

A mia mamma, chissà che faccia avresti fatto...

A mio padre, per avermi trasmesso il valore del sacrificio

A mia nonna Franca, che non ha mai smesso di tenermi la mano

A voi dedico il mio progetto

Grazie.

INDICE

ABSTRACT

INTRODUZIONE.....	1
CAPITOLO 1: LA TERAPIA INTERATTIVA MULTIMODALE DI GRUPPO..	2
1.1 Definizione e caratteristiche	2
1.2 Criteri per la composizione del gruppo.....	4
1.3 I Disturbi del Neurosviluppo	4
1.4 Obiettivi del trattamento	5
CAPITOLO 2: IL RITARDO GLOBALE DELLO SVILUPPO.....	6
2.1 Definizione	6
2.2 Epidemiologia ed Eziopatogenesi.....	7
2.3 Caratteristiche cliniche	8
2.4 Dal Ritardo Globale alla diagnosi specifica	9
CAPITOLO 3: I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO.....	10
3.1 Definizione	10
3.2 Cenni storici.....	10
3.2.1 Gli studi pionieristici di Kanner e Asperger	10
3.2.2 I precedenti criteri diagnostici	11
3.3 L'Autismo nelle moderne classificazioni: il DSM-5 e l'ICD-11	12
3.4 Epidemiologia ed eziopatogenesi	15
3.5 Caratteristiche cliniche	17
3.5.1 Deficit di interazione e comunicazione sociale	17
3.5.2 Repertorio di interessi e comportamenti ripetitivi e ristretti.....	19
3.6 L'endofenotipo funzionale.....	20
3.7 Diagnosi.....	22
3.8 Diagnosi differenziale e comorbidità.....	24
3.9 Decorso e prognosi	26
CAPITOLO 4: I DISTURBI SPECIFICI DEL LINGUAGGIO	27
4.1 Aspetti introduttivi.....	27
4.2 Definizione	27
4.2 Epidemiologia ed eziopatogenesi	28

4.3 Classificazione dei Disturbi Specifici del Linguaggio	28
4.5 Caratteristiche del Disturbo Espressivo del Linguaggio.....	30
4.6 Caratteristiche del Disturbo Misto del Linguaggio.....	31
4.7 Caratteristiche del Disturbo della Comunicazione Sociale.....	32
4.8 Diagnosi	33
4.9 Diagnosi differenziale e comorbidità.....	34
4.10 Decorso e prognosi	35
CAPITOLO 5: IL DISTURBO DELLA COORDINAZIONE MOTORIA.....	36
5.1 Definizione	36
5.2 Epidemiologia ed eziopatogenesi	37
5.3 Caratteristiche cliniche	38
5.4 Diagnosi	39
5.5 Diagnosi differenziale e comorbidità.....	40
5.6 Decorso e prognosi	41
5.7 DCD o Disprassia?	41
CAPITOLO 6: LO STUDIO SPERIMENTALE.....	43
6.1 Obiettivo dello studio	43
6.2 Il campione	43
6.3 Gli strumenti	43
6.4 Presentazione dei casi clinici	44
6.4.1 Casi del primo gruppo	44
6.4.2 Casi del secondo gruppo	47
6.5 Risultati.....	49
6.5.1 Casi del primo gruppo	49
6.5.2 Casi del secondo gruppo	54
6.6 Discussione	58
ASPETTI CONCLUSIVI.....	68
BIBLIOGRAFIA	70
SITOGRAFIA	75
RINGRAZIAMENTI	

ABSTRACT

Introduzione: La terapia di gruppo in età evolutiva, e in particolare in età prescolare, costituisce una valida opportunità riabilitativa per bambini con Disturbi del Neurosviluppo. Essa, infatti, grazie al continuo confronto con i coetanei, permette di rispondere in modo elettivo ad alcune atipie dello sviluppo rispetto ad un setting di terapia individuale, favorendo in particolare le abilità sociali e le competenze linguistiche e adattive del bambino. Il modello analizzato in questo studio è quello della Terapia Interattiva Multimodale di gruppo ad orientamento evolutivo. Si tratta di un intervento riabilitativo intensivo e precoce, incentrato su una struttura interattiva di base su cui sarà possibile sviluppare competenze comunicative, cognitive, simboliche ed emotive, al fine di armonizzare il profilo di funzionamento del bambino, tenendo conto della globalità e complessità dei singoli quadri clinici.

Obiettivo: L'obiettivo di questo studio è quello indagare l'efficacia della terapia interattiva di gruppo in bambini prescolari con Disturbi del Neurosviluppo, individuando in particolare le aree dello sviluppo che ne beneficiano maggiormente e quali sono gli elementi che contribuiscono al successo della terapia.

Metodi: È stato condotto uno studio osservazionale su un campione di 9 bambini prescolari (di età compresa tra i 3,1 e 4,5 anni al momento del trattamento) con DNS, afferito presso il Servizio di Diagnosi e Cura della SOD di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Salesi di Ancona. I soggetti in esame, suddivisi in due gruppi rispettivamente di 5 e 4 bambini, hanno effettuato un ciclo intensivo di terapia interattiva di gruppo. Tutti i pazienti sono stati sottoposti ad una valutazione neuro e psicomotoria completa pre e post trattamento.

Risultati: I risultati ottenuti evidenziano un miglioramento del funzionamento globale dei bambini del primo GT, con importanti modifiche nell'area sociocomunicativa e linguistica e una migliore organizzazione degli schemi prassico-simbolici. Per i pazienti del secondo GT, invece, non si denotano significati cambiamenti nella traiettoria evolutiva, con alcuni miglioramenti nell'organizzazione prassica e nel grafismo.

Conclusioni: I risultati incoraggianti ottenuti dai pazienti del primo GT sostengono l'efficacia del trattamento in esame. Punto di forza del primo gruppo è stata la diversità del funzionamento globale dei singoli pazienti. I risultati meno soddisfacenti del secondo gruppo devono essere interpretati nell'ottica di una scarsa diversificazione del funzionamento dei singoli soggetti in esame. Nonostante l'esiguità del campione e le criticità incontrate, lo studio fornisce risultati soddisfacenti circa l'efficacia dell'intervento riabilitativo di gruppo. La prosecuzione dell'intervento permetterebbe di far evolvere in modo ancora più evidente le competenze comunicativo-relazionali. Sarebbe, infine, auspicabile, vista l'esiguità delle evidenze presenti in letteratura, incrementare il numero di studi relativi agli interventi riabilitativi di gruppo nei Disturbi del Neurosviluppo in età prescolare.

INTRODUZIONE

“La terapia di gruppo dell’età evolutiva [...] permette di affrontare aspetti che in una terapia individuale sarebbe assai difficile avvicinare e far evolvere. Basta pensare al confronto, al sostegno, alla competizione tra pari, alla reciprocità, all’utilizzo di canali di comunicazione specifici dei bambini, al gruppo come luogo di transizione dalla dimensione familiare a quella sociale” (Boatti & Cormaio, 2007, p.189).

I gruppi terapeutici in età evolutiva e in particolar modo in età prescolare costituiscono una valida opportunità riabilitativa per bambini con Disturbi del Neurosviluppo. La terapia neuro e psicomotoria di gruppo permette infatti di rispondere in modo elettivo ad alcune atipie dello sviluppo, rispetto a quanto avviene all’interno di un setting di terapia individuale. Attraverso la condivisione dello spazio e dell’attività ludica, attraverso la funzione organizzativa del terapeuta, la relazione con i pari e l’apprendimento per emulazione delle azioni dell’altro, il gruppo costituisce un mezzo privilegiato per attivare, sostenere e successivamente ampliare abilità sociali, capacità linguistiche e adattive.

Nel primo capitolo di questa tesi mi sono concentrata sul modello della Terapia Interattiva Multimodale di gruppo ad orientamento evolutivo, soffermandomi sulle caratteristiche, sui criteri per la composizione del gruppo e sugli obiettivi del trattamento in esame.

Il secondo, terzo, quarto e quinto capitolo analizzano quattro tipologie di disturbi che, per caratteristiche di funzionamento, sono frequentemente inseriti all’interno della terapia di gruppo, ovvero il Ritardo Globale dello Sviluppo, il Disturbo dello Spettro Autistico, i Disturbi Specifici del Linguaggio e il Disturbo della Coordinazione Motoria.

Nella seconda parte del progetto ho riportato la mia esperienza clinica di tirocinio presso la SOD di Neuropsichiatria Infantile dell’Ospedale Salesi di Ancona, dove è attivo da oltre vent’anni il Servizio Ospedale Diurno Terapeutico (ODT), secondo il modello clinico-riabilitativo del Prof. Gabriel Levi dell’Università “La Sapienza” di Roma. In particolare, sarà presentato uno studio osservazionale volto a evidenziare l’efficacia della terapia interattiva considerando due gruppi terapeutici, attraverso il confronto delle valutazioni in T0 (pre trattamento) e in T1 (post trattamento) dei casi in esame.

CAPITOLO 1: LA TERAPIA INTERATTIVA MULTIMODALE DI GRUPPO

1.1 Definizione e caratteristiche

Il modello elaborato oltre quarant'anni fa presso l'Ospedale Diurno Terapeutico (ODT) dell'attuale Istituto di Neuropsichiatria Infantile "Giovanni Bollea" del Dipartimento di Neuroscienze e Salute Mentale del Policlinico Umberto I di Roma, è denominato Terapia Interattiva Multimodale ed è effettuato in piccolo gruppo, di quattro o cinque bambini, condotto da un TNPEE e co-condotto da un'educatrice/insegnante di scuola dell'infanzia. Il modello prevede un trattamento precoce, rivolto a bambini in età prescolare con Disturbi del Neurosviluppo (DNS), intensivo, della durata di circa due mesi per tre ore al giorno, ed integrato, cioè mirato a uniformare il profilo di funzionamento del bambino.

Parallelamente alla presa in carico dei bambini, per tutta la durata del trattamento, il modello prevede anche un intervento in piccolo gruppo rivolto ai genitori (*parent training*), coordinato dallo Psicologo dell'età evolutiva, al fine di dare supporto alla genitorialità nel processo di elaborazione e comprensione del disturbo del proprio figlio, grazie anche al confronto con gli altri genitori.

È bene sottolineare che l'attività terapeutica di gruppo non sostituisce il percorso di terapia individuale, bensì lo affianca, garantendo un intervento precoce che tenga conto del quadro clinico del bambino nella sua globalità e complessità, all'interno di una cornice più ecologica rispetto ad un intervento di tipo 1:1. Il trattamento di gruppo è attualmente supportato dalle evidenze sugli approcci naturalistici ad orientamento evolutivo-comportamentale (*Naturalistic Developmental Behavioral Interventions*, NDBI), che si basano sullo sviluppo comunicativo-interattivo del bambino normotipo (Giovannone & Sogos 2024).

Nello specifico, la terapia interattiva di gruppo nei Disturbi del Neurosviluppo è incentrata sulla creazione di una struttura interattiva di base su cui poi sarà possibile sviluppare funzioni comunicative, cognitive, simboliche ed emotive, secondo un approccio che permette di considerare la specificità e la globalità del funzionamento del bambino. Al fine di favorire un miglioramento della traiettoria di sviluppo dei singoli pazienti, il modello utilizza la diversità del funzionamento come risorsa di base su cui

attivare processi di imitazione e di identificazione reciproca, grazie alle interazioni dapprima diadiche poi triadiche ed infine multiple (Fabrizi & Diomede, 1998).

Il ruolo del terapeuta all'interno del gruppo è quello di polo organizzatore, che accoglie e attribuisce significato ad ogni azione, evento ed emozione in modo da promuovere esperienze funzionali alla creazione di spazi comunicativo-simbolici, permettendo al bambino di sviluppare una maggiore consapevolezza di sé e delle sue intenzioni e di rinforzare gli strumenti cognitivi.

Fondamentale è l'uso dello spazio, che ogni bambino e il gruppo si troverà ad occupare, sperimentare e condividere. Inizialmente si creerà uno spazio terapeutico di accoglienza, dove il ruolo dell'adulto è quello dell'"attesa vigile": il terapeuta osserva, propone, agisce, si ritrae per comprendere lo stato del bambino e aiutarlo a raggiungere una condizione di stabilità come base per costruire la condivisione di uno spazio comune. Nelle fasi precoci del trattamento saranno rispettati, e successivamente modificati, i momenti di evitamento/isolamento, di instabilità/passività, di esplorazione frenetica e afinalistica della stanza. Il terapeuta gradualmente dovrà entrare nello "spazio d'azione" del bambino, promuovere la sua iniziativa, conferire significato alle sue azioni, cercando di fargli mantenere un'attenzione prolungata e non frammentaria sull'interazione. Il passaggio successivo sarà la condivisione delle attività, per generalizzare l'esperienza su altri oggetti, in altri spazi e con altre persone (Diomede et al., 2003; Diomede, 2007).

La scansione temporale della seduta avviene attraverso la costruzione di routine significative calibrate in base alle caratteristiche di ciascun gruppo (es. accoglienza, gioco libero, attività strutturata, merenda, bagno, percorso psicomotorio, attività strutturata, uscita) in modo da favorire le capacità di previsione del bambino e creare occasione di comunicazione, coinvolgimento e divertimento reciproco.

È necessario, inoltre, sostenere le interazioni con un linguaggio che sia comprensibile a tutti i componenti del gruppo, soprattutto se sono presenti, come spesso accade, bambini con patrimonio linguistico povero e immaturo. Le situazioni, l'azione con l'oggetto, l'imitazione delle azioni altrui e la condivisione delle esperienze costituiscono la base per favorire l'attivazione della comprensione verbale, nucleo fondamentale della terapia interattiva (Diomede, 2007).

1.2 Criteri per la composizione del gruppo

La terapia di gruppo, proprio per la sua componente interattiva di fondo, risulta particolarmente indicata nei casi in cui si riscontrano atipie nell'area socio-relazione e del linguaggio. Basti pensare alle interazioni di gruppo come mezzo per fornire nuove opportunità comunicative e simboliche nei bambini con Disturbo dello Spettro Autistico (Giovannone & Sogos, 2024).

Per creare un buon gruppo terapeutico è necessario procedere in primis per la selezione dei partecipanti. L'utenza è costituita da bambini di età compresa tra i 2 e i 6 anni con Disturbi del Neurosviluppo, in particolare:

- uno/due bambini con Ritardo Globale dello Sviluppo (GDD)/Disabilità Intellettiva (DI);
- un bambino con Disturbo dello Spettro Autistico (ASD);
- uno/due Disturbi Specifici di Linguaggio (DSL) o Disturbi della Coordinazione Motoria (DCD).

Uno dei parametri da tenere in considerazione è la vicinanza anagrafica, in particolare l'anno di nascita. Accanto a questo, l'altro aspetto da attenzionare è la disomogeneità dei profili di funzionamento dei bambini selezionati, punto di forza della terapia neuro e psicomotoria di gruppo: le dinamiche gruppali sono infatti accentuate dalla non sovrapposizione dei nuclei sani e disfunzionali dei bambini, in modo da creare un equilibrio tra quello che il singolo bambino può dare e quello che può ricevere dal gruppo (Levi et al., 1992).

1.3 I Disturbi del Neurosviluppo

Il modello terapeutico integrato ed intensivo permette di agire su bambini con Disturbi del Neurosviluppo, uno *spectrum* di disturbi ad eziologia multifattoriale e insorgenza precoce. Essi si manifestano con atipie che coinvolgono contemporaneamente diversi domini di sviluppo (cognitivo, comunicativo-linguistico, motorio-prassico, affettivo-relazionale); il deficit varia da limitazioni specifiche negli apprendimenti, ad un interessamento globale delle abilità sociali e d'intelligenza. Tali disturbi inficiano il funzionamento personale, sociale ed occupazionale del soggetto. Accanto alle differenze tra le varie patologie, si evidenziano quadri clinici estremamente eterogenei anche tra

individui appartenenti alla stessa categoria diagnostica, nel funzionamento cognitivo e neuropsicologico, nelle potenzialità interattive e comunicative.

La comorbidità all'interno dei DNS costituisce la norma e non l'eccezione, e si esprime attraverso il coinvolgimento di vari domini dello sviluppo, dei processi emozionali e relazionali e dei risvolti sul piano psicopatologico. L'eterogeneità delle manifestazioni spiega, quindi, le difficoltà nella classificazione dei DNS. Con la crescita tutti i disturbi dello sviluppo tendono a stabilizzarsi e la diagnosi risulta essere più definitiva. Non di rado, atipie che inizialmente sembravano secondarie possono sovrapporsi totalmente al nucleo originario del disturbo (Fabrizi et al., 2006).

Le somiglianze, invece, fanno ipotizzare ad una matrice comune, ovvero il Disturbo del Neurosviluppo, che assume, con l'evoluzione della traiettoria del disturbo, manifestazioni più o meno differenti in rapporto all'azione di molteplici fattori genetici e ambientali (Militeri, 2017).

1.4 Obiettivi del trattamento

In rapporto al momento evolutivo del bambino e al suo disturbo, l'obiettivo generale dell'intervento terapeutico di gruppo è quello di favorire l'integrazione tra le funzioni comunicative, simboliche, cognitive e gli aspetti emotivi (Diomede et al., 2003).

L'obiettivo prioritario è quello di:

- compattare le funzioni deficitarie all'interno del profilo di sviluppo del bambino;
- promuovere e sostenere processi comunicativo-linguistici, intervenendo sulla distorsione dei processi comunicativi e rendendo il bambino più adeguato nello scambio;
- cogliere e attribuire significato ai messaggi impliciti e frammentari del bambino;
- promuovere processi di maturazione dell'Io e di distinzione tra sé, l'altro e l'oggetto;
- favorire la maturazione di processi emotivo-affettivi;
- aumentare e abilitare schemi e strategie prassico-motorie.

CAPITOLO 2: IL RITARDO GLOBALE DELLO SVILUPPO

2.1 Definizione

Il Ritardo Globale dello Sviluppo (*Global Developmental Delay*, GDD) è una condizione clinica che viene a definirsi nei primi cinque anni di vita del bambino, caratterizzata da un ritardo in due o più domini dello sviluppo (ragionamento verbale e non verbale, problem solving, sviluppo del linguaggio, sviluppo sociale, motricità fine e grossolana e comportamenti di adattamento) rispetto alle prestazioni attese per età. Frequentemente viene utilizzato il termine Ritardo Psicomotorio (RPM) per identificare un rallentamento o una disarmonia nell'acquisizione delle tappe di sviluppo. Il GDD presenta tutte le caratteristiche del “vecchio” Ritardo Psicomotorio.

Il DSM-5 (APA, 2013) ha formalizzato l'esistenza del Ritardo Globale dello Sviluppo classificandolo tra i Disturbi del Neurosviluppo con il codice 315.88 (F88) all'interno della “Disabilità Intellettiva” e riservando tale diagnosi di attesa ad individui sotto i 5 anni di età, periodo in cui non è sempre possibile effettuare una valutazione esaustiva del soggetto, e al tempo stesso, fare ricorso a strumenti standardizzati. La collocazione del GDD all'interno della categoria “Disabilità intellettiva” nel DSM-5 tende, tuttavia, a riportarne le caratteristiche ad un disturbo di intelligenza, ad una disfunzione di fondo che riguarda lo sviluppo intellettuale, ma che a causa della fascia di età precoce non può essere documentata con certezza attraverso il ricorso a strumenti standardizzati. Significativa è, però, la precisazione indicata nel DSM-5 circa la necessità di una rivalutazione diagnostica per meglio definire il quadro clinico del bambino presentante questa diagnosi transitoria (Militerni, 2017).

Nell'ICD-10 (Organizzazione Mondiale della Sanità, 1993) viene inserito con la dicitura “Altri disturbi dello sviluppo psicologico” (F88) all'interno della categoria “Disturbi dello sviluppo psicologico”, mentre nella più recente versione del manuale, ICD-11 (Organizzazione Mondiale della Sanità, 2019) è indicato come “Disturbo dello sviluppo intellettuale, provvisorio” (6A00.4), inserito nella categoria dei Disturbi dello sviluppo intellettuale.

Nella Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia, DC 0-5, si specifica che la diagnosi di GDD anziché quella di Disabilità

Intellettiva viene posta in rapporto alla plasticità dello sviluppo precoce e nell'eventualità di una crescita cognitiva e adattiva. Per questo motivo non vengono inseriti i livelli di gravità basati sul grado di deficit delle capacità adattive (ZERO TO THREE, tr. it. 2018).

2.2 Epidemiologia ed Eziopatogenesi

La prevalenza esatta del Ritardo Globale dello Sviluppo non è nota, ma sembra attestarsi intorno al 1-3% (Habibullah et al., 2019).

Le cause sono indeterminate in circa il 62% dei bambini con GDD: il disturbo non è sostenuto da lesioni centrali o periferiche del sistema nervoso, ma si configura piuttosto come il risultato di una complessa interazione di fattori genetici ed ambientali che influisce sulla maturazione dei centri e delle vie nervose. Lo sviluppo psicomotorio, infatti, è un processo complesso frutto della maturazione del SNC, certamente dipendente dal patrimonio genetico, ma anche fortemente influenzato da fattori ambientali.

Nello specifico, non esiste un substrato genetico noto nel GDD, ma molteplici variazioni genetiche che vanno da varianti nel numero di copie a inserzioni, delezioni e duplicazioni. I fattori acquisiti, ossia quelli non genetici, che influenzano lo sviluppo psicomotorio, sono molti ed a seconda dell'epoca in cui si manifestano vengono suddivisi in:

- Prenatali. Rientrano infezioni materne precoci (rosolia, CMV, toxoplasmosi, Herpes virus), assunzione di alcuni farmaci e tossine (alcol, fumo, oppioidi) durante la gravidanza.
- Perinatali. Indicativamente questi fattori possono intervenire tra la ventisettesima settimana di gestazione e la prima settimana di vita. Rientrano condizioni patologiche legate al travaglio, al parto e all'adattamento extrauterino, condizioni patologiche dei primi giorni di vita come l'ittero, anemia, disordini metabolici.
- Postnatali. Tali fattori possono intervenire dopo la prima settimana di vita. Rientrano la prematurità e basso peso alla nascita (può portare ad alterazioni del tono muscolare, ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie), infezioni postnatali (meningite neonatale, encefalite virale) malattie croniche, trauma cranico, stimolazione ambientale insufficiente o inappropriata a livello

quantitativo e qualitativo, stress materno, particolari abitudini pedagogiche (es. anticipare eccessivamente i bisogni del bambino, non permettere l'esplorazione dell'ambiente per paura che il piccolo si metta in pericolo), isolamento sociale, povertà, malnutrizione (carenza di ferro, folati, vitamina D).

2.3 Caratteristiche cliniche

Il GDD è caratterizzato dalla caduta in due o più domini dello sviluppo. Le caratteristiche cliniche che rientrano nell'ombrello diagnostico dei GDD sono estremamente eterogenee. Solitamente risultano compromesse in maniera più o meno armonica l'area motoria, cognitiva e del linguaggio.

La diagnosi è solitamente accompagnata da una specifica di ritardo dello sviluppo armonico se sono coinvolti tutti i domini dello sviluppo o di ritardo dello sviluppo disarmonico se il ritardo è circoscritto ad alcuni settori (Tagliabue et al., 2017).

Spesso questi bambini sono descritti dai genitori come bambini che hanno un ritardo del linguaggio, piuttosto statici, poco interessati ad esplorare l'ambiente circostante ed a investire nell'attività ludica. Nel primo anno di vita è possibile riscontrare un ritardo nell'acquisizione delle principali tappe motorie (rotolo, postura seduta, postura eretta, cammino); in genere, in assenza di una causa neurologica certa, il raggiungimento delle competenze motorie globali ha un'evoluzione positiva, pur con un ritardo nei tempi di acquisizione, mentre possono persistere difficoltà nelle abilità di motricità fine (per esempio difficoltà di dissociazione dei movimenti delle dita) e in attività motorie che richiedono maggiore pianificazione e controllo del movimento. Sono presenti atipie nell'area comunicativo-linguistica: talvolta non si manifestano i prerequisiti del linguaggio e nel secondo-terzo anno si riscontra un ritardo nello sviluppo del linguaggio, con una comprensione verbale deficitaria e una produzione fortemente ridotta o assente. Inoltre, uno studio (Perrone et al., 2004) ha individuato alterazioni nei processi di integrazione sensoriale nei bambini con GDD.

