

Disturbi del linguaggio in età evolutiva

D.ssa Elisa Santocchi

MD, PhD

IRCCS Fondazione Stella Maris



Il linguaggio è un CODICE DI NATURA GENERATIVA

...per esprimere, comprendere, comunicare e rappresentare le idee sul mondo attraverso un sistema convenzionale di segni arbitrari.

...utilizza un numero limitato di elementi e l'applicazione di un numero ristretto di regole per produrre e interpretare un numero infinito di costruzioni atte ad esprimere significati

Ogni bambino acquisisce nei primi anni di vita le regole di base del linguaggio a cui è esposto

Apprendere le convenzioni degli adulti nel classificare i fenomeni della realtà è un compito difficile e complesso

Come avviene l'acquisizione del linguaggio nei bambini con sviluppo 'tipico'?

Concetto di 'Readiness' biologica, cognitiva e sociale

I Precursori dello sviluppo del linguaggio già presenti in epoca precoce meccanismi acustico vocali pre-programmati a livello cerebrale per percepire e produrre i suoni specifici del linguaggio

- 1) 'filtro attenzionale': capacità del neonato di prestare attenzione solo ad alcuni aspetti degli stimoli sensoriali integrazione tra diverse canali sensoriali
- 2) percezione intermodale integrazione tra diverse canali sensoriali
- 3) riconoscimento e memoria di eventi salienti

L'esperienza della comunicazione prelinguistica è una condizione indispensabile per il passaggio all'uso del linguaggio

Le ricerche più significative sulle capacità uditive del feto e sulle reazioni motorie nei confronti di stimoli acustici segnalano che:

l'apparato uditivo comincia a funzionare intorno alla 24^a settimana, in alcuni feti, e dopo la 30^a in tutti

il feto reagisce alla voce, ai suoni e alla musica presenti nell'ambiente interno ed esterno con variazioni del battito cardiaco e con movimenti più o meno bruschi o tranquilli delle palpebre, del capo, degli arti, del tronco;

Come si sviluppa la comprensione verbale?

Le prime forme di comprensione emergono nel lattante

- è in grado di rispondere a diversi stimoli sonori, in particolare quelli tipici della voce umana,
- è capace di localizzare la fonte sonora
- già dopo i primi giorni di vita riconosce la voce della madre distinguendola dalla voce di altre persone,

Questi comportamenti indicano un'attenzione preferenziale per certi stimoli, che il lattante differenzia ma non è ancora in grado di interpretare nel loro significato

Teoria del 'neural commitment' e del 'social gating'

L'esperienza socialmente veicolata modula l'organizzazione neuro funzionale per lo specifico tipo di informazioni a cui il bambino viene frequentemente esposto

Nei primi mesi di vita:

Il bambino discrimina e produce diverse centinaia di suoni verbali differenti
produce anche i suoni che non appartengono alla sua lingua madre

Nel secondo semestre di vita le capacità discriminative dei suoni della propria lingua aumentano parallelamente al declino delle capacità discriminative dei suoni di tutte le lingue

Nei mesi successivi, il cervello si organizza in modo sempre più efficiente così da riconoscere solo quei suoni che fanno parte del linguaggio a cui è regolarmente esposto

FASE PRELINGUISTICA

Verso la metà del 1° anno di vita i bambini cominciano gradualmente ad osservare che certi suoni si accompagnano regolarmente alla comparsa di persone, oggetti e a particolari avvenimenti, e che alle stesse sequenze di suoni corrispondono sempre gli stessi eventi.

A 8-9 mesi il bambino inizia a riconoscere il contorno intonativo del suo linguaggio e a comprendere il significato delle parole

Tra i 9 e i 12 mesi: Compaiono i gesti comunicativi e la comunicazione diventa intenzionale

Le più precoci manifestazioni delle forme primitive di decodifica verbale sono fortemente ancorate allo sviluppo cognitivo e sono supportate da esperienze contestualmente salienti in cui soggetto, azione, oggetto e contesto sono scarsamente distinti

Attraverso la ripetizione e la familiarizzazione si favorisce una progressiva decontestualizzazione e, più tardi, il decentramento dell'azione.

