

Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo

Diagnosi, trattamento clinico
e intervento educativo

A cura di
Stefano Vicari e Silvia Di Vara

GUIDE
NEUROSVILUPPO



NEUROPSICOLOGIA IN ETÀ EVOLUTIVA
Direzione Stefano Vicari

Erickson

IL LIBRO

FUNZIONI ESECUTIVE E DISTURBI DELLO SVILUPPO

Scritto dai maggiori esperti italiani di Neuropsicologia dell'età evolutiva, il volume ripercorre le più recenti linee di ricerca nell'ambito delle funzioni esecutive, indagando nello specifico il ruolo che esse rivestono in relazione ai principali disturbi dello sviluppo.

Le funzioni esecutive sono l'insieme delle abilità preposte a controllare e regolare le altre funzioni cognitive e a monitorare il comportamento.

La guida propone anche un'ampia introduzione teorica sullo sviluppo delle funzioni esecutive dal periodo neonatale fino all'età adulta e sul rapporto fra le funzioni esecutive e altri processi cognitivi. Rivolto a ricercatori, clinici, riabilitatori e educatori, *Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo* offre con un linguaggio chiaro informazioni dettagliate sull'evoluzione delle conoscenze teoriche e sulle loro possibili applicazioni in specifici percorsi diagnostici e riabilitativi.

I CURATORI

STEFANO VICARI

Responsabile della UOC 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.

Uno strumento
di aggiornamento
puntuale e rigoroso,
caratterizzato
da un approccio
evidence based

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/ipertattività
- Funzioni esecutive e dislessia

SILVIA DI VARA

Psicologa e Psicoterapeuta a orientamento cognitivo-comportamentale, ha svolto attività di valutazione clinico-diagnostica presso la UOC di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e presso studi professionali privati.

NEUROPSICOLOGIA IN ETÀ EVOLUTIVA

TEORIE, MODELLI, STRUMENTI DI DIAGNOSI E INTERVENTO

DIREZIONE STEFANO VICARI

Neuropsicologia in età evolutiva raccoglie i contributi di coloro che, per formazione teorica ed esperienza clinica, sono interessati ai temi legati allo sviluppo neuropsicologico e alla loro rilevanza per la comprensione dei disturbi dello sviluppo e per la definizione di trattamenti basati sull'evidenza. I volumi proposti si caratterizzano per il rigore scientifico e metodologico e la conseguente applicazione clinica.

€ 20,00



www.erickson.it

Indice

INTRODUZIONE	
Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo: una rilettura critica (<i>Silvia Di Vara e Stefano Vicari</i>)	9
CAPITOLO 1	
Funzioni esecutive e disturbi dello spettro autistico (<i>Giovanni Valeri</i>)	21
CAPITOLO 2	
Memoria di lavoro, funzioni esecutive e disabilità intellettiva (<i>Silvia Lanfranchi e Barbara Carretti</i>)	53
CAPITOLO 3	
Funzioni esecutive e disturbo da deficit di attenzione/iperattività (<i>Claudio Vio e Francesca Guarani</i>)	77
CAPITOLO 4	
Funzioni esecutive e dislessia (<i>Deny Menghini, Beatrice Bartoli e Cristiano Termine</i>)	111

Introduzione

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'imaturità 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 3-4 anni	Diamond, 2013 Monette et al., 2015
Inhibition	3-4 anni	Monette et al., 2015
Cognitive flexibility	3-4 anni 9-10 anni	Dajani e Uddin, 2015 Buss e Spencer, 2014 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 processi o se siano piuttosto le abilità di mentalizzazione e internalizzazione a guidare le FE nella messa in atto di determinati comportamenti sociali (Mouriguchi, 2014).

Oltre ad essere cruciali per lo sviluppo socio-emotivo del bambino, le FE risultano essenziali e predittive per l'acquisizione delle abilità accademiche e, più in generale, dell'intelligenza. In realtà, i dati fin qui raccolti e disponibili offrono risultati diversi e talvolta contraddittori: sebbene sia stata frequentemente riportata una correlazione tra quoziente intellettivo (QI) e le singole componenti del *core* delle FE, mancherebbe una chiara associazione tra lo sviluppo globale delle FE e l'intelligenza (Memisevic e Sinanovic, 2014). Inoltre, in alcuni lavori è riportata una evidente correlazione positiva tra WM e intelligenza, ma una bassa correlazione tra intelligenza e inibizione. Altri studi ancora documentano invece una correlazione tra lo *shifting* e l'intelligenza (misurata mediante Test di intelligenza di Cattell) o il QI (misurato attraverso Scala Wechsler). Studi condotti in popolazioni speciali come la sindrome di Down mostrano risultati analoghi: il QI non sembrerebbe essere legato alle FE a livello globale, ma risulta correlato alle singole componenti delle stesse: WM, pianificazione/organizzazione e inibizione (Daunhauer et al., 2014).