2.4 Dal Ritardo Globale alla diagnosi specifica

Per poter effettuare una diagnosi di GDD il bambino deve avere almeno sei mesi di età. Un ritardo diagnostico potrebbe ripercuotersi in un danno da mancato intervento. Data l'eterogeneità dei quadri clinici e vista l'impossibilità di eseguire in modo affidabile test psicometrici formali nei bambini piccoli, non può essere definita una soglia chiara e oggettiva per la diagnosi di GDD. Si considera, quindi, la sommatoria delle manifestazioni cliniche nelle diverse aree di sviluppo (Habibullah et al., 2019).

Nel processo diagnostico risultano fondamentali l'anamnesi familiare per identificare una causa genetica sottostante, storia dettagliata del decorso della gravidanza e del neonato e l'EON. Seguono indagini biochimiche di base (sangue e urine), indagini radiologiche (RM) e indagini genetiche quali ACG-array, e, come indicato dalle linee guida internazionali, anche il test per l'X-fragile in bambini con GDD da moderato a grave. In particolare, il Microarray cromosomico viene oggi indicato come test genetico di prima linea nei bambini con GDD e il suo uso negli ultimi decenni ha permesso di identificare molte nuove microdelezioni e microduplicazioni. Indagini di secondo livello prevedono test genetici specifici per la Sindrome di Rett in bambine con GDD da moderato a grave e pannelli e test di sequenziamento dell'esoma per le disabilità intellettive (Mithyantha et al., 2017).

Come già detto, il Ritardo Globale dello Sviluppo è una collocazione transitoria che necessita di un aggiornamento diagnostico. La crescita potrebbe evidenziare altre criticità che orientano verso una nuova diagnosi, oppure potrebbe verificarsi un'evoluzione in positivo con il recupero delle competenze (Donati et al., 2022). I bambini con GDD presentano ritardi nel raggiungimento dei traguardi previsti per età: questo implica deficit di apprendimento e di adattamento. Questi aspetti possono essere predittivi di una Disabilità intellettiva. Le traiettorie evolutive del GDD, a seconda dei domini maggiormente interessati, possono progressivamente trasformarsi in disordini dello sviluppo tipici e stabili come Disabilità Intellettiva, Disturbi Specifici del Linguaggio, ADHD, Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbi dello Spettro Autistico (Fabrizi et al., 2006). Tuttavia, i ritardi dello sviluppo, in particolare quelli lievi, possono costituire delle situazioni transitorie e privi di affidabilità predittiva per i Disturbi del Neurosviluppo.

CAPITOLO 3: I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

“Il più delle volte il bambino autistico colpisce chi lo osserva per la sua bellezza incantevole, un po’ da altro mondo. È difficile immaginare che dietro quell’immagine da bambola si celi un’anomalia neurologica sottile ma devastante” (Uta Frith)

3.1 Definizione

Il Disturbo dello Spettro Autistico (*Autism Spectrum Disorder, ASD*) è un disordine neuropsichiatrico complesso caratterizzato da una grave e generalizzata compromissione di diverse aree dello sviluppo. Il disturbo insorge precocemente e si caratterizza per quadri clinici estremamente eterogenei per manifestazioni e gravità dei sintomi. Tuttavia, a fronte della variabilità clinico-espressiva, questo disturbo presenta caratteristiche sufficientemente definite con specifiche compromissioni nell’area dell’interazione e comunicazione sociale e scarsa flessibilità dei processi di pensiero.

3.2 Cenni storici

3.2.1 Gli studi pionieristici di Kanner e Asperger

Il termine “*autismo*” viene dal greco “*autòs*” e significa “*sé stesso*”. Questo termine fu introdotto per la prima volta nel 1911 dallo psichiatra Bleuler per indicare un atteggiamento di chiusura relazionale con le persone e il mondo esterno nell’ambito della schizofrenia. Successivamente, il termine venne utilizzato da due autorevoli studiosi, Leo Kanner e Hans Asperger, per indicare un disturbo presente fin dalla nascita e contraddistinto da specifiche manifestazioni. Contrariamente alla schizofrenia di Bleuler, sembrava chiaro già allora che il disturbo fosse presente fin dalle fasi precoci dello sviluppo. Nel 1943, Leo Kanner, osservando le caratteristiche di un gruppo di undici bambini, identificò la sindrome dell’autismo infantile precoce. Costui considerava come elemento patognomonico del disturbo l’incapacità del bambino di relazionarsi in modo usuale con il mondo esterno, il cosiddetto “isolamento autistico” (*aloneness*). Identificava, inoltre, la tendenza alla ripetitività (*sameness*) e la presenza di “isolotti di

capacità” (intesi, ad esempio, come la straordinaria capacità mnemonica per eventi accaduti in passato o l’eccellente vocabolario di alcuni bambini verbali). In merito alle cause dell’autismo, Kanner, pur riconoscendo che si trattasse di un disturbo innato ad eziopatogenesi sconosciuta, sottolineava l’assenza di segni neurologici e la presenza di un particolare legame con le figure di attaccamento primarie, ovvero “i genitori frigorifero”. Kanner ritenne, quindi, che si trattasse di un disturbo innato del contatto affettivo, espressione di una disfunzione precoce del rapporto madre-bambino, una teoria, oggi, di gran lunga superata. Contemporaneamente, Hans Asperger (1944), osservando casi di bambini “strani”, evidenziava atipie della comunicazione e difficoltà di adattamento sociale, definiva il modo di parlare di questi bambini “cantilenante”, il loro sguardo sfuggente e “periferico”, individuava la presenza di movimenti stereotipati, interessi inusuali ed assorbenti e difficoltà nel controllo delle emozioni.

Asperger cercò di comprendere questo disturbo in modo singolare collegando le manifestazioni autistiche alle normali variazioni di personalità e di intelligenza. La sua descrizione dell’autismo, più ampia rispetto a quella di Kanner, ha permesso di includere anche soggetti con un’intelligenza elevata, i cui sintomi sottili possono sfumare rapidamente nella normalità. Se l’etichetta “Sindrome di Kanner” non è diventata popolare, nonostante le caratteristiche dell’autismo individuate da Kanner siano poi confluite nei moderni criteri diagnostici, il successivo riconoscimento della “Sindrome di Asperger” ha permesso di identificare casi che altrimenti sarebbero stati troppo “lievi” per ricevere una diagnosi di autismo (Frith, 2003; tr. it. 2010).

Nei decenni a seguire diverse indagini incentrate sulla fenomenologia clinica dell’autismo (Kolvin 1971, 1972; Rutter 1972, citati da Rosen et al., 2021), e in particolare studi condotti alla fine degli anni ’70 sui gemelli monozigoti (Folstein & Rutter, 1977, citato da Rosen et al., 2021) suggerirono la presenza di una componente genetica alla base del disturbo. Tali scoperte portarono ad abbandonare le teorie proposte da Kanner sulla matrice affettiva dell’autismo.

3.2.2 I precedenti criteri diagnostici

Nel tentativo di individuare gli aspetti eziopatogenetici alla base del disturbo autistico, gli esperti hanno gradualmente assunto un nuovo atteggiamento volto a definire con maggiore precisione gli aspetti comportamentali caratterizzanti questo disturbo. Sono

quindi stati stabiliti i criteri diagnostici, ovvero le caratteristiche cliniche e il decorso, in relazione ai quali effettuare la diagnosi di autismo, indipendentemente dalle cause. Tali criteri diagnostici sono confluiti nel DSM, acronimo di *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* dell'Associazione Americana degli Psichiatri, e nell'ICD, acronimo di *International Classification of Diseases*, dell'Organizzazione Mondiale della Sanità. Fin da subito apparve chiara la difficoltà nell'individuare dei criteri unitari e validi di fronte ad un disturbo particolarmente eterogeneo per manifestazioni e gravità dei sintomi (Militerni, 2021). Nel 1980 venne ufficialmente riconosciuta la diagnosi di "Autismo Infantile", includendo il disturbo nella categoria "Disturbi Pervasivi dello Sviluppo" (PDD) all'interno del DSM-III (APA, 1980). I criteri diagnostici utilizzati nella terza edizione del DSM erano coerenti con le descrizioni fornite da Kanner. L'etichetta "Autismo Infantile", tuttavia, destò delle perplessità perché poco flessibile e poco orientata allo sviluppo e ai cambiamenti evolutivi. In relazione a ciò, nella revisione della terza edizione del manuale, DSM-III-R (APA, 1987) si passò da "Autismo Infantile" a "Disturbo Autistico" (Rosen et al., 2021). Successivamente, di fronte all'eterogeneità dell'espressività clinica in termini quantitativi e qualitativi, nel DSM-IV (APA, 1994) il Disturbo Autistico è stato inglobato nella classe dei "Disturbi Pervasivi dello Sviluppo" (PDD), suddivisa in sottocategorie per includere le diverse manifestazioni fenotipiche, quali:

- Disturbo Autistico;
- Disturbo di Asperger;
- Disturbo Disintegrativo della fanciullezza (o Sindrome di Heller);
- Disturbo di Rett;
- Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non altrimenti specificato (PDD-NOS).

Nell'ICD-10 (WHO, 1993) si parla invece di "Disturbi da Alterazione Globale dello Sviluppo Psicologico".

3.3 L'Autismo nelle moderne classificazioni: il DSM-5 e l'ICD-11

Il DSM-5 (APA, 2013), vede l'eliminazione delle sottocategorie del DSM-IV e l'introduzione del concetto di "spettro", come termine ombrello che include la variabilità fenotipica del disturbo.

Il DSM-5 classifica il Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) tra i Disturbi del Neurosviluppo con il codice 299.00 (F84.0).

Per formulare la diagnosi di ASD devono essere soddisfatti i sottostanti criteri.

- A. “Deficit della comunicazione sociale e dell’interazione sociale persistenti in molteplici contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:
1. Deficit della reciprocità socio-emotiva, che vanno, ad esempio, da un approccio sociale anomalo e fallimento della normale reciprocità conversazionale ad una ridotta condivisione di interessi; incapacità di dare inizio o rispondere alle interazioni sociali.
 2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l’interazione sociale, che vanno, ad esempio dalla scarsa integrazione tra la comunicazione verbale e non verbale; ad anomalie del contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell’uso dei gesti, totale mancanza di espressività facciale e comunicazione non verbale.
 3. Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, che vanno, ad esempio, dalle difficoltà di adattamento ai diversi contesti sociali; alle difficoltà nel condividere il gioco di immaginazione o nel fare amicizia; alla mancanza di interesse per i coetanei.
- B. Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:
1. Movimenti o uso degli oggetti o eloquio stereotipato o ripetitivo (ad esempio stereotipie motorie, allineare giocattoli o lanciare oggetti, ecolalia, frasi idiosincratiche).
 2. Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale (ad esempio, estremo disagio di fronte a piccoli cambiamenti, difficoltà nelle transizioni, schemi di pensiero rigidi, rituali di saluto, necessità di percorrere la stessa strada o mangiare lo stesso cibo ogni giorno).
 3. Interessi altamente ristretti e fissi, anomali per intensità o focalizzazione (ad esempio, forte attaccamento o preoccupazione per oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseveranti).

4. Iper o iporeattività agli input sensoriali o interesse insolito per gli aspetti sensoriali dell'ambiente (ad esempio, apparente indifferenza al dolore/temperatura, risposta avversa a suoni o tessuti specifici, odore eccessivo o tocco eccessivo di oggetti, fascinazione visiva per le luci o il movimento).
- C. I sintomi sono presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma potrebbero non manifestarsi pienamente finché le richieste sociali non superano le capacità limitate, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successiva).
 - D. I sintomi causano una compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale e lavorativo o in altre aree importanti.
 - E. Queste alterazioni non sono meglio spiegate da disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) o ritardo globale dello sviluppo. Disabilità intellettiva e disturbi dello spettro autistico frequentemente coesistono; per fare diagnosi di comorbidità tra il disturbo dello spettro autistico e disabilità intellettiva, il livello di comunicazione sociale dovrebbe essere inferiore a quanto previsto per il livello di sviluppo generale.

Note: Individui con una diagnosi consolidata di Disturbo Autistico, Disturbo di Asperger, Disturbo Pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato, dovrebbero ricevere la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico. Individui che hanno marcati deficit socio-comunicativi, ma i cui sintomi non soddisfano i criteri dello spettro autistico, dovrebbero ricevere una diagnosi di Disturbo della Comunicazione Sociale (Pragmatica).

Specificare se:

Con o senza compromissione intellettiva associata

Con o senza compromissione del linguaggio associata

Associato a una condizione medica o genetica nota o a un fattore ambientale

Associato a un altro disturbo dello sviluppo neurologico mentale o comportamentale

Con catatonia” (APA, 2013)

Il DSM-5 individua, inoltre, tre livelli di gravità per il Disturbo dello Spettro Autistico.

- Livello 3 “Richiedente un sostegno molto consistente”. Si riscontrano gravi deficit nella comunicazione verbale e non verbale, avvio molto limitato della conversazione e minima risposta alle aperture sociali altrui. Rigidità ed estrema difficoltà di fronte a cambiamenti, comportamenti ristretti/ripetitivi che impattano sul funzionamento.
- Livello 2 “Richiedente un sostegno sostanziale”. Si riscontrano deficit marcati nella comunicazione verbale e non verbale, avvio limitato delle interazioni sociali, risposte ridotte o anomale alle aperture sociali altrui. Rigidità e difficoltà di fronte a cambiamenti, presenza di comportamenti ristretti e ripetitivi piuttosto evidenti e tali da interferire con il funzionamento in vari contesti.
- Livello 1 “Richiedente un supporto”. Senza supporti in atto i deficit della comunicazione sono evidenti, si riscontrano difficoltà di avvio nell’interazione sociale, risposte atipiche alle aperture sociali altrui. Potrebbe sembrare che il soggetto abbia scarso interesse per le relazioni sociali. L’inflessibilità nel comportamento interferisce con il funzionamento in vari contesti, mostra difficoltà nel passaggio da un’attività all’altra e problemi di organizzazione e pianificazione.

Nell’ICD-11 (WHO, 2019) il Disturbo dello Spettro Autistico viene inserito tra i Disturbi del Neurosviluppo con il codice 6A02 e descritto come un disturbo ad insorgenza precoce, caratterizzato da deficit persistenti nella capacità di avviare e sostenere l’interazione e la comunicazione sociale e da pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi e inflessibili, atipici o eccessivi per l’età del soggetto. I deficit compromettono il funzionamento personale, sociale ed occupazionale del soggetto. Le manifestazioni hanno un carattere pervasivo e sono osservabili in tutti i contesti ambientali.

3.4 Epidemiologia ed eziopatogenesi

L’utilizzo di criteri diagnostici sempre più precisi ha contribuito a modificare sensibilmente la prevalenza del disturbo. Le stime epidemiologiche sono aumentate globalmente e oggi l’autismo colpisce circa il 2% dei bambini, con una netta prevalenza del sesso maschile, di circa 4:1.

Le cause dell'ASD risultano ancora oggi sconosciute. Negli anni sono stati condotti diversi studi sui gemelli che hanno individuato un tasso di concordanza del disturbo compreso tra l'86% e il 92% nei gemelli omozigoti, mentre nei dizigoti una concordanza di circa il 26% (Militeri, 2021). Questi hanno spinto la ricerca ad approfondire il ruolo giocato dai fattori genetici nell'ASD. La genetica negli anni ha abbandonato la ricerca del "gene dell'autismo", concentrandosi sulla scoperta di microdelezioni e microduplicazioni in molteplici regioni cromosomiche che sembrerebbero predisponenti alla comparsa del disturbo. È importante sottolineare che un fenotipo comportamentale autistico è presente in quadri sindromici con una componente genetica definita:

- Sindrome dell'X fragile (mutazione del gene FMR1);
- Sindrome di Rett (mutazione del gene MECP2);
- Sclerosi tuberosa (mutazione dei geni TSC1 e TSC2);
- Fenilchetonuria (mutazione del gene PAH);
- Neurofibromatosi (mutazione dei geni NF1 e NF2).

Tra i fattori acquisiti di rischio che sembrano contribuire, in associazione alle componenti ereditarie, alla comparsa dell'ASD ci sono l'età dei genitori, nello specifico l'età paterna avanzata, infezioni materne durante la gestazione (es. CMV, Herpes virus), esposizione fetale a farmaci e tossine e la carenza di oligoelementi. In particolare, uno studio documenta la relazione positiva tra carenza materna di vitamina D e rischio di ASD (Magnousson et al., 2016), mentre altre ricerche indagano una condizione di carenza di zinco come predisponente all'insorgenza del disturbo (Yasuda et al., 2011; Grabucker et al., 2013). Particolare interesse viene poi posto a fattori perinatali quindi sofferenza fetale acuta legata a emorragia materna, basso peso alla nascita, incompatibilità del gruppo sanguigno e parti gemellari (Masini et al., 2020). Diversi ricerche, inoltre, documentano una correlazione tra il Disturbo dello Spettro Autistico e le alterazioni del microbiota intestinale. Una recente revisione sistematica (Coccorello et al., 2022) sottolinea l'idea che il microbiota intestinale possa sottostare alla fisiopatologia dell'ASD, fornendo prove di disbiosi intestinale, aumentata infiammazione dell'epitelio intestinale e alterazione dell'ecosistema intestinale nei pazienti con ASD. Il Disturbo dello Spettro Autistico è, dunque, un disturbo multifattoriale, risultato di una complessa interazione tra fattori ereditari e ambientali, dove nessun fattore di rischio preso singolarmente costituisce condizione necessaria e sufficiente per lo sviluppo del disturbo.

3.5 Caratteristiche cliniche

Le manifestazioni dell'ASD variano in relazione all'età e alla gravità del disturbo, con un particolare interessamento dell'interazione e della comunicazione sociale, del linguaggio e del repertorio di attività e interessi. Le difficoltà sono a carattere pervasivo, pertanto si manifestano in tutti i contesti di vita del bambino.

3.5.1 Deficit di interazione e comunicazione sociale

Nel corso del primo anno di vita atipie dell'interazione e della comunicazione sociale non sono sempre osservabili. Tuttavia, nella ricostruzione anamnestica alcuni genitori riportano anomalie dell'espressività facciale in termini quantitativi (riduzione o assenza del sorriso sociale o povertà della mimica) e qualitativi (sorriso, pianto e collera incongrui rispetto al contesto). Le prime perplessità sullo sviluppo del bambino insorgono intorno ai 18-24 mesi di vita quando aumentano le richieste/aspettative di interazione sociale. A 18 mesi, l'assenza del pointing, dell'attenzione condivisa e del gioco di finzione costituiscono dei segni predittivi di un ASD. Nel periodo prescolare le difficoltà comunicativo-linguistiche si fanno più evidenti: il bambino non mostra interesse per le persone, non risponde al nome, non individua l'altro come partner per la condivisione di interessi e attività, ma piuttosto come uno strumento per l'appagamento di bisogni che non riesce a soddisfare in autonomia e non avvia spontaneamente una conversazione. La comunicazione risulta quindi "a senso unico". Questi aspetti spiegano in parte i disordini sul piano linguistico, e dunque lo scarso investimento del canale verbale sia sul versante ricettivo (il bambino presta poca attenzione al linguaggio dell'altro) che sul versante espressivo (il bambino per "comunicare" ricorre a modalità poco strutturate piuttosto elementari, evitando il linguaggio verbale). In età scolare la gravità del disturbo risulta maggiormente definita. Nei soggetti con forme "severe" (livello 3, DSM-5) permangono atteggiamenti di isolamento, scarso aggancio, tempi di condivisione esauribili e solo per attività di interesse, mentre il linguaggio è tipicamente assente. Nei casi più lievi (livello 1, DSM-5) si riscontra maggiore apertura relazione, con difficoltà nella comprensione dei messaggi impliciti, nel saper avviare e mantenere uno scambio comunicativo e una compromissione della pragmatica del linguaggio (Militeri, 2021).

Attenzionando il linguaggio, poiché gli individui con ASD mostrano caratteristiche di funzionamento eterogenee, variano anche nelle modalità con cui esprimono e padroneggiano lo strumento linguistico. Il livello di competenze e abilità linguistiche costituisce un indice predittivo importante per un buon outcome.

Seppur con modalità di esordio diverse, il ritardo del linguaggio sembra accumunare tutti i soggetti con ASD, anche nei bambini con forme ad alto funzionamento (es. Sindrome di Asperger). A riprova di ciò vi è il fatto che gran parte dei bambini giunge alla prima consultazione neuropsichiatrica per un “ritardo del linguaggio”. I disordini linguistici nei casi di ASD iniziano a manifestarsi con assenza/ritardo del linguaggio (50% dei casi) o regressione delle competenze precedentemente acquisite. In riferimento a ciò, circa un quarto dei bambini presenta la comparsa delle prime parole in epoca (12-18 mesi) con successivo blocco del linguaggio (Pfnaner et al., 2008). Lo sviluppo del linguaggio nei soggetti con ASD segue un andamento lento e dipendente dal livello cognitivo. Tipicamente il bambino acquisisce le parole e la corretta associazione parola-oggetto attraverso l’atto di ascoltarle nel contesto sociale e questo richiede una serie di competenze preverbalì che il bambino autistico non possiede (contatto oculare, attenzione condivisa, attenzione al linguaggio dell’altro). Inoltre, a differenza dei soggetti con DSL, i bambini con ASD non vicariano l’assenza del linguaggio con gesti comunicativi o più in generale con la comunicazione non verbale.

Nei bambini con ASD le abilità ricettive risultano più compromesse rispetto a quelle espressive. In generale si riscontra un deficit più o meno significativo della comprensione verbale, anche indicata come “agnosia uditiva”. Le difficoltà di comprensione sembrerebbero legate all’inattenzione uditiva e soprattutto allo scarso interesse posto agli stimoli verbali. Sul versante espressivo, solitamente non ci sono difficoltà di tipo fonologico, che si possono, tuttavia, riscontrare nei soggetti autistici che presentano disprassia verbale. Una caratteristica che solitamente è presente nel linguaggio in PV è l’ecolalia immediata e differita, ovvero la ripetizione con la stessa intonazione di parole e frasi. L’ecolalia è evidente anche nei bambini con sviluppo tipico nelle fasi di consolidamento del linguaggio (2-3 anni), ma nel caso dell’ASD questa si diversifica per durata e frequenza. Una delle funzioni dell’ecolalia sembrerebbe quella di facilitare la comunicazione: può essere utilizzata dal bambino quando non è sicuro su cosa rispondere e quindi ripete ciò che è stato detto per avere più tempo per elaborare e comprendere il

messaggio. Sul piano dello sviluppo semantico i bambini autistici non sembrano avere problemi semantico-lessicali quanto più nell'uso delle parole appropriate al contesto. I soggetti con ASD hanno, infatti, importanti difficoltà nel modulare il linguaggio in base alla situazione sociale, a rispettare le regole conversazionali e a comprendere il linguaggio metaforico. Significative sono quindi le difficoltà nella pragmatica, ovvero nell'uso sociale del linguaggio, nucleo centrale delle difficoltà linguistiche nell'ASD anche nei soggetti ad alto funzionamento (Pfanner et al., 2008).

3.5.2 Repertorio di interessi e comportamenti ripetitivi e ristretti

Il criterio diagnostico B del DSM-5 è denominato “Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti o ripetitivi” (APA, 2013). Queste caratteristiche costituiscono l'altro nucleo disfunzionale del Disturbo dello Spettro Autistico e si riferisce al modo in cui il soggetto si approccia all'oggetto.