Nel secondo anno di vita il bambino impara che, per comprendere frasi nuove, è necessario prestare attenzione non solo al significato delle singole parole ma soprattutto ai rapporti tra di esse, agli aspetti più propriamente linguistici

Nello sviluppo tipico la comprensione verbale evolve da una comprensione situazionale...

...a un sistema rappresentazionale con simboli che non hanno più somiglianza percettiva con i loro referenti

Tra 12 e 18 mesi il bambino comincia a comprendere le prime associazioni tra le parole, la comprensione anticipa e prepara la produzione

il bambino è in grado di comprendere più di quanto non riesca ad esprimere

Durante il secondo anno di vita la comprensione migliora rapidamente ed il bambino diventa sempre più capace di capire anche al di fuori degli ambienti conosciuti e delle situazioni abituali

da una media di 60 parole comprese a 10 mesi, si passa ad oltre 200 parole a 16 mesi

FASE PRELINGUISTICA

Nel PRIMO ANNO DI VITA...Il bambino “esercita” i propri organi fono-articolatori, sviluppa la Capacità di usare simboli, impara a comunicare intenzionalmente

0-2 mesi FONAZIONE suoni quasi vocalici

1-4 mesi PRIMA ARTICOLAZIONE Cooing vocali posteriori [u] and [o] suoni velari –Limitati movimenti articolatori

3-6 mesi ESPANSIONE o VOCALIZZAZIONE Suoni vocalici, babbling marginale Movimenti lenti di chiusura e apertura

6-10 mesi BABBLING CANONICO Sequenze di sillabe contenenti una sola consonate

9-10 mesi BABBLING VARIATO Sequenze di sillabe contenenti più consonanti

A 9 mesi la comunicazione diventa intenzionale

A 9-12 mesi :compaiono i gesti comunicativi

Le **differenze** nelle fasi precoci di acquisizione del linguaggio sono **molto ampie** e riguardano sia la quantità di ciò che è appreso sia **lo 'stile'** o il modo con cui i bambini apprendono.

Nonostante ampie variazioni nei tempi e nei modi di acquisizione, lo sviluppo 'tipico' appare caratterizzato da alcuni **fatti sufficientemente costanti**.

Di solito tra i **18 e i 24 mesi** si assiste ad una accelerazione di questo sviluppo, con **aumento** quasi improvviso del numero di parole prodotte (in media circa 200).

VOCABOLARY SPURT: 4-10 parole nuove al giorno

Un fenomeno interessante riguarda i rapporti tra lo sviluppo del vocabolario e la comparsa delle prime frasi. Infatti molti studi hanno dimostrato che i bambini non iniziano a combinare due parole tra di loro, finché non è raggiunto un vocabolario sufficientemente ampio (tra 50 e 100 parole).

Esisterebbe cioè una specie di 'soglia critica', ossia un numero minimo di parole conosciute al di sotto del quale non può scattare la capacità di formare frasi.

Livello 2: presintattico – combinatorio 18-24 mesi

Le espressioni di una parola costituiscono circa l'80% degli enunciati.

gli enunciati del tipo parole singole in successione rappresentano le *forme più tipiche di linguaggio combinatorio*

VERBLESS: oscillano entro valori compresi tra il 12% e 22% rispetto al totale degli enunciati semplici prodotti

scarsità di predicati verbali, elemento centrale nella sintassi, conferisce alle produzioni linguistiche un aspetto molto primitivo, ma nell'interazione dialogica sorprendente abilità a selezionare unità conversazionalmente appropriate in cui già operano meccanismi di adattamento formale

Livello 3 : telegrafico o protosintattico

25-28 mesi

Si precisa e progressivamente si consolida la struttura dell'enunciato nucleare semplice

- ❑ Qualche enunciato nucleare semplice SVO
- ❑ Frasi sono definite '*telegrafiche*',
- ❑ emergenza e consolidamento della struttura predicato-argomentale
- ❑ aumento delle forme con funzione morfologica identificabile
- ❑ SSP primitiva strategia ricorsiva : bum.guadda.è rotta / hai visto [en] schiacciato
- ❑ VERBLESS: valori compresi tra il 20% e il 40% rispetto al totale degli enunciati semplici
circa il 50% delle Verbless hanno ancora una forma telegrafica,
- ❑ gli elementi omessi sono tuttavia per lo più la copula, la preposizione, talora l'articolo, ma raramente un predicato lessicale
- ❑ aumento progressivo degli enunciati nucleari fino a raggiungere, alla fine della fase, valori intorno al 60% (sul totale degli enunciati di due o più parole).