Le funzioni esecutive nei disturbi dello sviluppo e in psicopatologia

Un coinvolgimento delle FE non sembra caratterizzare unicamente le persone con sindromi genetiche o disabilità intellettive. Infatti, in molti disturbi del neurosviluppo sono stati segnalati deficit delle FE. È il caso del Disturbo da Deficit di Attenzione e di Iperattività (ADHD) — che comporta difficoltà attentive, di WM, di controllo inibitorio e di flessibilità cognitiva — e del Disturbo dello Spettro Autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD), in cui sono evidenti difficoltà di organizzazione-pianificazione, attenzione sostenuta, inibizione e flessibilità cognitiva (Varvara et al., 2015; Craig et al., 2016). In entrambi i gruppi (ADHD e ASD) i deficit di FE sono stati messi in relazione a una significativa e anomala attivazione delle regioni prefrontali proprio durante l'esecuzione di compiti che coinvolgono l'uso delle FE (Mouriguchi e Hiraki, 2013).

I deficit nelle FE osservati in bambini con ADHD o ASD sembrerebbero avere alcuni elementi in comune, come dimostra una recente meta-analisi di

Craig e collaboratori (2016) dedicata all'analisi di 26 lavori sulle FE in bambini con ASD, ADHD o con ASD e ADHD in comorbilità (ASD+ADHD). Sebbene i risultati degli studi esaminati non siano del tutto univoci, gli autori hanno individuato una compromissione analoga nei tre gruppi, in particolare delle componenti attentive con prestazioni significativamente inferiori sia nel gruppo ADHD che nel gruppo ASD+ADHD. Per ciò che riguarda la WM, le prestazioni nei tre gruppi non differiscono, così come quelle ai compiti di fluenza. Analizzando, invece, l'inibizione e la flessibilità cognitiva, esse risultano prevalentemente compromesse nei gruppi di bambini con ASD o ASD+ADHD.

La presenza di un eventuale deficit delle FE è stato indagato anche nelle persone con Disturbo Specifico di Apprendimento (DSA) e, in particolare, con dislessia evolutiva. Il profilo neuropsicologico di bambini e ragazzi con DSA è stato così indagato utilizzando *task* di WM, inibizione e *shifting*, e numerose sono le evidenze che mostrano una compromissione di queste abilità, se comparate con le prestazioni ottenute da bambini e ragazzi normolettori (Reiter et al., 2005; Booth et al., 2010; Varvara et al., 2014).

Una compromissione delle FE è stata segnalata anche in presenza di disturbi psicopatologici nell'età evolutiva. Un recente studio, ad esempio, ha sottolineato come nel disturbo d'ansia la sintomatologia manifestata sia dovuta a una ridotta modulazione dell'attenzione e dell'inibizione in presenza di stimoli emotivi. Il ridotto coinvolgimento delle FE risulta associato a un aumento dell'attività della corteccia prefrontale e orbitofrontale e a una contemporanea riduzione dell'attivazione dell'amigdala (Sonuga-Barke, 2016).

Cambiamenti strutturali e anomalie funzionali nell'attività cerebrale sono stati osservati anche in pazienti affetti da schizofrenia (SZ) e in pazienti con rischio di psicosi. In entrambi i gruppi è stata rilevata un'evidente compromissione delle FE (Johnson, 2012) e, in particolare, delle capacità di WM, flessibilità cognitiva, mantenimento dell'obiettivo, controllo attentivo e fluenza verbale (Madre et al., 2016; Poppe et al., 2016). Tali compromissioni sono state associate al deficit catecolaminergico tipico della SZ (Berberian et al., 2016) e, in tal senso, potrebbero essere considerate un indicatore precoce del disturbo.

In ultimo, anche i pazienti affetti da sindrome di Tourette o da disturbo ossessivo-compulsivo evidenziano, sebbene in misura ridotta, basse prestazioni nei compiti che impegnano la WM e la flessibilità cognitiva associati a differenti *pattern* di attivazione metabolica nelle aree corticali prefrontali. Inoltre, nei pazienti con sindrome di Tourette si osserva una compromissione nei compiti di giudizio e decisione (*decision-making*) mentre non emergono difficoltà nei compiti di pianificazione (Watkins et al., 2005).

Funzioni esecutive e disturbi dello spettro autistico

Giovanni Valeri

Introduzione: le funzioni esecutive e la neuropsicologia dei disturbi dello spettro autistico

I disturbi dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) sono un insieme eterogeneo di disturbi del neurosviluppo caratterizzati dall'esordio precoce di deficit persistenti nella comunicazione e nell'interazione sociale, associati a comportamenti e interessi ripetitivi e ristretti (American Psychiatric Association – APA, 2014). La prevalenza nella popolazione mondiale è di circa l'1%; sono più comuni nei maschi che nelle femmine e la comorbilità è elevata: più del 70% dei casi presenta disturbi associati (Lai et al., 2014).

Gli individui con autismo (useremo il termine «autismo» per riferirci ai «disturbi dello spettro autistico» o ASD) hanno atipici profili neuropsicologici, come ad esempio disturbi nella cognizione sociale, disfunzione esecutiva e atipica elaborazione delle informazioni a livello percettivo. Questi profili sono in rapporto allo sviluppo neurale atipico a livello del sistema nervoso centrale.

Nell'eziologia dell'autismo la genetica ha un ruolo chiave, in associazione a fattori ambientali precoci; contribuiscono al rischio mutazioni rare con elevata penetranza e varianti comuni. La valutazione deve essere evolutiva e multidisciplinare e la diagnosi precoce è essenziale per un intervento tempestivo. Gli interventi comportamentali evolutivi, globali e focalizzati, possono migliorare le competenze socio-comunicative e il livello di autonomia, oltre a ridurre i

problemi emozionali e comportamentali associati. È sempre più riconosciuta l'importanza della creazione di un ambiente favorevole che tenga conto del particolare profilo neuropsicologico delle persone con ASD e che accetti e rispetti le differenze individuali.