Un aspetto concerne la “ripetitività” e l'uso anomalo e bizzarro degli oggetti (es. mettere in fila gli oggetti o farli rotolare) e la presenza di stereotipie motorie e orali (es. sfarfallare con le mani, dondolare, emettere ripetutamente determinati suoni, ripetizione di parole o frasi). Un altro aspetto è il carattere “ristretto” degli interessi del bambino, come l'interesse per i particolari degli oggetti, la conoscenza approfondita di specifici argomenti, la presenza di interessi assorbenti per dispositivi elettronici, lettere e numeri. Nel DSM-5 si parla poi di “insistenza nella *sameness*”, ovvero l'immodificabilità, e dunque la “rigidità” che nell'autismo si esprime nella necessità di svolgere determinate attività nelle medesime modalità e si traduce nella costruzione di routine elaborate del comportamento (es. lavarsi e vestirsi sempre nello stesso ordine e con le stesse modalità, fare sempre la stessa strada per arrivare in un luogo, rifiutarsi di svolgere determinate attività con oggetti diversi da quelli abituali, ecc.). Significativa è l'introduzione dell'“iper o ipo-reattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente” tra i criteri diagnostici dell'area B (DSM-5, APA 2013). Questi ultimi aspetti sono stati inseriti solo nel DSM-5, nonostante fossero già presenti nelle descrizioni di Kanner (1943) e Asperger (1944). Le anomalie sensoriali sono espressione di alterati processi di registrazione e modulazione degli input sensoriali e possono riguardare qualsiasi canale sensoriale. Alcuni esempi di comportamenti correlati ad una sensorialità neurodiversa sono l'attrazione per fonti luminose, evitamento dello sguardo,

intolleranza ai suoni, avversione verso alcune sensazioni tattili, apparente insensibilità al caldo e al freddo, alterata soglia del dolore, tendenza ad annusare e leccare oggetti/persone, selettività alimentare, deambulazione sull'avampiede, camminare attaccati alle pareti per ricevere un feedback propriocettivo, ... Conoscere le anomalie sensoriali nei bambini con ASD è molto importante: spesso esse costituiscono la chiave per spiegare numerosi comportamenti disfunzionali che impattano significativamente sul funzionamento adattivo del bambino (Posar & Visconti 2018).

3.6 L'endofenotipo funzionale

Dalla descrizione sopra riportata, appare evidente come la sintomatologia autistica risulti sufficientemente chiara. Tuttavia, risultano meno definite le funzioni alla base di questi "comportamenti", vale a dire l'endofenotipo funzionale. In riferimento a ciò, sono stati individuati alcuni modelli interpretativi principali.

Uno di questi è il "Deficit della motivazione sociale", che parte dal presupposto che l'essere umano ha una predisposizione innata ad interagire con l'altro. Si tratta di un bisogno primario appartenente al corredo genetico della specie umana. A partire dalla nascita l'essere umano possiede un repertorio di comportamenti (orientamento alla voce, fissazione, inseguimento visivo, sorriso eterodiretto, ...) che inizialmente assumono la valenza di riflessi, e che gradualmente il bambino arricchisce e rende intenzionali, per poi rivolgere l'attenzione verso l'altro, in quanto elemento percettivo dell'ambiente piuttosto attrattivo. Questi meccanismi diventano più frequenti ed intensi a parti dai 3-4 mesi. Fondamentale è anche il comportamento dell'altro che stimola la curiosità del bambino enfatizzando le espressioni mimiche del volto e le espressioni prosodiche pre-verbali. Nel "controllare" l'altro il bambino registra i suoi comportamenti e progressivamente impara a sintonizzarsi con lui. Attraverso la "lettura" dei comportamenti dell'altro, il bambino scopre che l'altro possiede emozioni, i bisogni e desideri: a questo punto passerà da un'attenzione e curiosità verso l'altro ad una vera e propria condivisione di interessi con l'altro. Secondo la teoria affettiva, dunque, esisterebbe nell'autismo un disinteresse innato per gli stimoli sociali e la conseguente indifferenza verso l'altro e le sue azioni. Ne deriverebbe l'incapacità di riconoscere gli stati mentali degli altri, il deficit del linguaggio e la compromissione dei processi di simbolizzazione (Militeri, 2021).

Un altro modello è rappresentato dal deficit di cognizione sociale, che si basa sull'incapacità del soggetto con autismo di risolvere compiti di falsa credenza, ovvero compiti che prevedono che il soggetto abbia sviluppato la capacità di assumere la prospettiva dell'altro prevedendone i comportamenti. Questa capacità prende il nome di Teoria della Mente: a partire dai 4 anni il bambino acquisisce la capacità di pensare con la testa di qualcun altro e di formulare giudizi sulla base della prospettiva altrui. Un esperimento condotto da Baron-Cohen, Leslie e Frith (1985) prevedeva di mimare una scenetta utilizzando due bambole, Sally e Anne. *“Sally ha un cestino e Anne una scatola. Sally ha una palla, la mette nel cestino. Sally va a passeggio e Anne prende la palla e la mette nella scatola. Sally è tornata e vuole giocare con la palla.”* (Frith, 2003; tr.it. 2010, p.105). Il quesito che si pone al bambino è dove Sally cercherà la palla. Accanto ai bambini autistici, furono sottoposti all'esperimento anche soggetti con Sindrome di Down, per escludere che le difficoltà nella risposta fossero legate a problematiche intellettive, e bambini piccolo normodotati. La maggior parte dei bambini normodotati e con Sindrome di Down rispondeva correttamente al quesito, mentre i soggetti con autismo fornivano la risposta sbagliata cioè dove si trovava realmente la biglia (scatola) e non dove Sally credeva che fosse (cestino). Per i bambini autistici la difficoltà stava nel non riuscire ad inferenziare implicitamente che Sally non si fosse accorta che la biglia era stata spostata. Il deficit del soggetto autistico consisterebbe in una difficoltà nel comprendere gli stati mentali degli altri e di prevederne il comportamento, il che determinerebbe una “cecità mentale”, ovvero una incapacità di “metallizzare” (Frith, 2003; tr. it. 2010). La TOM, in realtà, non è solo limitata a cogliere gli stati mentali degli altri, ma permette anche di capire il contesto e scegliere i comportamenti sociali più adeguati da adottare (*problem solving sociale*) e di comprendere non solo quello che gli altri provano, ma anche di trasferire su di sé le emozioni provate dagli altri (= empatia). Il soggetto autistico avrebbe quindi una difficoltà più generale di Cognizione sociale, intesa come la capacità di comprendere il contesto sociale, scegliere comportamenti socialmente adeguati, cogliere gli stati mentali degli altri e prevederne le intenzioni (Militeri, 2021).

Vi è poi la teoria del deficit di coerenza centrale, formulata negli anni '80 in riferimento ad uno stile cognitivo che tipicamente si manifesta nei soggetti con ASD, caratterizzato dalla tendenza a soffermarsi sull'analisi percettiva dei particolari e dall'incapacità di

cogliere una visione di insieme. Al contrario avere una coerenza centrale forte significa cogliere insieme grandi quantità di informazioni. Anche una coerenza centrale forte deve avere dei limiti, altrimenti le persone non vedrebbero mai le figure nascoste, non individuerebbero mai un refuso in un libro e si lascerebbero distrarre dall'insieme di un evento o di una scena. Tuttavia, possedere un deficit di coerenza centrale costituisce un importante limite, soprattutto nella capacità di leggere le situazioni sociali: il soggetto autistico tende, infatti, a polarizzarsi sui particolari, facendone un'attenta analisi e perdendo la visione globale della situazione. Questo spiegherebbe l'incapacità di capire il contesto e di individuare i comportamenti più adeguati da adottare (Militerni, 2021).

Significativo è, infine, il modello che prende in considerazione il deficit delle funzioni esecutive. Con "Funzioni Esecutive" si intende un termine ombrello utilizzato per indicare un vasto sistema di processi cognitivi correlati tra loro indispensabili nei compiti della vita quotidiana: ci permettono di risolvere un problema, di eseguire un nuovo compito o di apprendere un nuovo concetto. Una disfunzione della FE permetterebbe di spiegare molti comportamenti dei soggetti con ASD. Le azioni ripetitive, gli interessi assorbenti possono essere visti come espressione di un deficit di controlli esecutivi superiori e in particolare di scarsa flessibilità. Anche le difficoltà di adattamento alle modifiche ambientali e ai cambiamenti di strategie per la risoluzione di un problema sono espressione di perseverazione e scarsa flessibilità di pensiero. Questi deficit delle FE sono comuni anche in altri disturbi, ma risultano fortemente associati all'autismo (Frith, 2003; tr. it. 2010; Militerni, 2021).

3.7 Diagnosi

La formulazione della diagnosi è indispensabile per procedere all'avvio della presa in carico. È importante che essa sia effettuata da un'equipe multidisciplinare (NPI, Psicologo clinico, TNPEE, logopedista, ...) e che venga posta con cautela prima dei 18 mesi di età. Il percorso diagnostico inizia con la raccolta dei dati anamnestici, in particolare si indaga la familiarità per ASD o per patologie di interesse neuropsichiatrico, consanguineità tra genitori (fattore di rischio non direttamente correlato all'ASD, ma a sindromi genetiche associate all'Autismo), eventuale regressione dello sviluppo e infezioni nel periodo pre/peri/post-natale (anche per questi fattori di rischio non esiste

una correlazione diretta con la comparsa della sintomatologia autistica, ma possono comportare una disorganizzazione delle funzioni in via di sviluppo a cui si può associare l'insorgenza dell'ASD). Segue l'Esame clinico generale e l'Esame obiettivo neurologico (EON) finalizzati ad acquisire informazioni utili per una diagnosi differenziale e a valutare lo stato neurologico del soggetto. Si indaga quindi la presenza di dismorfismi somatici, macro/microcefalia, malformazioni, manifestazioni dermatologiche, eventuali alterazioni a carico del tono e trofismo muscolare, forza muscolare, nervi cranici, riflessi superficiali e profondi, sensibilità, prassie e coordinazione dinamica generale (Militeri, 2021). Successivamente viene effettuato l'Esame psicologico che definisce l'eventuale presenza di un funzionamento mentale di tipo autistico, l'adattamento emozionale del soggetto e la presenza di aspetti psicopatologici che possono associarsi ad un quadro di ASD. Oltre all'osservazione clinica del bambino e al colloquio con i genitori, la valutazione psicologica prevede la somministrazione di test di intelligenza standardizzati e, in accordo con le Linee Guida (SNLG, 2023), la somministrazione di strumenti di valutazione standardizzati per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico. Attualmente il Gold standard per la diagnosi è l'ADOS-2 (*Autism Diagnostic Observation Schedule*), uno strumento che si basa sull'osservazione del bambino e diviso in 5 moduli selezionati a seconda dell'età cronologica e del livello del linguaggio espressivo. Ogni modulo esplora il comportamento sociale in contesti comunicativi naturali, attraverso l'utilizzo di materiali stimolo interattivi presenti nel kit. A differenza dell'ADOS, l'ADOS-2 dispone del modulo "Toddler" per bambini di 12-30 mesi, consentendo di abbassare l'età di valutazione a 12 mesi. Oltre all'osservazione clinica, il colloquio con i genitori e il test ADOS-2, le Linee Guida (2023) suggeriscono di utilizzare anche la CASD (*Checklist for Autism Spectrum Disorder*), una checklist diretta al genitore che indaga la presenza di 30 sintomi riconducibili all'ASD in bambini e adolescenti, secondo i criteri diagnostici del DSM-5. Un altro strumento di valutazione utilizzato a sostegno della diagnosi è l'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview- Revised*), un'intervista semi-strutturata rivolta ai genitori, che indaga la presenza di comportamenti riconducibili ad un quadro di ASD presenti negli abituali contesti di vita del bambino, in accordo con i criteri diagnostici delle principali classificazioni nosografiche (DSM, ICD). Fondamentali sono anche la valutazione neuro e psicomotoria e logopedica.

Sulla base del sospetto clinico, le indagini strumentali a cui solitamente si fa ricorso sono l'EEG, RM encefalo, esami ematici e urinari, esami genetici (cariotipo, CGH-Array, FraX, MECP2, PTEN), screening per malattie congenite del metabolismo, valutazione dell'udito (ABR ed esame audiometrico), consulenza oculistica e consulenza gastroenterologica pediatrica (Militeri, 2021).

3.8 Diagnosi differenziale e comorbidità

Per poter differenziare un ASD da un quadro clinico di diversa natura è importante considerare la presenza di atipie comunicativo-relazionali e interessi e comportamenti ristretti e ripetitivi in rapporto all'età del soggetto.

Il DSM-5 (APA, 2013) pone l'ASD in diagnosi differenziale con i seguenti disturbi:

- **Sindrome di Rett.** Espressione della mutazione del gene MECP2, è un disturbo che si presenta con precisi aspetti clinico-evolutivi, ovvero uno sviluppo iniziale apparentemente nella norma seguito da una fase di regressione tra i 12-18 mesi con la comparsa di comportamenti di tipo autistico, difficoltà di coordinazione dinamica e stereotipie manuali.
- **Mutismo selettivo.** Lo sviluppo del bambino non è tipicamente disturbato. Presenta abilità comunicative adeguate in determinati contesti. Nelle situazioni in cui il disturbo si manifesta, la reciprocità sociale non è compromessa, né sono presenti interessi e comportamenti bizzarri.
- **Disabilità Intellettiva (Disturbo dello sviluppo intellettivo).** La DI senza autismo e soprattutto forme gravi di Disabilità Intellettiva costituiscono una sfida per la diagnosi differenziale con l'ASD. Oltre il 75% dei soggetti con ASD presenta DI e anche nei casi ad alto funzionamento (QI >70) permangono difficoltà di adattamento al contesto sociale. A differenziare i due quadri sono aspetti come la disponibilità allo scambio relazionale, la socievolezza, il piacere di condividere che sono assenti nell'ASD, mentre possono essere conservati nei soggetti con DI.
- **Disturbo del linguaggio e Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica).** In alcuni disturbi del linguaggio si verificano problemi nella comunicazione e talvolta difficoltà sociali secondarie. Tuttavia, non è solitamente associato ad atipie nella comunicazione non verbale e presenza di comportamenti ripetitivi e

ristretti. Qualora il soggetto presenti difficoltà pragmatiche, ma non soddisfa i criteri diagnostici dell'area B per l'ASD, si pone una diagnosi di Disturbo della Comunicazione Sociale (Pragmatica).

- Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività (ADHD). Le difficoltà attentive così come l'iperattività sono comuni nei soggetti con ASD.
- Disturbo del movimento stereotipato. Le stereotipie motorie rientrano tra le caratteristiche diagnostiche dell'ASD, per cui se queste sono già presenti nel quadro clinico non si aggiunge la diagnosi da movimento stereotipato. Tuttavia, se le stereotipie sono tali da causare autolesionismo e costituiscono un focus del trattamento è possibile inserire questa diagnosi.
- Schizofrenia. La forma ad esordio infantile insorge dopo un periodo di sviluppo normale. Si caratterizza per uno stadio prodromico in cui si verificano atipie sociali e interessi anomali che potrebbero essere confusi con l'ASD. Caratteristiche tipiche della Schizofrenia, che non sono presenti nell'ASD e che permettono la diagnosi differenziale, sono sintomi positivi quali allucinazioni e deliri.

La Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia, DC:0-5 (ZERO TO THREE, tr. it. 2018) pone l'ASD in diagnosi differenziale anche con il Disturbo Reattivo dell'Attaccamento, ovvero una condizione in cui il bambino nonostante sia evolutivamente capace di formare un legame di attaccamento non dispone di una figura di attaccamento.

Per quanto riguarda le comorbidità, accanto alla Disabilità Intellettiva e alle difficoltà sul piano linguistico, si possono manifestare sintomi di iperattività e disattenzione che soddisfano i criteri per l'ADHD. Sono comuni anche le difficoltà di coordinazione motoria (andatura anomala e goffaggine), difficoltà specifiche negli apprendimenti, disturbo evitante-restrittivo dell'assunzione di cibo, comportamenti autolesionistici, problematiche di sonno e stitichezza. Con la crescita compaiono disturbi d'ansia e depressione. Inoltre, nel 30-40% dei casi di ASD si associa l'epilessia che, in un terzo di questi insorge nei primi tre anni di vita, mentre nella maggioranza dei casi in età adolescenziale (APA, 2013; Militerni, 2021; ZERO TO THREE, tr. it. 2018).

3.9 Decorso e prognosi

Quando la diagnosi è posta entro i primi tre anni di vita, tutti i soggetti presentano “mediamente” un miglioramento rispetto all’interazione e alla comunicazione sociale e maggiore attenzione agli stimoli sociali in età adolescenziale. Modifiche evolutive più significative si verificano in soggetti con forme di ASD più lievi, per contro questa tendenza riguarda in misura minore soggetti con forme più severe del disturbo. Aspetti caratterizzanti il disturbo, quali la ripetitività, l’inflessibilità cognitiva e la perseverazione continuano ad essere evidenti.

La prognosi dipende dalla precocità della diagnosi e della presa in carico e dalla compliance della famiglia. Il bambino con diagnosi di ASD cresce con il suo disturbo, ma grazie alla specificità degli interventi riabilitativi, acquisisce nel tempo nuove competenze, che avranno comunque quasi sicuramente una “*qualità autistica*”. La prognosi a qualsiasi età è fortemente condizionata dal grado del funzionamento intellettivo, che attualmente rappresenta l’indicatore prognostico più significativo. Diversi studi (Anderson et al., 2013; Howlin et al., 2004) riportano che un $QI >70$ è indicativo per un outcome positivo; tuttavia, il livello cognitivo sembra non proteggere dalle difficoltà nel comportamento adattivo, anche di fronte ad un miglioramento delle funzioni interattive e comunicative. Oggi, un’alta percentuale di bambini con ASD diventano adulti non autosufficienti che necessitano di cure per tutta la vita, mentre una percentuale minore di soggetti autistici è in grado di vivere e lavorare all’interno della comunità, con vari gradi di indipendenza.

CAPITOLO 4: I DISTURBI SPECIFICI DEL LINGUAGGIO

4.1 Aspetti introduttivi

Il linguaggio è un sistema convenzionale di segni e simboli di cui l'essere umano si serve per comunicare. Costituisce una funzione complessa propria dell'uomo che si realizza attraverso la maturazione di diverse strutture e l'acquisizione progressiva di regole che dovranno essere automatizzate. Le strutture neuroanatomiche di base per lo sviluppo della funzione linguistica sono rappresentate da: organi fono-articolatori (labbra, lingua, laringe, diaframma e strutture neurologiche per la loro integrazione funzionale), apparato senso-percettivo (orecchio, vie uditive, vie visive e propriocettive) e aree cerebrali. In particolare, sono due le strutture encefaliche specifiche del linguaggio: l'area di Wernicke (centro verbo-acustico) e l'area di Broca (centro verbo-motore).

La complessità delle strutture e delle funzioni implicate nel linguaggio fanno sì che queste possano essere coinvolte in svariate condizioni mediche che ne alterano il funzionamento. In questi casi si ricorre alla denominazione di disturbo "secondario" del linguaggio, sintomo di un quadro sindromico più complesso: ne sono un esempio le lesioni cerebrali, i processi infiammatori dell'encefalo o i quadri malformativi su base genetica come la Sindrome di Down. Parliamo, invece, di disturbo "primario" del linguaggio quando questo non sembra attribuibile ad un'altra condizione patologica. Questi ultimi casi costituiscono la categoria dei Disturbi Specifici del Linguaggio.

4.2 Definizione

I Disturbi Specifici del Linguaggio (DSL) costituiscono un gruppo eterogeneo di disturbi che si definiscono "specifici" perché sono selettivi e cioè si caratterizzano per una significativa compromissione delle competenze linguistiche in assenza di deficit intellettivi, problematiche uditive e danni neurologici. L'ICD-10 (WHO, 1993) sottolinea la discrepanza tra le abilità linguistiche e quelle cognitive, escludendo dunque il fattore cognitivo. I bambini con DSL sono, quindi, per definizione soggetti intelligenti con un ritardo/anomalie del linguaggio. Questa condizione di "silenzio clinico", ovvero l'assenza di deficit intellettivi e di danni neurologici e uditivi, ha portato ad una sottovalutazione dei DSL, arrivando a collegare le anomalie linguistiche a caratteristiche personali o tratti

di indole. La mancanza di evidenze cliniche eclatanti a motivare il disturbo ha spinto per molto tempo a credere che i DSL non fossero disturbi veri e propri, ma semplici ritardi risolvibili con l'avvio della scolarizzazione. Le interpretazioni più recenti sembrano orientate a sottolineare il carattere permanente del disturbo, che tende quindi a persistere nel tempo, seppur cambiando forma (Stella, 2013).

4.2 Epidemiologia ed eziopatogenesi

I Disturbi del Linguaggio hanno complessivamente una prevalenza del 3-5% con maggiore interessamento del sesso maschile. Le cause non sono note e sono ancora oggetto di discussione della comunità scientifica, ma sembra trattarsi di un disturbo ad eziologia multifattoriale dove accanto a fattori ereditari sono coinvolti anche fattori ambientali. La componente genetica è sostenuta dalla familiarità positiva per i disturbi del linguaggio. Inoltre, alcuni studi hanno evidenziato una mutazione puntiforme sul cromosoma 7 a carico del gene FOXP2 legato soprattutto ai casi di disprassia verbale associati a difficoltà di comprensione (Militeri, 2021).

4.3 Classificazione dei Disturbi Specifici del Linguaggio

Il DSM-5 definisce i DSL come “Disturbi della Comunicazione” inserendoli all'interno della macrocategoria dei Disturbi del Neurosviluppo (DNS). Tali disturbi comprendono varie forme cliniche che interessano tre componenti: l'*eloquio*, ovvero “la produzione espressiva di suoni e comprende l'articolazione, la fluenza, la voce e la qualità di risonanza di un individuo”, il *linguaggio*, ovvero “la forma, la funzione e l'uso di un sistema convenzionale di simboli (parole pronunciate, linguaggio dei segni, parole scritte, immagini) governato da una serie di regole” e la *comunicazione*, ovvero “qualsiasi comportamento verbale e non verbale (intenzionale e non) che influenza il comportamento, idee e atteggiamenti di un altro individuo” (APA, 2013).

All'interno dei Disturbi della Comunicazione rientrano pertanto:

- Disturbo del linguaggio, codice 315.32 (F80.2);
- Disturbo fonetico-fonologico, codice 315.39 (F80.0);
- Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie), codice 315.35 (F80.81);

- Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica), codice 315.39 (F80.89).

L'ICD-10 li definisce “Disturbi specifici dello sviluppo dell'eloquio e del linguaggio” (F80) all'interno dei Disturbi dello sviluppo psicologico. Si tratta di “disturbi in cui l'acquisizione delle normali abilità linguistiche è compromessa fin dai primi stadi dello sviluppo” (WHO, 1993). Non sono meglio spiegati da alterazioni neurologiche, anomalie cromosomiche, disabilità intellettiva o fattori ambientali.

Viene proposta la seguente sotto classificazione:

- Disturbo specifico dell'articolazione dell'eloquio (F80.0);
- Disturbo specifico del linguaggio espressivo (F80.1);
- Disturbo della comprensione del linguaggio (F80.2);
- Afasia acquisita con epilessia (Landau-Kleffner) (F80.3);
- Altri disturbi specifici dello sviluppo dell'eloquio e del linguaggio (F80.8);
- Disturbo specifico del linguaggio, non altrimenti specificato (F80.9).

Nell'ICD-11 (WHO, 2019) i disturbi del linguaggio sono definiti come “Disturbi dello sviluppo della parola e del linguaggio” (6A00), all'interno dei Disturbi del Neurosviluppo. Rientrano i seguenti quadri clinici:

- Disturbo evolutivo dei suoni del linguaggio (6A01.0)
- Disturbo evolutivo della fluidità del linguaggio (6A01.1)
- Disturbo evolutivo del linguaggio (6A01.2)

Accanto alle classificazioni proposte dai manuali diagnostici, in ambito clinico risulta particolarmente accreditata la classificazione di Rapin (1996) che raggruppa i DSL in tre grandi categorie: i disturbi misti ricettivo-espressivi, i disturbi espressivi e i disturbi dei processi linguistici integrativi. In quest'ultimi rientrano i deficit lessicali e i deficit semantico-pragmatici.

Di seguito si approfondiscono i disturbi presenti nei casi clinici che verranno successivamente esaminati.