FASE DI GRAMMATICIZZAZIONE

29-32 mesi

- Consolidamento della struttura nucleare e uso produttivo dei meccanismi del SN
- Scomparsa SSW
- VERBLESS per lo più conversazionalmente accettabili
- Deciso incremento capacità di programmazione frasale (incremento significativo frasi protocomplesse e complesse)
- Raggiunto criterio di produttività delle categorie del clitico e dell'articolo
- Il bambino sembra tuttavia impegnato a riorganizzare e consolidare la struttura dei sottosistemi che non appaiono del tutto integrati

Livello 4: grammaticale 1 di completamento morfosintattico delle frasi semplici 29-32 mesi

- Progressivo consolidamento e completamento delle strutture morfosintattiche dell'enunciato semplice, preannunciato, nelle fasi precedenti, dai fenomeni transizionali e da alcune peculiari strategie combinatorie
- ENUNCIATI SEMPLICI: inversione del pattern di distribuzione fra frasi semplici incomplete e complete morfologicamente per la prevalenza di queste ultime
- ENUNCIATI MULTIPROPOSIZIONALI: le frasi complesse, sia complete che incomplete morfologicamente, mostrano un netto aumento, fino a raggiungere circa il 30% sul totale degli enunciati, mentre si riducono progressivamente le SSP.
- Il rapporto tra le frasi prive di connettivo e le frasi coordinate si inverte nel corso della fase per la prevalenza di queste ultime.

**Livello 5 : grammaticale 2 fase di consolidamento e
generalizzazione delle regole in strutture combinatorie
complesse
33-36 mesi**

- Integrazione aspetti semantico/strutturali e morfologici
- L'uso della morfologia grammaticale diviene produttivo nelle frasi complesse
- All'interno delle frasi complesse si osserva un'ampia varietà di connettivi di coordinazione e di subordinazione
- Utilizzo del linguaggio nelle sue diverse funzioni comunicative, compresa la capacità di raccontare

Griglia di analisi del linguaggio spontaneo (GALS)



LIVELLO 0 – *Prelinguistico* (12-15 mesi)

Il linguaggio è limitato a vocalizzazioni, lallazioni e sporadiche parole isolate.

LIVELLO 1 – *Olofrastico* (16-18 mesi)

Si incrementa il numero di parole ma mancano espressioni combinatorie.

LIVELLO 2 – *Presintattico o combinatorio* (19-24 mesi)

Gli enunciati di una parola sono ancora prevalenti. Compaiono enunciati costituiti da parole singole in successione, separate da pause, con contorno intonativo «finito» (per esempio «Nino. nocche. mani» = Nino ha le mani sporche). Compaiono le prime combinazioni e alcuni semplici enunciati routinari (per esempio «tata vieni»).

LIVELLO 3 – *Protosintattico o telegrafico* (25-28 mesi)

Si incrementano rapidamente le espressioni multiparole, emergono gli enunciati nucleari incompleti morfologicamente (per esempio «lì c'è scimmione»); compaiono inoltre elementi fonetici con funzione protomorfologica (per esempio «[o] sta [o] cino» = non ci sta quello piccino; «[en] prendo quetto» = lo prendo questo) e fenomeni di giustapposizione di contenuti complessi, cioè enunciati in sequenza, separati da pause, ciascuno con contorno intonativo «finito» (per esempio «e cacca. poi male»): l'organizzazione morfosintattica è molto immatura.

LIVELLO 4 – *Morfosintattico 1 o grammaticale 1* (29-32 mesi)

Gli elementi fonetici con funzione protomorfologica vengono sostituiti dai funtori appropriati; è acquisito il controllo delle principali regole grammaticali negli enunciati semplici; si arricchiscono i meccanismi di espansione della frase semplice (per esempio «ecco si mette qua la minestrina al fuoco») e la produzione di enunciati complessi, in cui il controllo della morfologia è tuttavia ancora incompleto (per esempio «voio giocare quetto»).

