

Stefano Vicari e Silvia Di Vara  
(a cura di)

# Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo

*Diagnosi, trattamento clinico  
e intervento educativo*

**Neuropsicologia in età evolutiva**

Teorie, modelli, strumenti di diagnosi e intervento

Direttore *Stefano Vicari*

Erickson

**S**critto dai maggiori esperti italiani di Neuropsicologia dell'età evolutiva, il volume ripercorre le più recenti linee di ricerca nell'ambito delle funzioni esecutive — ovvero quell'insieme di abilità preposte a controllare e regolare le altre funzioni cognitive e a monitorare il comportamento —, indagando nello specifico il ruolo che esse rivestono in relazione ai principali disturbi dello sviluppo.

Rivolto a ricercatori, clinici, riabilitatori e educatori, *Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo* offre un aggiornamento puntuale e rigoroso sull'evoluzione delle conoscenze teoriche e sulle loro possibili applicazioni in specifici percorsi diagnostici e riabilitativi.

## CONTENUTI

- Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo: una rilettura critica
- Funzioni esecutive e disturbi dello spettro autistico
- Memoria di lavoro, funzioni esecutive e disabilità intellettiva
- Funzioni esecutive e disturbo da deficit di attenzione/iperattività
- Funzioni esecutive e dislessia

€ 20,00

ISBN 978-88-590-1246-7



[www.erickson.it](http://www.erickson.it)

## **Neuropsicologia in età evolutiva** – Teorie, modelli, strumenti di diagnosi e intervento

**Direzione scientifica:** *Stefano Vicari*, Ospedale Bambino Gesù, Roma

### **Comitato Scientifico**

#### NEUROPSICHIATRI INFANTILI

*Luigi Mazzone*, Ospedale Bambino Gesù, Roma

*Giovanni Valeri*, Ospedale Bambino Gesù, Roma

*Roberta Penge*, Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile, Università Sapienza, Roma

*Cristiano Termine*, Università dell'Insubria, Varese

#### PSICOLOGI

*Andrea Marini*, docente di Psicologia del linguaggio e Neuroscienze cognitive, Università di Udine

*Deny Menghini*, Ospedale Bambino Gesù, Roma

*Daniela Brizzolara*, IRCCS Stella Maris, Pisa

*Cristina Caselli*, Istituto di Scienze e Tecnologie della Cognizione del CNR, Roma

*Pierluigi Zoccolotti*, professore ordinario, Università Sapienza, Roma

#### RIABILITATORI-LOGOPEDISTI

*Graziella Tarter*, Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari della Provincia Autonoma di Trento

*Annarita Onofri*, Centro di riabilitazione dell'opera Don Guanella di Roma; Istituto Rete, Roma

*Cristina Caciolo*, Ospedale Bambino Gesù, Roma

*Fabio Quarin*, Ospedale Bambino Gesù, Roma

## **I curatori**

*Stefano Vicari*, responsabile della U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Ha pubblicato libri e volumi universitari e numerosi contributi scientifici su riviste internazionali di prestigio. Svolge attività di ricerca nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo. Referente scientifico e docente presso il master di Neuropsicologia dell'età evolutiva e il master di Disturbi dello spettro autistico presso l'Istituto ReTe, Roma.

*Silvia Di Vara*, contrattista di ricerca psicologa presso l'U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma.

## **Gli autori**

*Beatrice Bartoli*, scuola di specializzazione in Neuropsichiatria Infantile presso l'Università di Milano Bicocca.

*Barbara Carretti*, professoressa associata presso il dipartimento di psicologia generale dell'Università degli Studi di Padova. I suoi interessi di ricerca riguardano la memoria, l'apprendimento e in particolare le differenze individuali e di età. È autore di altri volumi fra i quali *Nuova guida alla comprensione del testo* (Erickson) e *Psicologia delle differenze individuali* (il Mulino).