Sebbene esista un ampio accordo sulla base neurobiologica dell'autismo, restano ancora da definire le relazioni tra i fattori neurobiologici e i processi neuropsicologici (cognitivi ed emozionali) che mediano i comportamenti atipici.

Negli ultimi decenni sono stati fatti molti progressi nell'individuazione di anomalie neuropsicologiche associate all'autismo, ma manca ancora un modello concettuale coerente che metta in correlazione i vari deficit tra loro e in rapporto alle eterogenee manifestazioni cliniche (Frith, 2012; Brunsdon e Happé, 2014). Le ricerche sperimentali e i modelli teorici prevalenti concordano, già a partire dagli anni Ottanta, nel ritenere che l'autismo implichi persistenti deficit neuropsicologici di base, che non sono una mera conseguenza dello sviluppo sociale compromesso; esiste tuttavia ancora un'importante controversia sulla loro specificità e universalità (Valeri, 2010).

Nell'autismo si distinguono differenti modelli neuropsicologici e si possono individuare due differenti metodologie di ricerca:

1. la prospettiva *dominio-specifica*, in cui si ipotizza che i deficit cognitivi di base siano altamente specifici e interessino primariamente il funzionamento socio-cognitivo come, ad esempio, la «mentalizzazione» o la Teoria della Mente (ToM), una sorta di «cecità mentale» (*mindblindness*);
2. la prospettiva *dominio-generale*, in cui lo studio è focalizzato su deficit meno specifici, che interessano sia il funzionamento sociale sia quello non-sociale, come un deficit nelle funzioni esecutive o una modalità di elaborazione dell'informazione caratterizzata da debolezza di coerenza centrale (DCC).

Descriveremo innanzitutto le ricerche relative al modello del «deficit delle funzioni esecutive», quindi verranno presentati in modo sintetico gli altri due modelli come necessaria premessa alla questione del rapporto tra le FE e altre caratteristiche neuropsicologiche nell'autismo.

I deficit delle funzioni esecutive nell'autismo

Alcuni ricercatori ipotizzano che l'autismo sia caratterizzato primariamente da difficoltà neuropsicologiche dominio-generalì nella pianificazione e nel controllo del comportamento, ovvero da un deficit nelle FE, spesso in contrasto con le ipotesi di anomalie dominio-specifiche nella cognizione sociale.

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 limite. 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 ri-

spetto 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.

Funzioni esecutive e disturbo da deficit di attenzione/iperattività

Claudio Vio e Francesca Guarani

Premessa

Nello stesso periodo in cui Lezak (si veda l'introduzione di questo volume) introduce nella comunità scientifica il termine «Funzione Esecutive» (FE), Baddeley (1986), nel suo contributo dal titolo *La memoria di lavoro*, lamenta un ridotto progresso nell'ambito della ricerca sulla sindrome «Disesecutiva» o dei lobi frontali, intendendo con questa espressione una o più disfunzioni di un ipotetico sistema che richiede la pianificazione di attività future, la decisione delle procedure da adottare per raggiungere uno scopo, il controllo dell'attenzione e delle proprie azioni mentre si esegue un compito. Due sarebbero i segni caratteristici di questa sindrome nell'adulto: la mancanza di flessibilità e la tendenza a perseverare.

Le FE fanno dunque riferimento a funzioni corticali superiori deputate al controllo e alla pianificazione del comportamento; dovrebbero consentire a una persona di progettare un piano d'azione e di monitorare il proprio funzionamento. Si tratta cioè di processi cognitivi definiti *top-down* che interessano un insieme di domini di abilità tra loro correlate, le cui componenti non sono facilmente isolabili per studiarne il funzionamento.

In un ambiente in costante evoluzione, le FE ci permettono di spostare la nostra attenzione rapidamente su ciò che succede, di inibire comportamenti inappropriati, di creare un piano di azione quando serve, di perseverare sul

compito fino al suo completamento; in una parola, di adattarsi in modo efficace alle diverse condizioni di vita quotidiana. Non solo, le FE influenzano anche la nostra capacità di organizzare i pensieri in funzione di un obiettivo.

Oggi si fa riferimento a numerose componenti che potrebbero essere coinvolte all'interno dei diversi domini delle FE: l'attenzione, il controllo degli impulsi, l'autoregolazione, il saper prendere un'iniziativa, i processi richiesti dalla memoria di lavoro, la flessibilità cognitiva, il saper monitorare l'azione dopo averla pianificata, la capacità di risolvere un problema.

In questo contesto, si fa strada l'idea che una buona parte di persone con disturbo dell'attenzione e iperattività (ADHD) abbia problemi con le FE. Alcune ricerche, infatti, identificano in campioni clinici di persone con ADHD una compromissione anatomico-strutturale e funzionale delle aree prefrontali e frontali dell'encefalo, ovvero le stesse coinvolte nel processamento delle FE. Più precisamente, gli studi che indagano i correlati neuroanatomici dell'ADHD mostrano un'ampia varietà di regioni cerebrali coinvolte in questo disturbo: corteccia frontale e parietale, gangli della base, cervelletto, ippocampo e corpo calloso (Giedd e Rapoport, 2010). La disattenzione e il deficit del sistema esecutivo vengono posti in relazione a un alterato funzionamento dei circuiti prefrontali-striatali, mentre l'iperattività, la ridotta motivazione e la difficoltà nel saper attendere possono essere ricondotte a una compromissione parziale del sistema frontale- limbico.

