

SARA MASCHERETTI Ricercatrice bergamasca, riceverà in Giappone un prestigioso premio nell'ambito delle neuropatologie

La dislessia? È come una pieghetta sulla pagina

«Il Dna è una grande libreria. Capita che in uno dei libri si formi un'orecchietta. È solo più ostico da leggere, ma non perde di senso»
«Le difficoltà di linguaggio non sono una malattia. Chi le manifesta sviluppa un'infinità di strategie alternative di apprendimento»

di Linda Caglioni

Sara, dicci la verità. È vero che hai scoperto il gene che determina la dislessia?

«Non è così. Quello era stato già descritto e identificato grazie al lavoro di altri colleghi, principalmente americani e inglesi. Noi abbiamo "soltanto" osservato in che modo questo gene è associato alle difficoltà di lettura e di calcolo, ma concentrandoci su un campione di 450 bambini che fossero di origine italiana. La cosa davvero interessante e innovativa del lavoro è che la ricerca è sviluppata sull'italiano che, contrariamente all'inglese, è una lingua trasparente, ossia la leggiamo così come è scritta. Inoltre, abbiamo trovato che questi geni sono associati anche ad altre difficoltà di apprendimento che si presentano con la dislessia. Gli elementi realmente innovativi sono questi».

Ma la dislessia, in fin dei conti, che cos'è?

«È una difficoltà di automatizzazione d'apprendimento della lettura. In altri termini, è come se ogni volta che il bambino vede una parola fosse la prima volta che gli capita di incontrarla. Non riesce ad associare a quel determinato simbolo il suono corrispondente».

Cosa ti ha spinto a iniziare ad approfondire?

«La storia è un po' bizzarra. L'anno in cui dovevo fare la tesi volevo rimanere nell'ambito dell'età evolutiva. Il docente che se ne occupava era il professor Marco Battaglia. Una persona estremamente in gamba, ma che mi aveva sempre messo timore. Ho passato settimane a cercare il coraggio di chiedere a lui la tesi».

E poi?

«È poi l'ho trovato. Mi sono presentata da lui e mi ha mandata a lavorare all'Istituto Scientifico, Irccs Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia a Bosisio Parini (LC), sotto la supervisione della dottoressa Cecilia Marino nell'Unità di Psicopatologia dello Sviluppo (Primo: Dott. Massimo Molteni). Da lì è seguita la pubblicazione del mio primo lavoro nel 2011, un dottorato e tre mesi in Canada. Tutto è nato quasi per gioco, e se le cose sono andate bene è anche merito loro. Non a caso li ho sempre definiti i miei "genitori" professionali, e ancora oggi ridiamo di questa definizione. Se ai tempi qualcuno mi avesse chiesto cosa mi sarei aspettata da questo lavoro, non ci avrei scommesso una lira sulla possibilità di arrivare a un risultato simile».

Quale risultato, esattamente? Spiegalo come se avessi davanti una bambina di sei anni.

Per prima cosa, dobbiamo immaginare il nostro Dna come una grandissima libreria, dove ci sono un sacco di libri. A noi a volte interessa un volume, piuttosto che un altro. E sappiamo che può capitarci di riporli in modo un po' sbadato negli scaffali, lasciando quindi che si formi un'orecchietta alla pagina. Alcune di queste pieghette, nel nostro Dna, possono essere varianti comuni, come quelle indagate in questa ricerca. Significa che la pagina non è completamente strappata, il libro non perde di senso. Sono semplicemente variazioni che ti fanno leggere il libro con qualche difficoltà in più, ma la presenza della piega non altera il significato del volume. Noi ci siamo interessati a quelli che potremmo definire, per intenderci, libri del linguaggio e della matematica. Abbiamo osservato che le varianti, le pieghette, di questi

due libri, in qualche modo, influiscono sui tratti di lettura e di calcolo».

E adesso, quindi, cosa cambia?

«Questo risultato, all'interno del dibattito scientifico, si inserisce nel più ampio discorso formulato dal professore Robert Plomin del King's College di Londra, che è per noi del settore un vero e proprio monumento. Lui ha proposto una teoria secondo cui i geni coinvolti nelle

difficoltà di lettura sono gli stessi coinvolti nelle abilità di lettura. Quindi, vista in questo modo, il messaggio bellissimo che viene trasmesso è che la dislessia, la discalculia, le difficoltà di linguaggio in generale, non sono qualcosa di diverso, ma sono semplicemente l'estremo di una variazione che c'è all'interno della popolazione. Questa è una visione preziosa, perché toglie lo status di malattia a tutte queste difficoltà».

