

I geni e la grammatica



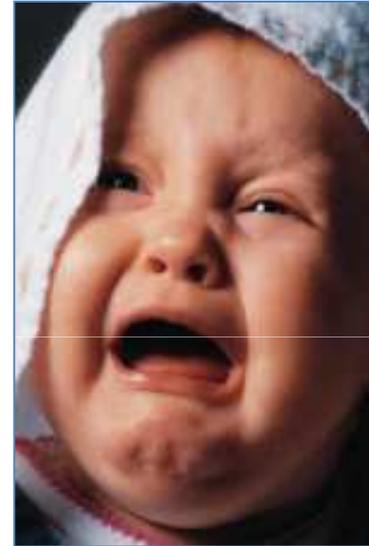
Il problema delle origini del linguaggio umano

- Il linguaggio è una facoltà innata o un'abilità appresa?
- Le lingue moderne derivano da una comune lingua originaria (**ipotesi monogenetica**) oppure da diversi ceppi primordiali (**ipotesi poligenetica**)?
- Qual è la relazione tra gli aspetti lessicali, semantici e sintattici da una parte e le facoltà cognitive dall'altra?



Il dibattito nature/nurture

La questione dovrebbe apparire ormai superata e tutti, si spera, dovrebbero essere convinti che nello sviluppo di **qualunque** facoltà intellettuale **i geni e l'ambiente** si integrano e insieme **modellano e traducono la nostra esperienza quotidiana** in comportamenti complessi



Il substrato neurobiologico del linguaggio

Lo studio sulle aree cerebrali che controllano il linguaggio è stato prima basato sullo studio di pazienti con lesioni cerebrali in aree coinvolte nella funzione linguistica.



Carl Wernicke (1848-1905)

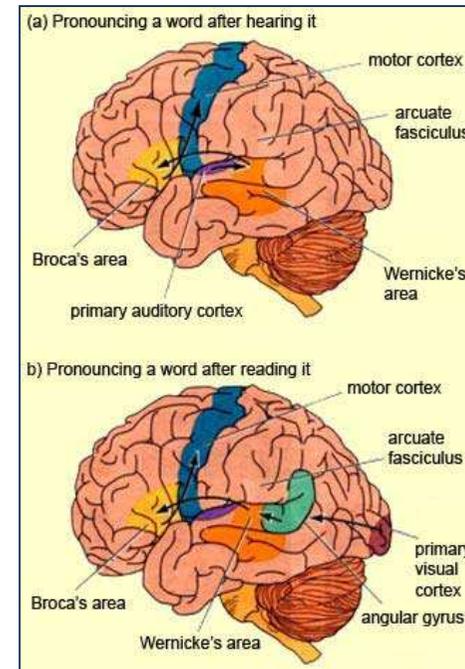


Paul Broca (1824-1880)

Il substrato neurobiologico del linguaggio

Nel 1861 Pierre Paul Broca presentò il caso di un paziente che dopo un ictus aveva perso completamente la capacità di parlare. Il paziente poteva ancora comprendere il linguaggio, ma poteva produrre una sola sillaba "tan".

Dopo la sua morte, Broca eseguì l'autopsia del paziente e individuò il sito della lesione, una specifica area dell'emisfero sinistro, che controlla la pianificazione e l'esecuzione dei movimenti necessari per articolare la parola.

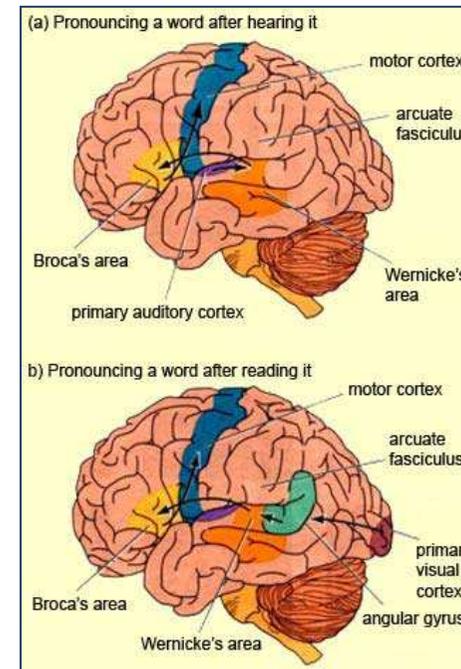


Afasia non fluente o di Broca: parole isolate, sconnesse, eloquio lento con lunghe pause (linguaggio telegrafico), comprensione uditiva normale, consapevolezza del difetto.

Il substrato neurobiologico del linguaggio

Qualche anno dopo una seconda scoperta rivelava che un'altra zona, detta area di Wernicke, è deputata alla comprensione del linguaggio.