LIVELLO 5 – *Morfosintattico 2 o grammaticale 2* (32-36 mesi)

Si arricchisce e si consolida la struttura dell'enunciato complesso con acquisizione delle principali regole grammaticali in un'ampia varietà di enunciati (per esempio «e ora telefono al babbo che porti il pane»); il controllo della morfologia è ora per lo più completo anche negli enunciati complessi.

Entro il III° anno di vita il bambino con acquisizione 'tipica' è in grado di capire e produrre le strutture semplici e complesse 'di base' della lingua italiana

Percorso complesso

arco di tempo relativamente breve

sequenza di stadi ciascuno con cambiamenti cruciali.

...Per alcuni bambini può verificarsi un ritardo nella acquisizione delle prime parole e delle prime frasi sia in comprensione che in produzione...

DISTURBI DEL LINGUAGGIO IN ETA' EVOLUTIVA

Problemi di classificazione-eziologia

La definizione di ritardo o disturbo del linguaggio in età evolutiva è utilizzata per descrivere quadri clinici molto eterogenei



DISTURBI CONGENITI

- disturbi primitivi o «specifici»
- secondari ad altre patologie (cognitive, neuromotorie, sensoriali, emotive, relazionali, socio-ambientali)

DISTURBI ACQUISITI

- Afasia acquisita del bambino
- Afasia acquisita con epilessia
- Disartria ed anartria acquisita da lesioni strutturali o a genesi epilettica

DISTURBI CONGENITI DEL LINGUAGGIO IN ETA' EVOLUTIVA

a) **in associazione con altre condizioni patologiche** ⇒ **disturbi del linguaggio secondari** (o associati al disordine primario)

- **Disabilità intellettiva**
- **Deficit uditivo**
- **Disturbo dello Spettro Autistico**
- **PCI o displasie corticali focali**
- **Gravi carenze socio-ambientali**

b) **in forma isolata** ⇒ **disturbi primitivi o "specifici"**: ritardi o disordini del linguaggio "relativamente puri" in cui non sono cioè identificabili fattori causali noti.

DISTURBI SECONDARI DEL LINGUAGGIO IN ETA' EVOLUTIVA

- Disturbi dell'articolazione dell'eloquio (disartria: spastica, distonica, atassica)
- Disturbi linguistici secondari a ipoacusia
- Disturbi pragmatici legati ai disturbi della relazione e della comunicazione (soprattutto disturbi dello spettro autistico, ma anche secondo alcuni disturbi specifici comunicativo-linguistici)
- Sindrome di Landau-Kleffner (afasia recettivo-espressiva da epilessia temporale o anomalie epilettiformi temporali)
- Ritardo dello sviluppo linguistico nell'ambito di una disabilità intellettiva (manca una discrepanza significativa fra abilità linguistiche e cognitive non linguistiche)
- Disturbi linguistici secondari ad altri disturbi psichiatrici (ad es. mutismo selettivo, disturbi d'ansia, dell'umore, psicotici ecc.)

Disturbi Specifici del linguaggio (DSL)

Condizioni in cui l'acquisizione delle normali abilità linguistiche è disturbata sin dai primi stadi dello sviluppo

Non direttamente attribuibili a...

- Alterazioni neurologiche o anomali e dei meccanismi dell'eloquio
- Compromissione del sensorio
- Ritardo mentale
- Fattori ambientali

DEFINIZIONE BASATA PREVALENTEMENTE SU CRITERI DI ESCLUSIONE

Disturbi Specifici del linguaggio (DSL)

...Non si tratta di una condizione omogenea

...I DSL possono essere suddivisi in vari sottotipi in relazione ai deficit che investono le diverse aree e lo sviluppo dei diversi settori linguistici.

gli aspetti di **codifica** (produzione), di **decodifica** (comprensione),
in uno o più ambiti della competenza linguistica (fonologia,
lessico, morfosintassi, pragmatica) ⇒ Tipologia di quadri differenti