In altre parole, la scarsa regolazione del comportamento rispetto agli stimoli ambientali tipica dell'ADHD è messa in relazione a possibili deficit di connessione tra la corteccia prefrontale, le strutture sottocorticali e il cervelletto.

Un secondo aspetto che ha portato a ipotizzare una forte correlazione tra ADHD e deficit delle FE è il funzionamento comportamentale e cognitivo. Il fenotipo comportamentale, ad esempio, sarebbe spesso riconducibile a quello osservabile in pazienti con lesione del lobo frontale (Pontius, 1973). Dal punto di vista cognitivo, invece, è possibile pensare a difficoltà nei meccanismi *bottom-up* (risposte automatiche rispetto a quelle controllate), ma anche a inefficienze *top-down* (monitoraggio, controllo dell'azione).

La meta-analisi di Willcutt e collaboratori (2005), condotta su 83 studi, evidenzia un ruolo importante di alcune FE in bambini e adolescenti con ADHD, tra cui l'inibizione della risposta, il funzionamento della memoria di lavoro e la pianificazione. Tuttavia, la mancanza di universalità di una o più compromissioni specifiche non consente di ritenere che questi deficit siano una condizione necessaria e sufficiente per spiegare l'ADHD. Le FE andrebbero dunque considerate come una componente cognitiva importante, ma non l'unica. Infatti, non sempre le prove utilizzate per valutare le FE in un

campione clinico rilevano un deficit se si confrontano i dati con il campione normativo: Pennington e Ozonoff (1996) trovano una prestazione deficitaria nel 67% dei test esecutivi utilizzati, percentuale che scende, secondo Willcutt e collaboratori (2005) al 15%.

Un notevole impulso alla ricerca delle problematiche cognitive e comportamentali di persone con ADHD viene dato, anche grazie a una più precisa definizione del disturbo, con la prima versione del DSM-IV (APA, 1994).

Restano comunque aperti almeno due ordini di problemi: individuare quale sia il costrutto più adatto a spiegare le componenti compromesse nel caso di persone con ADHD e capire se questi deficit siano specifici (patognomnici) o, piuttosto, siano invece presenti anche in altre patologie dello sviluppo come l'autismo, il disturbo specifico di apprendimento, tic e altri ancora.

Pertanto, pensiamo sia utile ripercorrere, nei passaggi cruciali, i contributi che cercano di identificare e di spiegare le cause cognitive dell'ADHD e le diverse interpretazioni del costrutto delle FE in relazione alla ricerca con pazienti ADHD.

Modelli clinici: processi cognitivi e motivazionali delle FE

Storicamente, le FE sono concepite come una raccolta di processi cognitivi controllati, detti di ordine superiore, necessari per guidare il comportamento finalizzato al raggiungimento di uno scopo (si veda Castellanos et al., 2006).

Tra questi processi, anche il costrutto della memoria di lavoro o working memory (WM) — inteso come la capacità di mantenere temporaneamente attive le informazioni necessarie per la generazione di un'azione, manipolarle per comprendere, apprendere nuove procedure, ragionare sugli eventi (Baddeley, 1986) — viene considerato una componente importante delle FE, così come il saper inibire azioni automatiche non funzionali in quel momento (Norman e Shallice, 1986). Questi tre nuclei, pianificazione, inibizione della risposta automatica e memoria di lavoro, già nel 1996 vengono considerati come i domini principali del costrutto delle FE (Roberts e Pennington, 1996).

Per Baddeley (1986), la WM sarebbe governata, oltre che dalla capacità di mantenere attiva l'informazione e di inibire azioni, da una terza componente che chiama «esecutivo centrale». Si tratterebbe però di un sistema di controllo più simile ai sistemi attentivi che a quelli di memoria, con funzione di selezione dei dati da elaborare. Si comincia, pertanto, a parlare della presenza di un sistema di controllo, ma anche di un filtro automatico delle informazioni in entrata: due attività automatiche possono essere svolte contemporaneamente

senza che ci sia tra loro interferenza; quando, però, le attività entrano in conflitto, è necessario decidere a quale delle due dare priorità. Entrerebbe allora in gioco una componente cognitiva deputata al controllo delle attività in conflitto, definita come Sistema Attentivo Superiore (SAS), che sarebbe in grado di interrompere volontariamente una delle procedure. Questo meccanismo di controllo sarebbe coinvolto nell'attività decisionale e consentirebbe una risposta flessibile a situazioni nuove: tale meccanismo, oggi, sarebbe indicato come un sistema inibitorio di un'azione non rilevante per il compito.