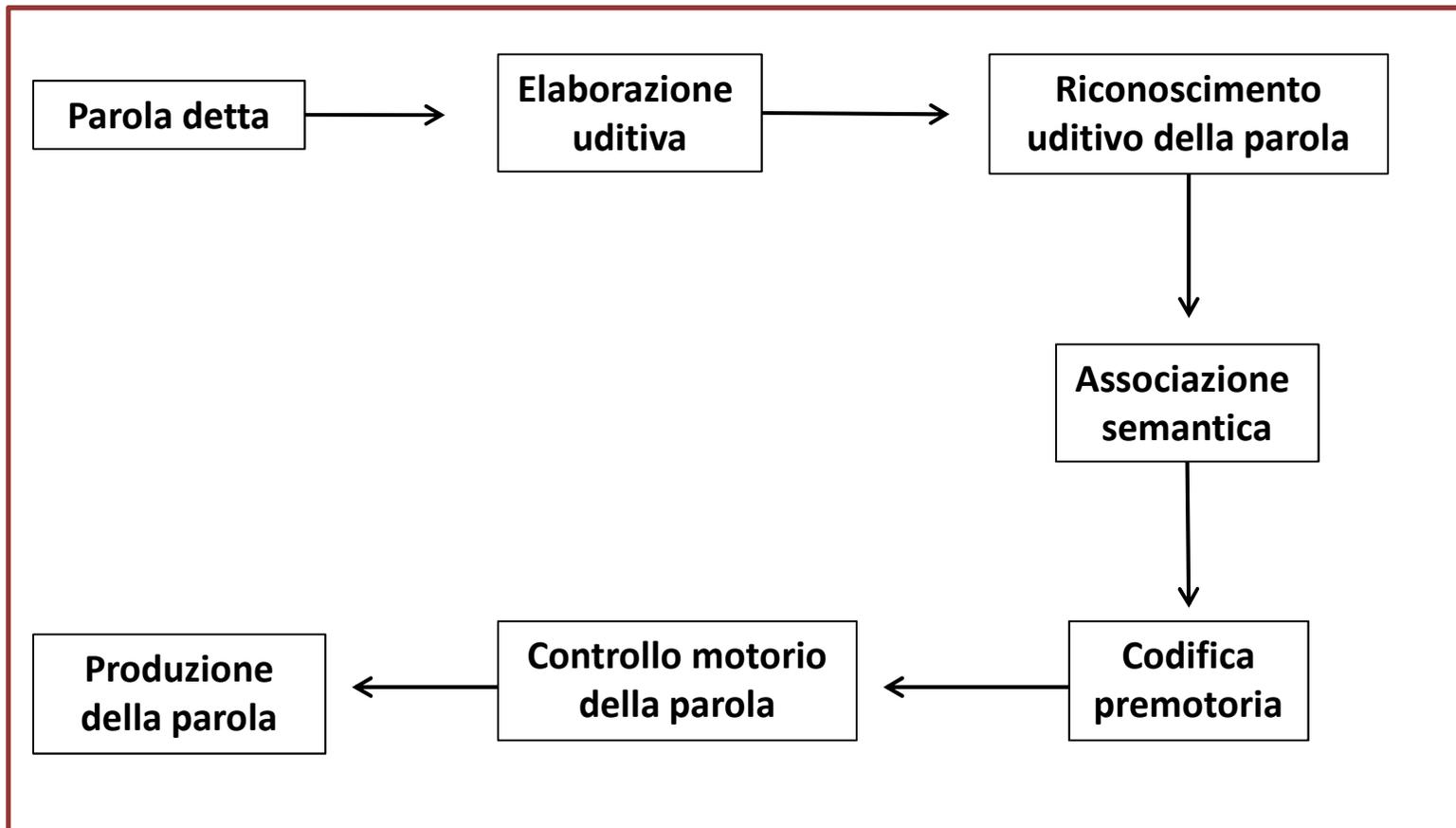
Questa zona, adiacente alla corteccia uditiva dell'emisfero sinistro, era compromessa in pazienti che non riuscivano a capire la lingua parlata o scritta, però riuscivano apparentemente a fare discorsi scorrevoli, anche se privi di senso



Afasia fluente o di Wernicke: produzione di strutture incoerenti e parole nonsense, eloquio spedito e fluente ma incomprensibile, inconsapevolezza del difetto, gravi problemi nella comprensione linguistica (da cui, forse, le caratteristiche della produzione, plausibilmente imputabili a mancanza di capacità di autocontrollo).

Modello di Wernicke- Geschwind

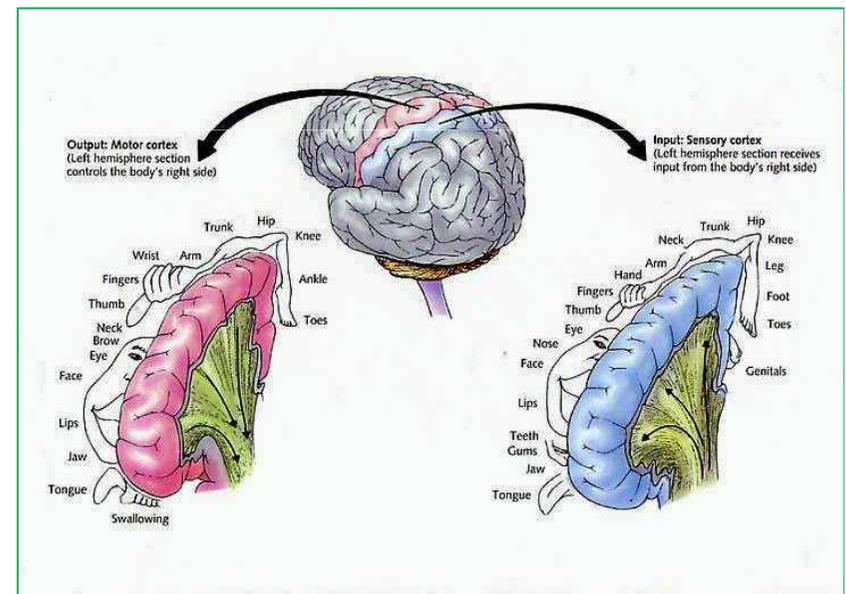
Secondo il modello, l'area di Wernicke sarebbe un centro di smistamento dell'informazione sensoriale, uditiva o visiva che verrebbe qui trasformata in una rappresentazione fonetica, poi trasferita all'area di Broca dove verrebbe elaborata la struttura grammaticale di una frase che per essere pronunciata viene trasmessa all'area della corteccia motoria che controlla l'articolazione della lingua e della bocca



Il substrato neurobiologico del linguaggio

Con esperimenti elettrofisiologici (stimolazione con elettrodi di diverse aree del cervello) su pazienti epilettici prima dell'intervento W. Penfield e i suoi collaboratori ricostruirono una mappa delle zone implicate nelle funzioni cognitive, motorie e sensoriali.

Le aree specifiche del linguaggio sono situate nell'emisfero dominante (in genere il sinistro) e comprendono anche la corteccia motoria primaria o sensori-motoria, le aree corticali della memoria motoria e dell'elaborazione linguistica di parole o frasi (che descrivono movimenti o azioni).