4.5 Caratteristiche del Disturbo Espressivo del Linguaggio

La caratteristica principale è la compromissione dello sviluppo del linguaggio espressivo, a livello prevalentemente fonologico o anche morfosintattico. L'ICD-11 inserisce il Disturbo Espressivo del Linguaggio all'interno del "Disturbo Evolutivo del Linguaggio" con il codice 6A01.21, definendolo come un disturbo caratterizzato da "persistenti difficoltà nell'acquisizione, produzione e uso del linguaggio che insorgono durante il periodo evolutivo, in genere durante la prima infanzia, e causano significative limitazioni nella capacità di comunicare dell'individuo. La capacità di produrre e usare il linguaggio parlato o dei segni (vale a dire il linguaggio espressivo) è notevolmente al di sotto del livello previsto data l'età dell'individuo e il livello di funzionamento intellettuale, ma la capacità di comprendere il linguaggio parlato o dei segni (vale a dire il linguaggio ricettivo) è relativamente intatta" (WHO, 2019). Il Disturbo Specifico del Linguaggio Espressivo costituisce il più frequente, o comunque il più evidente, disturbo del linguaggio. Le caratteristiche variano a seconda dell'età del bambino e della gravità del disturbo. Forme più lievi possono manifestarsi come un deficit di programmazione fonologica, attualmente definito come Disturbo Fonologico Espressivo (DFE) e molto spesso indicato con la denominazione "ritardo semplice del linguaggio" (Stella, 2013). In questi casi a 24 mesi il bambino presenta un vocabolario piuttosto limitato mentre la CV sembra complessivamente adeguata. A 3 anni il vocabolario si arricchisce ma risulta ancora ridotto, mentre a livello fonologico sono presenti numerose dislalie, omissioni e sostituzioni di fonemi. A partire dai 4 anni il bambino presenta un vocabolario abbastanza differenziato e costruisce delle frasi, ma la produzione verbale è ancora poco comprensibile. In età scolare possono rimanere alcune difficoltà a livello narrativo. Nelle forme di media entità, invece, il linguaggio risulta ipostrutturato e dislalico, con anomalie semantiche (anomie, perifrasi, parafrasie semantiche) e di organizzazione morfosintattica (enunciati verbali brevi, frasi incomplete, assenza di funtori) che permangono anche in età scolare, rendendo il linguaggio scarsamente intellegibile. Spesso le difficoltà nel parlato si ritrovano nel linguaggio letto e scritto. Le forme gravi sono rare e solitamente vedono un interessamento delle prassie oro-bucco-fonatorie (Militeri, 2021). Ne è un esempio la Disprassia Verbale, un disturbo della programmazione dei movimenti necessari alla produzione di suoni, sillabe e parole e della loro organizzazione sequenziale.

4.6 Caratteristiche del Disturbo Misto del Linguaggio

Il Disturbo Misto ricettivo-espressivo del Linguaggio costituisce la forma più grave tra i disturbi del linguaggio e vede una compromissione sia del versante ricettivo (comprensione) che del versante espressivo (produzione). Il Disturbo Misto è inserito nell'ICD-11 all'interno del "Disturbo evolutivo del linguaggio" con il codice 6A01.20 e definito come un disturbo caratterizzato da "persistenti difficoltà nell'acquisizione, comprensione, produzione e uso del linguaggio che si presentano durante il periodo di sviluppo, in genere durante la prima infanzia, e causano significative limitazioni nella capacità di comunicare dell'individuo. La capacità di comprendere il linguaggio parlato o dei segni (vale a dire, il linguaggio ricettivo) è notevolmente al di sotto del livello previsto in base all'età e al livello di funzionamento intellettuale dell'individuo, ed è accompagnata da persistente compromissione della capacità di produrre e usare il linguaggio parlato o dei segni (vale a dire il linguaggio espressivo)" (WHO, 2019). Le difficoltà di comprensione verbale costituiscono la principale caratteristica che distingue un Disturbo Misto da un Disturbo Espressivo del Linguaggio. Nei bambini con disturbo misto la comprensione lessicale si caratterizza per un incremento irregolare, con prevalente difficoltà per i verbi, mentre la comprensione frasale rimane a lungo routinaria. La PV è costruita su una comprensione molto ridotta e la scarsa padronanza dei verbi porta il bambino a costruire a lungo frasi nucleari ed ostacola l'associazione delle parole-azioni agli oggetti. Come in ogni disturbo, i tentativi di classificazione cercano di ricondurre a schemi rigidi quadri sintomatologici molto variegati. Nei DSL è piuttosto difficile ipotizzare che esistano disturbi ricettivi senza implicazioni sul versante espressivo. Il linguaggio, infatti, si acquisisce per esposizione alla lingua e richiede processi continui di elaborazione del parlato a cui il bambino è esposto. In presenza di alterazioni dei meccanismi in input sembra inevitabile che queste non si manifestino anche nei processi in output, ovvero nella costruzione di strutture fonologiche e sintattiche (Stella, 2013). Il livello di comprensione verbale è considerato ad oggi il predittore più affidabile per lo sviluppo del linguaggio, mentre il versante espressivo non sembra più essere una misura indicativa se non considerato in associazione alla comprensione lessicale e morfosintattica. Difficoltà di decodifica del linguaggio compromettono l'interazione con l'altro e condizionano profondamente la produzione verbale. Il bambino, infatti parla più o meno bene in base a quello che comprende della produzione verbale dell'adulto (Levi

et al., 1979). Pertanto, una PV costruita su una CV molto ridotta non si sviluppa adeguatamente nelle sue componenti fonologiche, lessicali, morfosintattiche e pragmatiche. Un buon controllo della CV è determinante per lo sviluppo delle competenze comunicativo-linguistiche, simboliche, sociali ed affettive. Alcuni lavori (Chiappa et al., 2006; Levi et al., 1988) evidenziano il ruolo della CV per osservare e misurare il livello cognitivo e comunicativo-interattivo del bambino. Di conseguenza, le difficoltà di comprensione verbale rappresentano un fattore di rischio significativo per lo sviluppo cognitivo e comunicativo a causa della progressiva sottoutilizzazione degli strumenti linguistici.

4.7 Caratteristiche del Disturbo della Comunicazione Sociale

Il Disturbo della Comunicazione Sociale (Pragmatica) (DCSP) è un disturbo di recente introduzione nei criteri nosografici, il cui elemento caratterizzante è la difficoltà primaria nell'uso della comunicazione verbale e non verbale a scopi sociali. Questo disturbo si contraddistingue per uno stile comunicativo bizzarro, caratterizzato da scarsa modulazione della comunicazione in base al contesto e all'interlocutore, difficoltà nel rispetto dei turni dialogici, verbosità, scarsa coerenza narrativa, eccessiva aderenza al significato letterale e difficoltà a comprendere ciò che non viene esplicitamente detto, in assenza di comportamenti ristretti e ripetitivi. Negli anni '80 Rapin ed Allen prima (1983), Bishop e Rosenbloom poi (1987), individuavano la presenza di un disturbo della pragmatica del linguaggio spesso associato ad atipie della sfera sociale ed a pattern di comportamento ristretti e ripetitivi ascrivibili ad un quadro di ASD. Studi successivi hanno dimostrato che anomalie della pragmatica possono verificarsi anche in altri quadri clinici, in cui sono assenti caratteristiche autistiche. In questo senso, il DSM-5 (APA, 2013) ha introdotto il Disturbo della Comunicazione Sociale (Pragmatica) (DCSP) tra i Disturbi della Comunicazione, con il codice 315.39 (F80.89), mentre l'ICD-11 (WHO, 2019) lo inserisce all'interno del "Disturbo evolutivo del linguaggio" con il codice 6A01.22. In entrambi sistemi diagnostici, il disturbo viene definito come caratterizzato da persistenti e marcate difficoltà nell'uso sociale della comunicazione, in assenza di comportamenti ristretti e ripetitivi. Il DCPS può comunemente associarsi ad una storia positiva per ritardo del linguaggio e ad altri DSL. Inoltre, bambini con questo disturbo possono mostrare condotte di evitamento per le interazioni sociali. La diagnosi non è

appropriata in soggetti di età inferiore a 4 anni; solitamente viene posta a partire dai 4 o 5 anni, quando il bambino dovrebbe possedere adeguate competenze linguistiche tali da poter identificare un deficit nell'uso sociale del linguaggio (Valeri, 2017). Inoltre, la diagnosi di DCPS può essere presa in considerazione solo in assenza, nel presente e nel passato, di modelli di comportamento ripetitivi e ristretti. La valutazione e la diagnosi richiedono l'analisi di molteplici aspetti fortemente dipendenti dal contesto, difficili da indagare attraverso il ricorso a strumenti standardizzati.

4.8 Diagnosi

La diagnosi è clinica e si basa su anamnesi, Esame obiettivo generale e neurologico e valutazioni neuro-psicodiagnostiche. La valutazione del linguaggio ha un duplice obiettivo: stabilire il livello di sviluppo linguistico (ovvero se il linguaggio è realmente deficitario e di quanto differisce dalla “norma”) e caratterizzare la tipologia di disturbo (ovvero stabilire il grado di compromissione sia del versante ricettivo che espressivo e se il deficit riguarda principalmente una componente). Sono previste anche indagini di laboratorio e strumentali (EEG, RM encefalo, ABR, esame audiometrico).

Solitamente il bambino giunge in valutazione per un “ritardo del linguaggio”, che rappresenta uno dei sintomi che allarma maggiormente il genitore. Quest'ultimo pone il focus sul numero di parole che il bambino pronuncia: tipicamente riferisce che il proprio figlio dice poche paroline, ma comprende tutto e si fa capire in tutto. Ciò che spesso sfugge al genitore è l'importanza di osservare la reale disponibilità del bambino a comunicare con l'altro. È proprio questo aspetto che, in sede di valutazione, occorre attenzionare per poter distinguere un disturbo del linguaggio da una più generale compromissione dell'area comunicativa-relazionale. Accanto a test standardizzati per la valutazione delle abilità linguistiche (TPL, CPL, PinG, TFL, Rustioni, Trog-2, TVL,...), utili riferimenti diagnostici da tenere in considerazione nei primi 3 anni di vita per orientarsi verso un DSL sono i seguenti: il bambino localizza la provenienza di un suono/voce, risponde al nome, indica una cosa che desidera triangolando lo sguardo, è disponibile a spostare il focus su un oggetto su richiesta dell'altro, guarda con interesse ed imita quello che sta facendo l'altro ed è disponibile all'aggancio in attività ludiche condivise. Dopo i 3 anni è importante osservare: la comprensione morfosintattica, la

presenza di neologismi, l'intellegibilità delle parole, la costruzione morfosintattica della frase, comportamenti di evitamento durante lo scambio verbale, la presenza di difficoltà logico-narrative o la mancata risposta alle domande.

4.9 Diagnosi differenziale e comorbidità

Nella formulazione della diagnosi di DSL è importante prestare attenzione alla presenza di patologie neuropsichiatriche associate che potrebbero conferire alle anomalie linguistiche un carattere secondario. Il disturbo deve essere posto in diagnosi differenziale con:

- Normali variazioni linguistiche. La diagnosi di DSL deve tenere conto delle normali variazioni dello sviluppo della prima infanzia e delle variazioni regionali, sociali, culturali (ad esempio i dialetti).
- Deficit dell'udito o altri disturbi sensoriali. Nonostante la riconosciuta importanza del canale uditivo nello sviluppo del linguaggio, deficit di questo ordine non sempre sono tempestivamente individuati. È importante escludere che le compromissioni linguistiche non siano causate da deficit uditivi.
- Disabilità intellettiva. Spesso un ritardo del linguaggio è uno dei primi sintomi con cui si manifesta un deficit intellettivo. È importante verificare se il ritardo del linguaggio è associato a cadute significative anche in altre aree dello sviluppo.
- Disturbi dello Spettro Autistico. In questo caso i deficit linguistici sono espressione di una più generale compromissione dell'area comunicativa, unitamente alla presenza di anomalie comportamentali. Soprattutto nei soggetti con difficoltà nella pragmatica, il Disturbo dello Spettro Autistico costituisce la considerazione diagnostica primaria. La diagnosi differenziale tra le due condizioni cliniche si basa sulla presenza nell'ASD di modelli di comportamento e attività ripetitive e limitate, e sulla loro assenza nel DCSP.
- Disturbi da deficit di attenzione e iperattività. Il ritardo del linguaggio è un sintomo che frequentemente si associa all'ADHD, sia in comorbidità che come conseguenza dello stile comportamentale adottato dal bambino.

- Disturbo dello sviluppo della Coordinazione Motoria. Accanto alle cadute nell'area motorio-prassica, può verificarsi un interessamento delle prassie oro-bucco-fonatorie, da cui l'insorgenza della Disprassia verbale.
- Condizioni neurologiche. Anomalie linguistiche potrebbero essere espressione di una PCI (spesso si associa disartria) o potrebbe essere acquisito in associazione alla Sindrome di Landau-Kleffner.
- Regressione del linguaggio. Sotto i 3 anni la regressione del linguaggio può essere espressione di un ASD o della Sindrome di Landau-Kleffner, mentre nei bambini di età superiore ai 3 anni può essere espressione di un sintomo di convulsioni. In questi casi sono indicati indagini strumentali con EEG in sonno e in veglia.

Escluso il carattere secondario, va tenuta in considerazione la possibile comorbidità del DSL con altre patologie neuropsichiatriche. I disturbi del linguaggio possono trovarsi frequentemente associati a DCSP, ADHD, DCD e in età scolare ai Disturbi Specifici dell'Apprendimento (APA, 2013; Militerni, 2021). In particolare, in letteratura è documentata da tempo la correlazione tra DSL e difficoltà nella letto-scrittura, e anche se non è ancora chiaro quale sia il legame fra questi due disturbi, la presenza di un DSL nella storia del bambino è considerato un elemento predittivo importante per la dislessia evolutiva (Bishop & Snowling 2004; Brizzolara et al., 1999; Stella 2004).

4.10 Decorso e prognosi

I DSL insorgono precocemente. Un disturbo del linguaggio diagnosticato dopo i 4 anni è probabile che rimanga stabile nel tempo e che persista anche in età adulta. Nel DCSP l'esito del disturbo ha un decorso variabile: forme lievi possono migliorare in modo sostanziale nel tempo, in altri casi il deficit persiste anche in età adulta, compromettendo le relazioni sociali (APA, 2013). Più tardi il bambino riceverà la diagnosi, più tardi avvierà il trattamento e peggiore sarà la prognosi. La maggior parte dei bambini con DSL risponde positivamente al trattamento e le difficoltà migliorano gradualmente. Forme lievi di DSL, in particolare il Disturbo Fonologico Espressivo, hanno una prognosi più favorevole rispetto a forme di media/grave entità, in cui le difficoltà incidono significativamente sulle competenze narrative, conversazionali e sulla letto-scrittura. La prognosi è vincolata dal grado e dal tipo di CV e dal modo con cui essa viene integrata agli altri strumenti cognitivi.

CAPITOLO 5: IL DISTURBO DELLA COORDINAZIONE MOTORIA

5.1 Definizione

Il Disturbo della Sviluppo della Coordinazione Motoria (*Developmental Coordination Disorder*, DCD), è un disordine del Neurosviluppo caratterizzato da un deficit nelle prestazioni motorie, in particolare un ritardo nell'acquisizione ed esecuzione di abilità motorie coordinate. Tali deficit possono riguardare sia la motricità grossolana (correre, saltare, arrampicarsi, ...) che la motricità fine (tagliare, abbottonare, ...).

Il DSM-5 inserisce il Disturbo della Coordinazione Motoria (DCD) tra i Disordini del Movimento all'interno dei Disturbi del Neurosviluppo, con il codice 315.4 (F82). I quadri inclusi in questa categoria sono la Disprassia Evolutiva, la Sindrome del bambino goffo, l'Immaturità psicomotoria e la Sindrome da maldestrezza motoria.

Per poter avanzare una diagnosi di DCD, per la quinta edizione del DSM (APA, 2013) devono essere soddisfatti i seguenti criteri:

- A. "Acquisizione ed esecuzione di abilità motorie coordinate sostanzialmente inferiore a quanto previsto data l'età cronologia dell'individuo e l'opportunità di apprendimento o di abilità. Le difficoltà si manifestano con goffaggine (ad esempio, cadere o sbattere contro oggetti) nonché lentezza ed imprecisione nell'esecuzione delle abilità motorie (ad esempio, usare forbici o posate, scrivere a mano, andare in bicicletta o praticare sport).
- B. Il deficit delle abilità motorie nel Criterio A interferisce in modo significativo e persistente con le attività della vita quotidiana appropriate all'età cronologia (ad esempio, cura di sé ed auto-mantenimento) e ha un impatto sulla produttività accademica/scolastica, preprofessionale e professionale, attività di svago e gioco.
- C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo iniziale dello sviluppo.
- D. I deficit delle capacità motorie non sono meglio spiegati da disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) o da deficit visivo e non sono attribuibili a una condizione neurologica che colpisce il movimento (ad es. paralisi cerebrale infantile, distrofia muscolare, disturbo degenerativo)".

L'ICD-10 parla di Disturbo Evolutivo Specifico della Funzione Motoria (F82) all'interno dei Disturbi dello sviluppo psicologico, definendolo come un disturbo dove la principale caratteristica è “una grave compromissione dello sviluppo della coordinazione motoria, che non è spiegabile interamente nei termini di un ritardo intellettivo generale o di uno specifico disturbo neurologico congenito o acquisito” (WHO, 1993). Il termine include la Disprassia Evolutiva, il Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione Motoria e la Sindrome del bambino goffo.

Nell'ICD-11 (WHO, 2019) viene adottata l'etichetta del DSM-5, “Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione Motoria”, in riferimento ad una condizione caratterizzata da un ritardo nell'acquisizione delle capacità motorie generali e da una compromissione delle capacità motorie coordinate, nettamente inferiori rispetto alle prestazioni attese per età. Il termine include il Disturbo della coordinazione dei movimenti oro-facciali.

5.2 Epidemiologia ed eziopatogenesi

La prevalenza del DCD è del 5-6% nei bambini di età compresa tra i 5 e gli 11 anni. Il sesso maschile risulta maggiormente colpito rispetto al sesso femminile, con un rapporto compreso tra 2:1 e 7:1.

Le cause specifiche del DCD non sono state individuate. Inizialmente, quando il disturbo veniva definito “Danno Cerebrale Minimo” l'idea insita nella definizione era quella di un danno cerebrale di entità inferiore, ma comunque simile, a quello delle PCI. Con il successivo passaggio a “Disfunzione Neurologica Minore”, il termine “disfunzione” suggeriva uno spostamento del focus dall'anomalia organica ad una disorganizzazione del funzionamento di una serie di aree e vie nervose (Penge & Piredda, 2012). Oggi, il Disturbo della Coordinazione Motoria, per definizione, non è attribuibile ad anomalie organiche delle vie e dei centri che controllano il movimento, ma ad una alterata organizzazione delle funzioni finalizzate all'elaborazione delle informazioni percettive e alla programmazione del movimento (Militeri, 2021). Negli anni molti esperti hanno considerato diversi fattori genetici e ambientali cercando di formulare ipotesi sui meccanismi che sottostanno al DCD. Spesso i bambini con DCD hanno una storia per problematiche pre e perinatali, esposizione prenatale all'alcol e una familiarità positiva per ritardi motori e per Disturbi della Coordinazione Motoria che farebbero ipotizzare ad

una componente ereditaria del disturbo. Diversi studi e indagini neuroradiologiche concordano nel ritenere che alla base dei DCD ci sia una ridotta organizzazione della sostanza bianca cerebrale che connette le aree corticali e sottocorticali. Un danno maturativo della sostanza bianca, soprattutto a carico del corpo calloso, è una condizione che tipicamente si presenta nei bambini nati pretermine e con basso peso alla nascita, fattori che sono considerati di rischio per lo sviluppo del DCD (Poletti, 2009, 2010).

In una revisione sistematica (Wilson et al., 2012) si analizza il risultato di vari studi che individuano una disfunzione del network parieto-cerebellare che si occupa del controllo predittivo online, dell'apprendimento motorio e della creazione di immagini mentali per l'azione; la difficoltà ad apprendere per imitazione suggerirebbe un interessamento del sistema dei neuroni a specchio e quindi della corteccia fronto-parietale. Il coinvolgimento del network dell'attenzione esecutiva spiegherebbe le difficoltà riguardanti le funzioni esecutive in particolare la memoria di lavoro visuo-spaziale e la capacità di inibire la risposta motoria impulsiva. Inoltre, è coinvolto il network cortico-cerebellare implicato nella coordinazione ritmica del movimento e nel timing.

5.3 Caratteristiche cliniche

A livello osservativo i bambini con DCD appaiono goffi, lenti ed imprecisi nell'esecuzione dei movimenti. Nei primi due anni di vita si osserva un ritardo nell'acquisizione delle principali tappe dello sviluppo motorio. Successivamente, in età prescolare (3-5 anni) le difficoltà maggiori si riscontrano nella motricità grossolana, con impaccio globale nei movimenti e facile stancabilità: il bambino è goffo nella corsa, urta e fa cadere gli oggetti, inciampa spesso, assume posture inadeguate a causa della scarsa consapevolezza corporea e mostra timore verso compiti motori che richiedono prestazioni maggiori. Si osserva anche scarsa organizzazione del gioco e del disegno, e la presenza di segni neurologici minori come tremori distali o sincinesie e un ritardo nella dominanza manuale. Possono evidenziarsi problematiche esternalizzanti come attenzione facilmente esauribile, iperattività, impulsività e comportamenti oppositivi.

A 5-6 anni divengono evidenti le difficoltà nelle autonomie personali e nei compiti di vita quotidiana (lavarsi, indossare indumenti, utilizzare le posate...), aspetti che spesso sono erroneamente scambiati per pigrizia, con la conseguente tendenza del genitore a sostituirsi

al bambino. Con la crescita e l'aumento delle richieste dell'ambiente i deficit sono più evidenti e in età scolare si denotano difficoltà nell'attività sportiva in generale, difficoltà in compiti di fine-motricità, scarso controllo predittivo della posizione del corpo e ridotta automatizzazione degli schemi di movimento. Il bambino può mostrare una discrepanza tra le abilità motorie e altre aree, in particolare quella linguistica, con la tendenza a parlare tanto per mascherare le difficoltà.

I DCD mostrano anche difficoltà in compiti visivi e in particolare in quelli che prevedono abilità visuo-spaziali (FVS). Queste ultime includono competenze visuo-percettive, visuo-prassiche, di integrazione visuo-motoria e di memoria di lavoro visuo-spaziale che assumono un ruolo significativo negli apprendimenti scolastici (Danzè, 2016). Soggetti con DCD hanno spesso difficoltà a localizzare oggetti nello spazio, a discriminare le lunghezze e le figure. Problematiche di questo ordine costituiscono un fattore di rischio per un buon sviluppo delle abilità scolastiche strumentali e in particolare della letto-scrittura. Negli anni alcuni studi (Vaivre-Douret et al., 2011; Dewey et al., 2002, citati da Penge & Piredda, 2012) hanno documentato la complessa correlazione tra DCD e difficoltà negli apprendimenti scolastici con cadute significative nei reattivi relativi alla lettura, scrittura e calcolo, evidenziando anche una marcata lentezza esecutiva in questi compiti. Le difficoltà nell'ambito scolastico possono portare ad una svalutazione di sé contribuendo alla comparsa di problematiche internalizzanti nella tarda infanzia/adolescenza (Poletti 2009). Importanti sono, infatti, i risvolti su un piano socio-emozionale che si manifestano con la crescita, quando aumenta la consapevolezza del bambino rispetto alle sue difficoltà, essendo il DCD un disturbo che si manifesta con un funzionamento cognitivo nella norma. Possono comparire, quindi, scarsa autostima, disturbi d'ansia, depressione e ritiro sociale

5.4 Diagnosi

Per il criterio C del DSM-5, la diagnosi di DCD non può essere posta prima del compimento dei 5 anni di età in ragione della netta variabilità che caratterizza lo sviluppo del bambino nella prima infanzia, nonostante l'insorgenza dei sintomi avvenga precocemente. Il percorso diagnostico si basa sull'EON, colloquio clinico con i genitori e sull'osservazione diretta del bambino, con il fine di accertarsi della presenza di deficit

relativi alla qualità e all'efficienza del movimento in compiti abituali e la ripercussione di eventuali deficit sul funzionamento adattivo del soggetto. Infatti, per il criterio B del DSM-5, la diagnosi può essere posta solo in caso di deficit motori che interferiscono significativamente con lo svolgimento delle attività della vita quotidiana. L'osservazione clinica deve essere integrata alla somministrazione di test standardizzati. In particolare, la *Movement Assessment Battery for Children-2* (Movement ABC-2) è al momento considerata la prova clinica più utilizzata a livello internazionale per la diagnosi di DCD e il *Visual Motor Integration* (VMI) per la valutazione delle abilità visuo-percettive o in alternativa il *Test di percezione visiva e integrazione visuo-motoria* (TPV). Sono indicate anche indagini strumentali quali esami ematici (es. valori del CPK), EEG e TC/RM encefalo per escludere altre patologie.