Uno dei più autorevoli ricercatori che ha indagato maggiormente il ruolo dell'inibizione è Russell Barkley (1997), il quale elabora il cosiddetto *modello ibrido*: il problema centrale di bambini con ADHD è un deficit iniziale di inibizione della risposta e solo successivamente, a cascata, delle FE. In altre parole, il deficit principale sarebbe costituito dall'incapacità di acquisire una sorta di autocontrollo (*self-control*) o «autoregolazione», ovvero un deficit dell'inibizione comportamentale o cognitiva (ad esempio arrestare pensieri non pertinenti che potrebbero incidere negativamente sul funzionamento dell'attenzione e della WM) che, a sua volta, determinerebbe difficoltà a livello di WM, autoregolazione di emozioni, nel sistema motivazionale, nell'*arousal*, nell'interiorizzazione del linguaggio e nell'analisi/sintesi degli eventi.

L'inibizione sarebbe inoltre costituita da due processi correlati: la capacità di inibire risposte prepotenti, automatiche o precedentemente attivate (inibizione della risposta) e il controllo dell'interferenza (ad esempio non prendere in considerazione stimoli o pensieri non pertinenti alla situazione). Le risposte prepotenti sono definite come quelle che ottengono un rinforzo immediato, subito disponibile, una volta eseguita la prestazione.

Il modello originale delle FE di Barkley (1997) posiziona l'inibizione comportamentale e quella cognitiva in un punto centrale nel rapporto con altre FE, perché da essa dipenderebbe la loro corretta esecuzione. In dettaglio, le FE in grado di spiegare i sintomi dell'ADHD sarebbero quattro.

1. La WM, intesa come la capacità di ricordare eventi passati e manipolarli nella propria mente in modo da essere in grado di fare previsioni sul futuro. Questo è un processo importante e necessario per affrontare efficacemente le situazioni giorno per giorno, ma, secondo Barkley, esso risulta poco presente e non sviluppato in persone con ADHD.
2. Il linguaggio interiore. Barkley integra nel suo modello anche il pensiero di Vygotskij (1966) relativo alla capacità di utilizzare un discorso generato internamente per guidare il proprio comportamento e finalizzare le azioni. Si tratta di una sorta di «dialogo interno», un modo per parlare a se stessi,

per aiutare a regolare e guidare il comportamento nel risolvere problemi. Questa capacità maturerebbe più tardivamente e in modo incompleto in persone con ADHD.

3. Alterata percezione del tempo. Un'altra debolezza, tenuta in conto dal modello, è l'incapacità delle persone con ADHD di acquisire il senso del tempo (*timing*): si tratterebbe della capacità di tenere traccia del passaggio del tempo e di cambiare il proprio comportamento in relazione al suo trascorrere. Per Barkley gli individui con ADHD hanno alterato o compromesso il senso psicologico del tempo che impedirebbe loro di essere in grado di modificare il comportamento in risposta alle esigenze del mondo reale.
4. Infine, entra in gioco la capacità di stabilire un obiettivo, nella mente, e utilizzare l'immagine interna di tale obiettivo per modellare, guidare e orientare le proprie azioni. Possiamo indicare questa componente del modello come «comportamento diretto all'obiettivo». Anche nello svolgere questi processi, le persone con ADHD sarebbero in grave difficoltà e, pertanto, non riuscirebbero a raggiungere obiettivi a medio e lungo termine.

Dal punto di vista evolutivo, la capacità di inibizione comportamentale comparirebbe prima nel corso dello sviluppo del bambino e solo successivamente si manifesterebbero le altre rispettive componenti delle FE. Il deficit di inibizione comportamentale sarebbe il risultato di una predisposizione genetica e di un deficit dello sviluppo neurologico, piuttosto che di interventi educativo-sociali, sebbene la sua espressione possa esserne influenzata.

Il modello trova un fondamento teorico nei contributi delle teorie sull'evoluzione del linguaggio umano (Bronowski, 1977), dell'interiorizzazione del discorso (Vygotskij, 1966) e delle funzioni della corteccia prefrontale (Fuster, 1997).

In sintesi, riuscire a procrastinare la risposta prepotente e creare un momento di ritardo prima di agire per modificare la risposta favorirebbe l'intervento delle quattro FE così da riuscire a finalizzare la propria azione. L'autoregolamentazione, frutto delle diverse componenti delle FE, garantirebbe la buona riuscita del processo e il perseguimento degli obiettivi prefissati.

Abbiamo voluto descrivere in dettaglio il modello di Barkley, perché sulla base dei risultati di queste prime ricerche sono stati organizzati alcuni modelli di intervento riabilitativo (ad esempio Cornoldi et al., 1996) e anche perché lo studio su come valutare i diversi processi di inibizione e delle FE è ancora presente nella ricerca condotta in bambini a sviluppo normotipico (Miyake et al., 2000), in campioni clinici e con l'impiego di particolari prove sperimentali (ad esempio *change task*, si vedano Geurts et al., 2004; Marzocchi et al., 2008).

Funzioni esecutive e dislessia

Deny Menghini, Beatrice Bartoli e Cristiano Termine

Le funzioni esecutive nello sviluppo delle competenze accademiche

Come descritto nell'introduzione, sebbene le Funzioni Esecutive (FE) si sviluppino lungo un periodo di tempo che va dal primo anno di vita fino alla tarda adolescenza, la maggiore modificazione si verifica nel corso del periodo prescolare. La rapida crescita delle FE, che si svolge tra i 3 e i 5 anni, consente ai bambini di organizzare il proprio pensiero e il proprio comportamento con maggiore flessibilità, ridotta impulsività verso i segnali contestuali e un comportamento maggiormente improntato all'autoregolazione e al rispetto delle regole (Garon et al., 2008).