*Francesca Guarani*, psicoterapeuta specializzata in Neuropsicologia dello sviluppo. Collabora presso l'Unità Operativa Complessa Età Evolutiva – Neuropsicopatologia dello sviluppo dell'ULSS 10 (San Donà di Piave), Regione Veneto. Si occupa di valutazioni e trattamenti neuropsicologici nell'ambito dei disturbi dello sviluppo, quali DSA e ADHD.

*Silvia Lanfranchi*, ricercatore a tempo indeterminato presso il Dipartimento di Psicologia dello sviluppo e della socializzazione dell'Università degli Studi di Padova. Docente presso il corso di laurea in Scienze psicologiche dello sviluppo, della personalità e delle differenze individuali e in vari master di secondo livello inerenti alle tematiche della psicopatologia dello sviluppo. Autrice di numerosi contributi di ricerca sullo sviluppo tipico e atipico, con particolare interesse verso le disabilità intellettive.

*Deny Menghini*, PhD., psicologa clinica e psicoterapeuta presso l'U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. All'attività clinica affianca quella di ricerca nell'ambito dei Disturbi Specifici di Apprendimento e della *brain stimulation*. Svolge inoltre attività di docenza e formazione presso l'Istituto ReTe, Roma, ed è autrice di numerosi contributi scientifici su riviste internazionali.

*Cristiano Termine*, professore associato di Neuropsichiatria Infantile presso l'Università degli Studi dell'Insubria di Varese, membro del Comitato ordinatore della Scuola di specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (aggregata Milano Bicocca – Varese Insubria). Dal 2005 al 2009 membro del Comitato tecnico Scientifico Nazionale dell'Associazione Italiana Dislessia. Parte del Comitato tecnico della Consensus Conference dell'Istituto Superiore di Sanità «I disturbi specifici dell'apprendimento», Roma (2010), e membro del Comitato scientifico della Fondazione Italiana Dislessia e del Board of Directors della European Dyslexia Association.

*Giovanni Valeri*, neuropsichiatra infantile, psicologo e psicoterapeuta. Dirigente Medico presso l'U.O. di Neuropsichiatria Infantile dell' IRCSS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. All'attività clinica affianca quella di ricerca e di formazione. Docente alla II Università di Roma Tor Vergata e all'Università La Sapienza di Roma.

*Claudio Vio*, psicologo dirigente dell'Unità Operativa Complessa Età Evolutiva – Neuropsicopatologia dello sviluppo dell'ULSS 10 (San Donà di Piave), Regione Veneto, con funzioni di coordinamento delle attività riabilitative. Docente del master di II livello in Psicopatologie dello sviluppo all'Università degli Studi di Padova.

# Indice

Introduzione. Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo: una rilettura critica ( <i>Silvia Di Vara e Stefano Vicari</i> )	9
<b>Capitolo 1</b>	
Funzioni esecutive e disturbi dello spettro autistico ( <i>Giovanni Valeri</i> )	25
<b>Capitolo 2</b>	
Memoria di lavoro, funzioni esecutive e disabilità intellettiva ( <i>Silvia Lanfranchi e Barbara Carretti</i> )	67
<b>Capitolo 3</b>	
Funzioni esecutive e disturbo da deficit di attenzione/iperattività ( <i>Claudio Vio e Francesca Guaran</i> )	97
<b>Capitolo 4</b>	
Funzioni esecutive e dislessia ( <i>Deny Menghini, Beatrice Bartoli     e Cristiano Termine</i> )	139

# Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo: una rilettura critica

*Silvia Di Vara e Stefano Vicari*

L'espressione «Funzioni Esecutive» ha fatto la sua comparsa nel 1983 quando Muriel Lezak la utilizzò per primo per riferirsi a quelle abilità cognitive che rendono un individuo capace di eseguire un comportamento indipendente, finalizzato e adattivo (Lezak, 1983). Le Funzioni Esecutive (FE) possono essere definite, infatti, come un insieme di abilità capaci di controllare e regolare le altre funzioni cognitive e il comportamento (Welsh et al., 1991). Nello specifico consistono nella capacità di processamento selettivo delle informazioni e nel loro mantenimento, almeno di quelle più rilevanti, durante lo svolgimento di un compito. Fanno parte delle FE anche l'abilità di programmare e pianificare una sequenza di atti o azioni per il raggiungimento di uno scopo o la loro inibizione, il problem solving e l'autocontrollo (Welsh et al., 1991; Pennington e Ozonoff, 1996; Friedman et al., 2006).