5.5 Diagnosi differenziale e comorbidità

Il DSM-5 (APA, 2013) pone il Disturbo della Coordinazione Motoria in diagnosi differenziale con:

- Disfunzioni motorie dovute ad altra condizione medica. Problematiche di coordinazione motoria possono essere espressione di disturbi visivi e neurologici (PCI, lesioni cerebellari e patologie neuromuscolari)
- Disabilità Intellettiva. Se è presente DI, le abilità motorie possono essere compromesse in conformità con il deficit intellettivo. Tuttavia, se le difficoltà motorie sono tali da superare le difficoltà previste da un deficit intellettivo, è possibile diagnosticare anche un Disturbo della Coordinazione Motoria.
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività. Il bambino con ADHD è solito urtare e far cadere gli oggetti. È importante osservare attentamente se le difficoltà motorie non siano espressione di distraibilità e impulsività.
- Disturbo dello Spettro Autistico. È comune la concomitanza dei due disturbi. Se vengono soddisfatti entrambi i criteri possono essere poste ambedue le diagnosi.
- Sindrome da ipermobilità articolare. Soggetti con questa sindrome possono presentare articolazioni simili a quelli del DCD.

Relativamente alle comorbidità, in circa il 50% dei casi è presente una coesistenza tra DCD e ADHD. Inoltre, il disturbo può associarsi a Disturbi Specifici del Linguaggio e Disturbi Specifici dell'Apprendimento, in particolare della letto-scrittura (APA, 2013).

Sono frequenti le complicanze psicopatologiche, quali scarsa autostima, disturbi d'ansia e depressione e comportamenti oppositivi (Poletti, 2009)

5.6 Decorso e prognosi

Il decorso è variabile e sebbene possano esserci miglioramenti nel lungo termine, i problemi di coordinazione dinamica continuano durante l'età adolescenziale nel 50-70% dei casi (APA, 2013). In termini prognostici il bambino con DCD crescendo potrebbe avere maggiori conseguenze a livello socio-emotivo e comportamentale, con possibile immaturità emotiva, rischio di isolamento, bassa autostima ed elevati livelli di ansia, come conseguenza del grado di consapevolezza delle proprie difficoltà.

5.7 DCD o Disprassia?

La Disprassia Evolutiva, così definita perché insorge precocemente, è un disturbo caratterizzato da un deficit nella pianificazione, programmazione ed esecuzione di atti motori finalizzati ad uno scopo. Per Ayres (1972) la Disprassia costituirebbe una delle manifestazioni più comuni di un problema di integrazione sensoriale, a causa di un'inadeguata organizzazione delle informazioni sensoriali di base (sistema vestibolare, propriocettivo e tattile) con conseguente difficoltà di percezione corporea, da cui le difficoltà di pianificazione motoria.

Esistono alcune ambiguità rispetto alla definizione di Disprassia Evolutiva e sulla differenza con il DCD e ad oggi mancano ancora criteri univoci per il riconoscimento del disturbo. Il DSM-5, l'ICD-11 e la precedente versione ICD-10 inseriscono implicitamente la Disprassia all'interno del DCD. L'acronimo DCD viene comunemente utilizzato come sinonimo di Disprassia. Tuttavia, si tratterebbe di due disturbi che coinvolgono funzioni e abilità diverse. Il termine "disprassia" viene dal greco "*praxis*", che significa "*fare*" e il suffisso "*dis*" specifica una non completa e non corretta funzionalità. Il disturbo è quindi espressione di un deficit della prassia, ovvero l'abilità nel compiere un gesto intenzionale

che prevede la capacità di pianificare, programmare ed eseguire atti motori finalizzati ad uno scopo. Il Disturbo della Coordinazione motoria è, invece, un disturbo della capacità di esecuzione di movimenti non finalizzati. Il DCD può essere accompagnato da Disprassia, ma non sempre questa si verifica. Nella Disprassia Evolutiva, inoltre, è possibile che si verifichi un ritardo nel linguaggio per difficoltà nella programmazione dei movimenti oro-buccali (= Disprassia Verbale).

Nella clinica possiamo riscontrare bambini con difficoltà nell'esecuzione e nella sequenzialità dei movimenti che presentano anche deficit di pianificazione dell'atto motorio (DCD e Disprassia); casi di bambini con difficoltà nell'esecuzione e sequenzialità dei movimenti, dove le funzioni adattive sono raggiunte, seppur con notevole sforzo e approssimazione (DCD senza Disprassia). Ci sono poi casi di bambini che mostrano difficoltà nell'atto prassico, ma possono non avere difficoltà nell'esecuzione di schemi di movimento isolati (Disprassia senza DCD). In quest'ultimo caso la difficoltà sta nei meccanismi di controllo di base e nelle funzioni esecutive. La specificità del quadro clinico e il grado di coinvolgimento delle funzioni motorie potrà essere specificato soltanto nel corso del trattamento riabilitativo. Nella pratica clinica casi "puri" di Disprassia sono rari, ma più spesso il disturbo risulta associato ad altri quadri clinici come DSA, ADHD, ASD e patologie neurologiche come le PCI (Sabbadini, 2013).

CAPITOLO 6: LO STUDIO SPERIMENTALE

6.1 Obiettivo dello studio

L'obiettivo di questo studio è quello indagare l'efficacia della terapia interattiva di gruppo in bambini con Disturbi del Neurosviluppo in età prescolare, individuando in particolare le aree dello sviluppo che ne beneficiano maggiormente e quali sono gli elementi che contribuiscono al successo della terapia.

6.2 Il campione

È stato effettuato uno studio osservazionale basato su un campione di 9 bambini con Disturbi del Neurosviluppo, nati nel 2020, affetto presso il Servizio di Diagnosi e Cura della SOD di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Salesi di Ancona. I soggetti in esame hanno effettuato, in due periodi diversi, un ciclo intensivo di terapia di gruppo (ODT, Ospedale Diurno Terapeutico) della durata di due mesi, secondo il modello della Terapia Interattiva Multimodale. Al momento del trattamento i soggetti in esame possedevano un'età compresa tra i 3 anni e 1 mese e i 4 anni e 5 mesi. Sono così suddivisi:

- gruppo terapeutico 1, costituito da 5 bambini;
- gruppo terapeutico 2, costituito da 4 bambini.

Tutti i soggetti del campione hanno precedentemente effettuato il Servizio di Diurno Diagnostico (ODD, Ospedale Diurno Diagnostico) della medesima struttura, svolto nell'arco di quattro giorni in modalità Day-hospital nel corso dei quali vengono effettuate valutazioni neuro-psicodiagnostiche da parte di un'equipe multidisciplinare al fine di individuare il profilo di sviluppo del bambino ed un eventuale inquadramento nosografico.

6.3 Gli strumenti

Tutti i bambini in esame sono stati sottoposti ad una valutazione neuro e psicomotoria completa pre-trattamento (tempo 0) e post trattamento (tempo 1). L'intervento terapeutico si è svolto nei mesi di gennaio-febbraio 2024 per il primo gruppo e nei mesi di maggio-giugno 2024 per il secondo. I bambini sono stati seguiti per cinque giorni alla settimana per tre ore al giorno. Gli strumenti adottati ai fini della valutazione sono l'osservazione

del comportamento spontaneo e delle competenze del bambino nelle diverse aree di sviluppo e la somministrazione di protocolli di valutazione standardizzati in uso presso il reparto, al fine di avere una panoramica più chiara delle abilità del bambino. La scelta relativa alla somministrazione di determinati protocolli piuttosto che altri dipende dall'età del paziente e del suo profilo di funzionamento. Di seguito si riportano i protocolli adottati:

- *Movement Assessment Battery for Children- 2 - Movement ABC – 2* (Henderson et al., 2007);
- Protocollo APCM – 2 (Sabbadini, 2015);
- Griglia di Analisi delle Prassie transitive – GAP-T (Rampoldi & Ferretti, 2011);
- Test del Primo Linguaggio – TPL (Axia, 1995);
- Parole in Gioco – PinG (Bello et al., 2010);
- Test Fono-Lessicale – TFL (Vicari et al., 2007);
- Prova di Comprensione Prassico-Linguistica – CPL (Levi, 1979);
- Prova di Comprensione Morfosintattica (Rustioni & Lancaster, 2007).

La valutazione del funzionamento cognitivo è stata effettuata, ove possibile, dalla psicologa di riferimento di ciascun Caso.

6.4 Presentazione dei casi clinici

Di seguito si procede con la presentazione dei Casi in esame attraverso il loro profilo di funzionamento al T0.

6.4.1 Casi del primo gruppo

Caso 1: Il bambino giunge in valutazione all'età di 3,7 anni per una diagnosi di accertamento per Disturbo dello Spettro Autistico. Al tempo 0 il bambino mostra scarsa iniziativa comunicativa spontanea e tempi attentivi facilmente esauribili e dipendenti dalla motivazione. Presenta deambulazione sull'avampiede. Le competenze motorie valutate con la prova Movement ABC-2 risultano nella norma (25%ile pt. tot., 37%ile destrezza manuale, 25%ile mirare e afferrare, 37%ile equilibrio), mentre si evidenziano criticità nella pianificazione di schemi prassici (GAP-T: 5%ile in esecuzione autonoma). La produzione grafica è immatura; rappresenta la figura umana facendo solo la testa e

alcune parti del volto. Il gioco è organizzato in semplici azioni simboliche che sfumano rapidamente senza la mediazione del terapeuta. Il linguaggio è scarsamente utilizzato per comunicare ed è caratterizzato da struttura frasale SV/SO, ecolalie immediate e differite e prosodia poco modulata. Emergono difficoltà fonetico-fonologiche (omissioni e sostituzioni). Alle prove cliniche il lessico risulta povero (TFL: 5-10%ile in produzione lessicale, <5%ile in comprensione lessicale), così come è immaturo il livello morfosintattico in CV, risultando nella fascia medio-bassa al test Rustioni. Il quoziente intellettivo all'età di 3,7 anni è di 96. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD, si conferma la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico, in bambino con funzionamento cognitivo nella norma.

Caso 2: La bambina giunge in valutazione all'età di 2,9 anni per sospetto Disturbo del Neurosviluppo. Al T0 la b. mostra difficoltà di adattamento al contesto con frequenti atteggiamenti oppositivo-provocatori. Presenta lieve impaccio motorio globale con frequenti cadute e lieve immaturità nelle prove delle prassie transitive (GAP-T: 25%ile in esecuzione autonoma, APCM-2: 50%ile in abilità prassico-costruttive). Compie azioni di finzioni, pur con modalità caotiche e rapidi passaggi da un gioco all'altro. Il disegno è relativo allo scarabocchio lineare e circolare aperto con sporadica attribuzione di significato. La comunicazione è adeguata. La produzione spontanea si limita a parole gergolaliche e al TPL si evidenziano dislalie complesse e suoni onomatopeici in sostituzione della parola (<1%ile in produzione lessicale, 10-20%ile in comprensione lessicale; nella CV sintattica si colloca tra il 10-20%ile). La CV è bassa per età: al CPL esegue in modo sporadico un ordine non situazionale. Il quoziente intellettivo all'età di 2,9 anni è di 87. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD, la diagnosi è di Disturbo Misto del Linguaggio in bambina con immaturità affettiva.

Caso 3: Il bambino giunge in valutazione all'età di 3,2 anni, inviato per esiti da prematurità grave (nato alla 23^{esima} settimana). Dall'anamnesi si segnala emorragia intraventricolare di I grado sx, agenesia del setto pellucido, ipoplasia del corpo calloso e plagiocefalia. Al tempo 0, il b. si mostra aperto alla relazione e presenta un buon intento comunicativo non verbale. Si evidenziano significative cadute sul piano grosso-motorio con instabilità e scarsa coordinazione, abduzione e ipotonia degli AA. II. ed extrabduzione dei piedi (> dx). Alla prova motoria Movement ABC-2 risulta deficitario

(1%ile pt. tot., 1%ile destrezza manuale, 25%ile mirare e afferrare, 2%ile equilibrio) mentre sono adeguate le prestazioni nelle prove prassiche (GAP-T: 50%ile in esecuzione autonoma e 25%ile con facilitazione, APCM-2: 50%ile in abilità prassico-costruttive). Il grafismo è immaturo con scarabocchio non significativo. Sul piano ludico organizza semplici azioni a valenza simbolica. La produzione spontanea si limita a singole parole e associazioni di due, spesso non intelleggibili. Il lessico è immaturo (TFL: 10-25%ile in produzione lessicale e 25%ile in comprensione lessicale). La diagnosi, al termine dell'approfondimento valutativo in ODD, è di Ritardo Globale dello Sviluppo in b.no con esiti da prematurità grave.

Caso 4: Il bambino giunge in valutazione all'età di 3,1 anni per difficoltà relazionali e ritardo del linguaggio. Al T0 il b. mostra uno stile comportamentale rigido e difficoltà a regolare la frustrazione di fronte ai cambiamenti. Presenta lieve impaccio motorio con prestazioni deficitarie alla prova Movement ABC-2 (<1%ile pt. tot., < 1%ile destrezza manuale, 16%ile mirare e afferrare, 2%ile equilibrio) e difficoltà nella pianificazione ed esecuzione del movimento (GAP-T 10-25%ile in esecuzione autonoma, 5-10%ile con facilitazione). Effettua uno scarabocchio con alternanza di forme circolari chiuse e puntini. Il gioco è semplice e ripetitivo, con tendenza a soffermarsi sui particolari degli oggetti. Utilizza poco il canale verbale per comunicare e l'attenzione al linguaggio è discontinua. Sono presenti ecolalie in PV, il lessico è povero al TFL (10-25%ile in produzione lessicale, <5%ile in comprensione lessicale), la comprensione verbale risulta immatura e al CPL esegue solo ordini semplici autocentrati e decentrati. All'età di 3,1 anni il profilo cognitivo risulta disarmonico con cadute nelle competenze comunicativo-linguistiche. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD, la diagnosi è di Ritardo Globale dello Sviluppo in bambino con atipie comunicativo-relazionali.

Caso 5: Il bambino giunge in valutazione all'età di 2,7 anni per un disturbo del linguaggio. Al T0 il b. non è valutabile ai test. Mostra scarso adattamento al contesto e facile frustrabilità. Il contatto oculare è sporadico e la risposta al nome assente. Utilizza l'altro in modo strumentale. Sporadicamente si ravvisano movimento stereotipati del tronco con lievi oscillazioni antero-posteriori e lieve irrigidimento degli AA.SS.. Dall'osservazione dei movimenti spontanei non si evidenziano criticità su un piano motorio. A livello grafico esegue linee disorganizzate e non imita i tratti, ne sono presenti

forme circolari. Il gioco è povero e ripetitivo, privo di azioni a significato. La comunicazione risulta difficoltosa, non si ravvisano gesti referenziali. In PV il linguaggio è limitato a sporadiche parole e la CV è molto bassa. All'età di 2,7 anni il bambino non è valutabile alle scale cognitive. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD la diagnosi è di Ritardo Globale dello Sviluppo in b.no con difficoltà di regolazione emotiva, ad alto rischio per Disturbo dello Spettro Autistico.

6.4.2 Casi del secondo gruppo

Caso 6: La bambina giunge in valutazione all'età di 4,1 anni per immaturità nello sviluppo del linguaggio in b. con storia di difficoltà di regolazione emotivo-comportamentale. Al tempo 0, la b. mostra discreta interazione con il terapeuta e tempi attentivi discontinui. Buone le competenze grosso-motorie, mentre risulta immatura alla prova delle prassie transitive (GAP-T: 10-25%ile sia in esecuzione autonoma che con facilitazione). Sul piano ludico organizza semplici azioni di finzione eterodirette. Il disegno è immaturo con scarabocchio circolare caotico con attribuzione di significato. La produzione verbale si limita principalmente alla parola-frase. Il lessico è povero (TFL: <5%ile in produzione e comprensione lessicale). La comprensione verbale risulta immatura sia alle prove cliniche (al Rustioni è insufficiente) che alle richieste o domande nello scambio interattivo. Il quoziente intellettivo all'età di 4,1 anni è di 62. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD, la diagnosi è di Disturbo Misto del Linguaggio in bambina con difficoltà di regolazione emotiva e profilo cognitivo immaturo.

Caso 7: Il bambino giunge in valutazione all'età di 3,7 anni per un ritardo del linguaggio. Al tempo 0, il b. presenta scarsa iniziativa comunicativa anche non verbale e tempi attentivi labili e dipendenti dalla motivazione. Presenta impaccio motorio globale ed è osservabile ipotonia, mentre mostra un'importante immaturità prassica (GAP-T: <5%ile sia esecuzione autonoma che con facilitazione). Il disegno è immaturo con scarabocchio circolare aperto privo di significato. Il gioco si presenta ipostrutturato e ripetitivo, con uso funzionale degli oggetti. Il linguaggio espressivo è limitato a gergolalie, ecolalie immediate e differite. Il lessico è povero (PinG: <5%ile, con età di sviluppo lessicale pari a 21 mesi). La CV è molto bassa per età: al CPL comprende solo ordini semplici autocentrati e decentrati. All'età di 3,7 anni il bambino ha un QI di 70. Al termine

dell'approfondimento valutativo in ODD, la diagnosi è di Ritardo Globale dello Sviluppo in bambino con difficoltà attentive e della comunicazione.

Caso 8: La bambina giunge in valutazione all'età di 3,8 anni per un ritardo del linguaggio. Al tempo 0 la bambina si mostra inizialmente inibita per poi risultare più presente e reciproca all'interno della relazione. Alla scala Movement ABC-2 risulta adeguata per età (25%ile pt. tot., 63%ile destrezza manuale, 16%ile in mirare e afferrare, 25%ile in equilibrio), mentre si evidenzia immaturità prassica per difficoltà ideative ed esecutive (GAP-T: <5%ile sia in esecuzione autonoma che con facilitazione). Effettua uno scarabocchio circolare e lineare, mentre nel gioco attiva semplici sequenze a valenza simbolica. Si evidenzia un aspetto comunicativo-relazionale adeguato: buon aggancio visivo, presente triangolazione e uso di gesti referenziali, ma vi è scarso investimento sul canale verbale. La produzione spontanea è limitata a gergolalìe e singole parole. Il lessico è povero al TFL (<5% in produzione e comprensione lessicale). Al Rustioni si colloca nella fascia medio-medio/bassa. Il quoziente intellettivo all'età di 3,8 anni è di 85. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD la diagnosi è di Disturbo Misto del Linguaggio.

Caso 9: Il bambino giunge in valutazione all'età di 3,2 anni per un ritardo del linguaggio. Al tempo 0, il b. presenta tempi di attesa ridotti, attenzione esauribile associata a ipereccitazione e impulsività, e ansia prestazionale di fronte ad attività impegnative. Risulta adeguato alla prova Movement ABC-2 (25%ile pt. tot., 63%ile destrezza manuale, 5%ile mirare e afferrare, 25%ile equilibrio), mentre si evidenzia immaturità prassica alla GAP-T (5-10%ile per esecuzione autonoma). Spontaneamente disegna la figura umana, immatura per organizzazione. Il gioco è semplice, ripetitivo, caratterizzato da sequenze simboliche. Buon intento comunicativo, ma il canale verbale è sottoutilizzato, con lessico povero per età (TFL: <5%ile in produzione e comprensione lessicale). La struttura frasale è di tipo SV/OV. Sono, inoltre, presenti distorsioni fonetiche e parafrasi semantiche. La CV è immatura per età. Il quoziente intellettivo all'età di 3,2 anni è di 83. Al termine dell'approfondimento valutativo in ODD la diagnosi è di Disturbo Misto del Linguaggio in b.no con difficoltà di regolazione emotiva comportamentale nell'ambito di un funzionamento cognitivo limite.

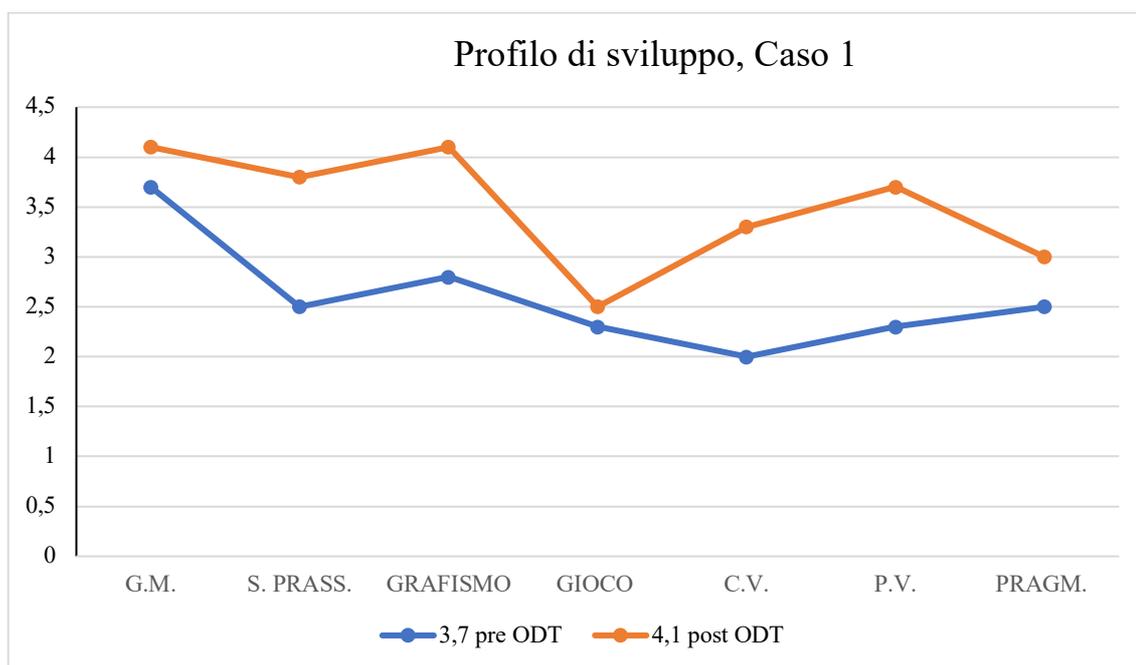
6.5 Risultati

In questo capitolo si illustrano le modifiche del funzionamento globale dei bambini in esame al termine della terapia di gruppo.

6.5.1 Casi del primo gruppo

Caso 1. Al momento della seconda valutazione, post ODT, il bambino ha 4,1 anni.