È stato visto che variazioni individuali nello sviluppo delle FE in questa fascia di età risultano predittive di importanti traguardi cognitivi come, ad esempio, la capacità di autoregolazione (Sokol e Müller, 2007) e le abilità di apprendimento (Blair e Razza, 2007; Bull et al., 2008; Brock et al., 2009). Come riportato da Wass (2015), precoci differenze individuali a carico delle abilità di controllo possono mediare differenze a carico delle abilità emergenti di apprendimento e dei risultati accademici sia in bambini con sviluppo tipico (Snyder e Munakata, 2011) che in condizioni atipiche, come, ad esempio, in bambini provenienti da ambienti di basso livello socio-culturale che hanno maggiori probabilità, rispetto ai loro coetanei, di avere ridotte FE (Welsh et

al., 2010), i bambini a rischio di ADHD (Lawson e Ruff, 2004) o i bambini con sindromi genetiche (Cornish et al., 2012).

Le FE nel disturbo di lettura

L'inibizione di risposte automatiche, la pianificazione, l'utilizzo di processi decisionali, il passaggio rapido da vecchie a nuove strategie, l'indirizzamento dell'attenzione su informazioni importanti ignorando le informazioni non utili sono abilità fondamentali del processo di lettura, implicate nella decodifica, ma soprattutto nei processi cognitivi fondamentali per la comprensione del testo. Vista la complessità dei processi appena citati (Titz e Karbach, 2014), prima di approfondire gli studi che hanno valutato le FE in popolazioni di bambini e adulti con dislessia, riassumeremo brevemente le ricerche che si sono occupate della definizione del ruolo delle FE nel processo di lettura. In primo luogo, la (memoria di lavoro working memory – WM) è l'ambito delle FE che è stato maggiormente associato alle abilità di lettura. Alcuni autori infatti hanno dimostrato come l'integrità del sistema di memorizzazione di informazioni verbali sia un prerequisito essenziale per una buona performance nella decodifica di lettura (de Carvalho et al., 2014). Altri invece ritengono che processi cognitivi di altro ordine, come la capacità di fare inferenze, le strategie di monitoraggio del testo letto e la WM, siano più associate alla comprensione del testo (Williams, 2003) e meno ai processi di decodifica (Sesma et al., 2009). Per comprendere ciò che si sta leggendo è infatti necessario mantenere in memoria le singole informazioni lette affinché sia possibile metterle in relazione. Difatti, diverse ricerche hanno dimostrato come le abilità di WM siano collegate alle capacità di comprensione del testo (ad esempio, Oakhill, Cain e Bryant, 2003; Cain et al., 2004; Swanson e Jerman, 2007; Chrysochoou et al., 2011). Uno studio che ha esaminato le abilità di WM in un gruppo di bambini e adulti dai 7 ai 20 anni (Swanson, 2003) ha dimostrato, inoltre, che le abilità di WM verbale migliorano con l'età e parallelamente al miglioramento delle abilità di lettura. Una possibile spiegazione è che avere a disposizione più ampie capacità di WM consente di svolgere più processi multipli richiesti dalla lettura, come decodificare parole non conosciute, richiamare le conoscenze semantiche di parole note, rievocare il testo precedentemente letto e anticipare i contenuti che seguiranno. Un altro aspetto delle FE messo in relazione con le abilità di lettura e, in particolare, con la comprensione del testo letto, riguarda le abilità di pianificazione. L'utilizzo di strategie metacognitive, in primo luogo delle abilità di pianificazione, consente un buon livello di analisi critica, indispensabile

per la comprensione del testo letto (Vellutino, Scanlon e Lyon, 2000; Pressley, 2000; Reiter et al., 2005). Inoltre, lo studio di Sesma e collaboratori (2009) ha documentato come le abilità di pianificazione (valutate con la correttezza alla prova della Torre di Londra) siano implicate nella comprensione del testo letto anche quando vengono esclusi altri fattori, come le abilità di decodifica, la velocità di lettura e le abilità lessicali, valutate con una prova di comprensione verbale. Passando agli studi che hanno valutato le FE in popolazioni di bambini e adulti con dislessia, in generale, è stato evidenziato un quadro complessivo di compromissione delle FE (si veda, ad esempio, la meta-analisi di Booth e collaboratori, 2010). Tuttavia, va sottolineata una grande variabilità nei risultati ottenuti dai diversi gruppi di ricerca, che a volte raggiungono conclusioni addirittura opposte, forse a causa dell'eterogeneità dei gruppi selezionati, non omogenei per quoziente intellettivo, per età o per comorbidità associate ad altri disturbi dello sviluppo, come l'ADHD. Un modo per ridurre la variabilità dei risultati ottenuti è esaminare un ampio spettro di FE all'interno di uno stesso gruppo di bambini o adulti con dislessia. Gli sporadici studi che hanno valutato contemporaneamente più aspetti delle FE nella stessa popolazione hanno dimostrato una generale compromissione delle FE in presenza di dislessia (Reiter et al., 2005; Willcutt et al., 2005; Moura et al., 2015). In particolare, lo studio di Reiter e collaboratori (2005) ha documentato in un gruppo di 42 bambini con dislessia deficit nella WM, nell'inibizione di reazioni non appropriate in compiti che richiedevano un alto carico cognitivo e in compiti di fluenza. Lo studio di Willcutt e collaboratori (2005) ha mostrato risultati simili, evidenziando difficoltà nella WM, nel processamento rapido e nell'inibizione di risposte in un gruppo di circa 100 bambini con disturbo di lettura. Infine, i risultati di Moura e collaboratori (2015) hanno messo in evidenza una compromissione delle abilità di processamento rapido, di shifting e di fluenza verbale in 50 bambini con dislessia, anche quando sono state controllate differenze nelle abilità cognitive. Inoltre, le abilità di shifting risultavano l'indice più predittivo del disturbo di lettura. Le abilità di pianificazione non appaiono invece compromesse rispetto ai controlli. Anche un nostro recente studio (Varvara et al., 2014) ha impiegato contemporaneamente un ampio numero di compiti per valutare le FE in un gruppo di 60 bambini e adolescenti con dislessia (di età media di 11 anni), confrontati a un gruppo di controllo di 65 bambini normolettori. Rispetto ai loro controlli normolettori, i bambini e gli adolescenti con dislessia hanno evidenziato deficit generalizzati nei diversi domini delle FE indagate, come la fluenza verbale, la consapevolezza fonologica, l'attenzione visuo-spaziale e uditiva, lo shifting verbale e la WM. Inoltre, lo studio ha esplorato la relazione tra abilità di lettura e le FE, dimostrando