**Lo sviluppo delle funzioni esecutive (periodo neonatale, infanzia, adolescenza ed età adulta)**

Miyake e colleghi (2000) hanno individuato tre componenti principali come possibile *core* delle FE, dalle quali deriverebbero i processi

cognitivi più complessi: l'inibizione (*inhibition*), la memoria di lavoro (*working memory*, WM) e la flessibilità cognitiva (*shifting*).

Il termine *inhibition* si riferisce alla capacità di controllare l'interferenza di stimoli irrilevanti rispetto al compito che si sta svolgendo e di diminuire tale interferenza per raggiungere in modo funzionale l'obiettivo preposto. L'inibizione può dunque riguardare risposte predominanti, risposte conflittuali o risposte in corso di realizzazione. Senza un controllo inibitorio, saremmo tutti continuamente preda dei nostri impulsi.

La WM coinvolge il mantenimento di informazioni in mente e la capacità di processare, lavorare e manipolare le stesse (Baddeley, 1986; Baddeley e Hitch, 1994). Il modello multicomponenziale di Baddeley e Hitch (1974) prevede l'esistenza di un sistema attenzionale supervisore (il sistema esecutivo centrale), che controlla il flusso informativo e di due sottocomponenti (il loop fonologico e il taccuino visuo-spaziale) per ritenere, rispettivamente, l'informazione verbale e visuo-spaziale. Entrambe le due sottocomponenti sono caratterizzate da un magazzino, o *buffer*, adibito alla conservazione temporanea della traccia in forma fonologico-acustica o visuo-spaziale, integrato a un sistema di reiterazione per la ripetizione della traccia.

Inibizione e WM risultano strettamente connesse tra di loro: bisogna avere chiaro in mente l'obiettivo da perseguire per poter conoscere ciò che è rilevante e cosa non lo è per raggiungerlo, così come è importante mantenere la concentrazione sul proprio obiettivo riducendo tutte le interferenze esterne e le distrazioni (Diamond, 2013).

Il terzo *core* delle FE è la flessibilità cognitiva, ovvero la capacità di cambiare prospettiva (spaziale o interpersonale), l'abilità di essere flessibile e adattarsi in base ai cambiamenti che si verificano nell'ambiente circostante e che ci consentono di cambiare schema comportamentale a seguito di un *feedback* esterno. Per far sì che tutto ciò sia possibile, la flessibilità cognitiva necessita della presenza delle abilità di inibizione e del mantenimento in memoria delle informazioni. Alcuni autori (Monette et al., 2015; Im-Bolter et al., 2016) hanno

proposto e studiato recentemente la possibilità che il *core* delle FE sia in realtà costituito da inibizione e WM, interpretando la flessibilità cognitiva come una successiva differenziazione delle stesse, consequenziale allo sviluppo neuronale e metabolico del cervello.