Figura 1

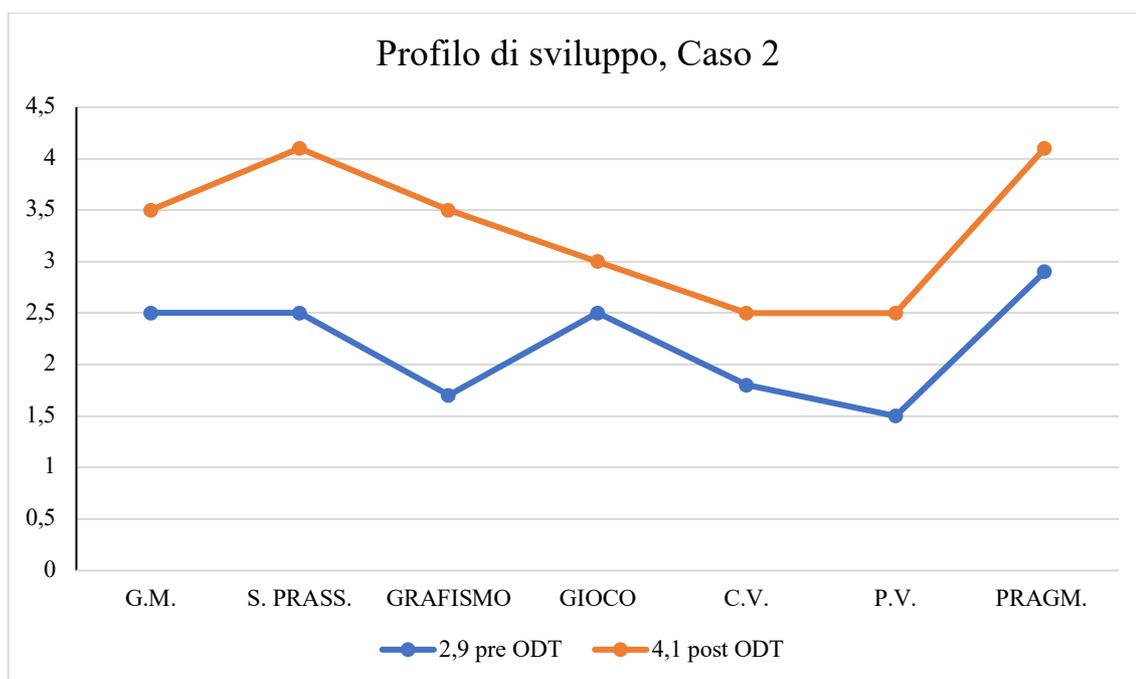


Dal grafico di sviluppo si evidenzia un miglioramento globale del funzionamento del bambino. Si riscontrano miglioramenti nell'uso del linguaggio a scopo sociale, un incremento lessicale (TFL: >75%ile in produzione lessicale, 10-25%ile in comprensione lessicale) e maggiore organizzazione morfosintattica in PV (SVOC). Le strutture grammaticali in comprensione risultano arricchite (al test Rustioni si colloca nella fascia di medio). Alla prova Movement ABC-2 le performance sono lievemente peggiorative rispetto al T0, ma pur sempre in norma (16%ile pt. tot., 16%ile destrezza manuale, 37%ile mirare e afferrare, 25%ile equilibrio). Sono migliorati gli schemi prassici, sia nella componente ideativa che esecutiva (GAP-T: 50-75%ile in autonomia, 25%ile con facilitazione; APCM-2: 50-75%ile in abilità manuali, 25-50%ile in gesti simbolici, >75%ile in abilità grafomotorie). Il disegno risulta più organizzato, di fatto nella media

per età, ma poco variato nel contenuto. Il gioco rimane semplice e ripetitivo, con possibili aperture simboliche che assumono il carattere di eco-prassie ludiche. Non è stato effettuato l'aggiornamento del cognitivo.

Caso 2. Al momento della seconda valutazione, post ODT, la bambina ha 4,1 anni.

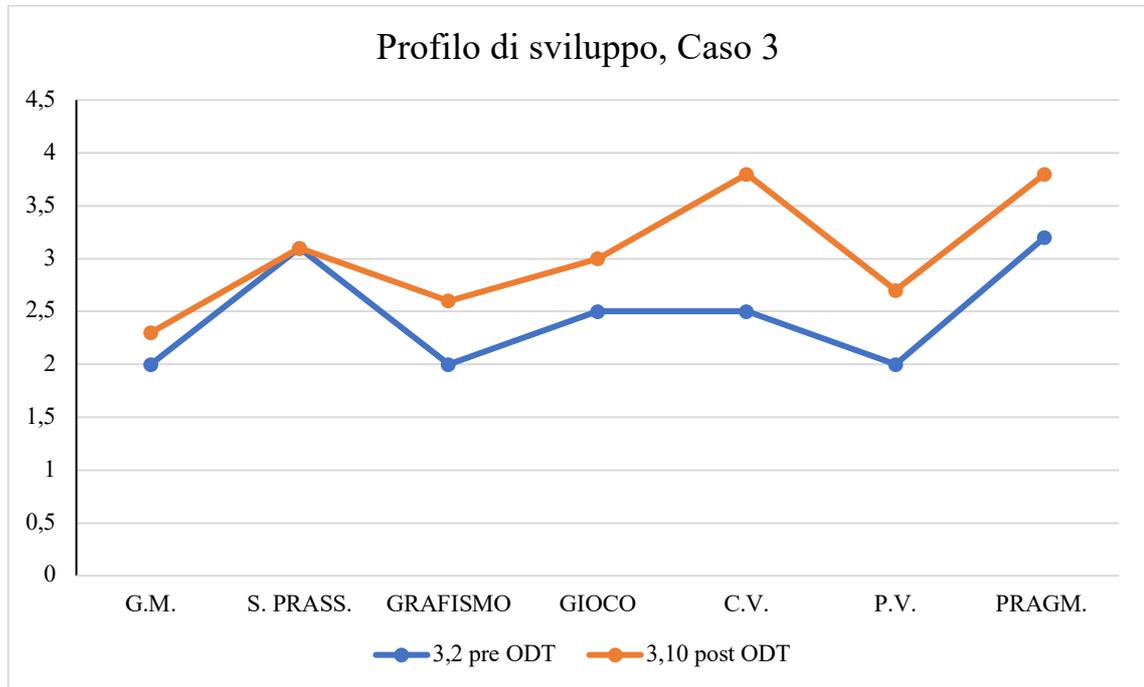
Figura 2



Dal grafico, a distanza di più di un anno dalla prima valutazione, non si denotano significativi miglioramenti nella curva di sviluppo. In particolare, persiste la problematica comportamentale: nel corso dell'ODT la b. ha attivato una risata forzata di fronte alle difficoltà e ai momenti di frustrazione poi gradualmente sostituita dal pianto. Il controllo motorio è migliorato, ma sono ancora presenti lievi difficoltà nella coordinazione (Movement ABC-2: 9°ile pt. tot., 9°ile destrezza manuale, 16°ile mirare e afferrare, 16°ile equilibrio). Buona l'evoluzione delle competenze prassiche (GAP-T: 50-75°ile sia in autonomia che con facilitazione). Non si evidenziano significativi mutamenti nel gioco, mentre il disegno resta lievemente immaturo per età. Il linguaggio espressivo è caratterizzato da associazione di due parole, frasi SVO prive di funtori, risulta più intellegibile, ma sono ancora presenti dislalie semplici e complesse per sostituzione o contrazione di fonemi. Il lessico è povero al TFL (<5°ile in comprensione e produzione) e al Rustioni è insufficiente. Non è stata effettuato l'aggiornamento del cognitivo.

Caso 3. Al momento della seconda valutazione, post ODT, il bambino ha 3,10 anni.

Figura 3

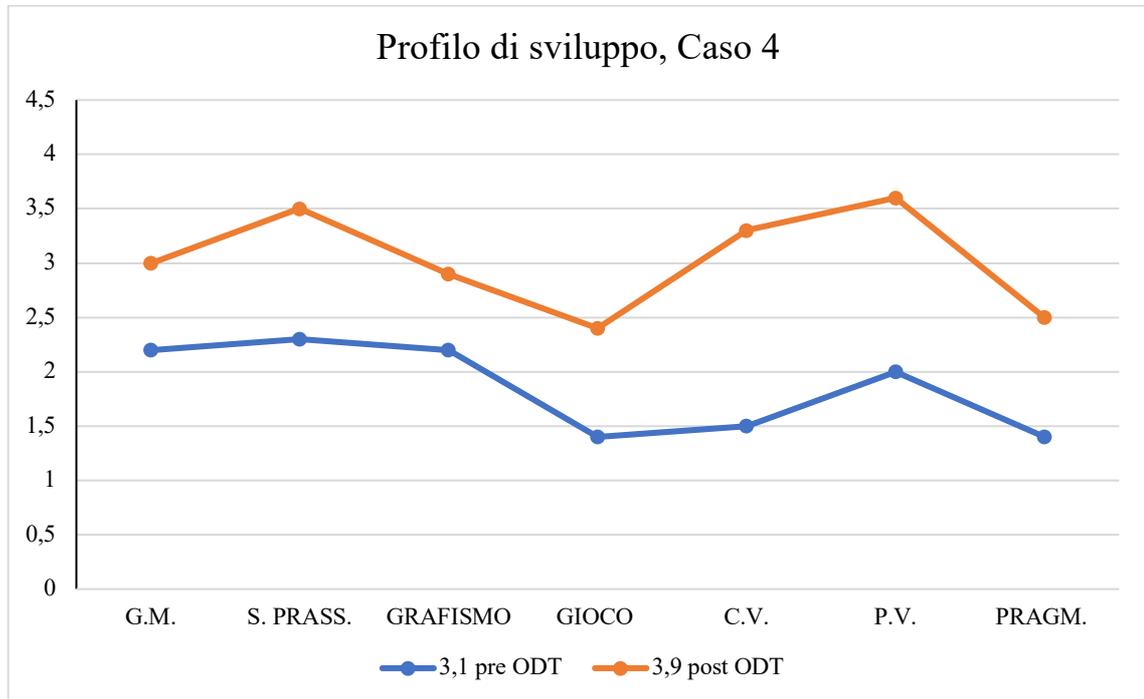


Nel corso del trattamento si sono evidenziati positivi miglioramenti rispetto all'utilizzo del canale verbale a scopo comunicativo, un implemento del lessico (TFL: 50%ile produzione lessicale, 75%ile comprensione lessicale) e una migliore organizzazione della struttura frasale (SVO). Il livello morfosintattico in CV risulta alto per età al test Rustioni. Permangono difficoltà di coordinazione motoria con cadute significative alla prova Movement ABC-2 (2%ile pt. tot., 5%ile destrezza manuale, 16%ile mirare e afferrare, 9%ile equilibrio) e immaturità sul piano prassico, dove le prestazioni risultano peggiorate (GAP-T, 10-25%ile in autonomia, 5%ile con facilitazione). Gli schemi simbolico-rappresentativi risultano più maturi nell'ideazione, organizzati in 3-4 sequenze. La produzione grafica è ancora immatura, circoscritta ad uno scarabocchio circolare con attribuzione di significato. Dalla valutazione del cognitivo, emerge un profilo in norma.

NOTA: In relazione all'evoluzione della traiettoria del bambino, la nuova diagnosi è Disturbo Espressivo del Linguaggio in bambino con difficoltà di coordinazione motoria ed esiti da grave prematurità.

Caso 4. Al momento della seconda valutazione, post ODT, il bambino ha 3,9 anni.

Figura 4

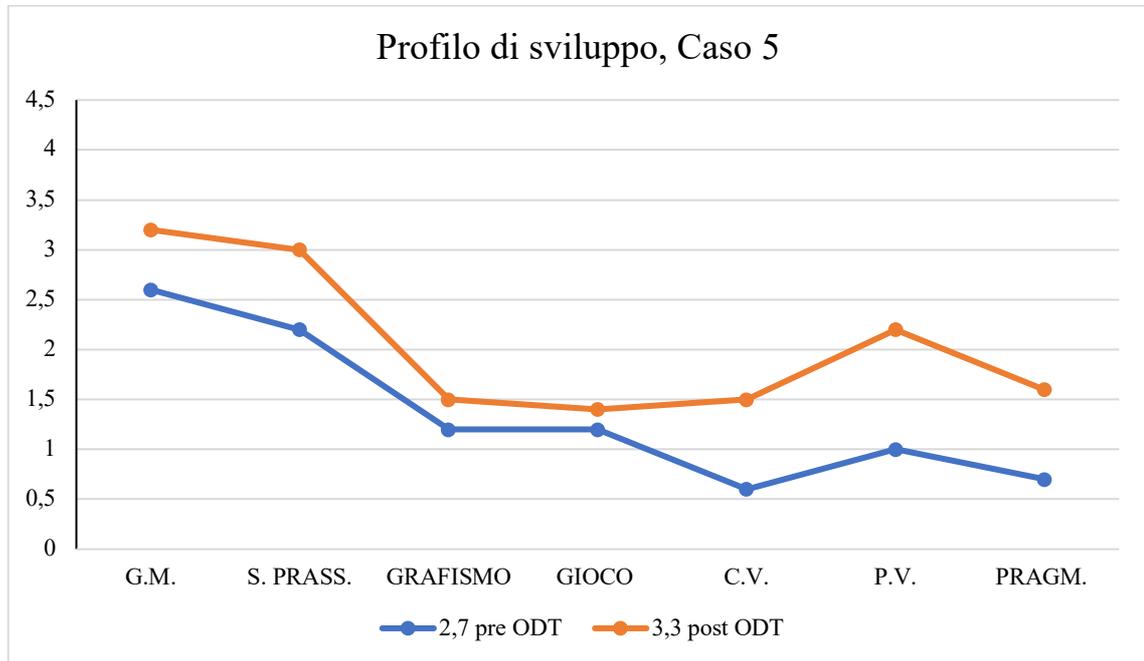


Dal grafico, si denota un miglioramento della traiettoria evolutiva del bambino. È ancora evidente la rigidità sul piano comportamentale e la bassa tolleranza alla frustrazione, con numerosi atteggiamenti eteroaggressivi impulsivi. Il linguaggio risulta maggiormente impiegato a scopo sociale, ma persiste un uso rigido e non sempre congruo dello strumento verbale. Il linguaggio espressivo è abbondante, spesso iper, con lessico ricco (TFL: 50%ile in produzione e comprensione lessicale) e frasi SVOC. Al Rustioni la comprensione morfosintattica risulta nella fascia medio-alta. Non ci sono miglioramenti significativi sul piano motorio (Movement ABC-2: pt. tot. 2%ile, 5%ile destrezza manuale, 1%ile mirare e afferrare, 5%ile equilibrio) mentre a livello prassico le prestazioni sono vicino alla media (GAP-T: 25-50%ile sia in autonomia che con facilitazione). La produzione grafica risulta meglio organizzata in presenza del modello, ma spontaneamente effettua forme circolari e puntini. Il gioco resta semplice con scarse valenze simboliche e poco condiviso. Alla rivalutazione del cognitivo, all'età di 3,9 anni, emerge un profilo borderline e disarmonico, con cadute nell'area logico-verbale.

NOTA: In relazione all'evoluzione della traiettoria di sviluppo, la nuova diagnosi è Disturbo dello Spettro Autistico di grado lieve.

Caso 5. Al momento della seconda valutazione, post ODT, il bambino ha 3,3 anni.

Figura 5



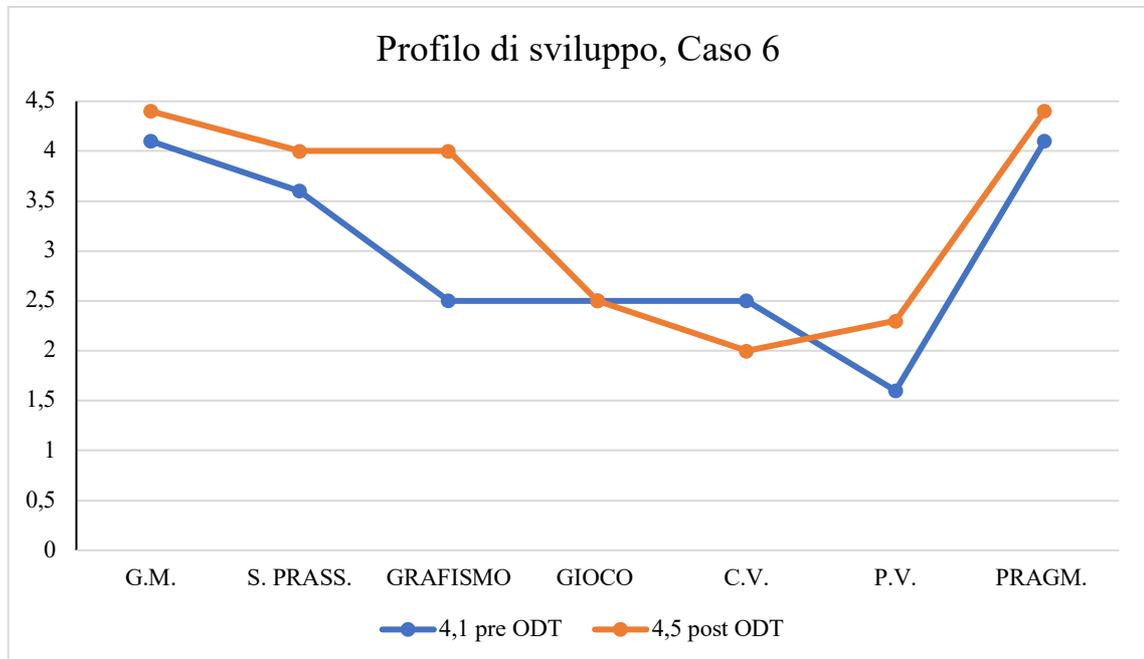
Dal grafico si denota un miglioramento nella curva di sviluppo rispetto al T0. I cambiamenti più evidenti hanno riguardato l'area comunicativo-linguistica: il b. è risultato più reciproco nello scambio con l'altro, è emerso il linguaggio espressivo, spesso ecolalico, ma non sono mancati momenti in cui il b. ha utilizzato il canale verbale con iniziativa comunicativa, attraverso singole parole e rare SVO. Il lessico è ancora povero (TPL: 10-20%ile in PV, non è stato possibile somministrare il TFL per le difficoltà del b.). La comprensione verbale resta bassa. Permane ancora scarsa adattabilità ai cambiamenti e bassa tolleranza alla frustrazione con frequente disregolazione emotiva. Non si evidenziano difficoltà sul piano motorio, mentre le prestazioni alla GAP-T risultano quasi nella media (25-50%ile in autonomia, 25%ile con facilitazione). La produzione grafica è ancora immatura; il gioco è povero, tiene oggetti in mano e li sposta con scarse azioni a significato. Il quoziente intellettuale, all'età di 3,3 anni è di 74.

NOTA: In rapporto all'evoluzione del quadro clinico, la nuova diagnosi è Disturbo dello Spettro Autistico di grado lieve

6.5.2 Casi del secondo gruppo

Caso 6. Al momento della seconda valutazione, post ODT, la bambina ha 4,5 anni.

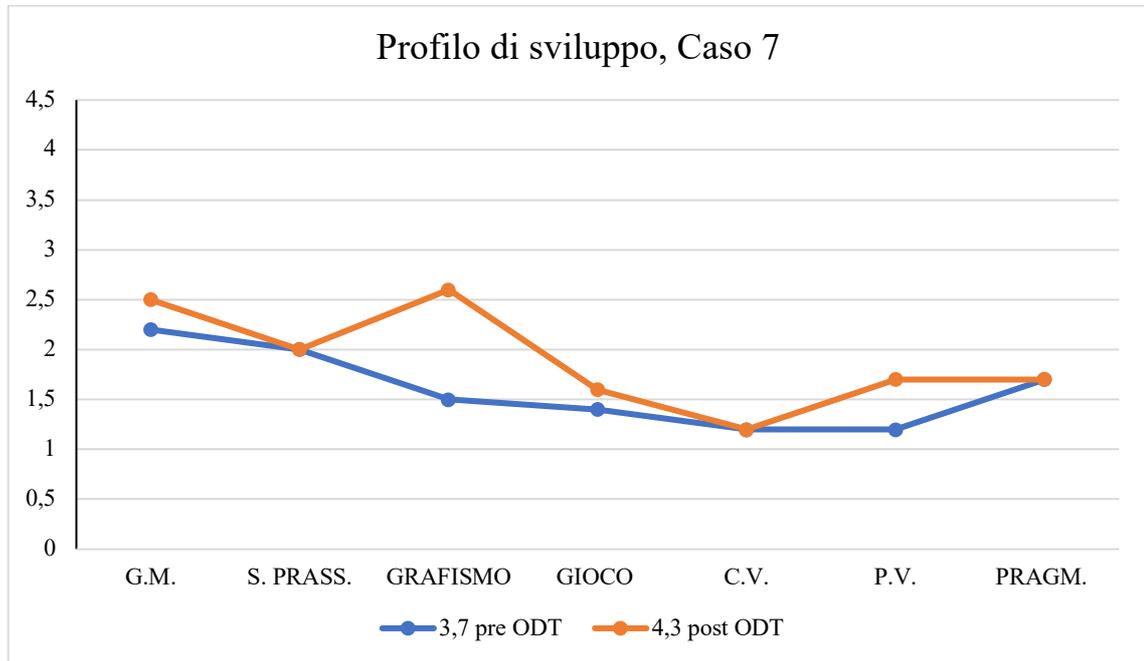
Figura 6



Dal grafico non emergono particolari modifiche nella curva di sviluppo al T1. Nel corso della terapia di gruppo sono emerse modalità comportamentali ambivalenti: la b. ha alternato momenti di forte inibizione e di evitamento comunicativo ad altri in cui ha assunto atteggiamenti direttivi e di leader verso i pari. Lo stile comportamentale della b. ha in parte influenzato le prestazioni alle prove cliniche. Permangono difficoltà sul versante espressivo del linguaggio con dislalie e utilizzo della parola frase o associazioni di due/tre parole e talvolta è presente il verbo. Il lessico è ancora povero, ma compie processi di generalizzazione lessicale (TFL: <5%ile in comprensione e produzione lessicale). Al Rustioni risulta scarsa per la sua fascia d'età, mentre si colloca nella fascia di medio al protocollo precedente. Modesto miglioramento delle competenze prassiche (APCM-2: 25-50%ile in prove manuali, 10-25%ile in sequenzialità, 50-75%ile in prove prassico-costruttive). Il gioco resta semplice con valenze simboliche, organizzato in 2-3 sequenze. Il disegno della figura umana è adeguato. ma la produzione grafica si riduce allo scarabocchio alla richiesta di variarne il contenuto. Non è stato effettuato l'aggiornamento del cognitivo.

Caso 7. Al momento della seconda valutazione, post ODT, il bambino ha 4,3 anni.

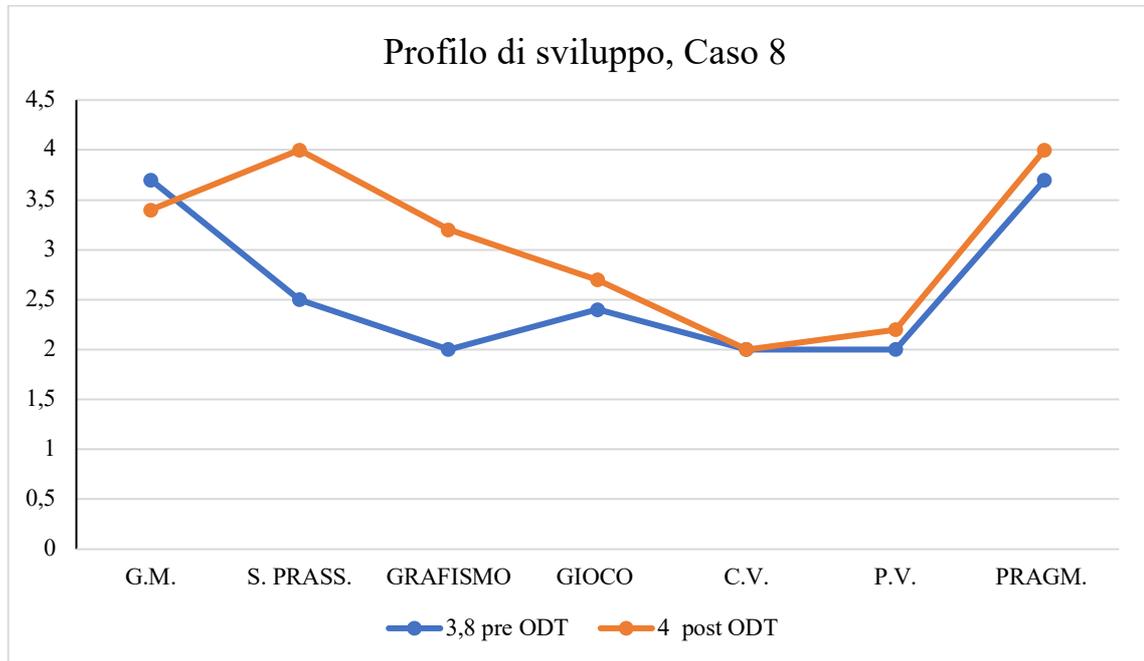
Figura 7



Permane un funzionamento deficitario a livello globale. Nel gruppo terapeutico il b. ha manifestato difficoltà a regolare il proprio stato emotivo con problemi alla separazione e stati di intensa paura, gradualmente migliorati, di fronte ad attività non gradite. Si evidenzia ancora impaccio motorio con cadute alla prova Movement ABC-2 (1°ile pt. tot., 2°ile in destrezza manuale, <1°ile in mirare e afferrare, 5°ile in equilibrio). Deficitarie anche le prestazioni alla prova delle prassie transitive (GAP-T, <5°ile sia in esecuzione autonoma che con facilitazione). Il gioco si presenta ipostrutturato con schemi funzionali che in autonomia si riducono ad una esplorazione sensoriale dell'oggetto. Effettua uno scarabocchio lineare e circolare chiuso con saltuaria attribuzione di significato, ma al termine del gruppo ha raffigurato per la prima volta la figura umana. Ancora molto evidenti le difficoltà nel linguaggio espressivo e nel suo utilizzo; il lessico risulta povero (TFL: <5°ile in comprensione e produzione lessicale). La CV è immatura e al CPL non controlla l'ordine assurdo. Non è stato effettuato l'aggiornamento del cognitivo.