Il linguaggio verbale

Linguaggio recettivo

Linguaggio espressivo

- Struttura
 - Fonologia
 - Segmentale
 - Soprasegmentale (prosodia) ↔ pragmatica
 - Semantica
 - Vocabolario
 - Fluenza
 - Significati ↔ pragmatica
 - Grammatica
 - Morfologia
 - Sintassi
- Pragmatica (uso)

Disturbi Specifici del Linguaggio

Definizione DSM 5

- Difficoltà persistenti nell'acquisizione e nell'uso del linguaggio attraverso diverse modalità (ad esempio parlato, scritto, segni ecc.) dovute a deficit di comprensione o di produzione che includono i seguenti:
 - Vocabolario ridotto
 - Struttura frasale limitata
 - Difficoltà nella formazione del discorso

Disturbi Specifici del Linguaggio

Definizione DSM 5

- Le abilità linguistiche sono sostanzialmente e quantitativamente al di sotto di quelle attese per l'età, risultando in limitazioni funzionali nell'efficacia comunicativa, nella partecipazione sociale, nei risultati scolastici o nelle prestazioni lavorative, isolatamente o in combinazione
- L'esordio dei sintomi avviene nello sviluppo precoce
- Le difficoltà non sono da attribuire a deficit uditivi o sensoriali d'altro tipo, a disturbi motori, o ad altre condizioni mediche o neurologiche e non possono essere spiegate meglio dalla disabilità intellettiva o dal ritardo globale dello sviluppo

CLASSIFICAZIONE DSM 5- Disturbi della comunicazione

Disturbo del linguaggio

315.32 (F80.2)

- A. Difficoltà persistenti nell'acquisizione e nell'uso di diverse modalità di linguaggio (cioè linguaggio parlato, scritto, gestuale o di altro tipo) dovute a deficit della comprensione o della produzione che comprendono i seguenti elementi:
 - 1. Lessico ridotto (conoscenza e uso delle parole).
 - 2. Limitata strutturazione delle frasi (capacità di mettere insieme parole per formare frasi fondate sulle regole sintattiche e morfologiche).
 - 3. Compromissione delle capacità discorsive (capacità di usare le parole e di connettere le frasi tra loro per spiegare o descrivere un argomento o una serie di eventi o per sostenere una conversazione).
 - B. Le capacità di linguaggio sono al di sotto di quelle attese per l'età in maniera significativa e quantificabile, portando a limitazioni funzionali dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione sociale, dei risultati scolastici o delle prestazioni professionali, individualmente o in qualsiasi combinazione.
 - C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo.
 - D. Le difficoltà non sono attribuibili a compromissione dell'udito o ad altra compromissione sensoriale, a disfunzioni motorie o ad altre condizioni mediche o neurologiche e non sono meglio spiegate da disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) o da ritardo globale dello sviluppo.
-

CLASSIFICAZIONE DSM 5- Disturbi della comunicazione

Disturbo fonetico-fonologico

315.39 (F80.0)

- A. Persistente difficoltà nella produzione dei suoni dell'eloquio che interferisce con l'intelligibilità dell'eloquio o impedisce la comunicazione verbale di messaggi.

 - B. L'alterazione causa limitazioni dell'efficacia della comunicazione che interferiscono con la partecipazione sociale, il rendimento scolastico o le prestazioni professionali, individualmente o in qualsiasi combinazione.

 - C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo.

 - D. Le difficoltà non sono attribuibili a condizioni congenite o acquisite, come paralisi cerebrale, palatoschisi, sordità o ipoacusia, danno cerebrale da trauma, o ad altre condizioni mediche o neurologiche.
-

CLASSIFICAZIONE DSM 5- Disturbi della comunicazione

Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie)

315.35 (F80.81)