La corteccia frontale cerebrale (in particolar modo quella prefrontale) è ritenuta, a seguito di evidenze sperimentali, il substrato anatomico delle FE. Sebbene la maturazione di questa vasta area corticale inizi nei primi mesi di vita, la piena maturazione è raggiunta solo in età adolescenziale e oltre, ovvero più tardivamente rispetto alle altre aree in cui l'encefalo è organizzato. Lo sviluppo delle FE riflette, pertanto, la lenta maturazione della corteccia frontale e, sebbene alcune funzioni siano evidenti fin dalla nascita, la piena acquisizione si realizza in adolescenza e in giovane età adulta. Durante lo sviluppo, la maggior parte dei bambini acquisisce le capacità di svolgere delle attività mentali senza distrarsi, di ricordarsi gli obiettivi da raggiungere e la modalità con cui farlo e di modulare le proprie emozioni (Barkley, 1997). Nei primi 6 anni di vita, le FE sono guidate verbalmente: capita frequentemente, ad esempio, di vedere bambini parlare tra sé e sé ad alta voce. Questa attività permette loro di maturare gradualmente la propria WM.

Generalmente, in età scolare, i bambini apprendono a svolgere queste attività in silenzio, interiorizzando il discorso autodiretto e acquisendo un linguaggio interno; inoltre imparano a riflettere su se stessi, auto-interrogandosi, e a seguire regole e istruzioni. Solo in seguito apprendono come regolare l'attenzione e le emozioni o porsi degli scopi da raggiungere. Tutto questo consente di controllare in modo più complesso, per periodi sempre più lunghi, i propri comportamenti e di pianificare i diversi obiettivi (tabella 1).

Le differenze strutturali a livello cerebrale e l'im maturità corticale osservabili negli adolescenti sono state spesso chiamate in causa per spiegare anche i loro eventuali comportamenti problematici. Tuttavia, paragonare i giovani adolescenti a pazienti adulti con lesioni frontali acquisite non è corretto per almeno due ragioni. In primo luogo



perché i circuiti della corteccia prefrontale, sebbene maturino nella media-tarda adolescenza, evolvono a partire da circuiti sostanzialmente integri e, in secondo luogo, perché diversamente da quanto osservabile negli adulti con lesioni acquisite, i *teenager* mostrano risultati spesso variabili e fortemente influenzati dal contesto nella esecuzione di compiti di pianificazione, controllo inibitorio, flessibilità cognitiva e di corretto impiego delle FE (Luciana, 2013).

TABELLA 1

Tabella riassuntiva sullo sviluppo delle funzioni esecutive, le età di sviluppo e i riferimenti bibliografici

Funzione esecutiva	Età di sviluppo	Riferimento
Working memory	9-12 mesi	Diamond, 2013
	3-4 anni	Monette et al., 2015
Inhibition	3-4 anni	Monette et al., 2015
Cognitive flexibility	3-4 anni	Dajani e Uddin, 2015 Buss e Spencer, 2014
	9-10 anni	Monette et al., 2015
Attention control	Un anno	Dajani e Uddin, 2015

Le FE coinvolte in compiti e attività più cognitive e neutre dalla componente emotiva — come, ad esempio, attività di manipolazione delle informazioni mediante la WM o problemi astratti e non contestualizzati — vengono definite «funzioni esecutive fredde». Viceversa, tra le cosiddette «funzioni esecutive calde» sono comprese quelle FE che sono coinvolte in compiti che prevedono una regolazione affettiva o emotiva come, ad esempio, quei *task* comportamentali basati su meccanismi di ricompensa e gratificazione (Zelazo e Müller, 2002; Traverso et al., 2015). Le FE calde seguirebbero una traiettoria di sviluppo simile a quella delle FE fredde raggiungendo la loro piena maturazione nella tarda adolescenza (Nelson et al., 2016). Le FE calde avrebbero un ruolo cruciale nell'integrare il comportamento sociale ed emotivo con l'attività delle FE fredde e il loro substrato anatomico è rappresentato

dalla porzione ventromediale della corteccia prefrontale, come dimostrano numerose osservazioni (Mouriguchi, 2014; Nelson et al., 2016).