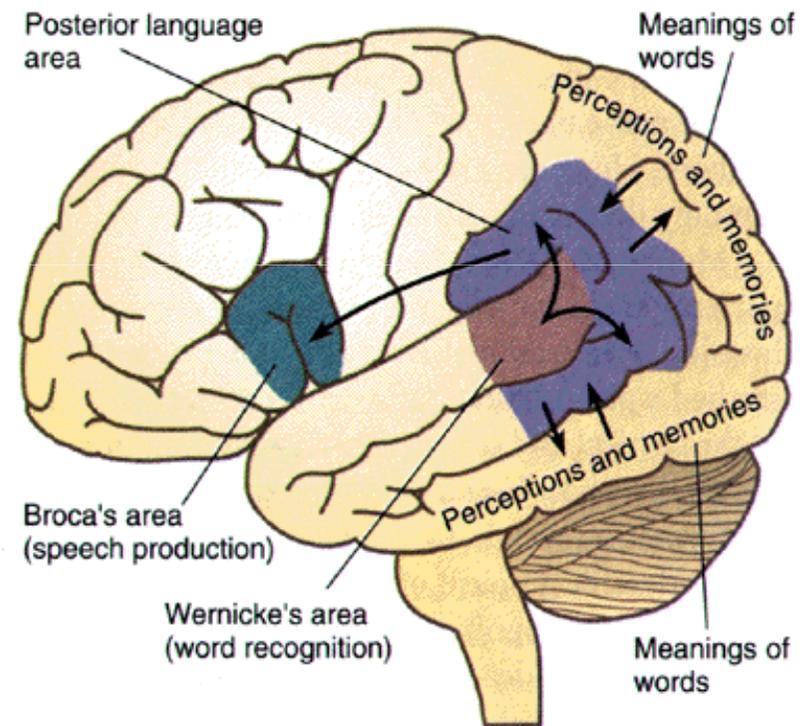
L'emisfero controlaterale (in genere il destro) è importante per le rappresentazioni delle parole in quanto è specializzato nelle prestazioni visuo-spaziali.

Il substrato neurobiologico del linguaggio

Oggi ci si avvale di tecniche meno invasive che permettono di stabilire una relazione tra la sede di una lesione e la perdita di una capacità cognitiva.

I moderni metodi di analisi **statica o funzionale** (neuroimaging) che possono essere usati anche in soggetti sani, hanno identificato diverse aree associate alle componenti visive e tattili del linguaggio, della lettura e della scrittura.

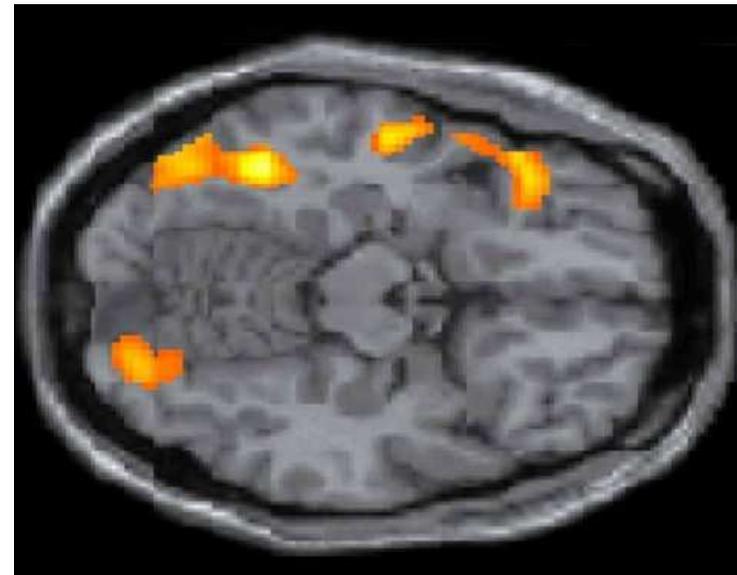
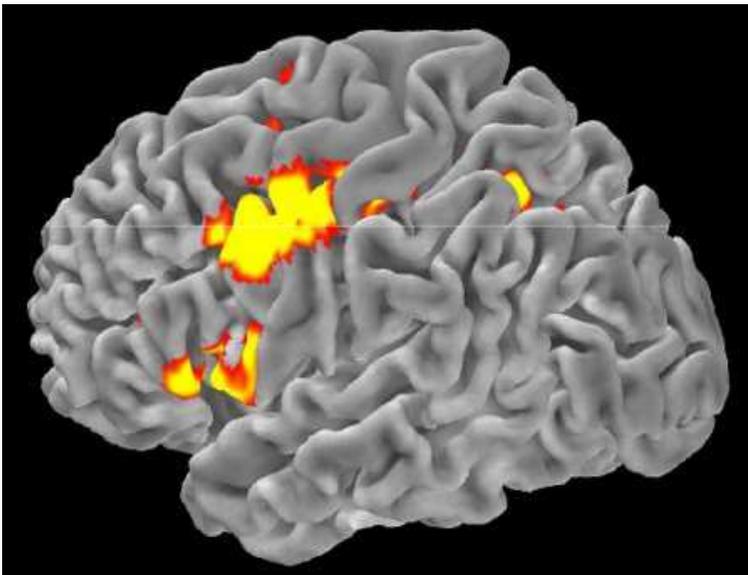
Gli studi recenti hanno confermato che è indispensabile un controllo motorio fine della lingua e della bocca, in cui è implicata la porzione oro-facciale della corteccia motoria