E tale visione come si riflette nella quotidianità concreta di un dislessico?

«Questa è la domanda più complessa che potessi fare. Io

credo che, tanto per cominciare, vada dedicato sempre più spazio alla comprensione di che cosa siano realmente le complessità di un bambino con dislessia. Il Ministero dell'Istruzione ha fatto tanto, ha fatto sì che tutti i docenti seguissero dei corsi di formazione e di aggiornamento. Questa, tra l'altro, è la settimana organizzata dall'associazione italiana della dislessia e lo slogan è "DSA: diversi strumenti di apprendimento". È un motto

che riassume una grande verità. Solo stando con loro, con questi ragazzi, ci si rende conto che hanno un sacco di strategie, una scorta infinita di modalità alternative di apprendimento».

Per esem-

pio?

«Per esempio, potrei parlarti di Italia, una ragazzina che ormai è una donna, che abita in Liguria, ed è diventata un'artista bravissima. La sua strategia, quando doveva mettersi sui libri, era quella di trasferire ogni concetto sotto forma di fumetto. Lei ha iniziato a custodire questi quaderni dove sulle pagine ridisegnava tutto quello che doveva apprendere. Un altro ra-

Una ragazzina trasferiva ogni concetto sotto forma di fumetto. Oggi è una bravissima artista



gazzo, invece, si è laureato in ingegneria e ha scelto di seguire la sua ragazza in Inghilterra. Ha fatto una fatica pazzesca per apprendere l'inglese, ma ci è riuscito, ha vinto la sua battaglia. Un altro ragazzo ancora, Daniele, uno dei primi bimbi che ho seguito, è riuscito a farsi forza soprattutto grazie all'orgoglio, alla determinazione. Si è messo in testa che doveva dimostrarsi che ce la stava facendo, e così è stato. Per mettersi alla prova, tutti gli anni trascorre qualche mese estivo a Washington, da una zia. Loro sono gli esempi più eclatanti che mi vengono in mente. Si tratta di persone davvero determinate, ragazzi che, non potendo accedere ad una strada attraverso il canale considerato standard, imboccano vie nascoste, di cui in pochissimi sanno l'esistenza. La vera ricchezza lavorando con loro è che ti forniscono il punto di vista differente, che tu non vedi, perché sei abituata ad altro, e continui ad apprendere attraverso la modalità classica».

I genitori quando scoprono con certezza che il figlio è dislessico?

I genitori all'inizio si chiedono che cosa sia la dislessia. Quando capiscono diventano i primi sostenitori dei figli

«Secondo il DSM - Manuale Diagnostico Internazionale- la dislessia è diagnosticabile a partire dalla fine della seconda elementare, ma ci sono segnali predittori identificabili fin dall'ultimo anno d'asilo. Le prime segnalazioni arrivano dalla scuola oppure sono i genitori stessi che si accorgono che il figlio fatica a imparare a leggere. A quel punto ci si reca in un centro apposito dove viene portata avanti una valutazione da un'equipe multidisciplinaria che comprenda un medico neuropsichiatra, uno psicologo con competenze in neuropsicologia e un logopedista. La prima valutazione è medica: il neuropsichiatra si assicura che non ci sia una componente neurologica organica che può spiegare queste difficoltà. Una volta eliminate queste ipotesi, si procede con l'approfondimento neuropsicologico degli apprendimenti».

E come mai ultimamente sembra che siano sempre di più i bambini affetti da DSA?

«Proprio perché in passato si liquidava la questione cavando-

sela con le classiche frasi come "è bravo ma non si applica" oppure "è solo più lento degli altri perché si distrae spesso". Adesso finalmente si è imparato a riconoscerla, le si è dato un nome specifico, la si identifica. Ed ecco perché l'aumento dei casi».

Una volta che subentra la certezza, come reagisce la famiglia?