## Neuropsicologia delle FE: il rapporto tra le FE e altri processi cognitivi

All'interno del contesto delle interazioni sociali, uno tra gli ambiti più studiati è forse quello che indaga la relazione tra FE e Teoria della Mente (ToM), ovvero la capacità che un individuo ha di comprendere gli stati mentali propri e altrui, i pensieri, le credenze, i ragionamenti, le inferenze, le emozioni, le intenzioni e i bisogni sulla base dell'osservazione del comportamento e del contesto e dell'inferenza di significato (Mouriguchi, 2014).

Le FE e, in particolare, l'inibizione e la flessibilità cognitiva intervengono già durante i primi stadi di sviluppo della ToM nei bambini di età prescolare (Im-Bolter et al., 2016; Devine e Hughes, 2014). Il ruolo delle FE sarebbe, infatti, quello di sostenere e affiancare i processi di distinzione, coordinazione e ricerca dei differenti stati mentali altrui. Uno studio condotto di recente (Im-Bolter et al., 2016) ha confermato un aumento e una maturazione delle capacità mnestiche, del linguaggio, delle FE e dei livelli più alti che compongono la ToM durante la crescita, dalla fanciullezza fino alla prima adolescenza. Il controllo inibitorio e la WM predirebbero la variabilità nelle prestazioni in compiti che coinvolgono la ToM già nei primi anni di vita (Devine e Hughes, 2014). In aggiunta, le differenze individuali di WM e di inibizione predirebbero anche i livelli più elevati di ToM, in bambini di età compresa tra i 4 e i 10 anni (Lagattuta et al., 2016).

In relazione al concetto di ToM, le FE sono state studiate anche nell'ambito del comportamento morale. Attraverso la comprensione degli stati mentali altrui e l'internalizzazione delle regole fornite dalle figure di riferimento, il bambino interiorizza alcuni comportamenti e pensieri che caratterizzeranno successivamente la propria morale. Tuttavia, rimane ancora da approfondire se le FE favoriscano tali

# Memoria di lavoro, funzioni esecutive e disabilità intellettiva

*Silvia Lanfranchi e Barbara Carretti*

La disabilità intellettiva (DI) è un disturbo con esordio nel periodo dello sviluppo che comporta una compromissione del funzionamento intellettivo unitamente a una compromissione del funzionamento adattivo negli ambiti concettuali, sociali e pratici rispetto agli individui della stessa età, genere e livello socio-culturale (APA, 2014).

La DI ha differenti eziologie e può essere vista come l'esito comune di vari processi patologici che influenzano il funzionamento del sistema nervoso centrale. Le cause possono essere di natura biologica, genetica o non genetica, oppure di natura ambientale. Tra le cause biologiche non genetiche rientrano una serie di eventi che possono provocare delle menomazioni in fase prenatale (ad esempio rosolia o toxoplasmosi contratte dalla madre durante la gravidanza, oppure alcolismo materno), perinatale (ad esempio nascita prematura o asfissia) e post-natale (ad esempio meningiti o encefaliti contratte dal bambino, avvelenamenti).

La DI può anche essere causata da fattori sociali, come il livello di stimolazione del bambino e la responsività dell'adulto, e da fattori educativi, come la disponibilità della famiglia e il supporto educativo che può promuovere lo sviluppo mentale e maggiori abilità adattive.

La deprivazione sociale grave e cronica può provocare DI, anche se più frequentemente è responsabile di funzionamento intellettivo limitato. Infine, circa un terzo di tutti i casi di disabilità intellettiva sono dovuti a una causa genetica. Attualmente, grazie ai progressi fatti dalla ricerca sul genoma umano, sono state individuate circa 750 cause genetiche di DI. Alcune di queste sindromi sono piuttosto diffuse e quindi ben conosciute, come la sindrome di Down che si manifesta in circa un caso ogni 700 nati, o la sindrome di X fragile, un caso ogni 4000 maschi, mentre altre sono molto rare. Negli anni recenti, la ricerca sulle sindromi genetiche si è focalizzata molto sull'analisi della relazione tra genotipo e fenotipo, non solo fisico e medico, ma anche cognitivo e comportamentale. Sempre di più emerge che la DI conseguente a sindromi genetiche non si manifesta solo come un rallentamento dello sviluppo normale, ma è anche costituita da profili parzialmente distinti, che possono essere descritti in termini di punti di forza e di debolezza rispetto all'età mentale. In questo senso, la ricerca si è focalizzata nel cercare di descrivere i profili cognitivi e comportamentali di ciascuna sindrome. Spesso anche all'interno di ciascuna abilità, come linguaggio, memoria, abilità visuo-spaziali, non tutti gli aspetti sono ugualmente compromessi, ma vi sono aree di relativa forza e di relativa debolezza.

