

## **ABSTRACT**

Il presente elaborato ha lo scopo di analizzare il peso delle componenti genetiche sull'insorgenza dei "Disturbi specifici di apprendimento" (DSA), che identificano una categoria eterogenea di difficoltà che emergono in età evolutiva e che riguardano gli apprendimenti di base della lettura, della scrittura e del calcolo. Essi sono "specifici" poiché interessano in maniera significativa e circoscritta uno specifico dominio di abilità, lasciando intatto il funzionamento intellettivo generale; inoltre, sono i disturbi del neuro-sviluppo più diffusi e tutte le ricerche al riguardo concordano sul fatto che derivino dall'interazione tra fattori genetici ed ambientali. Per dimostrare come nel caso dei DSA ci sia un elevato rischio di sviluppare un disturbo dell'apprendimento in famiglie con storie di familiarità positiva, è stata analizzata la letteratura scientifica con attenzione particolare alla condizione di gemellarità, che permette di indagare in maniera distinta l'effetto dei geni e dell'ambiente su un certo carattere di interesse. Nello specifico, è presentato il caso clinico di due fratelli gemelli monozigoti, F. e G., sottoposti a valutazione neuropsicologica delle abilità generali e dello stato degli apprendimenti, con storia familiare positiva ai DSA, esitate per entrambi in diagnosi di "Disturbo specifico dell'Apprendimento". Si conferma, dunque, come la presenza in famiglia di altri membri con un DSA, ancora di più se è un fratello gemello, ne aumenti fortemente le probabilità.



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DELLA REPUBBLICA  
DI SAN MARINO



**UNIMORE**  
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI  
MODENA E REGGIO EMILIA

## **MASTER UNIVERSITARIO DI II LIVELLO IN**

**«VALUTAZIONE E TRATTAMENTO NEUROPSICOLOGICO DEI  
DISTURBI SPECIFICI DELL'APPRENDIMENTO»**

**XII EDIZIONE  
DIRETTORE: PROF. GIACOMO STELLA**

# **«Il peso della componente genetica nei DSA: il caso di F. e G.»**

Tesi a cura di:  
Mariella De Gregorio

Relatore:  
Prof.ssa Silvia Stefanelli

# LA FAMILIARITA' NEI DSA

DSA come DISTURBI MULTIFATTORIALI COMPLESSI



FATTORI GENETICI vs FATTORI AMBIENTALI



TESI «EREDO-GENETICA»

(HERMANN et al., 1959)



«MODELLO DEI DEFICIT MULTIPLI DI DISABILITA'»

(PENNINGTON, 2006)

# CONDIZIONE DI GEMELLARITA'

- METODO GEMELLARE PER STUDIO DEI DISORDINI GENETICI → MZ vs DZ



- «TEDS» nel Regno Unito & «NatPAT» in Florida

PATRIMONIO  
GENETICO

AMBIENTE  
CONDIVISO

AMBIENTE  
NON  
CONDIVISO

# GEMELLARITA' NEI DSA

STUDI GEMELLARI su → SVILUPPO DEL LINGUAGGIO: fattori genetici > fattori ambientali

- su → SVILUPPO COGNITIVO: QI medio fratelli gemelli < ai nati singoli
- su → PROBLEMATICHE COMPORTAMENTALI: > prevalenza ADHD tra fratelli gemelli



- GEMELLI nati in FAMIGLIE con STORIA POSITIVA di DSA → maggior effetto delle influenze genetiche e dell'ambiente condiviso rispetto ai controlli
- Per DSA → incidenza del 68% nei MONOZIGOTI e del 34% nei DIZIGOTI
- Per DISLESSIA → familiarità dell'84% nei MONOZIGOTI e del 48% nei DIZIGOTI;
- Per DISCALCULIA → familiarità del 70% nei MONOZIGOTI e del 50% nei DIZIGOTI

# CASO CLINICO: F. & G.

- Gemelli MZ → 3° classe scuola secondaria di 1° grado
- Invio da parte degli insegnanti → per difficoltà pregresse
- ANAMNESI → gravidanza senza problemi
- nati a 37 settimane
- nessun anomalia nel raggiungimento delle normali tappe di sviluppo
- G. con acuità visiva (miopia)
- Familiarità per DSA: padre, sorella maggiore, cugini
- Differenze caratteriali