-
- A. Alterazioni della normale fluenza e della cadenza dell'eloquio, che sono inappropriate per l'età dell'individuo e per le abilità linguistiche, persistono nel tempo e sono caratterizzate dal frequente e marcato verificarsi di uno (o più) dei seguenti elementi:
1. Ripetizioni di suoni e sillabe.
 2. Prolungamenti dei suoni delle consonanti così come delle vocali.
 3. Interruzione di parole (per es., pause all'interno di una parola).
 4. Blocchi udibili o silenti (pause del discorso colmate o non colmate).
 5. Circonlocuzioni (sostituzioni di parole per evitare parole problematiche).
 6. Parole pronunciate con eccessiva tensione fisica.
 7. Ripetizioni di intere parole monosillabiche (per es., "Lo-lo-lo vedo").
- B. L'alterazione causa ansia nel parlare o limitazioni dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione sociale, o del rendimento scolastico o lavorativo, individualmente o in qualsiasi combinazione.
- C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo.
(**Nota:** I casi con esordio tardivo sono diagnosticati come 307.0 [F98.5] disturbo della fluenza con esordio nell'età adulta.)
- D. L'alterazione non è attribuibile a deficit motorio dell'eloquio o a deficit sensoriali, a disfluenza associata a danno neurologico (per es., ictus cerebrale, tumore, trauma) o ad altra condizione medica, e non è meglio spiegato da un altro disturbo mentale.
-

CLASSIFICAZIONE DSM 5- Disturbi della comunicazione

Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica)

315.39 (F80.89)

- A. Persistenti difficoltà nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale come manifestato da tutti i seguenti elementi:
1. Deficit dell'uso della comunicazione per scopi sociali, come salutarsi e scambiarsi informazioni, con modalità appropriate al contesto sociale.
 2. Compromissione della capacità di modificare la comunicazione al fine di renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta, come parlare diversamente a seconda che ci si trovi in un'aula scolastica o in un parco giochi, parlare con un bambino diversamente da come si parla con un adulto, ed evitare l'uso di un linguaggio troppo formale.
 3. Difficoltà nel seguire le regole della conversazione e della narrazione, come rispettare i turni in una conversazione, riformulare una frase quando male interpretata e saper utilizzare i segnali verbali e non verbali per regolare l'interazione.
 4. Difficoltà nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente (per es., fare inferenze) e i significati non letterali o ambigui del linguaggio (per es., idiomi, frasi umoristiche, metafore, significati molteplici la cui interpretazione dipende dal contesto).
- B. I deficit causano limitazioni funzionali dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione sociale, delle relazioni sociali, del rendimento scolastico o delle prestazioni professionali; individualmente o in combinazione.
- C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo (ma i deficit possono non manifestarsi pienamente fino al momento in cui le esigenze di comunicazione sociale non eccedono le capacità limitate).

- D. I sintomi non sono attribuibili a un'altra condizione medica o neurologica o a basse capacità negli ambiti della struttura della parola e della grammatica, e non sono meglio spiegati da disturbo dello spettro dell'autismo, disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo), ritardo globale dello sviluppo o da un altro disturbo mentale.

Disturbo della comunicazione senza specificazione

307.9 (F80.9)

Questa categoria si applica alle manifestazioni in cui i sintomi caratteristici del disturbo della comunicazione, che causano disagio clinicamente significativo o compromissione del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti, predominano ma non soddisfano pienamente i criteri per un disturbo della comunicazione o per uno qualsiasi dei disturbi della classe diagnostica dei disturbi del neurosviluppo. La categoria disturbo della comunicazione senza specificazione è utilizzata in situazioni in cui il clinico sceglie di *non* specificare la ragione per cui i criteri per un disturbo della comunicazione o per uno specifico disturbo del neurosviluppo non sono soddisfatti e comprende le manifestazioni in cui ci sono informazioni insufficienti per porre una diagnosi più specifica.

Disturbi Specifici del Linguaggio

Definizione ICD-10

- Ritardo nella comparsa e nel successivo sviluppo del linguaggio
- Evidenti profili anomali con sviluppi differenziati nell'uso di una stessa flessione per funzioni grammaticali diverse
- Frequenza anormale di errori (errori tipici di fasi più precoci dello sviluppo tipico)
- Errori anomali (non tipici) e presenza di plateau nello sviluppo