Recentemente sono stati condotti vari studi sulle funzioni esecutive (FE) nella DI. Essi sono concordi nel dimostrare una compromissione del funzionamento delle FE rispetto all'età cronologica. Sono state rilevate compromissioni in compiti di memoria di lavoro (Carretti, Belacchi e Cornoldi, 2010; Henry e MacLean, 2002; Lanfranchi, Cornoldi e Vianello, 2002), di pianificazione (Danielsson et al., 2010, Numminen, Letho e Ruoppila, 2001), di fluenza verbale (Danielsson et al., 2010, Van Der Molen et al., 2007). Inoltre Memisevic e Sinanovic (2014) hanno valutato le FE in un gruppo di bambini con DI attraverso il BRIEF (Gioia et al., 2000), uno strumento di valutazione indiretta attraverso i genitori o gli insegnanti. Dai risultati emerge una compromissione significativa rispetto ai dati normativi,

con dimensione dell'effetto molto ampia in tutti gli aspetti considerati, ovvero inibizione, shifting, pianificazione, controllo emotivo, capacità di iniziare un compito e di monitorarne lo svolgimento, organizzazione del materiale e memoria di lavoro. Le due aree in cui i bambini con DI hanno mostrato livelli maggiori di compromissione sono risultate la memoria di lavoro e la capacità di intraprendere un compito. Il livello di compromissione delle FE sembra essere legato al livello di DI, con compromissioni maggiori in bambini con DI di grado moderato rispetto al grado lieve. Inoltre i problemi nelle FE sembrano essere collegati alle compromissioni nei comportamenti adattivi manifestate dagli individui con DI (si veda ad esempio Gligorovic e Buha Durovic, 2014).

Non è invece chiaro, dalle evidenze scientifiche in nostro possesso, se le FE nella DI siano compromesse anche rispetto all'età mentale. Tra gli studi sino ad ora disponibili, alcuni supportano l'idea di una compromissione rispetto all'età mentale della memoria di lavoro (ad esempio Carretti et al., 2010; Lanfranchi et al., 2002; Russell, Jarrold e Henry, 1996), mentre altri ritengono che il funzionamento della memoria di lavoro sia in linea con l'età mentale (ad esempio Henry e MacLean, 2002; Numminen, Service e Ruoppila, 2002). Altri studi trovano abilità di pianificazione (Numminen et al., 2001) e fluency verbale (Van del Molen et al., 2007) simili a quelle di bambini con sviluppo tipico di pari età mentale.

Le inconsistenze emerse in queste ultime ricerche hanno a nostro avviso due principali cause. Da un lato è molto difficile trovare dei compiti che misurino in maniera «pura» una sola funzione esecutiva. Spesso si tratta di compiti spuri che coinvolgono, almeno parzialmente, altri aspetti delle funzioni esecutive, ad esempio nella comprensione delle consegne, o nel mantenere in modo sostenuto l'attenzione su di un compito complesso o nello svolgimento di un doppio compito. Inoltre alcuni compiti coinvolgono di più le abilità verbali, mentre altri quelle visuo-spaziali. A seconda del tipo di compito utilizzato potremmo quindi trovare risultati diversi anche in relazione alla

stessa funzione esecutiva. D'altra parte molte ricerche che analizzano le FE nella DI utilizzano campioni costituiti da individui con varia eziologia. Come detto precedentemente, la DI è l'esito finale dovuto a vari fattori eziopatogenetici e a seconda dell'eziologia possono essere presenti profili cognitivi parzialmente differenti. Includere in uno stesso campione individui con disabilità dovuta a eziologie diverse può quindi annullare le specificità di ciascuna e fare emergere un punteggio medio che può variare a seconda della composizione del campione.