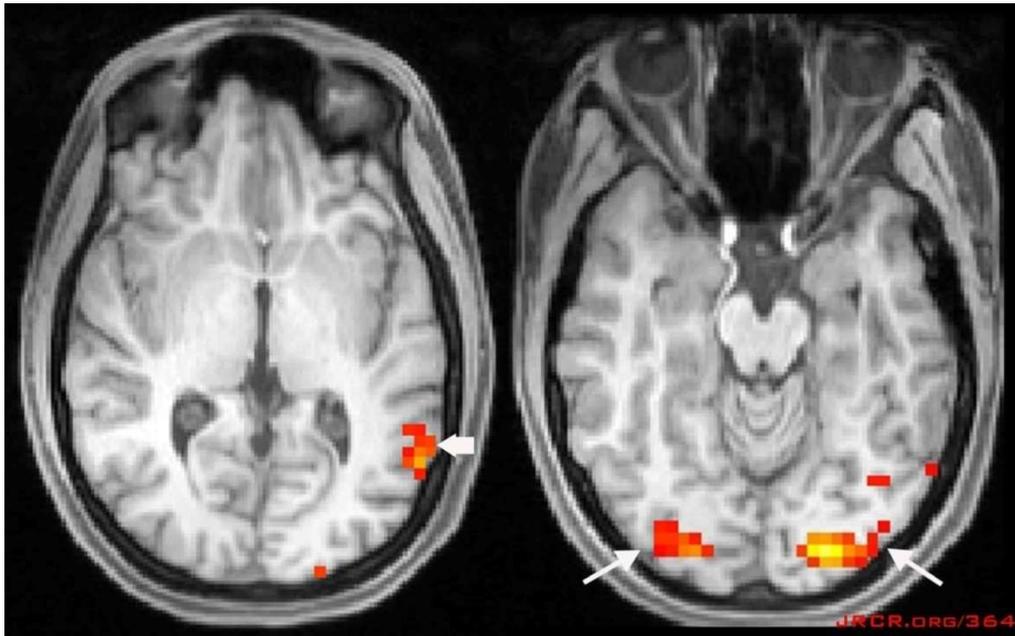


Neuroimaging funzionale

Si tratta di tecnologie in grado di misurare il metabolismo cerebrale (consumo di ossigeno o di glucosio) al fine di analizzare e studiare la relazione tra l'attività di determinate aree cerebrali e specifiche prestazioni o risposte a specifici stimoli

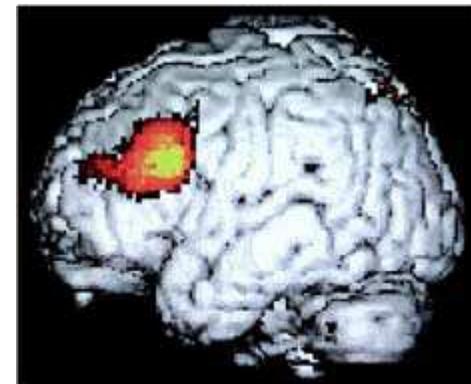
Esempi di aree cerebrali attive durante la lettura



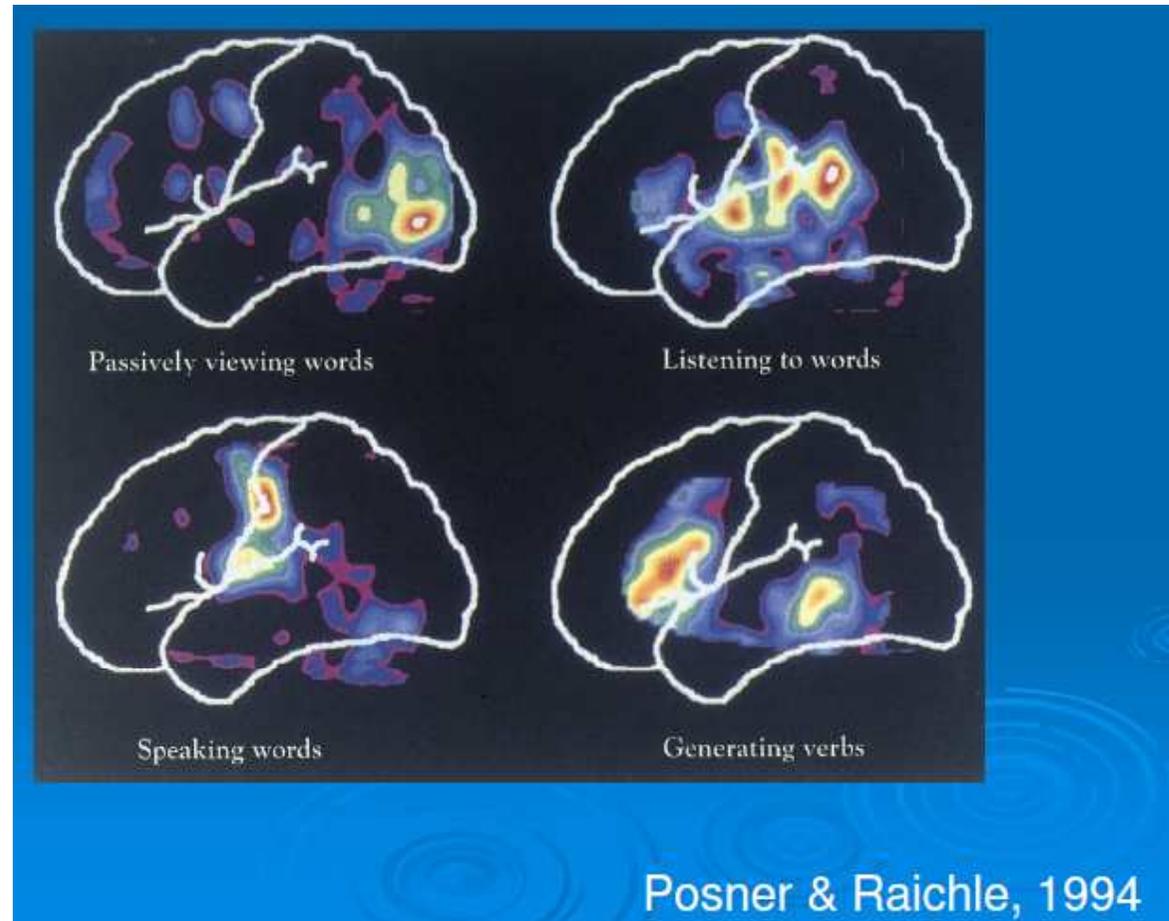


← Area di Wernicke
individuata mediante fMRN

Area di Broca individuata mediante PET →



Lo sviluppo di tecniche di visualizzazione cerebrale (*brain imaging*), hanno contribuito alla mappatura fine delle strutture coinvolte nel controllo del comportamento linguistico normale e patologico.



