

Une altre vision dai rapuarts fra compuartament, çurviel e gjens*

J E A N A . R O N D A L #

1. Introduzion. De ultime part dal XIX secul incà (lis osservazions di Paul Broca) o savìn che il funzionament dal lengaç al dipent di particolârs struturis cerebrâls.

In chescj ultins 25 agns o sin rivâts a capî che particolârs gjens a àn ce fâ cul disvilup linguistic. Par esempi, inte rassegne al moment plui complete di ricercjîs su chest argoment (plui di un centenâr di studis gjenetics dal lengaç – studis sui zimui, su lis adozions e lis parintâts di grât diferent) Stromswold (2001) al mostre che i fatôrs gjenetics a spieghin ce tant de variabilitât fra lis personis cun disturps dal lengaç e ancje cualchi variazion tes abilitâts linguisticis intes personis normâls. Culî al salte fûr che dongje dai fatôrs eriditariis che a influencin lis abilitâts verbâls e no verbâls, a son i fatôrs gjenetics che a influencin in mût specific lis abilitâts linguisticis. Cundiului, cualchi studi al fâs pensâ che fatôrs gjenetics diferents a cjapin part in aspîets diferents dal lengaç (par es. abilitâts semantichis vs. abilitâts sintatichis). Stromswold (2001) al conclût: “Cjapâts insiem, i risultâts dai studis sui individuîs adotâts e sui zimui a dan fuarce ae ipotesî che il lengaç al è in part il risultât di predisposizions nativis e di struturis specificis dal lengaç” (p. 705).

La rassegne di Stromswold e je stade impegnade in gjenerâl a mostrâ che e esist une fonde empiriche pal nativisim proponût de scuele Chomskyane in linguistiche e in psicologjie (cf. Pinker 1994, 1999), ven a stâi,

Universitât di Liège, Belgjiche e Universitât di Udin, Italie.

* Lectio Magistralis, 3^e Congrès Anuâl de Societât Scientifiche e Tecnologjiche Furlane, Gurize, Otubar 2004.

chel che al è clamât nativisim rapresentatîf, che al ipotize che un numar di concets che si pensin universâi tant che il *non*, il *sintagme*, il *verp*, il *sogjet gramaticâl*, l'*ogjet*, la *trasformazion move-alpha* e v.i. a son codificâts gjeneticementri e a contribuissin in maniere significative al program specific uman pal disvilup dal lengaç. Par vêr, intai dâts metûts adun di Stromswold, parimentri che in altris voris de leterature, nuie nol garantis che cheste e sei la interpretazion corete. Al è probabil (par gno cont plui probabil) che i efjets gjenetics discuierts tai studis citâts a operin in maniere indirete, ven a stâi cu la mediazion di struturis cerebrâls particolârs che po a son responsabilis dai fenotips comportamentâls. Dit cun altris peraulis, il rapuart cause-efiet al pues no sei diret dai gjens linguistics a une cierte cognossince linguistiche particolâr o a une sô mancjance in cierts disturps, ma al pues lâ di particolârs gjens a lis struturis cerebrâls che a organizin il lengaç e daspò interessâ la cognossince linguistiche, il disvilup e il compuartament (normâl o anormâl). Intal prin câs no si à acuisizion linguistiche in sens propri. La vore dal çurviel e je “semplicementri” chê di selezionâ une gramatiche particolâr (chê compagne dal input linguistic ricevût) dentri tal numar di chês pussibilis e normalmentri codificadis intai gjens. Intal secont câs teorico, si à une costruzion dal lengaç par mieç di operations particolârs di ciertis struturis dal çurviel (predisponudis congenitementri a fâ chel tant) che a operin sul input linguistic ricevût intun ciert numar di agns, fintremai che il sisteme che indi risulde si cumbine ad implen cun chel dai adults de comunitât verbâl.

2. Nivêi di raprezentazion dal lengaç. Al è clâr, alore, che un dai problemis plui interessants des neurosciencis in di di vuê al à ce fâ cu la descrizion de relazion a trê fra: (1) *il funzionament linguistic* (e il disvilup linguistic tai fruts), o ben i compuartaments linguistics; (2) *lis struturis cerebrâls* avodadis al funzionament dal lengaç (e al lôr madressi intai fruts); e (3) *il gjenotip dal lengaç*, tal sens de condizion particolâr dal gjen e dai siei efjets che a determinin lis condizions des struturis cerebrâls che a permetin il disvilup e il funzionament dal lengaç; almancul fintremai che si pues provâ che e je une part dal gjenotip che puarte la informazion linguistiche. Une robe che fintremai cumò no je stade dimostrade e che, par gno cont, e je une vore improbabil (viôt ancje Elman et al. 1997,

e altris par une vision ancjetant setiche sul nativisim rapresentazionâl dal disvilup linguistic).