che le abilità di consapevolezza fonologica, come lo spoonerismo, sono indici predittivi dell'abilità di lettura di parole e non parole. Anche le abilità di attenzione uditiva e visuo-spaziale, sebbene in misura ridotta, sono risultati indici predittivi delle abilità di lettura. Il nostro studio ha quindi messo in risalto come, all'interno dell'ampio gruppo delle FE, non siano solo i compiti verbali, come quelli di consapevolezza fonologica, ma anche gli aspetti attentivi ad avere un ruolo nei processi di lettura.

Riprendendo il modello di Miyake e colleghi (2000) proposto nell'introduzione e descritto anche nel capitolo 3 — modello che individua la WM, l'inibizione e la flessibilità cognitiva come componenti principali delle FE —, l'ambito che è stato maggiormente analizzato nei disturbi di apprendimento, e, in particolare, in popolazioni di bambini e adulti con dislessia, è sicuramente la WM. Parlando dei risultati dei principali studi sulla WM nella dislessia, ci riferiremo al modello multicomponenziale di Baddeley e Hitch (1974) descritto nell'introduzione. Una prima revisione della letteratura di 28 studi ha messo in evidenza un'ampia compromissione delle abilità di WM verbale nei bambini con dislessia rispetto ai loro controlli (Jerman e Swanson, 2005). Le difficoltà manifestate, inoltre, non sembrano correlate all'età cronologica, al quoziente intellettivo e al livello di compromissione della lettura. In una successiva revisione (Swanson et al., 2009) è emerso, inoltre, che i bambini con disturbo di lettura mostrano difficoltà in compiti di richiamo di fonemi, di digit span e di WM, come lo span di frasi (un *dual task* che, oltre al ricordo degli ultimi elementi della frase, richiede un giudizio di veridicità sulla frase ascoltata). Come già evidenziato nel precedente lavoro degli autori (Jerman e Swanson, 2005), l'età cronologica, il quoziente intellettivo e il grado di difficoltà nella lettura non sembrano influenzare i risultati. Rispetto alla relazione fra WM e abilità di lettura dei bambini con dislessia, è stato ipotizzato che le loro difficoltà di lettura possano derivare sia da una ridotta capacità nel buffer fonologico, che non consentirebbe di mantenere un numero sufficiente di informazioni verbali, sia da un deficit nei meccanismi di reiterazione (Poblano et al., 2000; Willcutt et al., 2001; Jeffries e Everatt, 2004; Kibby et al., 2004). Gli studi che hanno investigato questi due aspetti della WM nella dislessia hanno però fornito dati contrastanti. Alcuni risultati sarebbero più a supporto dell'ipotesi di una difficoltà nei meccanismi di reiterazione, mentre altri confermerebbero la presenza di un deficit nel buffer fonologico. In particolare, in linea con gli studi che hanno documentato nei dislessici un malfunzionamento dei meccanismi di reiterazione del loop fonologico (Jorm, 1983; Ramus e Szenkovits, 2008; Grivol e Hage, 2011), un recente studio di de Carvalho e collaboratori (2014) ha valutato le abilità di WM fonologiche in un gruppo di giovani uni-