# CASO CLINICO: F.

- Valutazione Neuropsicologica → QIT 110 con ICV 110; IRP 126; IML 91; IVE 97

- Apprendimenti: **SCRITTURA**

| TEST E PROVE                                         | PUNTEGGI OTTENUTI                                                        | PUNTEGGI ATTESI                                                | OSSERVAZIONI                                      |
|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| Dettato di parole<br>Prova 10 DDE-2                  | E = 1                                                                    | M = 1 (1)                                                      | Tra 15°p e 10°p                                   |
| Dettato di non parole<br>Prova 11 DDE-2              | E = 3                                                                    | M = 2 (2)                                                      | >15°p                                             |
| Dettato di brano<br>"La piccola antilope"<br>BVSCO-2 | E = 8 su metà brano<br>Stimati = 16                                      | M = 1,70 (1,82)                                                | <5°p<br><b>Fascia Prest. RII</b><br>(>5)          |
| Prassie della scrittura<br>BVSCO-2                   | Graf. /le/ = 80<br><b>Graf. /uno/ = 75</b><br><b>Graf. /num./ = 84</b>   | M = 105,57 (24,61)<br>M = 108,47 (21,38)<br>M = 123,46 (25,84) | z = -1,03<br><b>z = -1,56</b><br><b>z = -1,52</b> |
| Prova di produzione<br>del testo<br>BVSCO-2          | Adeguatezza=4/5<br>Struttura=5/5<br>Morfosintassi=1/5<br>Vocabolario=3/5 |                                                                |                                                   |
| Generazione di frasi<br>BVN 12-18                    | <b>PT = 6/18</b>                                                         | M = 13,91 (2,81)                                               | <b>z = -2,81</b>                                  |

**LETTURA**

| TEST E PROVE                                    | PUNTEGGI OTTENUTI                                 | PUNTEGGI ATTESI                        | OSSERVAZIONI                                                                                                                       |
|-------------------------------------------------|---------------------------------------------------|----------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Lettura di parole<br>Prova 2 DDE-2              | T = 145"<br><b>E = 7</b><br><br>Sill/sec. = 1,93  | M = 1 (ds 3)<br><br>M = 4,4 (ds 0,9)   | <5°p<br><br>z = -2,74                                                                                                              |
| Lettura di non parole<br>Prova 3 DDE-2          | T = 82"<br>E = 7<br><br>Sill/sec. = 1,54          | M = 4 (3)<br><br>M = 2,7 (0,7)         | 10°p<br><br>z = -1,65                                                                                                              |
| Lettura di Brano MT3<br>"Le vespe"<br>Classe 2° | T = 235"<br><b>E = 11</b><br><br>Sill/sec. = 2,49 | M = 4,14 (3,12)<br><br>M = 4,42 (0,99) | <5°p<br><b>Fascia Prest. RII</b><br>(>10,5)<br><b>z = -1,94</b><br><b>tra 5°p e 10°p</b><br><b>Fascia Prest. RA</b><br>(2,60-3,13) |

# CASO CLINICO: F.

## COMPRENSIONE DEL TESTO

| TEST E PROVE                                                                                                 | PUNTEGGI OTTENUTI     | PUNTEGGI ATTESI | OSSERVAZIONI                                                                                       |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|-----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Prova di Comprensione del testo – Cronaca<br>“Il violino rubato”<br>MT-3 Clinica-Classe 2°                   | Risp. Corrette = 4/12 | M = 7,15 (1,89) | <b>&lt;5°p</b><br><br><b>Fascia Prest. = RA</b><br><br>(5-8) = PS<br><br>Prova svolta in autonomia |
| Prova di Comprensione del test – Informativo<br>“Le scimmie dell’isola di Koshima”<br>MT-3 Clinica-Classe 2° | Risp. Corrette = 6/12 | M = 9,24 (2,19) | 10°p<br><br><b>Fascia Prest. = RA</b><br><br>(5-6)<br><br>Prova svolta in autonomia                |

## CALCOLO

| TEST E PROVE | PUNTEGGI OTTENUTI                | PUNTEGGI ATTESI | OSSERVAZIONI |
|--------------|----------------------------------|-----------------|--------------|
| BDE-2        | Quoziente numero = 112           | 85-115          | Nella norma  |
|              | Quoziente calcolo = 136          | 85-115          | Nella norma  |
|              | Quoziente senso del numero = 109 | 85-115          | Nella norma  |
|              | Quoziente totale = 120           | 85-115          | Nella norma  |

## CAPACITA' ATTENTIVE

| TEST E PROVE   | PUNTEGGI OTTENUTI                             | PUNTEGGI ATTESI    | OSSERVAZIONI                    |
|----------------|-----------------------------------------------|--------------------|---------------------------------|
| Test CP (BIA)  | Tot. OMISSIONI = 1<br><br><u>Ttot.</u> = 188” | M = 286,86 (70,79) | Tra 60°p e 70°p<br><br>z = 1,39 |
| Test TAU (BIA) | PT = 10                                       | M = 9,28 (1,03)    | Tra 60°p e 80°p                 |