Numerosi studi si sono concentrati sull'analisi delle FE in alcune specifiche eziologie genetiche causa di disabilità intellettiva. Certamente le sindromi più studiate sono la sindrome di Down e la sindrome di Williams. Queste due sindromi genetiche, la prima causata da un'anomalia che coinvolge il cromosoma 21, la seconda il cromosoma 7, sono caratterizzate da profili cognitivi tendenzialmente speculari. Gli individui con sindrome di Down manifestano infatti una compromissione del linguaggio, soprattutto per quanto riguarda l'aspetto espressivo (si veda ad esempio Chapman, 2003), con livelli di funzionamento in questo dominio anche inferiori rispetto all'età mentale (Vicari, Caselli e Tonucci, 2000). Al contrario gli individui con sindrome di Williams manifestano compromissioni nelle abilità visuo-spaziali (Bellugi, Korenberg e Klima, 2001) in particolare in compiti che implicano abilità visuo-costruttive (Hoffman, Landau e Pagani, 2003).

Gli studi sulle FE in queste due popolazioni hanno mostrato degli aspetti comuni e degli aspetti di specifica compromissione, supportando l'ipotesi di profili cognitivi almeno in parte legati all'eziologia genetica.

Nella sindrome di Down sono state dimostrate delle compromissioni, anche rispetto all'età mentale, nella memoria di lavoro, sia verbale che visuo-spaziale, negli aspetti verbali dell'inibizione, nello shifting, nella pianificazione e nell'attenzione sostenuta, mentre la fluenza, verbale e visuo-spaziale, e gli aspetti visuo-spaziali dell'ini-

bizione sembrano essere in linea con l'età mentale (Borella, Carretti e Lanfranchi, 2013; Carney, Brown e Henry, 2013; Costanzo et al., 2013; Lanfranchi et al., 2010). Nella sindrome di Williams invece sono state dimostrate delle compromissioni anche rispetto all'età mentale negli aspetti verbali e visuo-spaziali dell'inibizione, nella fluenza visuo-spaziale, nello shifting visuo-spaziale, nella pianificazione, nell'attenzione sostenuta e nella memoria di lavoro sia verbale che visuo-spaziale, mentre gli aspetti verbali di shifting sembrano relativamente preservati (Costanzo et al., 2013; Carney et al., 2013; Menghini et al., 2010).

Le FE sono state studiate anche nella sindrome di Prader-Willi, una sindrome genetica causata da una anomalia legata al cromosoma 15 che comporta in una buona percentuale di casi DI di grado lieve o moderato e la presenza di iperfagia, unitamente a una serie di problemi comportamentali quali pensieri rigidi, tratti ossessivi e compulsivi, scatti d'ira e labilità emotiva, che spesso hanno conseguenze importanti sull'adattamento alla vita quotidiana. Si ipotizza che queste problematiche dal punto di vista comportamentale possano essere legate proprio a problemi nelle FE, anche in considerazione del fatto che sono state trovate compromissioni rispetto all'età cronologica in compiti di inibizione, switching, memoria di lavoro e pianificazione rispetto ai coetanei. Inoltre sono emersi dei deficit anche rispetto al livello intellettuale in compiti di switching e di stima cognitiva (Chevalère et al., 2015).

