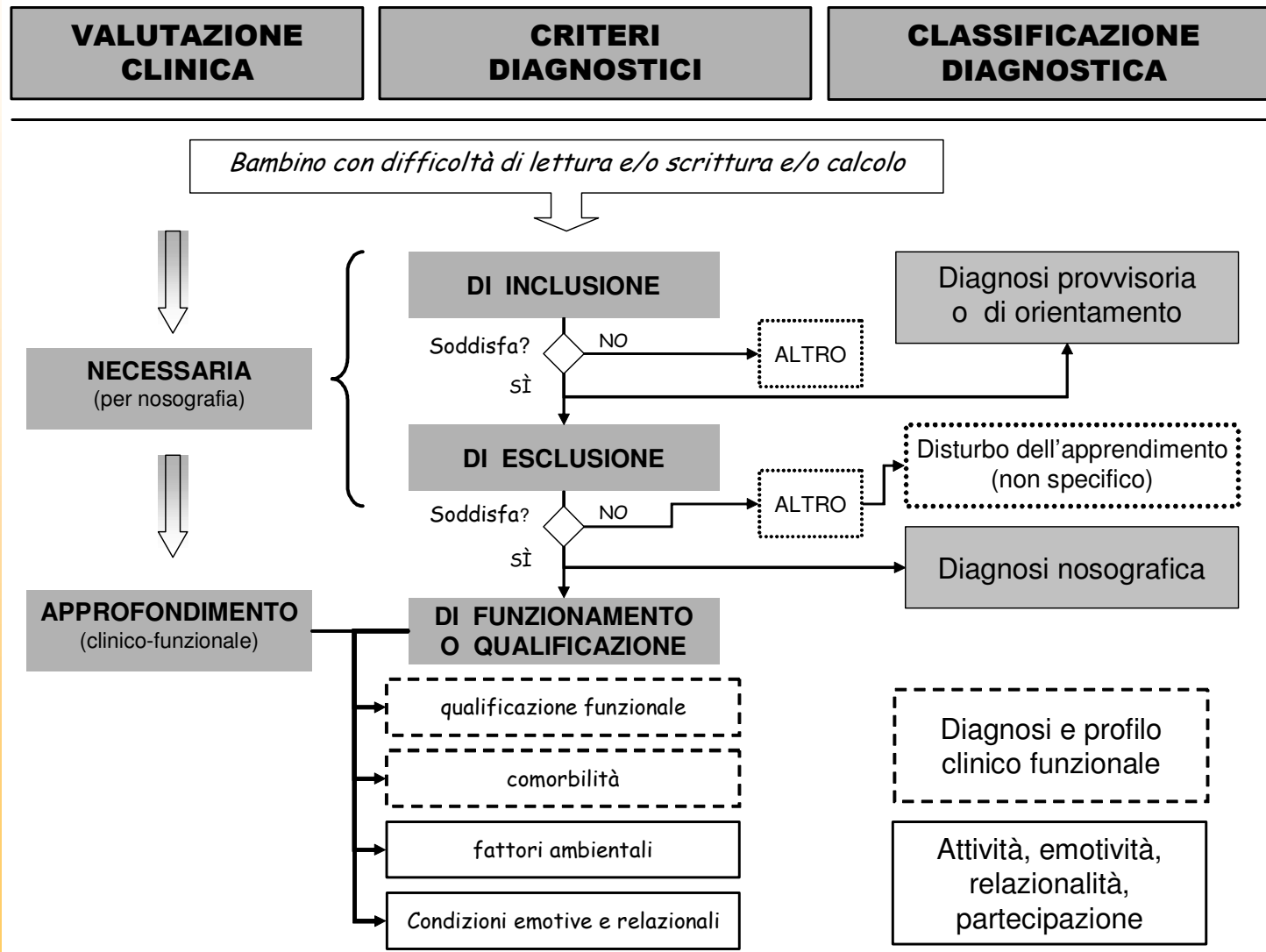
Nella *prima fase* si somministrano, insieme alla valutazione del livello intellettivo, quelle prove necessarie per l'accertamento di un disturbo delle abilità comprese nei DSA. Questa fase permette al clinico di formulare o meno una diagnosi provvisoria (nell'accezione utilizzata dal DSM IV) o di orientamento, di disturbo specifico evolutivo dell'apprendimento.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

La diagnosi clinica

Una particolare attenzione deve essere posta nella indagine anamnestica che deve indagare, oltre alle classiche aree di raccolta delle informazioni, lo sviluppo visivo e uditivo, tenendo conto del bilancio di salute operato dal pediatra o dal medico curante del bambino. Dai dati acquisiti in questa fase, il clinico è in grado di valutare, dopo la verifica strumentale relativa alla presenza dei sintomi di inclusione, se indicare ulteriori accertamenti relativi ai criteri di esclusione.