Caso 8. Al momento della seconda valutazione, post ODT, la bambina ha 4,0 anni.

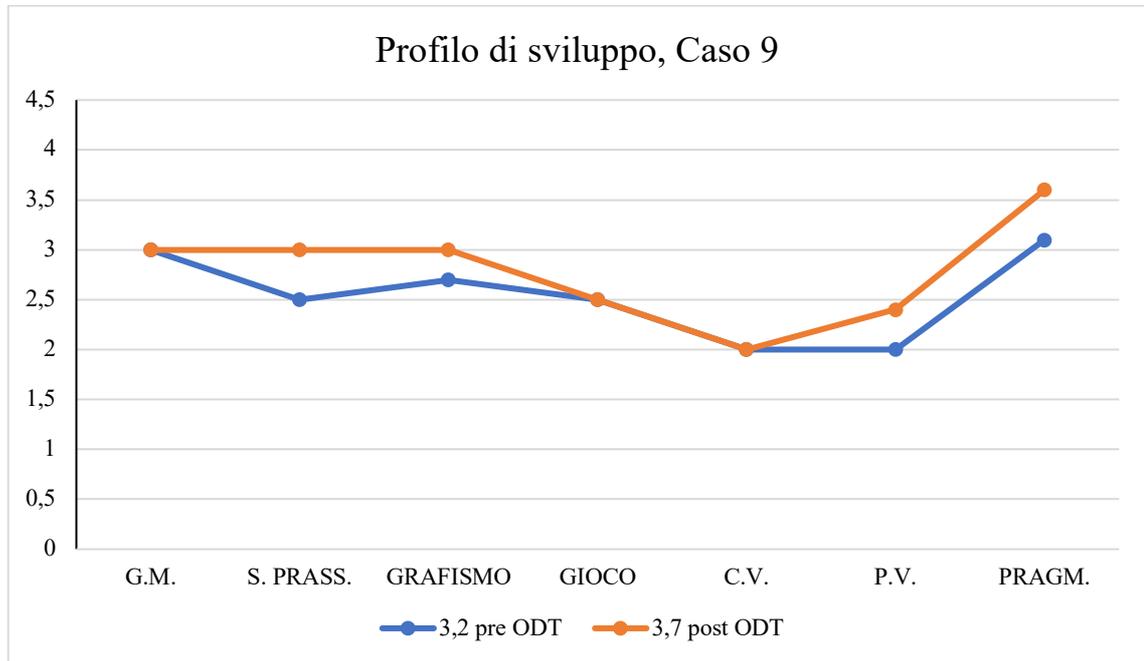
Figura 8



Dal grafico sopra riportato si evidenzia un lieve miglioramento nella curva di sviluppo. Nel gruppo terapeutico la b. ha manifestato frequenti momenti di inibizione comportamentale, gradualmente migliorati. Non si evidenziano cambiamenti significativi sul piano linguistico, dove la produzione rimane limitata a singole parole e frasi SV/VO. Il lessico è ancora povero, ma si ravvisano processi di generalizzazione lessicale (TFL: <5%ile in produzione e comprensione lessicale). La CV è relativa a semplici richieste e al test Rustioni la b. risulta insufficiente. Alla prova Movement ABC-2 le prestazioni sono peggiorate e ad incidere è stato lo stile comportamentale della b. e lo scarso investimento emotivo alla prova (2%ile pt. tot., 5%ile destrezza manuale, 9%ile mirare e afferrare, 5%ile equilibrio), mentre risulta adeguata alla GAP-T (50-75%ile sia in esecuzione autonoma che con facilitazione). Disegna figure a significato e la figura umana è rappresentata nelle componenti principali. Il gioco resta semplice con azioni simboliche, ma poco condivise e con saltuario commento del linguaggio. Non è stato effettuato l'aggiornamento del cognitivo.

Caso 9. Al momento della seconda valutazione, post ODT, il bambino ha 3,7 anni.

Figura 9



Dal grafico non si evincono significativi cambiamenti nella curva di sviluppo. Nel corso dell'ODT il b. ha manifestato disregolazione emotiva con pianto frequente e ansia prestazionale di fronte alle difficoltà. Sul piano motorio si riscontra irrequietezza e scarso controllo del movimento. Si mantiene in norma alla prova Movement ABC-2 (25%ile pt. tot., 37%ile destrezza manuale, 50%ile mirare e afferrare, 16%ile equilibrio), mentre sono lievemente migliorate le prestazioni alla GAP-T (10-25%ile sia in esecuzione autonoma che con facilitazione). Il grafismo resta immaturo per età, così come il gioco, semplice, a tratti caotico, con azioni di finzione, meglio organizzato nelle sequenze con l'intervento del terapeuta. Sono ancora evidenti le difficoltà sul piano linguistico, seppur con maggiore investimento sul canale verbale a scopo comunicativo. Permangono dislalie e struttura frasale semplice (SV/VO) con sporadiche SVO. Il lessico resta povero con saltuari processi di generalizzazione (TFL: <5%ile in produzione e comprensione lessicale). La comprensione morfosintattica è immatura per età (test Rustioni scarso). Non è stato effettuato l'aggiornamento del cognitivo.

6.6 Discussione

In questo capitolo verrà effettuata una discussione dei risultati ottenuti, ponendo il focus prima sui singoli bambini per poi trarre considerazioni più generali sul funzionamento dei due gruppi.

Nel primo gruppo, al termine del ciclo intensivo di trattamento, sono emerse modifiche piuttosto significative rispetto al funzionamento globale dei piccoli pazienti. Attenzionando il Caso 1, il Caso 4 e il Caso 5, accumulati dalla stessa diagnosi di ASD, seppur con le dovute differenze relative alle caratteristiche dei singoli bambini, si denotano cambiamenti in senso migliorativo nell'area comunicativo-linguistica (Tabella 1). Dai risultati ottenuti alle prove cliniche, quali TFL e Rustioni, per il Caso 1 e per il Caso 4 si evidenzia un incremento lessicale e un miglioramento nella comprensione morfosintattica della frase. Inoltre, entrambi i bambini hanno progressivamente incrementato l'utilizzo del canale verbale a scopo sociale, anche se permane una "qualità autistica" dell'uso ancora rigido del linguaggio con difficoltà nel rispetto dei turni dialogici e una prosodia talvolta poco modulata. Rispetto al Caso 5 soprattutto nel corso della seconda metà del trattamento, il bambino è risultato più interattivo e partecipa nelle dinamiche di gruppo, maggiormente imitativo e con un progressivo incremento del linguaggio, prima quasi assente, in modo principalmente ecolalico anche se non sono mancati momenti in cui il bambino ha utilizzato il verbale in modo funzionale per esprimere un bisogno. Tali aspetti hanno permesso per la prima volta la possibilità di somministrare alcune prove standardizzate in sede di valutazione. Essendo il deficit socio-pragmatico un nucleo disfunzionale centrale dell'ASD, un miglioramento su questo versante costituisce un indice prognostico favorevole per l'area sociocomunicativa, in quanto un uso più funzionale del linguaggio assume un ruolo catalizzatore nell'implementare la reciprocità sociale negli scambi interattivi.

Considerando sempre l'area comunicativo-linguistica, si analizzano ora i Casi 2 e 3, con diagnosi rispettivamente di DSL-M e DSL-E. Il Caso 2 ha effettuato dei passaggi migliorativi più lievi, con persistenti difficoltà sul versante espressivo e ricettivo del linguaggio e un interessamento della componente fonetico-fonologica. Relativamente al Caso 3, in T1 il bambino ha implementato il lessico e il livello morfosintattico in CV, che

è risultato alto per età al test Rustioni, ma permangono difficoltà di ordine fonologico e di organizzazione morfosintattica della struttura frasale.

Tabella 1 – Livello comunicativo-linguistico, post ODT, gruppo 1

Livello	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5
Livello semantico lessicale	TFL: >75%ile produzione 10-25%ile compr. lessicale	TFL: <5%ile prod. e compr. Lessicale	TFL: 50%ile produzione 75%ile compr. lessicale	TFL: 50%ile in compr. e produzione lessicale	TPL: 10-20%ile in produzione, compr. non somministr.
Livello morfosintattico in PV	Fraasi SVOC	Associaz. di due parole, SVO senza funtori	Fraasi SVO, rare SVOC	Fraasi SVOC	ecolalia, singole parole, talvolta SVO
Livello morfosintattico in CV	Rustioni fascia media	Rustioni insuff.	Rustioni alto per età	Rustioni fascia media	Non valutabile

In generale un maggior controllo del linguaggio consente di organizzare meglio gli schemi prassico-simbolici sull'oggetto, riducendo la frammentarietà dell'azione e migliorando la qualità delle abilità ludico-interattive. Il gioco, in particolare, è ancora caratterizzato da azioni funzionali e semplici azioni a valenza simbolica, mentre si evidenziano miglioramenti le prestazioni alle prove della GAP-T (Tabella 2). Tuttavia, risultano peggiorate le abilità prassiche nel Caso 3, in cui ha inciso la scarsa coordinazione tra gli aspetti posturo-motori, prassici e di controllo visivo sulle caratteristiche dell'oggetto. Difficoltà di questo tipo si riverberano, inoltre, sulle abilità ludiche del bambino, soprattutto nel gioco autonomo quando non ha il modello dell'altro.

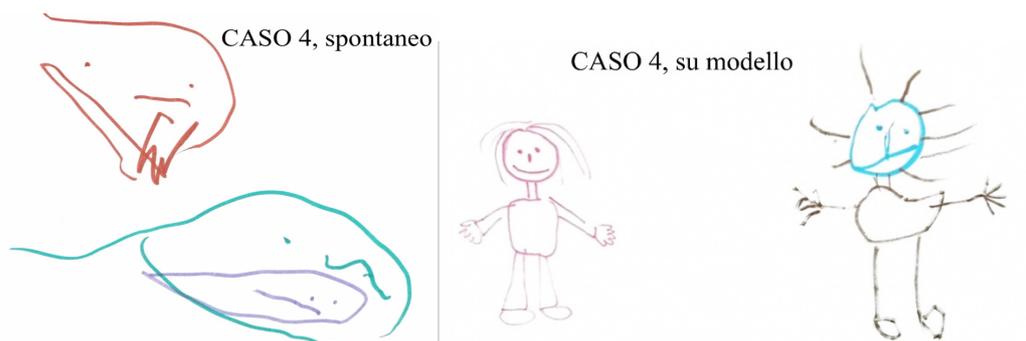
Tabella 2 – Livello prassico, post ODT, gruppo 1

Livello	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5
Livello prassico	GAP-T: 50-75%ile in auton. 25%ile con facilitaz	GAP-T: 50-75%ile in auton. e con facilitaz	GAP-T: 10-25%ile in auton. 5%ile con facilitaz.	GAP-T: 25-50%ile in autonomia e con facilitaz.	GAP-T: 25-50%ile in auton. 25%ile con facilitaz.

Anche la sperimentazione grafica (Figura 10) ha avuto una generale evoluzione positiva, più evidente in alcuni casi (Caso 1) rispetto ad altri in cui il disegno, pur essendo immaturo nella forma (scarabocchio), ha acquisito significato.

Figura 10 – Disegno della figura umana, ODT, gruppo 1





Non emergono particolari miglioramenti alla prova Movement ABC-2 (Tabella 3) pre e post trattamento nel Caso 3 e 4, mentre il punteggio complessivo risulta lievemente peggiorativo nel Caso 1, pur rimanendo nella fascia in norma. Se nel Caso 3 i risultati sono primariamente condizionati dalla componente motoria del disturbo del bambino, nei Casi 1 e 4 le prestazioni sono inficiate da componenti collaterali (stile comportamentale, attenzione condivisa, comprensione non sempre ottimale nello scambio interattivo).

Tabella 3 – Percentili prova motoria Movement ABC-2, post ODT, gruppo 1

ABC-2	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5
pt. tot.	16%ile fascia verde	9%ile fascia gialla	2%ile fascia rossa	2%ile fascia rossa	Non sommministr.
destrezza manuale	16%ile	9%ile	5%ile	5%ile	Non sommministr.
mirare e afferrare	37%ile	16%ile	16%ile	1%ile	Non sommministr.
equilibrio	25%ile	16%ile	9%ile	5%ile	Non sommministr.

Relativamente ai casi del secondo gruppo, a differenza dei bambini del primo, al termine del trattamento non sono emersi significativi passaggi in senso migliorativo. Facendo la stessa analisi effettuata per i pz del primo gruppo, sul versante comunicativo-linguistico (Tabella 4) in nessuno dei quattro Casi in esame si evidenziano differenze su un piano quantitativo tra i risultati ottenuti alle prove linguistiche in T0 e in T1. È possibile

individuare alcuni passaggi, seppur minimi, su un piano qualitativo con processi di generalizzazione lessicale soprattutto nei Casi 6, 8 e 9 accumulati dalla stessa diagnosi di DSL-M. Un'importante componente di inibizione comportamentale che, nel corso del trattamento, ha riguardato in modo piuttosto impattante il Caso 6, unitamente ad una comprensione verbale bassa, ha influito sulle abilità della bambina, riducendo le possibilità di miglioramento. Lo stesso quoziente intellettivo di 62, ottenuto con la scala WIPPS-IV, è stato condizionato dallo stato di inibizione comportamentale che congela le funzioni cognitive superiori della bambina. Rispetto al Caso 7, avente una diagnosi di GDD, le difficoltà comunicativo-linguistiche sono inserite all'interno di un quadro complessivo di ritardo con un QI di 70.

Tabella 4 – Livello comunicativo-linguistico, post ODT, gruppo 2

Livello	Caso 6	Caso 7	Caso 8	Caso 9
Livello semantico lessicale	TFL: <5%ile compr. e produz. less.	TFL: <5%ile compr. e produz. less.	TFL: <5%ile compr. e produz. less.	TFL: <5%ile compr. e produz. less.
Livello morfosintattico in PV	Dislalie, associaz. di due parole, - rare SVO senza funtori	Ecolalia, gergolalie, singole parole talvolta SV	Singole parole, frasi SV/VO	Fraasi SV/VO saltuarie SVO
Livello morfosintattico in CV	Rustioni: scarso	Rustioni: non sommministr.	Rustioni: insufficiente	Rustioni: Scarso

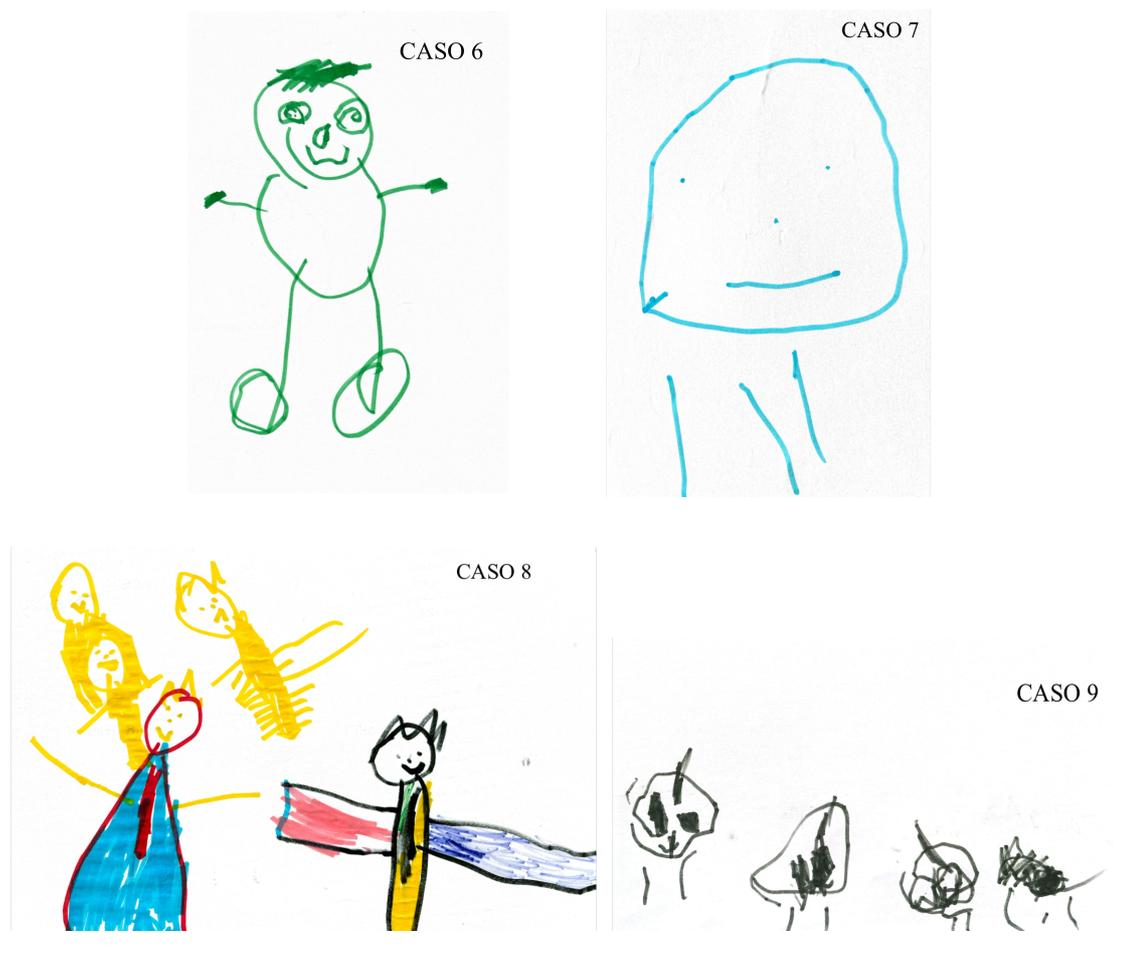
Uno scarso controllo della CV, presente in tutti i casi del secondo gruppo, ha inevitabilmente condizionato anche lo sviluppo e l'ampliamento di schemi simbolico-rappresentativi rilegati ad azioni funzionali e brevi azioni simboliche rapidamente esauribili per una mancanza di rappresentazione. Pur permanendo una scarsa integrazione prassico-linguistica, risultano migliorate le prestazioni alle prove prassiche ad eccezione del caso 7 (Tabella 5).

Tabella 5 – Livello prassico, post ODT, gruppo 2

Livello	Caso 6	Caso 7	Caso 8	Caso 9
Livello prassico	APCM-2: 25-50%ile in abilità manuali	GAP-T: <5%ile in auton. e con facilitaz.	GAP-T: 50-75%ile in auton e con facilitaz.	GAP-T: 10-25%ile in auton. e con facilitaz.

Il grafismo ha avuto un'evoluzione positiva con disegni più maturi nell'organizzazione per il Caso 6 e per il Caso 8, dove la produzione grafica assume una valenza comunicativa vicariante la scarsa espressione verbale, mentre il Caso 7 al termine dell'ODT ha disegnato per la prima volta la figura umana (Figura 11).

Figura 11 – Disegno della figura umana, ODT, gruppo 2



Sul piano motorio (Tabella 6), il Caso 6 risulta adeguata nelle competenze grosso-motorie, mentre il Caso 7 presenta impaccio globale nei movimenti con lievi miglioramenti in T1. Alla prova motoria Movement ABC-2 il Caso 9 resta invariato, mentre il Caso 8 vede un peggioramento, passando da un punteggio in norma al T0 ad un punteggio di significatività clinica al T1, in cui le prestazioni hanno risentito delle difficoltà di comprensione e dello scarso investimento emotivo della bambina alla prova.

Tabella 6 – Percentili prova motoria Movement ABC-2, post ODT, gruppo 2

ABC-2	Caso 6	Caso 7	Caso 8	Caso 9
pt. tot.	non somminist. perché adeguata	1%ile fascia rossa	2%ile fascia rossa	25%ile fascia verde
destrezza manuale	//	2%ile	5%ile	37%ile
mirare e afferrare	//	< 1%ile	9%ile	50%ile
equilibrio	//	5%ile	5%ile	16%ile

Nel primo gruppo la presenza di tre bambini con ASD ha orientato l'intervento terapeutico verso un potenziamento degli aspetti pre-verbali (attenzione congiunta, condivisione, contatto oculare e alternanza del turno), anche attraverso il ruolo assunto dai due bambini con Disturbo del Linguaggio (Caso 2 e 3) in cui l'area comunicativa-relazionale risulta sufficientemente adeguata. Al contempo, la presenza e l'uso del canale verbale nel Caso 1 e soprattutto nel Caso 4, seppur utilizzato in maniera bizzarra e con modalità spesso non condivise con l'altro, ha permesso l'evocazione dello strumento linguistico nel Caso 5 e un incremento del lessico e una migliore organizzazione morfosintattica nel Caso 3. Inoltre, un lavoro incentrato sugli aspetti comunicativi preverbali, attraverso la sperimentazione condivisa del gioco e la funzione organizzatrice del terapeuta, è essenziale per attivare e successivamente ampliare processi di comprensione verbale, fondamentale per sostenere l'interazione, la produzione linguistica e lo sviluppo prassico-simbolico. Pertanto, all'interno del gruppo si sono attivati processi circolari di attenzione condivisa su un'attività/situazione/oggetto che

hanno consentito ai singoli bambini di utilizzare le azioni dei coetanei come punto di partenza per la ristrutturazione delle proprie competenze all'interno di un processo complesso in cui la comunicazione e il linguaggio assumono una funzione catalizzatrice.

Nel secondo gruppo terapeutico, composto da tre bambini con DSL-M (Caso 6, 8 e 9) e un GDD (Caso 7), il canale comunicativo-relazionale è risultato più compatto, ma la presenza dell'omogeneità del deficit di comprensione verbale e il conseguente sotto utilizzo dello strumento linguistico per la comunicazione e la condivisione delle esperienze, ha rappresentato un aspetto significativo che si è mantenuto costante per tutta la durata del trattamento, ostacolando lo sviluppo di altre competenze. Spesso tentativi di passaggi in senso migliorativo che nel corso dell'ODT hanno riguardo l'uno o l'altro paziente si sono rapidamente esauriti perché non hanno trovato il supporto della diversità dei nuclei patologici e sani degli altri bambini, al contrario di quanto si è verificato nel primo gruppo, in cui la varietà di funzionamento dei singoli soggetti è stata fondamentale per garantire un miglioramento graduale e costante. Ciò che è mancato nel secondo gruppo è stata, dunque, la disomogeneità del funzionamento dei pazienti, tutti accumulati da importanti difficoltà sul piano ricettivo-espressivo del linguaggio. A questo si è unita la presenza di una componente di inibizione comportamentale che ha riguardato in maniera significativa il Caso 6. Tali aspetti non emersi nel corso delle sedute di valutazione in T0, si sono invece evidenziati all'interno del gruppo terapeutico. Traendo da quest'ultima considerazione una riflessione più generale, le dinamiche gruppali consentono di far emergere aspetti comportamentali ed affettivi e il grado di adattamento sociale del bambino, proprio attraverso il continuo confronto con i coetanei.