«La prima domanda che si fanno mamma e papà è: di che cosa si tratta? La seconda domanda è: è colpa mia? Essendo una difficoltà a carattere ereditario, può capitare infatti che anche i genitori siano dislessici, ma la verità è che non sappiamo ancora se sia a trasmissione materna o paterna. Dopo aver assorbito la novità, i genitori imparano ad essere i migliori alleati dei loro figli. Nonostante i docenti siano sempre più preparati, a volte si riscontra ancora tanta resistenza. Non intendo dire che diventino alleati dei loro bambini contro il mondo cattivo, no. Ma saranno i loro principali supporter, li sosterranno, e saranno accanto a loro quando si tratterà di combattere per avere i diritti che gli spettano».

Quindi la premiazione non ha chiuso il capitolo di questa ricerca. Da quanto durano i tuoi studi ormai, dieci anni?

«Da molto più tempo. L'ha iniziata prima di me la dottoressa Cecilia Marino, che già nel 2001 ha cominciato a raccogliere i dati dei nuclei familiari che si presentavano all'IRCCS Eugenio Medea. Nell'unità di psicopatologia, dove lavoro io, ci si occupa di difficoltà dell'apprendimento, disturbi emotivi e comportamentali. A partire dal 2006, anno in cui ho iniziato a lavorare per la mia tesi magistrale, abbiamo continuato insieme a chiedere alle famiglie che giungevano per le prime diagnosi di partecipare alla ricerca che concretamente consiste nel donare un campione della loro saliva da cui poi estraiamo il materiale biologico necessario per i nostri studi. Quella per i bambini è la parte più divertente del gioco, perché sono invitati letteralmente a sputare. Ad oggi abbiamo raccolto 555 famiglie. Noi ne andiamo molto fieri, perché sebbene numericamente non sia un campione grande rispetto a quelli disponibili al mondo, è uno dei meglio caratterizzati a livello di profilo neuropsicologico».

E adesso, cosa farai?

«Continuiamo ad andare avanti, adesso stiamo lavorando sul piano cognitivo e su quello neuro anatomico e sulle strutture neuroanatomiche. Fino a tre settimane fa ero negli Stati Uniti, e ci tornerò a fine gennaio per collaborare con i colleghi americani, che nel mondo delle neuroimmagini sono molto più avanti di noi. Devo ringraziare la direzione scientifica dell'ospedale, il professore Nereo Bresolin prima, e la dottoressa Maria Teresa Bassi poi, che ci hanno accordato fiducia. Stiamo andando avanti così. Ai genitori che me lo chiedono spiego che stiamo facendo un percorso a gambero, tra il gene e il comportamento, che sono i due estremi trovati, in mezzo a cui regna un mondo complesso e a trattati sconosciuti. Non so se lo scopriremo mai tutto. Da una parte mi auguro di sì perché implicherebbe trovare una "soluzione", ma dall'altra mi auguro di no perché ci lascerebbe aperta la parte più bella del mio lavoro, ovvero la sfida quotidiana del porsi domande, dubbi, interrogativi».

Né hostess, né architetto: la genetica umana aveva bisogno di lei

Da piccola sognava di diventare una hostess di volo. A ridosso dei vent'anni, invece, valutava l'ipotesi di diventare architetto. Il destino ha invece voluto che Sara Mascheretti, bergamasca classe 1983, dedicasse la sua vita allo studio delle psicopatologie dello sviluppo. Una strada che è valsa alla giovane ricercatrice la conquista del prestigioso premio internazionale Journal of Human Genetics Young

Scientist 2017, destinato agli articoli che hanno dato un contributo significativo, grazie alla loro eccellenza scientifica e impatto nel campo della genetica umana. Dopo un percorso che l'ha vista conseguire un dottorato in Psicopatologia dello Sviluppo al San Raffaele di Milano, con periodi di formazione all'estero divisa tra Canada, Germania e Stati Uniti, la giovane bergamasca è pronta a

lasciare la dimora milanese per prendere il volo diretto in Giappone (a Kobe, per l'esattezza, perché lì è redatta la rivista), dove il 17 novembre terrà un intervento al 62° Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics. Restia ai facili entusiasmi e alle emozioni scontate, Sara preferisce mantenere lo sguardo vigile sulla ricerca a cui si dedica da anni e di cui ci ha parlato in questa intervista.