PROCEDURA DIAGNOSTICA



PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

La diagnosi clinica

Nella *seconda fase* vengono disposte quelle indagini cliniche necessarie per la conferma diagnostica mediante l'esclusione della presenza di patologie o anomalie sensoriali, neurologiche, cognitive e di gravi psicopatologie.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

La diagnosi funzionale

L'approfondimento del profilo del disturbo è fondamentale per la sua qualificazione funzionale.

L'indagine strumentale e l'osservazione clinica si muovono nell'ottica di completare il quadro diagnostico evidenziando sia le funzioni deficitarie che le funzioni integre.

La valutazione delle componenti dell'apprendimento si approfondisce e si amplia ad altre abilità fondamentali o complementari (linguistiche, percettive, prassiche, visuomotorie, attentive, mnestiche), ai fattori ambientali e alle condizioni emotive e relazionali.

La predisposizione del profilo funzionale è essenziale per la presa in carico e per un progetto riabilitativo.

TRATTAMENTO RIABILITATIVO. INTERVENTI COMPENSATIVI

Presenza in carico

Si definisce "presa in carico" il processo integrato e continuativo attraverso cui deve essere garantito il governo coordinato degli interventi per favorire la riduzione del disturbo, l'inserimento scolastico, sociale e lavorativo dell'individuo, orientato al più completo sviluppo delle sue potenzialità.

Nello specifico dei DSA lo scopo della presa in carico è modificare in senso positivo i diversi tipi di prognosi.

TRATTAMENTO RIABILITATIVO. INTERVENTI COMPENSATIVI

Programma Riabilitativo

All'interno del progetto riabilitativo, il *programma riabilitativo* definisce le aree di intervento specifiche, gli obiettivi, i tempi e le modalità di erogazione degli interventi, gli operatori coinvolti e la verifica degli interventi, in particolare:

- a) definisce le modalità della presa in carico da parte della struttura riabilitativa
- b) definisce gli interventi specifici durante il periodo di presa in carico;
- c) individua ed include gli obiettivi da raggiungere previsti nel programma e li aggiorna nel tempo;
- d) definisce modalità e tempi di erogazione delle singole prestazioni previste negli stessi interventi;
- e) definisce le misure di esito appropriate per la valutazione degli interventi, l'esito atteso in base a tali misure ed il tempo di verifica del raggiungimento di un dato esito;
- f) individua i singoli operatori coinvolti negli interventi e ne definisce il relativo impegno, nel rispetto delle relative responsabilità professionali;
- g) viene puntualmente verificato ed aggiornato periodicamente durante il periodo di presa in carico;
- h) costituisce un elemento di verifica del progetto riabilitativo.