versitari con dislessia, impiegando un compito di ripetizione di non parole di lunghezza variabile. Tale prova viene particolarmente utilizzata in letteratura per la verifica dell'integrità del sistema di reiterazione, attraverso la presenza dell'effetto lunghezza, ovvero l'effetto per cui lo span si riduce all'aumentare della lunghezza delle parole (o non parole) impiegate. Gli autori hanno riscontrato nella performance del gruppo di dislessici una marcata differenza con i bambini del gruppo di controllo solo all'aumentare della lunghezza delle non parole utilizzate, corroborando l'ipotesi di un deficit nella WM verbale dovuto a una ridotta integrità del sistema di reiterazione. Viceversa, i numerosi studi che hanno osservato una riduzione nello span verbale delle persone con dislessia rispetto ai controlli normolettori (si veda, ad esempio, la meta-analisi di Snowling, 2000) non concordano nell'interpretazione di tale deficit, commentando i risultati ottenuti come l'effetto di preservati meccanismi di reiterazione, a discapito di un deficit a carico del buffer fonologico (Kibby et al., 2004). Inoltre, un altro aspetto valutato dalla letteratura nello studio della WM è la modalità coinvolta, per supportare o meno l'ipotesi di un deficit nel processamento fonologico o verbale come spiegazione della dislessia. Se il deficit principale dei bambini con dislessia fosse, infatti, dovuto a una difficoltà esclusiva nella WM verbale, allora non si dovrebbero trovare differenze con i bambini normolettori nelle prove di WM visuo-spaziale e il deficit di lettura sarebbe maggiormente imputabile a un problema fonologico/verbale. La letteratura ha fornito però risultati contrastanti rispetto a entrambe le modalità della WM (verbale e visuo-spaziale) non riscontrando nei bambini con dislessia una caduta generalizzata (de Carvalho et al., 2014; McGee et al., 2004; Swanson, Saez e Gerber, 2006). Una prima *review* del 1998 (O'Shaughnessy e Swanson, 1998), che ha revisionato 41 studi, documenta nei bambini con dislessia una maggiore caduta in prove di WM verbale rispetto alla WM visuo-spaziale. Tali risultati non sono stati invece confermati da studi successivi (Jerman e Swanson, 2005; Martinussen e Tannock, 2006; Menghini et al., 2011) che indicano una compromissione generalizzata della WM, indipendentemente dalla modalità degli stimoli utilizzati (verbali o non verbali). Le difficoltà dei bambini con dislessia non sembrerebbero quindi riguardare solo il canale verbale ma riferirsi anche a compiti non verbali e, quindi, l'idea che i bambini con dislessia manifestino una difficoltà nella lettura a seguito del ridotto buffer fonologico, o di un deficit nei meccanismi di reiterazione del loop fonologico, non sembrerebbe l'unica spiegazione nel determinare un deficit di lettura (De Weerd et al., 2012).

All'interno dei sistemi multicomponenziali della WM (Baddeley, 1986) citati nell'introduzione, va sottolineato come un elemento cruciale, che

potrebbe spiegare l'eterogeneità dei risultati negli studi che hanno valutato le abilità di WM nella dislessia, è il carico mnemonico e attentivo che i compiti di memoria utilizzati richiedono. Alcuni compiti, come la ripetizione di non parole e lo span di numeri o di parole, possono essere considerati infatti maggiormente passivi, poiché, oltre all'attività di reiterazione, richiedono un semplice immagazzinamento/mantenimento immediato delle informazioni (Passolunghi e Cornoldi, 2008). Viceversa, processi maggiormente attivi sono richiesti quando l'informazione viene manipolata, come in compiti di dual task o di span inverso. I bambini con dislessia potrebbero quindi essere influenzati dal carico cognitivo richiesto dallo specifico compito di WM utilizzato. Uno studio del 2012 di De Weerd e collaboratori ha appunto verificato se le abilità di WM di un gruppo di bambini con dislessia variassero al variare del carico mnemonico e attentivo che il compito di memoria richiedeva. In particolare, a 17 bambini con dislessia sono stati proposti diversi compiti, dallo span verbale e visivo, allo span inverso, fino a compiti di dual task come lo span di frasi. I risultati hanno evidenziato che, rispetto al gruppo di controllo, i bambini con dislessia mostrano punteggi più bassi nella memoria di cifre (a ridotto carico) e nello span verbale inverso (a maggiore carico), non confermando l'ipotesi che le loro difficoltà di WM dipendano dal carico mnemonico e attentivo richiesto dal compito.

Infine, i problemi nella WM non sembrano essere unicamente caratteristici dei bambini con dislessia, poiché deficit simili sono stati osservati anche in altri disturbi dello sviluppo o in altre popolazioni con disturbo di apprendimento di natura diversa. Ad esempio, deficit simili in compiti di WM sono stati osservati sia in bambini con dislessia che in bambini con discalculia con prestazioni, in entrambi i casi, inferiori ai bambini del gruppo di controllo (De Weerd et al., 2012).

Riassumendo, gli studi sulla WM nella dislessia non ci permettono di raggiungere una conclusione univoca rispetto alla componente compromessa (il magazzino o il sistema di reiterazione), alla modalità coinvolta (verbale o non verbale), alla specificità del deficit e al variare della difficoltà a seconda del carico richiesto dal compito. Nonostante sia quindi sicuramente uno dei deficit neuropsicologici più studiati, il deficit di WM non può essere considerato un *marker* del disturbo di lettura, riscontrabile in tutti i bambini con dislessia.

Ritornando alle componenti delle FE esaminate dalla letteratura sulla dislessia, anche rispetto alle abilità di inibizione sono stati osservati risultati contrastanti, probabilmente per l'eterogeneità dei compiti impiegati nella valutazione di tali abilità (ad esempio, Altemeier, Abbott e Berninger, 2008; Borella, Carretti e Pelegrina, 2010; Borella, Ghisletta e de Ribaupierre, 2011; Cain, 2006;