Par contribuî a sclarî cheste relazion a trê, al covente di vê precisis informazions a riuart di ognidun dai nivei interessâts e ancje de maniere particulâr di interagjî di un cun l'altri. Un limit cetant grant intai studis des lenghis (il funzionament) al è che no si pues permetisi esperiments provocâts par verificâ ipotesis particulârs riuuardantis lis structuris interessadis (par esempli, ridusi o eliminâ dut o parts dal input linguistic viers il frutin, gjavâ vie zonis particulârs dal çurviel linguistic, favorî mutazions gjeneticis o meti a tasê gjens specifics, e v.i.). Lis patologjiis linguisticis, ancje se une vore mareosis, a àn judât cetant (di Broca incà), stant che intun ciert mût a son esperiments "naturâi" (ven a stâi no provocâts). Sburtât di Ribot, professôr al Collège de France, inte ultime part dal XIX secul, il metodi cussì clamât patologjic al è stât un grum vavevul e nol à ancjemò no esaurît dutis lis sôs risorsis.

Di Broca fintremai ai agns cincuante, massime lis afasiis a àn contribuît a fânus cognossi lis fondis organichis dal lengaç. Dai agns sessante indevant, i disvilups de psicolinguistiche e de gramatiche gjenerative a àn vût une grande influence su la ricercje de acuisizion e sui studis des patologjiis linguisticis, furnint modei dal disvilup e de organizazion de funzion linguistiche. I studis des fondis cerebrâls dal bilinguism e dal plurilinguism a àn procurât gnovis prospetivis a riuart di cemût che il çurviel si organize e di cemût che al è disorganizât intai câs patologjics. Di ricuardâ ancje tai ultins timps, i studis des disfasiis evolutivis tai fruts (ven a stâi lis dificoltâts specifichis di lengaç tai fruts cun abilitâts cognitivis normâls). In cualchi câs, lis analisis retrospectivis intes fameis a àn mostrât la esistence di predisposizions patologjichis ereditariis dal lengaç. Al è stât identificât cualchi gjen in comun cul suspriet che al sei il responsabil dal probleme. Ancjemò une volte la cuestion e je se chescj gjens patologjics a influencin diretamenti il disvilup parcè che a puartin informazions linguisticis indispensabilis pal disvilup normâl dal lengaç, o ben (e par me al è plui probabile) a influissin su cualchi aspriet critic dal disvilup dal çurviel.

Une diferente prospetive di ricercje che mi à un grum interessât in chescj ultins dîs agns e je chê des diferencis intersindromichis tal disvilup e funzionament dal lengaç in personis cun formis moderadis o severis di ritart mentâl di origjin gjenetiche.

La plui part de int e cognòs la sindrome di Down (trisome 21), o “mongolisim” come che al è stât clamât a dilunc, lant daûr dal sugjeriment falât di Langdon Down (il miedi inglês che a la fin dal 1800 al à publicât la prime descrizion sistematiche de condizion). La eziologjie cromosomiche (presince di trê cromosomis 21 invece di doi) e je state mostrade dal gjenetist francês Jerome Lejeune e dai siei coleghis, tai prins agns sessante. Di in chê volte (e bielzà prime), a son stâts publicâts plussòrs studis ator dal disvilup e des sôs dificoltàts intes personis cun la sindrome di Down. Daûr dai grancj progrès testemoneâts tal cjamp de gjenetichie molecolâr tal ultin cuart di secul, a son stadis identificadis un grant numar di sindromis gjenetichis (plui di 400; Moser 1992, Shprintzen 1997) che a compuartin un grât moderât o sevêr di ritart mentâl; dome par un numar limitât di dutis chestis si à scomençât a scrutinâ lis abilitâts linguistichis e cognitivis. Fra chestis:

- sindrome di Williams (cromosome 7 abnormâl)
- X-Fragil (cromosome X)
- Cri-du-chat (cromosome 5)
- Prader-Willi (cromosome 15)
- Noonan (cromosome 12)
- Angelman (cromosome 15)
- Neurofibrimatosi di tip 1 (cromosome 17)
- Turner (cromosome X)
- Klinefelter (cromosome X)
- Rett (cromosome X)
- Rubinstein-Taybi (cromosome 16).

Un aspjet significatîf, come che al è stât scuviert in agns resints, al è che intes sindromis il profil linguistic al è diferent; vâl a dî che se si cjalin lis abilitâts tipichis des personis cu lis sindromis nomenadis, butant un voli a lis componentis linguistichis principâls (fonologjie, vocabolari, morfosintassi, pragmatiche e discors), si cjate che i profi (fuarce e debolece relative), a nivei cognitîfs corispondents, a son diferents di une sindrome a chê altre. Chest fat al sburte a pensâ che lis solis abilitâts cognitivis no son variabilis determinantis a rivuart de variabilitât intersindromiche dal lengaç.