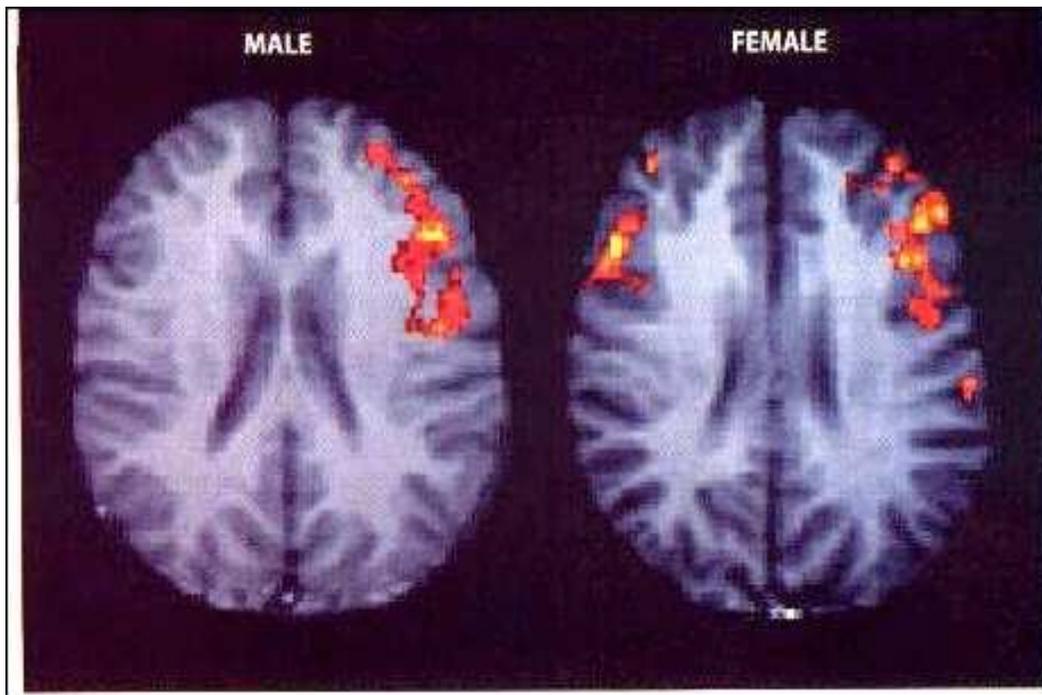
Nell'insieme queste aree interessano gran parte della corteccia, ed anche strati più profondi, le cui funzioni si integrano in vario modo.

Dimorfismo sessuale del linguaggio

Le aree del linguaggio sono in genere più grandi nelle femmine: le aree corticale e temporale hanno volume maggiore del 20% nella donna, con una maggiore densità di neuroni.

La fRMN effettuata durante un esercizio sul riconoscimento di parole in rima conferma l'attivazione dell' emisfero sinistro nei maschi, mentre nelle donne si attivano entrambi gli emisferi.

Dimorfismi nei pattern di attivazione cerebrale del lobo frontale: differenze sessuali durante l'attività di lettura, unilaterale nell'uomo, bilaterale nella donna.



Capacità cognitive

Donne : migliori capacità linguistiche, memoria verbale, lavori di precisione.
Uomini : migliori performance logico-matematiche , pilotaggio, orientamento spaziale.

Il dibattito nature/nurture

Il dibattito è ancora vivace su che cosa si possa considerare innato, cioè biologicamente o geneticamente determinato, e ciò che invece sia acquisito, cioè plasmato dall'ambiente, dalle esperienze e dalla formazione individuale.

**Insomma se sia più importante
la natura o l'esperienza.**

L'esperienza



L'enfant sauvage d'Aveyron

Il ragazzo vissuto allo stato brado e ritrovato a dodici anni (Francia, 1828) non imparò mai a parlare.

Gli esperti conclusero che, nello sviluppo del linguaggio, è fondamentale l'interazione con persone fin dal primo giorno di vita.

Importanti ricerche in questo ambito furono realizzate da Jean Piaget, il famoso pedagogista svizzero .



F. Truffaut 1970

I casi di Genie e Isabelle

Genie era una bambina tenuta in condizioni di schiavitù e in totale assenza di contatti linguistici fino all'età di **tredici anni**. Quando fu ritrovata (**1970**), la bambina dimostrava di non avere sviluppato alcuna capacità linguistica. Sottoposta a un programma di recupero, dopo qualche mese riusciva ad articolare le parole ma aveva grosse difficoltà con la sintassi.

Isabelle, cresciuta nelle medesime condizioni di Genie, fu ritrovata alla fine degli **anni '30** all'età di **sei anni e mezzo**. Il programma di recupero portò la bambina a un pieno ristabilimento delle funzioni linguistiche.

La differenza tra le due bambine in questione era che nella seconda le funzioni cerebrali non si erano ancora lateralizzate. <http://www.audiblox2000.com/book3.htm>

Il periodo critico di acquisizione del linguaggio

Sembra che esistano precisi vincoli biologici che governano sia **la struttura** che **le fasi temporali** dello sviluppo del SNC.

Le abilità linguistiche si maturano col tempo di norma fino alla pubertà.

Il linguaggio viene appreso SOLO durante i primi anni di vita e tra i 6-11 anni lo sviluppo grammaticale si completa e si arricchisce con la scolarizzazione.

Durante il processo di acquisizione del linguaggio nel bambino emergono gradualmente abilità linguistiche, come l'acquisizione del lessico, l'apprendimento di conoscenze sintattiche e lo sviluppo di competenze comunicative individuali.

Acquisizione del linguaggio

3-11 mesi: balbettio (“ma”, “na”, “da”, “go”).

Nei primi sei mesi: imitazione generalizzata dei suoni, ecolalia (“ma-ma-ma-ma”).

6 mesi: imitazione di alcuni suoni semplici pronunciati dagli altri ma che fanno parte del repertorio del bambino.

La *lallazione* è il movimento della lingua, della mandibola, elaborazione motoria;

12 mesi: imitazione di suoni specifici e nuovi non presenti nella fase del balbettio.

18 mesi: incremento nell’uso del linguaggio, aumento del numero dei vocaboli.