DSL: classificazione

ICD-10

- **Disturbo specifico dell'articolazione dell'eloquio:** è una condizione in cui l'uso dei suoni verbali è inappropriato rispetto sia all'età cronologica, sia all'età mentale, ma in cui vi è un normale sviluppo delle abilità lessicali e grammaticali.
- **Disturbo del linguaggio espressivo:** si tratta di un disturbo evolutivo specifico in cui la capacità del bambino di esprimersi tramite il linguaggio è marcatamente al di sotto del livello atteso per la sua età mentale, ma in cui la comprensione del linguaggio è nei limiti normali. Vi possono essere o meno anomalie nell'articolazione.
- **Disturbo del linguaggio recettivo:** si tratta di un disturbo evolutivo specifico caratterizzato da un deficit più o meno grave della comprensione verbale. In tutti i casi anche l'espressione del linguaggio è marcatamente disturbata e sono frequenti anomalie nella produzione dei suoni verbali.
- **Afasia acquisita con epilessia (sindrome di Landau-Kleffner):** viene così definita una condizione in cui un bambino, con normale sviluppo linguistico, perde la capacità di comprensione e di espressione del linguaggio, ma conserva l'intelligenza generale. L'esordio è tipicamente fra i 3 e i 7 anni; la perdita del linguaggio si associa a caratteristiche anomalie elettroencefalografiche, evidenti soprattutto nel sonno e, in molti casi, a crisi epilettiche.

Limiti della tassonomia

All'interno di ciascuna categoria, si possono osservare deficit linguistici molto diversi per grado e tipologia

Tra le tassonomie che si ispirano a criteri clinico-linguistici e che hanno avuto più ampia diffusione tra i clinici, quella elaborata da Rapin e Allen [1983], e rivista ed aggiornata [Rapin 1996], rimane un punto di riferimento fondamentale

DSL: classificazione di Rapin e Allen (1983, 1986)

- **Disturbi misti recettivi/espressivi.** Questa categoria include due sottotipi:

1. *agnosia verbale-uditiva.* È caratterizzata da un grave deficit di comprensione e di *decoding* fonologico, con conseguente severo deficit espressivo. Si tratta di bambini con linguaggio espressivo assente o produzione verbale fortemente ridotta. Le difficoltà gravi di decodifica verbale ricorrono più spesso nei bambini autistici rispetto ai bambini con DSL;

2. *sindrome da deficit fonologico-sintattico.* È la variante più frequente di disturbo linguistico. Il quadro tipico è quello denominato in passato «disfasia di sviluppo» per il carattere agrammatico delle produzioni che richiamano l'afasia motoria dell'adulto o afasia di Broca. L'espressione è infatti caratterizzata da enunciati brevi e spesso non grammaticali, la fonologia è deficitaria e il vocabolario ridotto, mentre la comprensione è in genere meglio conservata.

- **Disturbi espressivi.** Sono disturbi caratterizzati da una comprensione normale o quasi normale che includono:

1. *disprassia verbale.* È caratterizzata da un eloquio ipofluente, per difficoltà più o meno gravi di programmazione articolatoria, errori fonologici «erratici», dissociazione automatico/volontaria;

2. *disturbo da deficit di programmazione fonologica.* È un sottotipo fluente, errori per lo più stabili, produzione talvolta inintelligibile.

- **Disturbi da deficit dei processi di integrazione centrale.** Sono disturbi che si dividono a loro volta in:

1. *disturbo da deficit lessicale.* È caratterizzato da un deficit più o meno severo di accesso e/o recupero lessicale. La produzione spontanea è migliore rispetto al linguaggio dialogico, ma la formulazione del discorso e la comprensione di enunciati complessi sono inadeguate. Nelle fasi precoci si riscontrano gergo e pseudobalbuzie (per difficoltà di recupero delle parole) e semplificazione della sintassi. Questo quadro ricorre sia nei DSL sia nell'autismo;

2. *disturbo da deficit semantico-pragmatico.* È un quadro caratterizzato da verbosità con difficoltà di comprensione, frequenti problemi di recupero lessicale e bizzarrie nel contenuto e nell'uso del linguaggio. Non vengono segnalati deficit a carico della sintassi e della fonologia, mentre sono le capacità conversazionali ad essere maggiormente alterate (difficoltà a iniziare e a mantenere il dialogo, incapacità di rispettare la presa di turno, scarsa aderenza al contesto e tendenza a deviare dal tema della conversazione ecc.). È il disturbo prevalente nei bambini autistici, nei quali può essere associato a deficit pragmatico non verbale, ecolalia immediata e differita, perseverazioni verbali. Meno frequente nei quadri di disturbo specifico del linguaggio, può riscontrarsi anche nella sindrome di Williams e nei bambini con idrocefalo.