Viodìn di discuti la afermazion a pene fate cun cualchi indicazion schematiche che e rivuarde trê sindromis (Tabele 1).

Tabele 1. Diferencis intersindromichis tal funzionament dal lengaç in trê sindromis gjenetichis dal ritart mentâl (Rondal 2004).

Components dal lengaç *	Sindrome di Down	Sindrome di Williams	Sindrome X-Fragjil (subiets masclis)
Fonetiche-fonologjie	--	++	--
Lessic	-	+	+
Morfosintassi	--	+	+
Pragmatiche	+	--	--
Discors	--	+	-

* Lei: + (+) fuarce relative; -(-) debolece relative.

3. Prospetivis di ricercje

Indulà lino di culî? Al somee, ancje se la ricercje in cheste prospetive si è a pene inviade, che al existi un leam fra lis dificolâtis linguistichis riscontradis intal ritart mentâl moderât e sevêr e une vore di malatiis gjenotipichis. Chestis anormalitâts a son (intun sens) no specifichis. O intint dî che nol pâr che e sei une associazion direte ma dome une relazion tra chê tâl limitazion dal lengaç inte persone ritardade (par esempli un particolâr probleme fonologjic, semantic, sintatic o pragmatic) e chês tâls carateristichis patologjichis gjenetichis discretis (par esempli particolârs aberazioni a nivel gjenetic o cromosomic).

Une ipotesi resonevul e podarès sei che dut un numar di influencis gjenetichis patologjichis a puedin savoltâ la neurogenesî, ma che chestis a operin in manieris diferentis e relevantis par spiegâ particolârs deficits di funzionament. Se lis robis a son cussì o varessin di podê ricognossi diferencis sindromichis tai aspiets neuroanatomicis (e neurofisiologjics) che a puedin sei leâts a particolârs profîi dal lengaç.

La ricercje intersindromiche sui aspiets neuroanatomicis e su la neurogenesî dal ritart mentâl e à a pene movût i prins pas e a'nd è ancjemò tante strade di fâ. Dut câs lis informazions disponibilis a fasin pensâ che lis personis ritardadis cun putropis sindromis gjenetichis si diferenziin pai diviers aspiets de organizazion dal çurviel. Par esempli, une direzion di studi inviade di Bellugi e coleghis al Salk Institute di San Diego, USA, cul obietîf di confrontâ la anatomie dal çurviel in frutats cu la sindrome di Down e cu la sindrome di Williams, cumbinâts par etât cronologjiche e cuozient inteletîf, e à mostrât che ancje se ducj i doi grups a àn i stes

grâts di microencefalopatie, ipoplasie cerebrâl, riduzion dal volum cerebrâl e diminuzion de mielinizazion, l'aspîet gjenerâl dal çurviel al è diferent e carateristic in ognidun dai doi grups. I çurviei dai Down a presentin impuartants grâts di ipofrontalitât, intant che i individuis cu la sindrome di Williams a mostrin la relative conservazion des areis corticâls anteriôrs ma a àn la largjece posteriôr diminuide cuntune riduzion dal diencefali posteriôr, vâl a dî la riduzion des regjons parietâl posteriôr, temporâl (ma cuntune relative conservazion di temporâl-messiâl) e ocipitâl. I individuis cun sindrome di Williams a confront dai çurviei normâi a àn la lungjece posteriôr plui lungje di chê anteriôr, une plui grande cuantitât di tiessût frontâl rispîet al posteriôr (parietâl-ocipitâl) e une riduzion sproporzionade dal volum dal tronc encefalic. La ipofrontalitât de neosuarce intai subiets cun sindrome di Down, intune cu la riduzion intes proieziions frontâls dal cuarp calôs, e je dimostrade ancje in studis des imagjins di risonance magnetiche. Lis osservaziions a puedin sei metudis in relacion a un profil di disfunzion dal lobi frontâl te sindrome di Down, che e corispont a tindincis conservativis, dificoltâts tai compits che a domandin strategjiis flessibilis di soluzion dai problemis, fluence verbâl puare, e dificoltâts particolârs tai aspîets formâi dal lengaç (viodi Rondal 2004, par vê plui details).