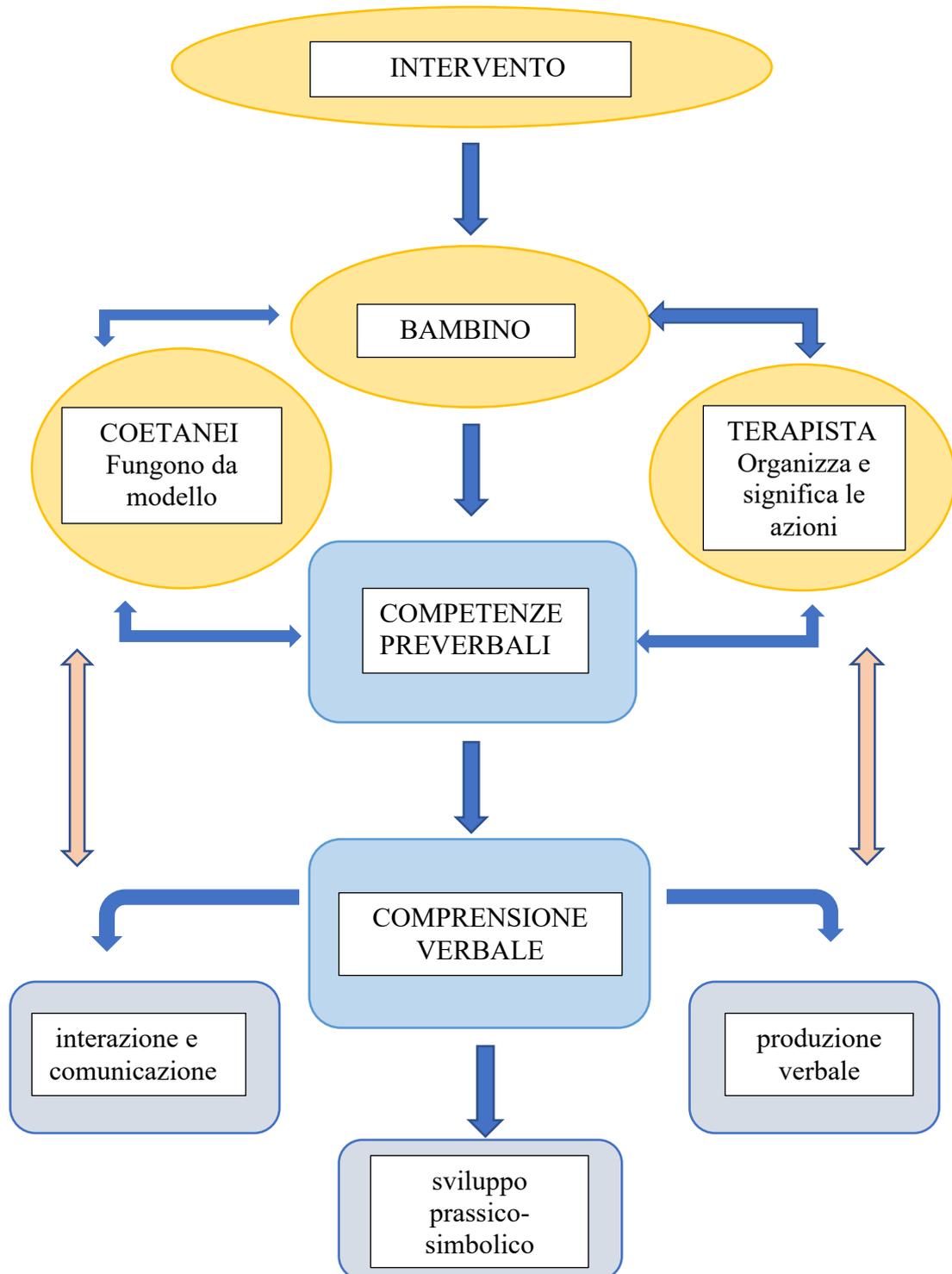
Un'ultima e importante considerazione riguarda il gruppo in parallelo dei genitori (cfr. capitolo 1) dei bambini in trattamento, coordinato dallo Psicologo dell'età evolutiva. Confrontando i due gruppi, è emerso che nel primo si è verificata una frequenza biparentale, con maggiore coesione e dialogo tra i genitori, più orientati al processo di elaborazione e comprensione del disturbo del bambino. Al contrario, nel secondo gruppo si è verificata una frequenza monoparentale, distacco e scarso dialogo tra i genitori e in alcuni casi mancata consapevolezza delle difficoltà del proprio figlio. Effettuando un confronto in parallelo, la fusionalità che ha caratterizzato le dinamiche dei bambini del primo gruppo rispecchia la coesione emotiva del gruppo dei genitori, mentre gli scarsi

processi di condivisione che hanno contraddistinto il secondo gruppo concordano con la scarsa unione del rispettivo gruppo dei genitori. In particolare, genitori spaventanti e/o inconsapevoli di fronte alle problematiche del proprio figlio, e talvolta poco inclini al dialogo, possono creare maggior confusione nel bambino, amplificandone i comportamenti disfunzionali.

Gran parte delle evidenze presenti in letteratura, circa gli interventi riabilitativi di gruppo, indaga l'efficacia del trattamento rispetto all'evoluzione delle abilità sociali nei soggetti con ASD. In particolare, interventi di gruppo per l'età prescolare prediligono un approccio naturalistico evolutivo comportamentale (NDBI) atto a promuovere abilità socio-comunicative. A questo approccio, come già indicato, è ascrivibile anche la terapia interattiva di gruppo (cfr. capitolo 1). I risultati del presente studio, sebbene effettuato su un campione più ridotto, concordano a grandi linee con una recente indagine condotta presso la UOC della NPI del Policlinico Umberto I di Roma su un campione di 47 bambini in età prescolare (di cui 12 con ASD e 20 ad alto rischio). Tale studio ha evidenziato, attraverso l'utilizzo di un protocollo di osservazione, miglioramenti delle competenze sociocomunicative, proprio a seguito di un intervento di terapia interattiva di gruppo (Giovannone & Martucci, 2024). Un altro studio, basato sul modello dell'ESDM in un contesto di gruppo, condotto in Israele su 26 bambini con ASD in un setting comunitario, ha evidenziato un miglioramento significativo nelle competenze linguistiche ricettivo-espressivo e nelle abilità sociali (Sinai-Gavrilov et al., 2020).

Considerando, dunque, i risultati del nostro studio osservazionale condotto presso la SOD della NPI dell'Ospedale Salesi di Ancona, i miglioramenti ottenuti dai bambini del primo gruppo con ASD al termine dell'intervento, rispetto soprattutto alle competenze linguistiche e alla reciprocità socio-relazionale, risultano in linea con quelli di altre indagini condotte all'interno di un setting ecologico di gruppo.

Figura 12 – Evoluzione delle competenze comunicativo-linguistiche e prassico-simboliche in terapia di gruppo



ASPETTI CONCLUSIVI

Questo studio si è posto come obiettivo quello di indagare l'efficacia della terapia interattiva di gruppo in bambini prescolari con Disturbi del Neurosviluppo.

I Casi del primo gruppo terapeutico (3 ASD, 1 DSL-M e 1 DSL-E + difficoltà di coordinazione motoria) hanno riportato dei risultati qualitativamente e quantitativamente positivi rispetto soprattutto all'evoluzione delle competenze sociocomunicative e linguistiche e all'organizzazione di schemi prassici. I miglioramenti riscontrati hanno avuto un carattere costante e graduale. Punto di forza del primo GT è stato principalmente la diversità del funzionamento globale dei singoli bambini che, attraverso giochi interattivi e la conduzione del terapeuta, hanno assunto, ora l'uno ora l'altro, un ruolo trainante per la ristrutturazione delle proprie competenze nell'ambito di una continua circolarità. I risultati meno incoraggianti ottenuti dai bambini del secondo GT (3 DSL-M e 1 GDD) devono essere interpretati nell'ottica di una scarsa diversificazione dei profili di funzionamento dei soggetti in esame. La mancanza di un elemento trainante e l'omogeneità del deficit di comprensione verbale non ha permesso, infatti, significativi processi di condivisione tra i bambini, riducendo i margini di miglioramento. Traendo una riflessione da quest'ultimo aspetto, l'impostazione teorica per la selezione dei partecipanti al gruppo si basa su dati emersi da valutazioni condotte in un contesto di interazione diadica bambino-terapeuta, dalle quali possono restare latenti alcuni aspetti comportamentali e relazionali, che invece si evidenziano in un contesto di interazioni multiple, come nel gruppo terapeutico. È, inoltre, difficile prevedere in che misura determinate difficoltà comunicative e relazionali possono interferire sul grado di adattamento sociale del bambino. Questi aspetti costituiscono delle criticità non controllabili che possono influenzare il decorso dell'intervento riabilitativo, ma al contempo forniscono informazioni aggiuntive sulle quali lavorare durante il gruppo.

Pertanto, nonostante l'esiguità del campione e le criticità incontrate, lo studio fornisce risultati soddisfacenti circa l'efficacia del trattamento di gruppo in bambini con diagnosi di ASD e DSL, permettendo altresì di evidenziare l'importanza dell'eterogeneità del funzionamento per il successo del trattamento.

Alla luce di quanto detto, dunque, un intervento riabilitativo di gruppo, incentrato su una struttura interattiva di base, permetterebbe di catalizzare l'evoluzione delle competenze

comunicativo-relazionali nei bambini con DNS, rispetto a quanto avverrebbe in setting di terapia individuale. Nell'ottica di una prosecuzione dell'intervento, ripetendo il ciclo di trattamento, sarebbe possibile cogliere e far evolvere in modo ancora più evidente le competenze interattive e comunicative di questi piccoli pazienti. Infine, visto il ruolo assunto dalla cornice ecologica offerta dal gruppo dei coetanei nell'evidenziare e promuovere le competenze socio-relazionali, e considerata l'esiguità di evidenze in merito, sarebbe auspicabile incrementare il numero di studi relativi agli interventi riabilitativi di gruppo nei Disturbi del Neurosviluppo.

BIBLIOGRAFIA

- American Psychiatric Association (APA) (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Fifth edition*. Washington, DC: APA
- Anderson, D.K. Liang, J.W. & Lord, C. (2014). Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55(5), 485- 494. doi: 10.1111/jcpp.12178
- Axia, G. (1995). *Test del Primo Linguaggio (TPL)*. Firenze: Giunti Psychometrics
- Bello, A., Caselli, M.C., Pettenati, P. & Stefanini, S. (2010). *Parole in gioco (PinG). Una prova di comprensione e produzione lessicale*. Firenze: Giunti O.S.
- Boatti, L. & Cormaio, M. L. (2007). Un percorso terapeutico di un gruppo di bambini. In D. Miglietta (A cura di), *Bambini e adolescenti in gruppo* (pp. 189-217). Roma: Edizioni Borla
- Chiappa, M., Diomede, L., Giovannone, F. & Fabrizi, A. (2006). I Disturbi Specifici della Comprensione Verbale: problemi diagnostici e criteri di intervento. *Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza*, 73, 199-212
- Coccarello, R., Marrone, M.C. & Maccarrone, M. (2022). The Endocannabinoids-Microbiota Partnership in Gut-Brain Axis Homeostasis: Implications for Autism Spectrum Disorders. *Frontiers in Pharmacology*, 13, 869606. doi: 10.3389/fphar.2022.869606
- Danzè, S. (2016). Le funzioni visuo-spaziali in età evolutiva. Dalla valutazione al trattamento neuropsicomotorio. *Psicomotricità*, 2(3), 34-37. Edizioni Erickson
- Diomede, L. (2007). Proposte di Riabilitazione Neuropsicologica nei bambini con Disturbo Multisistemico. *Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza*, 74, 73-85
- Diomede, L., Ferretti, L., Chiappa, M. & Giovannone, F. (2003). La terapia interattiva nei Disturbi Generalizzati dello sviluppo. In M.C. Caselli, E. Mariani e M. Piretti

(A cura di). *Logopedia in età evolutiva. Percorsi di valutazione ed esperienze riabilitative* (pp. 443-456). Firenze: Edizioni del Cerro

Donati, G., Bonaiuti, D., Calabrese, M. & Lauria, A. (2022). Ritardo Psicomotorio quadri clinici e diagnosi differenziale. *Ortopedici e Sanitari*

Fabrizi, A., Diomede, L., Di Scipio, R. & Giovannone, F. (2006). L'emergenza dei disturbi di sviluppo: diagnosi ed intervento precoci. *Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva*, 26, 475-490

Frith, U. (2003). *Autism. Explaining the Enigma* (2nd ed.). Oxford: Wiley- Blackwell. Trad. It. *L'Autismo. Spiegazione di un enigma*. Roma-Bari: Economica Laterza, 2010

Giovannone, F & Martucci, M. (2024). Indicatori di efficacia nel disturbo dello spettro autistico. In C. Sogos (A cura di), *Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo. Esperienze cliniche e traiettorie evolutive* (pp. 125-133). Firenze: Hogrefe Editore

Giovannone, F. & Sogos, C. (2024). Il gruppo dei bambini con autismo: la relazione come stimolo reciproco nella terapia interattiva. In C. Sogos (A cura di), *Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo. Esperienze cliniche e traiettorie evolutive* (pp. 62-73). Firenze: Hogrefe Editore

Grabucker, A. M. (2013). A role for synaptic zinc in ProSAP/Shank PSD scaffold malformation in autism spectrum disorders. *Developmental Neurobiology*, 74(2), 136-46

Habibullah, H., Albradie, R. & Bashir, S. (2019). Identifying pattern in global developmental delay children: A retrospective study at King Fahad specialist hospital, Dammam (Saudi Arabia). *Pediatric Reports*, 114, 8251. doi: 10.4081/pr.2019.8251

Henderson, S.E., Sudgen, D.A., Barnett, A.L. (2007). *Movement Assessment Battery for Children-2 (Movement ABC-2)*. London: Harcourt Assessment Company. Trad. It. *Movement ABC-2. Batteria per la valutazione motoria del bambino*. Firenze: Giunti Psychometrics

- Howlin, P., Goode, S., Hutton, J. & Rutter, M. (2004). Adult outcome for children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45(2), 212-229. doi: 10.1111/j.1469-7610.2004.00215.x
- Levi, G. (1979). *Prova di Comprensione Prassico-Linguistica (CPL)*
- Levi, G., Capozzi, F., Parisi, C. & Rizzo, M.C. (1979). Comprensione verbale e integrazione prattognosiche. Validazione di due prove su 96 bambini dai due ai quattro anni. *Neuropsichiatria Infantile*, 215, 753-757
- Levi, G., Fabrizi, A. & Diomede, L. (1992). Identificazione e fusionalità nei gruppi terapeutici per bambini con disabilità di sviluppo. In G. Fava Viziello e D.N. Stern (A cura di), *Dalle cure materne all'interpretazione* (pp. 59-68). Milano: Raffaello Cortina Editore
- Levi, G., Mazzoncini, B., Piredda, M.L. & Zollinger, B. (1988). Azione e meta-azione nella comprensione verbale dei bambini con disturbi precoci del linguaggio. *Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza*, 55, 407- 417
- Magnusson, C., Lundberg, M., Lee, B. K., Rai, D., Karlsson, H., Gardner, R., Kosidou, K., Arver, S. & Dalman, C. (2016). Maternal vitamin D deficiency and the risk of autism spectrum disorders: population-based study. *BJPsych Open*, 2(2), 170-172. doi: 10.1192/bjpo.bp.116.002675
- Masini, E., Loi, E., Vega-Benedetti, A., Carta, M., Doneddu, G., Fadda, R. & Zavattari, P. (2020). An Overview of the Main Genetic, Epigenetic and Environmental Factors Involved in Autism Spectrum Disorder Focusing on Synaptic Activity. *International Journal of Molecular Sciences*, 21(21), 8290. doi: 10.3390/ijms21218290
- Militerni, R. (2017). Disordini del Neurosviluppo. “Ritardo psicomotorio” e nuove configurazioni diagnostiche. *Psicomotricità*, 3(2), 4-13. Edizioni Erickson
- Militerni, R. (2021). *Neuropsichiatria infantile* (7° ed.). Napoli: Idelson-Gnocchi

- Mithyantha, R., Kneen, R., McCann, E. & Galdston, M. (2017). Current evidence-based recommendations on investigating children with global developmental delay. *Arch Dis Child*, *102*, 1071-1076. doi: 10.1136/archdischild-2016-311271
- Penge, R. & Piredda, M.L. (2012). Disturbo di coordinazione motoria e disturbi di apprendimento. *Psicomotricità*, *16*(1), 31-39. Edizioni Erickson
- Perrone, A., Volzone, A., Cerquiglini, A. & Bernabei, P. (2004). Modalità di presentazione clinica del Disturbo di Regolazione clinica del Disturbo di Regolazione nei bambini con sviluppo atipico. *Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza*, *71*, 529-540
- Pfanner, L., Tancredi, R. & Marcheschi, M. (2008). Comunicazione e linguaggio nei Disturbi Pervasivi dello sviluppo, *Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva*, *28*, 59-74
- Poletti, M. (2009). Comorbidità psicopatologica nel Disturbo di Sviluppo della Coordinazione Motoria, *Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva*, *29*, 154-163
- Poletti, M. (2010). Disturbo di Sviluppo della Coordinazione Motoria: una prospettiva evolutiva. *Giornale di Psicologia dello Sviluppo*, *98*(1), 5-17
- Posar, A. & Visconti, P. (2018). Sensory abnormalities in children with autism spectrum disorder. *Jornal de Pediatria (Rio J)*, *94*(4), 342-350. doi: 10.1016/j.jped.2017.08.008
- Rampoldi, P. & Ferretti, M.L. (2011). *Griglia di Analisi delle Prassie Transitive (GAP-T)*. Firenze: Giunti O.S.
- Rosen, N.E., Lord, C. & Volkmar, F.R. (2021). The Diagnosis of Autism: From Kanner to DSM-III to DSM-5 and beyond. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *51*(12), 4253-4270. doi: 10.1007/s10803-021-04904-1
- Rustioni, D. & Lanchaster, M. (2007). *Prova per la Valutazione della Comprensione Linguistica (PVCL)*. Firenze: Giunti O.S.

- Sabbadini, L. (2013). La disprassia: criteri di riferimento per la definizione del deficit in età evolutiva. *Psicomotricità*, 17(2), 4-9. Edizioni Erickson
- Sabbadini, L. (2015). *Protocollo per la valutazione delle Abilità Prassiche e della Coordinazione Motoria (APCM-2)*. Firenze: Edizione Hogrefe
- Shire, S.Y., Shih, W., Bracaglia, S., Kodjoe, M. & Kasari, C. (2020). Peer engagement in toddlers with autism: community implementation of dyadic and individual Joint Attention, Symbolic Play, engagement, and Regulation intervention. *Autism*, 24(8), 2142-2152. doi: 10.1177/1362361320935689
- Sinai-Gavrilov, Y., Gev, T., Mor-Snir, I., Vivanti, G., & Golan, O. (2020). Integrating the Early Start Denver Model into Israeli community autism spectrum disorder preschools: Effectiveness and treatment response predictors. *Autism*, 24(8), 2081-2093. doi: 10.1177/1362361320934221
- Sistema Nazionale Linee Guida. (2023). *Raccomandazioni delle linee guida sulla diagnosi e sul trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti*. Roma: Istituto Superiore di Sanità (ISS). Scaricabile da: https://www.iss.it/documents/20126/8977108/Linea+Guida+ASD_bambini+e+adolescenti+2023.pdf
- Stella, G. (2013). I disturbi specifici del linguaggio e dell'apprendimento. In S. D'Amico e A. Devescovi (A cura di), *Psicologia dello sviluppo del linguaggio* (2° ed.) (pp. 299-321). Bologna: il Mulino
- Tagliabue, L., Ricci, C., Monaco, E. & Broggi, F. (2017). La terapia neuropsicomotoria nel bambino con "ritardo psicomotorio". *Psicomotricità*, 3(2), 14-21. Edizioni Erickson
- Valeri, G. (2017). Disturbo della Comunicazione Sociale (Pragmatica): prospettive di ricerca e pratica clinica. *Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva*, 37, 45-59
- Vicari, S., Marotta, L. & Luci, A. (2007). *Test Fono-Lessicale (TFL)* Trento: Erickson

- Wilson, P.H., Ruddock, S., Smits-Engelsman, B., Polatajko, H. & Blank, R. (2012). Understanding performance deficits in developmental coordination disorder: a meta-analysis of recent research. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 55(3), 217-228. doi: 10.1111/j.1469-8749.2012.04436.x
- World Health Organization (WHO) (1993). *ICD-10: International Classification of Mental and Behavioural Disorders*. Geneva.
- World Health Organization (WHO) (2019). *ICD-11: International Classification of Diseases*. Geneva.
- Yasuda, H., Yoshida, K., Yasuda, Y. & Tsutsui, T. (2011). Infantile zinc deficiency: association with autism spectrum disorders. *Scientific Reports*, 1, 129. doi: 10.1038/srep00129
- ZERO TO THREE (2016). *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood (DC: 0-5)*. Trad. It.: *Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia (DC:0-5)*. Roma: Giovanni Fioretti Editore, 2018

SITOGRAFIA

<https://centroevoluzionebambino.it/disprassia-e-integrazione-sensoriale/>

<https://icd.who.int/>

RINGRAZIAMENTI

In primo luogo, ringrazio la mia relatrice, Prof.ssa Maddalena Duca, per aver accolto e guidato con professionalità questo progetto, e il TNPEE Dott. Alessandro Bozzi, correlatore di questa tesi, per la dedizione dimostratami nella stesura dell'elaborato, nonché per i suoi preziosi insegnamenti in questo anno di tirocinio con lui. Ringrazio poi le Tutor del C.d.L., la Dott.ssa Valeria Buongiorno e la Dott.ssa Cristina Cavalera per aver contribuito alla mia crescita professionale e personale.

Desidero ringraziare tutte le mie colleghe/i di corso per i momenti passati insieme. In particolare, un grazie sincero va a Francesca, mia complice in questi tre anni, compagna di risate e infinite videochiamate. Sei stata la prima persona con cui ho parlato a lezione ed ora sei diventata molto più che una semplice collega, un'amica vera con cui condividere traguardi e ostacoli. Grazie per esserti preoccupata per me, per aver accolto pazientemente tutte le mie ansie e paure e per apprezzare i lati buffi del mio carattere. Ringrazio poi Valentina per il suo prendersi cura e per essere stata il mio punto di riferimento in tanti momenti difficili, e Michela che con il suo sorriso contagioso e la sua semplicità è riuscita a far tornare il sole nelle giornate grigie. La nostra amicizia è stata la scoperta più bella di questi tre anni. Vi porto nel cuore.

Ringrazio la mia famiglia per il supporto che mi avete dato e che continuate a darmi. Un ringraziamento speciale va a mia madre che, nonostante da tanti anni non è più al mio fianco, mi ha in qualche modo dato la grinta e la forza per superare i momenti difficili, e a mio padre perché in fondo so che dietro le sue poche parole ha sempre fatto il tifo per me. Ringrazio poi i miei fratelli, i miei nonni e mia zia Roberta per avermi sostenuta e incoraggiata in questi lunghi mesi, e le mie cugine Lucrezia e Beatrice per i nostri momenti fatti di leggerezza e risate.

Un brindisi va alla mia migliore amica, Eleonora, che mi supporta e mi sopporta da undici anni. Non trovo le parole per descrivere il nostro rapporto, ma so che non potrebbe essere diverso da questo. Grazie per esserci sempre nonostante la distanza ci divide, grazie per avermi sempre ascoltata e tranquillizzata, per avermi fatto ridere nei miei momenti neri e

per aver cercato di alleggerire le mie giornate con il tuo senso dell'umorismo che mi fa vedere il bello delle cose. A te un immenso grazie.

Non può mancare un pensiero al mio tesoro a quattro zampe, Cento, che mi ha tenuto compagnia nella preparazione di ogni esame.

L'ultimo omaggio va a me stessa, per quella vetta che sembrava così lontana e così difficile da raggiungere e per tutti i sacrifici fatti in questo ultimo anno. Che questo traguardo sia solo l'inizio di un nuovo capitolo della mia vita.