# CASO CLINICO: G.

- Valutazione Neuropsicologica → QIT 106 con ICV 108; IRP 128; IML 85; IVE 85

- Apprendimenti. **SCRITTURA**

| TEST E PROVE                                         | PUNTEGGI<br>OTTENUTI                                                     | PUNTEGGI ATTESI                                                | OSSERVAZIONI                                   |
|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| Dettato di parole<br>Prova 10 DDE-2                  | E = 4                                                                    | M = 1 (1)                                                      | <5°p<br>(2)                                    |
| Dettato di non parole<br>Prova 11 DDE-2              | E = 5                                                                    | M = 2 (2)                                                      | Tra 15°p e 10°p                                |
| Dettato di brano<br>"La piccola antilope"<br>BVSCO-2 | E = 10                                                                   | M = 1,70 (1,82)<br>(3-1) PS                                    | <5°p<br><b>Fascia Prest. =<br/>RII (&gt;5)</b> |
| Prassie della scrittura<br>BVSCO-2                   | Graf. /le/ = 55<br>Graf. /uno/ = 108<br>Graf. /num./ = 121               | M = 105,57 (24,61)<br>M = 108,47 (21,38)<br>M = 123,46 (25,84) | <b>z = -2,05</b><br>z = -0,02<br>z = -0,09     |
| Prova di produzione<br>del testo<br>BVSCO-2          | Adeguatezza=2/5<br>Struttura=3/5<br>Morfosintassi=3/5<br>Vocabolario=3/5 |                                                                |                                                |
| Generazione di frasi<br>BVN 12-18                    | PT = 15/18                                                               | M = 13,91 (2,81)                                               | z = -0,38                                      |

**LETTURA**

| TEST E PROVE                                    | PUNTEGGI<br>OTTENUTI                  | PUNTEGGI ATTESI                    | OSSERVAZIONI                                                                                                                        |
|-------------------------------------------------|---------------------------------------|------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Lettura di parole<br>Prova 2 DDE-2              | T = 84"<br>E = 0<br>Sill/sec. = 3,34  | M = 1 (3)<br>M = 4,4 (0,9)         | >15°p<br>z = -1,17                                                                                                                  |
| Lettura di non parole<br>Prova 3 DDE-2          | T = 58"<br>E = 3<br>Sill/sec. = 2,18  | M = 4 (3)<br>M = 2,7 (0,7)         | >15°p<br>z = -0,74                                                                                                                  |
| Lettura di Brano MT3<br>"Le vespe"<br>Classe 2° | T = 149"<br>E = 6<br>Sill/sec. = 3,93 | M = 4,14 (3,12)<br>M = 4,42 (0,99) | Tra 20°p e 30°p<br>(6,5-5)<br>Fascia <b>Prest.</b> = PS<br>z = -0,49<br>tra 30°p e 40°p<br>(3,99-4,45)<br>Fascia <b>Prest.</b> = PS |

# CASO CLINICO: G.

## COMPRENSIONE DEL TESTO

| <u>TEST E PROVE</u>                                                                                                  | <u>PUNTEGGI OTTENUTI</u> | <u>PUNTEGGI ATTESI</u> | <u>OSSERVAZIONI</u>                                                  |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|------------------------|----------------------------------------------------------------------|
| Prova di Comprensione del testo – Cronaca<br>"Il violino rubato"<br>MT-3 Clinica-Classe 2°                           | Risp. Corrette = 8/12    | M = 7,15 (1,89)        | Fascia <u>Prest.</u> = PS<br>(5-8)<br><br>Prova svolta in autonomia  |
| Prova di Comprensione del test – Informativo<br>"Le scimmie dell'isola di <u>Koshima</u> "<br>MT-3 Clinica-Classe 2° | Risp. Corrette = 9/12    | M = 9,24 (2,19)        | Fascia <u>Prest.</u> = PS<br>(7-10)<br><br>Prova svolta in autonomia |

## CALCOLO

| <u>TEST E PROVE</u> | <u>PUNTEGGI OTTENUTI</u>                                                                                                   | <u>PUNTEGGI ATTESI</u>                           | <u>OSSERVAZIONI</u>                                                       |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|
| BDE-2               | Quoziente numero = 85<br><br>Quoziente calcolo = 116<br><br>Quoziente senso del numero = 119<br><br>Quoziente totale = 108 | 85-115<br><br>85-115<br><br>85-115<br><br>85-115 | <b>Debolezza</b><br><br>Nella norma<br><br>Nella norma<br><br>Nella norma |

## CAPACITA' ATTENTIVE

| <u>TEST E PROVE</u> | <u>PUNTEGGI OTTENUTI</u>                      | <u>PUNTEGGI ATTESI</u> | <u>OSSERVAZIONI</u>             |
|---------------------|-----------------------------------------------|------------------------|---------------------------------|
| Test CP (BIA)       | Tot. OMISSIONI = 0<br><br><u>Ttot.</u> = 306" | M = 286,86 (70,79)     | Tra 80°p e 90°p<br><br>z = 0,27 |
| Test TAU (BIA)      | PT = 10                                       | M = 9,28 (1,03)        | Tra 60°p e 80°p                 |

# DIAGNOSI & CONCLUSIONI

- Diagnosi di DSA per entrambi → per F. → F81.0 → Disturbo specifico della Lettura comprensivo della difficoltà nella comprensione del testo
- → per G. → F81.1 & F81.8 → Disturbo specifico della Scrittura (Disortografia) associato ad un Disturbo specifico della Scrittura (Disgrafia)



- Tesi «Eredo-genetica» fortemente valida
- Fattori di rischio genetici responsabili dei DSA → effetto e non causa delle difficoltà
- Sinergia scuola-famiglia

---

**GRAZIE PER L'ATTENZIONE**