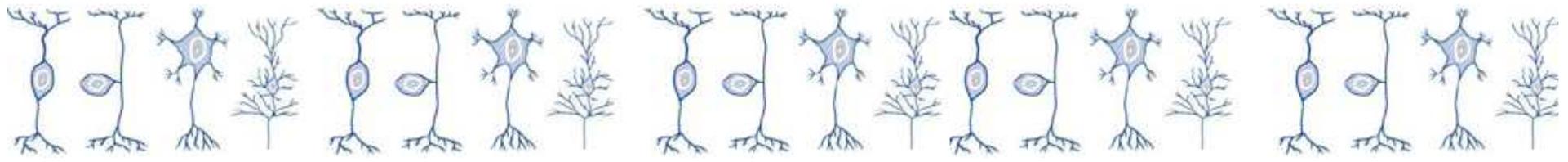
24 mesi: conoscenza di più di 200 parole e articolazione di frasi di struttura complessa.

Il rapporto tra struttura e funzione del SNC

Il linguaggio è basato su diversi livelli di conoscenza (fonetico, lessicale-semantic, sintattico, pragmatico...)

Le abilità linguistiche sono in completa interdipendenza con altre capacità cognitive

Lo sviluppo delle facoltà linguistiche richiede capacità di apprendimento e di elaborazione, facoltà percettive e sensoriali, logiche, simboliche e mnemoniche...



La struttura “innata”



Struttura del linguaggio

La struttura del linguaggio si basa su due componenti:

1. **parola**: associazione arbitraria tra un suono e un significato
2. **grammatica**: sistema che specifica il modo in cui le singole unità del vocabolario possono essere combinate in parole, frasi e periodi

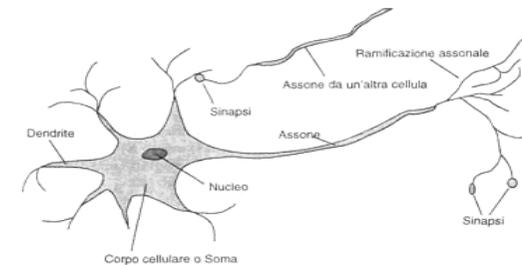
La grammatica comprende 3 livelli di analisi:

- fonologico*: regole in grado di combinare i diversi suoni nella struttura stabile del linguaggio;
- sintattico*: regole necessarie per combinare parole e suffissi in nuove parole , combinare parole in frasi e periodi;
- semantico*: significato delle espressioni linguistiche

La grammatica universale

Noam Chomsky interpreta le analogie tra le strutture grammaticali delle varie lingue come il risultato di una **competenza mentale** che considera innata.

Il numero di fonemi che gli organi vocali sono in grado di produrre è limitato e tuttavia chi parla è in grado di formare e interpretare infinite frasi (processo di autoorganizzazione della lingua). La grammatica si basa quindi sulla *conoscenza innata* dei principi universali che regolano la creazione del linguaggio.

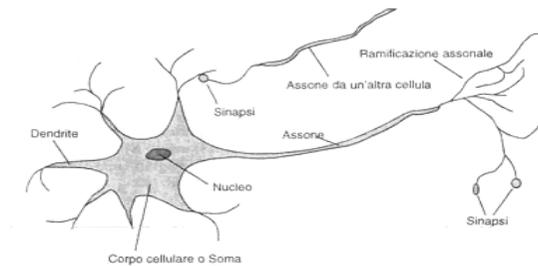


Secondo questa teoria è stato postulato che esistano aspetti universali del linguaggio intrinsecamente connessi alla struttura del cervello umano e al suo programma di sviluppo.

La struttura del linguaggio é innata?

Prima di qualsiasi esperienza saremmo già **dotati** di una conoscenza innata della struttura del linguaggio?

Una rappresentazione innata della realtà richiederebbe un piano prestabilito (*blueprint*) di connessioni sinaptiche a livello delle reti neuronali e si potrebbe speculare che esistano geni specifici capaci di dirigere e organizzare direttamente le funzioni di ciascun processo cognitivo.



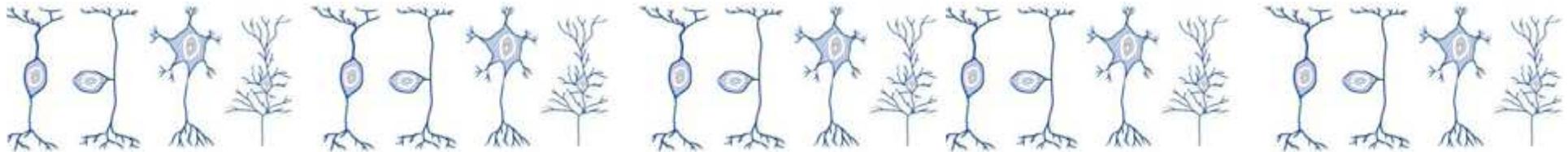
Secondo gli psicolinguisti

"La mente probabilmente contiene programmi (*blueprints*) per le regole grammaticali. .. e uno speciale set di geni che aiuta a *cablarle*".

Pinker, S. (1994). *The language instinct*. London: Penguin.

La plasticità del cervello

Al contrario degli psicolinguisti, a molti sembra assai più verosimile che la rappresentazione della realtà (e con essa la struttura del linguaggio) si costruisca gradualmente durante lo sviluppo, in funzione dell'esperienza, e che possa continuare a rimodellarsi nel corso dell'intera vita, sulla base delle informazioni che vengono via via acquisite ed elaborate.



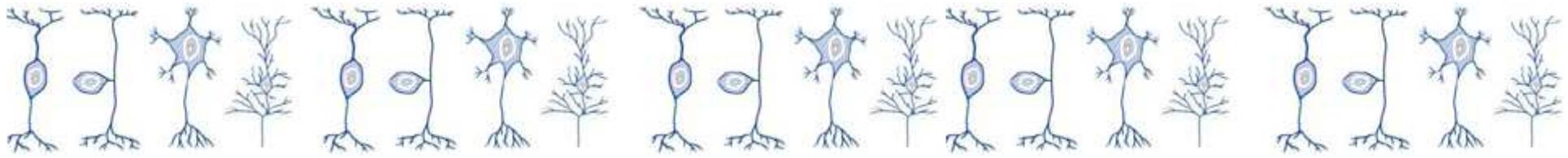
La plasticità del cervello

Il bambino alla nascita sarebbe solo predisposto all'acquisizione di un linguaggio.