Trattamento riabilitativo e interventi compensativi. Glossario

Processo generale di governo
coordinato degli interventi

Processo di soluzione dei
problemi e di educazione

Insieme di azioni e di
interventi

APPRENDIMENTO
LETTURA SCRITTURA CALCOLO

SVILUPPO
NORMALE

SVILUPPO
ALTERATO

PRESA IN CARICO

RIABILITAZIONE

ABILITAZIONE

TRATTAMENTO

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

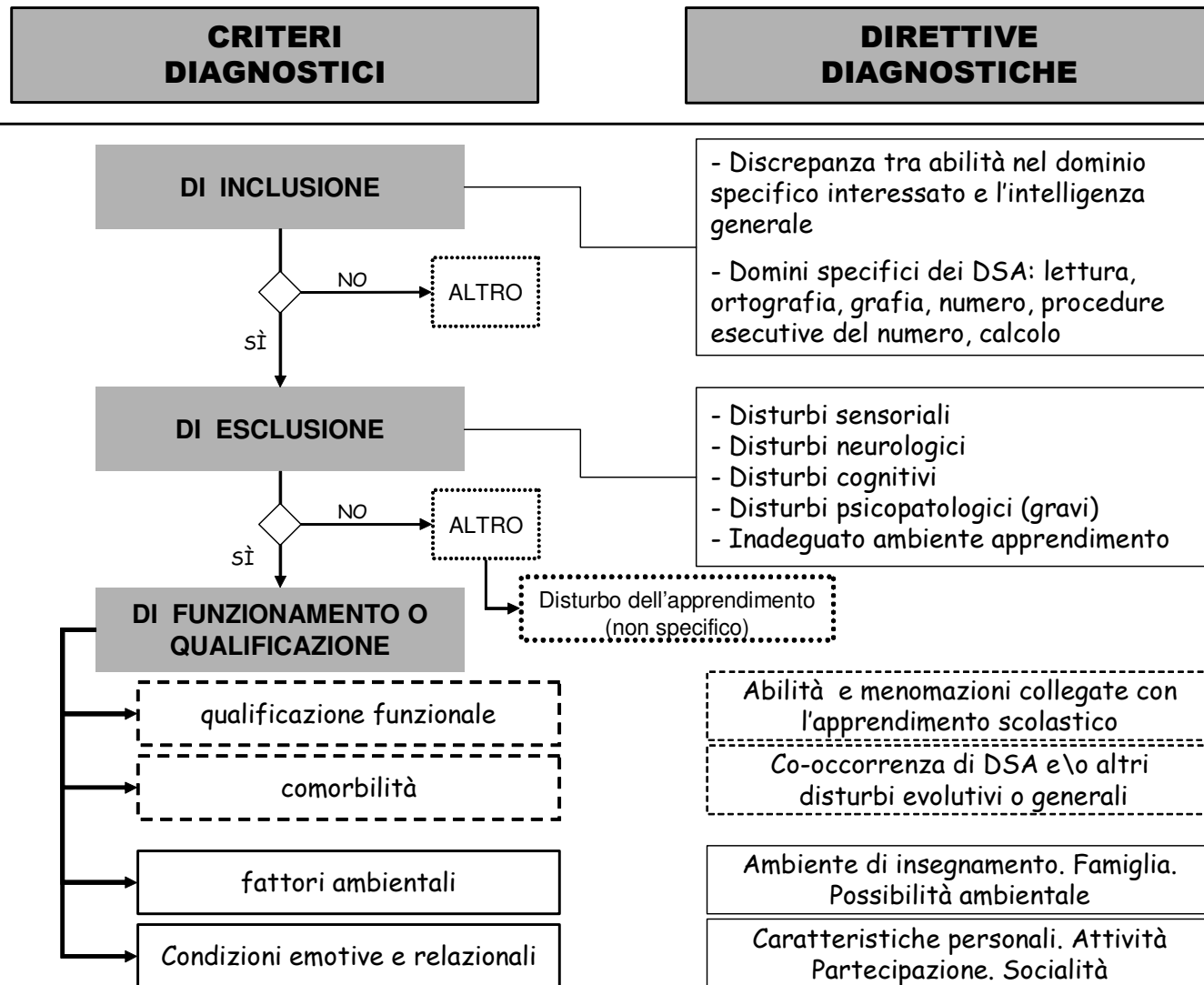
La diagnosi funzionale

Un ulteriore contributo al completamento del quadro è l'esame delle comorbidità, intesa sia come co-occorrenza di altri disturbi specifici dell'apprendimento sia come compresenza di altri disturbi evolutivi (ADHD, disturbi del comportamento, dell'umore, ecc.).

EPIDEMIOLOGIA e COMORBILITA'

La Consensus Conference raccomanda fortemente, in ogni processo valutativo e diagnostico di uno specifico DSA, di ricercare la presenza di altri disturbi frequentemente co-occorrenti (altri disturbi specifici di apprendimento, ansia, depressione, disturbi del comportamento, ADHD, disprassie, ecc.). La raccomandazione intende proporre un percorso diagnostico solo per quei disturbi che il clinico suppone presenti in base alla raccolta anamnestica (personale e contestuale-ambientale) e agli esami strumentali eseguiti.

PROCEDURA DIAGNOSTICA



PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

Gli strumenti di valutazione

Scelta degli strumenti: discrezionalità del clinico

Lo sviluppo degli strumenti di valutazione dei DSA mostra in questi ultimi anni un significativo progresso. La Conferenza ha inteso in questo momento proporre due direttive fondamentali per la loro scelta più che formulare un elenco critico.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

Gli strumenti di valutazione

Scelta degli strumenti: discrezionalità del clinico.

Prima direttiva.

In generale vale il principio che uno strumento psicometrico attendibile debba possedere standard accettabili di validità e affidabilità nella misura.

Seconda direttiva.

Ogni clinico sceglie secondo la propria libertà e responsabilità gli strumenti che forniscono maggiori informazioni sulle condizioni del soggetto.

PROCEDURE E STRUMENTI DELL'INDAGINE DIAGNOSTICA

Gli strumenti di valutazione

Raccomandazioni di Ricerca

Dall'esame delle questioni inerenti a questa sezione emerge la necessità di formulare alcune sollecitazioni di studio e di ricerca.

- Creazione di nuovi strumenti attualmente non disponibili.
- Aggiornamento ed ampliamento della tarature delle prove di valutazione esistenti.