Infine le FE sono state valutate anche nella sindrome di X fragile, una sindrome genetica ereditaria causata da una anomalia legata al cromosoma X, che, a causa delle sue caratteristiche genetiche, si manifesta più frequentemente nei maschi che nelle femmine e provoca nella maggior parte dei casi DI di grado variabile, da estremo a lieve. Gli individui maschi con sindrome di X fragile sembrano avere problemi in compiti di inibizione, memoria di lavoro, shifting e pianificazione anche rispetto a individui di pari età mentale (Hooper et al., 2008).

Nel complesso la rassegna della letteratura sulle FE fa emergere come si tratti di un'area di particolare compromissione, certamente

rispetto all'età cronologica, ma in molte aree anche rispetto all'età mentale; in questo senso merita di essere approfondita in fase di valutazione e tenuta in importante considerazione in fase di pianificazione degli interventi, anche alla luce dei legami emersi con i comportamenti adattivi e quindi con il funzionamento nella vita quotidiana.

## Valutazione

Valutare le FE in individui con DI non sempre è facile, in quanto almeno una parte dei compiti solitamente usati non possono essere utilizzati poiché troppo difficili, ad esempio a causa di consegne troppo complicate da comprendere. In questo paragrafo descriveremo alcuni degli strumenti a nostro avviso utili per la valutazione delle FE in individui con disabilità intellettiva. Per alcuni strumenti — descritti più avanti e riportati nella tabella 2.1 — è disponibile una standardizzazione in italiano. Altri sono stati utilizzati fino ad ora in modo efficace con individui con DI solo con finalità di ricerca. Si tratta per lo più di strumenti utilizzabili con bambini di pari età mentale, e quindi di età cronologica inferiore agli individui con disabilità intellettiva. I dati normativi, quando disponibili, possono essere utilizzati in due modi: in riferimento all'età cronologica, quando possibile, e in riferimento all'età mentale, per vedere se il funzionamento delle FE è in linea, sotto o sopra il livello di funzionamento cognitivo generale dell'individuo. Attualmente non esistono strumenti per la valutazione delle FE specifici per la disabilità intellettiva, anche se sappiamo che alcuni gruppi di ricerca anglosassoni ci stanno lavorando. In ogni caso ci teniamo a sottolineare come all'utilizzo di questi strumenti sia sempre opportuno affiancare il «giudizio clinico», come suggerito ad esempio dal DSM-5, al fine di interpretare correttamente i risultati emersi anche in relazione al livello intellettivo dell'individuo e alla sua storia clinica.

Ci focalizzeremo prima sulla descrizione dei compiti che valutano specifici aspetti delle FE per poi passare a descrivere batterie per la loro valutazione diretta e indiretta.



**TABELLA 2.1**  
 Prove utilizzate per la valutazione delle funzioni esecutive  
 nella DI per cui è disponibile una standardizzazione italiana

Processo	Denominazione	Fascia di età
Memoria di lavoro	Digit span (WISC-IV), ML verbale	dai 6 ai 16 anni e 11 mesi
	Test di Corsi (Mammarella et al., 2008), ML visuo-spaziale	dai 6 ai 12 anni
	Un giro di barattoli (Valeri et al., 2015), ML visuo-spaziale	dai 4 ai 7 anni
	Batteria memoria di lavoro (Lanfranchi et al., in preparazione), ML verbale e visuo-spaziale	dai 3 anni e 1 mese ai 6 anni
Inibizione	Stroop night/day (Valeri et al., 2015)	dai 3 anni e 1 mese ai 6 anni
	Test delle Ranette (Marzocchi et al., 2010)	dai 5 ai 11 anni e 11 mesi
	MF14 e MF20 (Marzocchi et al., 2010)	dai 5 ai 6 anni e 5 mesi dai 6 ai 13 anni e 11 mesi
Shifting	Modified Card Sorting Test (Cianchetti et al., 2003)	dai 3 ai 13 anni
	Card sort (Valeri et al., 2015)	dai 3 anni e 1 mese ai 6 anni
Planificazione	Torre di Londra (Sannio-Fancello et al., 2006)	dai 4 ai 13 anni