Nel corso dei primi mesi di vita quando la plasticità del SNC è massima e si sviluppano innumerevoli reti neuronali "potenziali", si attivano i processi di apprendimento del linguaggio.

A questa fase segue la fase di "potatura" delle reti neuronali, quando le connessioni inutilizzate vengono allentate, mentre quelle usate vengono consolidate.

La densità neuronale e sinaptica delle aree corticali interessate raggiungerebbero l'apice verso i cinque anni di vita e secondo alcuni, dopo il periodo "critico", non sarebbe più possibile apprendere determinate funzioni linguistiche.



Le basi genetiche del linguaggio

I difetti ereditari dello sviluppo del linguaggio che si riscontrano in alcuni individui “dimostrano” che c'è un fondamento genetico nella capacità linguistica

Ma si possono trovare i geni del linguaggio?

Dopo decenni si è capito che il compito è molto più complicato del previsto e che la relazione tra difetti genetici e disturbi cognitivi non è semplice né diretta

Esistono i geni del linguaggio?

Un approccio efficace può essere quello di studiare difetti ereditari del linguaggio

SLD (Speech-Language Disorders)

raggruppa un insieme di difetti eterogenei ricorrenti nelle famiglie

SLD è caratterizzata da disprassia grave, in cui la mancanza di coordinamento della bocca e della lingua rendono il discorso poco coerente e difficoltoso l'uso della grammatica

Analizzando diverse abilità linguistiche nell'ambito della SLD si trova **un'ereditabilità** prossima al 100%.

Esistono i geni del linguaggio?

Il gruppo di Fisher e co. ha trovato una mutazione nel gene FOXP2 in numerosi soggetti affetti da SLD appartenenti alla stessa famiglia.

Studi successivi hanno chiarito che il gene codifica per un fattore di trascrizione cioè una proteina che controlla l'espressione di numerosi geni e ha un'effetto a cascata sull'azione di molti geni

Fisher, S. E., Vargha-Khadem, F., Watkins, K. E., Monaco, A. P., & Pembrey, M. E. (1998). Localization of a gene implicated in a severe speech and language disorder. *Nature Genetics*, 18, 168-170.

Esistono i geni del linguaggio?

Analizzando i diversi membri della famiglia è stato constatato che i soggetti affetti avevano la mutazione del gene FOXP2 ma questa non era presente nei loro familiari con capacità linguistiche normali né in altri 364 soggetti di controllo.

In uno studio più recente è stata trovata una mutazione diversa dello stesso gene in 46 bambini in cui la disprassia si presenta isolata.

Lai CS, Fisher SE, Hurst JA, Vargha-Khadem F, Monaco AP. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature* 2001;413(6855):519–523.

MacDermot KD, Bonora E, Sykes N, Coupe AM, Lai CS, Vernes SC, et al. Identification of FOXP2 truncation as a novel cause of developmental speech and language deficits. *American Journal of Human Genetics* 2005;76(6):1074–1080.

Consortium S. A genomewide scan identifies two novel loci involved in specific language impairment. *American Journal of Human Genetics* 2002;70(2):384–398.

Esistono i geni del linguaggio?

La scoperta di Fisher e co. non ha acceso grandi speranze tra genetisti che per lo più sono rimasti cauti circa le conclusioni da trarre

Al contrario alcuni psicolinguisti si sono affrettati ad affermare che era stato identificato un gene direttamente coinvolto nello sviluppo della comunicazione e del linguaggio

Una scoperta eccitante che "**segna l'alba della genetica cognitiva**", ha sostenuto Pinker,.

Pinker, S. (2001). Talk of genetics and vice-versa. *Nature*, 413, 465-466.

Anche i *media* hanno rilanciato con notevole enfasi la notizia che era stato trovato il "**gene della grammatica**".

La conclusione sul legame tra FOXP2 e il linguaggio è prematura

Poi si è scoperto che i membri della famiglia con la mutazione in questione non hanno solo problemi di linguaggio, ma anche di visualizzazione, di controllo motorio fine, di andatura e di percezione spaziale.

Ognuno di questi difetti può avere effetti secondari sullo sviluppo del linguaggio fin dalla prima infanzia.

La conclusione sul legame tra FOXP2 e il linguaggio è prematura

Quindi, i difetti linguistici potrebbero essere **secondari ai problemi di sviluppo del sistema motorio, cioè della capacità di apprendimento del coordinamento fine, e, in particolare del movimento oro-facciale,** insostituibile per lo sviluppo delle abilità linguistiche.

E' stato osservato che, nel corso del tempo, l'espressione di FOXP2 diventa sempre più finemente regolata nel cervelletto, un'area particolarmente delicata per lo sviluppo delle abilità motorie.

La conclusione sul legame tra FOXP2 e il linguaggio è prematura

Potrebbe essere stato eccessivo l'entusiasmo riguardo all'idea che un singolo gene possa essere responsabile dello sviluppo del linguaggio.

La relazione tra FOXP2 e i deficit di linguaggio sembra molto più indiretta e il ruolo di questo gene sia più piccolo di quello inizialmente ipotizzato

Il suo ruolo nello sviluppo del linguaggio potrebbe essere fondamentale per la coordinazione tra i movimenti della bocca, gli organi di fonazione (laringe, corde vocali...) e gli impulsi elettrici inviati dal nostro cervello.

FOXP2 nelle altre specie

Il gene FOXP2 è estremamente conservato, cioè ha subito pochi cambiamenti, nel corso dell'evoluzione dei vertebrati ed ha sequenze molto simili anche in specie distanti dal punto di vista filogenetico.

Non ci sono mutazioni fin dalla separazione della linea evolutiva dello scimpanzé da quella dell'uomo (circa 4-6 milioni di anni fa).

Le proteine FOXP2 nei primati (scimpanzé, gorilla e macachi Rhesus) sono identiche.