Intai subiets cu la sindrome di Down il volum dal çurvielut al è sù par jù il 77 par cent di chel ecuivalent dai zovins normâi, a confront dal 99 par cent de sindrome di Williams. Une particolâr proporzion dai volums di çurviel/çurvielut (ven a stâi, marcade di une misure ridusude dal diencefali, intun contest di neoçurvielut in gran part conservât) e pues servî par distingui la sindrome di Williams. La conservazion plui buine des zonis frontâls posteriôrs dal çurviel e dal neoçurvielut inte sindrome di Williams e pues spiegâ la miôr abilitât, in particolâr a rivuart des regulis fonologjichis e morfosintaticis (viodi, par esempi, Fabbro et al. 2000, rivuart al pussibil compit des struturis neocerebrâls umanis intes funziions linguistichis).

Lis diferencis neurologjichis in altris sindromis gjenetichis dal ritart mentâl a son stadis ancjemò di mancûl studiadis. In tancj masclis cu la sindrome X-Fragjil, a son stadis rilevadis anormalitâts cerebrâls. Cuanitâts plui bassis di proteine-FMR (la proteine leade al gjen mudât, carateristic de condizion) a fasin dam al disvilup des celulis di Purkinje tal

çurvielut e a altris tiessûts neuronâi (materie grise, specialmentri) che di regule a àn une alte concentracion di proteine-FMR. Chescj dâts a puedin cumbinâsi cun perseveracions, stereotips, iperativitât, disturps de atenzion e altris problemis te regolazion de ativitât motorie che si rivoche cun dificoltâts te sfere dal lengaç (in particolâr a rivuart dai aspiets de produzion) (cf. Hagerman 1996, e lavôrs plui resints). Si puedin proviodi ancjemò altris indicazions neuroanatomichis par altris sindromis gjenetichis di ritart mentâl (par esempli la sindrome di Rett, chê di Klinefelter, chê di Turner) (Rondal 2004).

4. Conclusions

Dulà nus puartial dut chest? O invidi a fâ câs che no stoi disint che lis peculiaritâts neuroanatomichis (e neuropsicologjichis) scuviertris (e chês che a vegnin scuviertris in chest cjamp de ricercje) a bastin par spiegâ lis carateristichis linguistichis des personis che a àn la sindrome studiade. No stoi nancje disint che chestis a son spiegazions in sens strent, che a puedin sei part di circuits causâls plui larcs e di sistemis intal çurviel.

Ce che o crôt che al vebi particolâr interès e je la prospetive di ricercje sotliniade, ven a stâi la organizazion sistematiche intun rapuart strent dai trê nivei determinants da lis funzions linguistichis: compartaments, struturis avodadis al çurviel, e fondaments gjenetics.

O crôt che al sei un grum probabil che lis struturis dal çurviel no sedin dai sempliçs dipuesits di cognossince linguistiche formâl predefinide (ancje se di une sorte une vore gjenerâl, magari universâl) ma che lis struturis avodadis a fasedin sù pardabon cheste cognossince analizant l'input linguistic particolâr intai agns dal disvilup. Ogni volte che lis struturis dal çurviel no si disvilupin inte maniere juste (intes tantis manieris che a puedin lâ fûr di strade – par esempli, ma sigûr no nome, par resons gjenetichis) la acuisizion linguistiche no pues davuelzisi e a intervegnin patologjiis linguistiche. Lâ indevant pe strade indicate sore vie, al sarâ permetût nome dai sfuarçs di colaborazion fra neurosienziâts comportamentâi e gjenetiscj comportamentâi.

Lis indicazions empirichis bielzà disponibilis (e chês a vignî) a àn (e a varan) implicazions impuartantis pe pratiche cliniche e riabilitative almancul in dôs formis: 1) i profii particolârs des fuarcis e des debolecis relativis tes sindromis dal ritart mentâl (chi chês des funzions linguisti-

chis) si tradusin tal immediât cun particolârs programs di intervent e prioritâts riabilitativis (par esempi, lis dificolts plui grandis tai aspiets formâi dal lengaç intun contest di disposizions pragmatichis miôr conservadis inte sindrome di Down; il profil contrari inte sindrome di Williams; la dibisugne particolâr di esercitazion sistematiche dal fevelâ e di control des disfluencis intal contest dal disvilup lessicâl favorevul intai masclis cun sindrome X-Fragjil, e v.i.); 2) une cognossince plui profonde de relacion fra compuartament linguistic e disvilup, di une bande, e i doi nivei di regolazion, çurviel e gjenotip, di chês altre, a permetaran in fin di specificâ miôr il grât di libertât che si à in ogni tentatîf di riabilitazion cuntune persone cun ritart mentâl, a partî di une cognossince plui buine de plasticitât neurocomportamentâl restade in chês condizion patogjenetiche.

Chest nol limitarà in nissun mût o nol scancelarà la impuartance de vore comportamentâl cliniche cun chestis personis. Ma al è cetant impuartant di judâ e di instradâ il proget clinic cuntun salt cuadri neurogenetic.