FOXP2 nelle altre specie

Per contro, nella linea umana ci sono stati due cambiamenti di aminoacidi, uno dei quali è probabilmente funzionale ed è datato a circa 200.000 anni fa.

Questa sembra una scoperta interessante, dal momento che i tempi di questo cambiamento coincidono grosso modo con le stime di quando la facoltà della parola ha iniziato a emergere nella nostra specie. Sarebbe comunque precipitoso affermare che una singola mutazione di FOXP2, modificando la funzione della proteina, possa aver contribuito direttamente all'evoluzione del linguaggio umano.

FOXP2 dei pipistrelli

Altre mutazioni si trovano principalmente in animali come i pipistrelli e gli uccelli

I pipistrelli hanno sviluppato un meccanismo sonoro, l'ecolocalizzazione, che permette loro di usare segnali vocali per orientarsi e per catturare le prede.

Un gruppo di ricercatori ha cercato di capire se il gene FoxP2 può essere associato con lo sviluppo di questa capacità

Confrontando i geni FoxP2 provenienti da pipistrelli che usano diversi sistemi per l'ecolocalizzazione hanno trovato notevoli differenze il che indicherebbe un ruolo del gene nell'evoluzione e nello sviluppo di questa capacità.

La funzione principale del gene potrebbe essere proprio nella coordinazione senso-motoria delle aree oro-facciali



FOXP2 negli uccelli

Gli uccelli come l'uomo sfruttano l'emissione di suoni per comunicare tra di loro

Confrontando l'espressione del gene di uccelli canori che imparano la loro vocalizzazione (ad esempio, i canarini) con quello di uccelli canori che producono la loro vocalizzazione senza apprendimento, sono stati ottenuti risultati di considerevole interesse.

Negli uccelli canori del primo tipo, l'attività di FOXP2 è maggiore durante le fasi di apprendimento del canto, che durante la produzione canora.

Inoltre, l'inibizione dell'attività di FOXP2 compromette la loro capacità di imitare correttamente il canto di altri uccelli.



Haesler S, Wada K, Nshdejan A, Morrisey EE, Lints T, Jarvis ED, Scharff C. FoxP2 expression in avian vocal learners and non-learners. *J Neurosci*. 2004 Mar 31;24(13):3164-75.

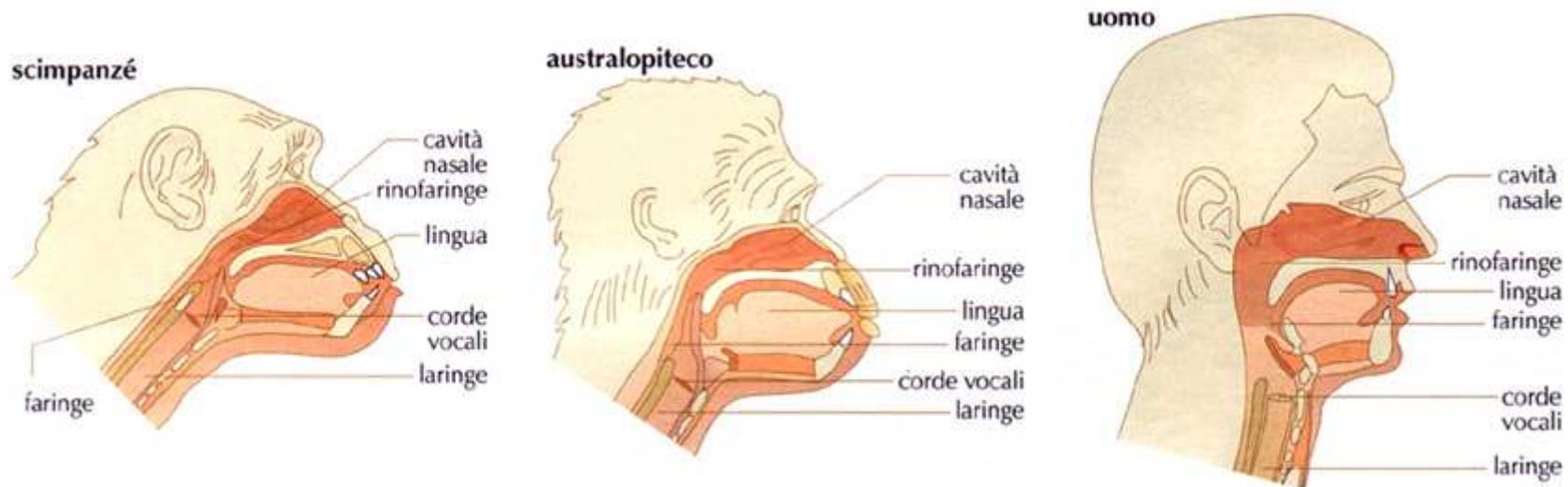
FOXP2 negli uccelli

Anche se non si può dare per scontata l'omologia di funzione o di espressione dello stesso gene in specie diverse, il fatto che negli uccelli FOXP2 non sia il gene che codifica per uno specifico canto, ma piuttosto uno che facilita la capacità di imparare a cantare, tende a confutare l'idea che FOXP2 possa rappresentare il "gene della grammatica".

Anzi, sembra più plausibile che contribuisca ad una maggiore plasticità nell'apprendimento.

L'evoluzione del linguaggio

- Perché l'uomo avrebbe sviluppato un linguaggio così sofisticato?
- Il vantaggio evolutivo e quindi una naturale selezione a favore dei soggetti in grado di comunicare a scapito degli ominidi precedenti.



Il linguaggio umano

In passato nella sua visione antropocentrica dell'universo l'uomo ha ritenuto la propria specie all'apice dell'evoluzione, il culmine, il punto più alto ed il linguaggio una prerogativa della propria specie.

Il linguaggio è un sistema di comunicazione tra individui della stessa specie o di specie diverse.

Tuttavia, per quanto ne sappiamo, non sembra che i linguaggi negli altri organismi abbiano raggiunto un livello simile di complessità.



La biologia ti dà un cervello
La vita lo trasforma in mente

Jeffrey Eugenides