**I DSL sono disturbi
fenotipicamente eterogenei...**

...variano in relazione a:

- età**
- severità**
- persistenza**
- pattern dei deficit linguistici**

I DSL sono disturbi fenotipicamente eterogenei...

L'incidenza varia con l'età

IL DSL è un deficit dello sviluppo presente in circa il 7% della popolazione prescolare (Tomblin 1997)

Disturbi persistenti nel 3% dei casi

Maggiore gravità per compromissione a livello recettivo e espressivo lessicale rispetto al livello espressivo fonologico-morfosintattico

La definizione di ritardo o disturbo del linguaggio in età evolutiva è utilizzata per descrivere quadri clinici molto eterogenei

DSL EPIDEMIOLOGIA

- Prevalenza: 5-7% della popolazione in età prescolare
- Riduzione all'1-2% in età scolare
- >50% dei bambini con DSL (vero!) avrà disturbo dell'apprendimento scolastico
- 30-40% dei bambini con DSA ha avuto un DSL

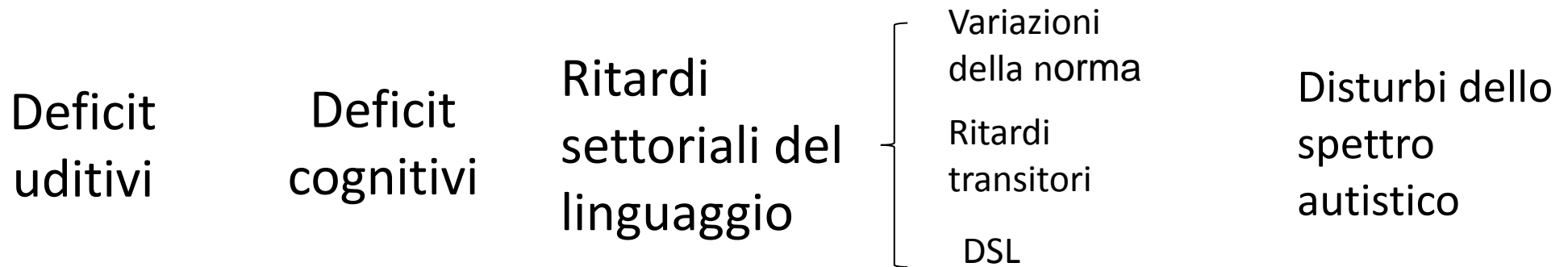
DSL EPIDEMIOLOGIA

- Patologia ad alta prevalenza e costi sociali, necessità di diagnosi e intervento precoci, ma...
- ... altissima incidenza di ritardi del linguaggio a 18-24 mesi: quali indici predittivi? Quali interventi?

IL RITARDO DEL LINGUAGGIO

- **Il linguaggio, specie in epoca precoce, assolve una fondamentale funzione di mediazione ed integrazione della vita mentale del bambino**
- Il ritardo di comparsa delle prime competenze linguistiche rappresenta uno dei motivi più frequenti di consultazione clinica
- può celare **problemi clinici complessi** e di natura diversa (senso-motori-cognitivi-relazionali) costituendone una tra le più precoci manifestazioni
- L'identificazione precoce di criteri attendibili per la diagnosi e la diagnosi differenziale tra disturbo transitorio e disturbo persistente del linguaggio costituisce un problema complesso anche per elevata variabilità interindividuale nei tempi e nei modi di apprendimento che caratterizza l'acquisizione normale del linguaggio

CONDIZIONI CLINICHE SOTTESE A RITARDO DEL LINGUAGGIO



E' necessario procedere ad una valutazione accurata delle competenze del bambino, alla ricerca di **indicatori diagnostici e di segni predittivi del corso dello sviluppo**

In caso di Ritardo del linguaggio....

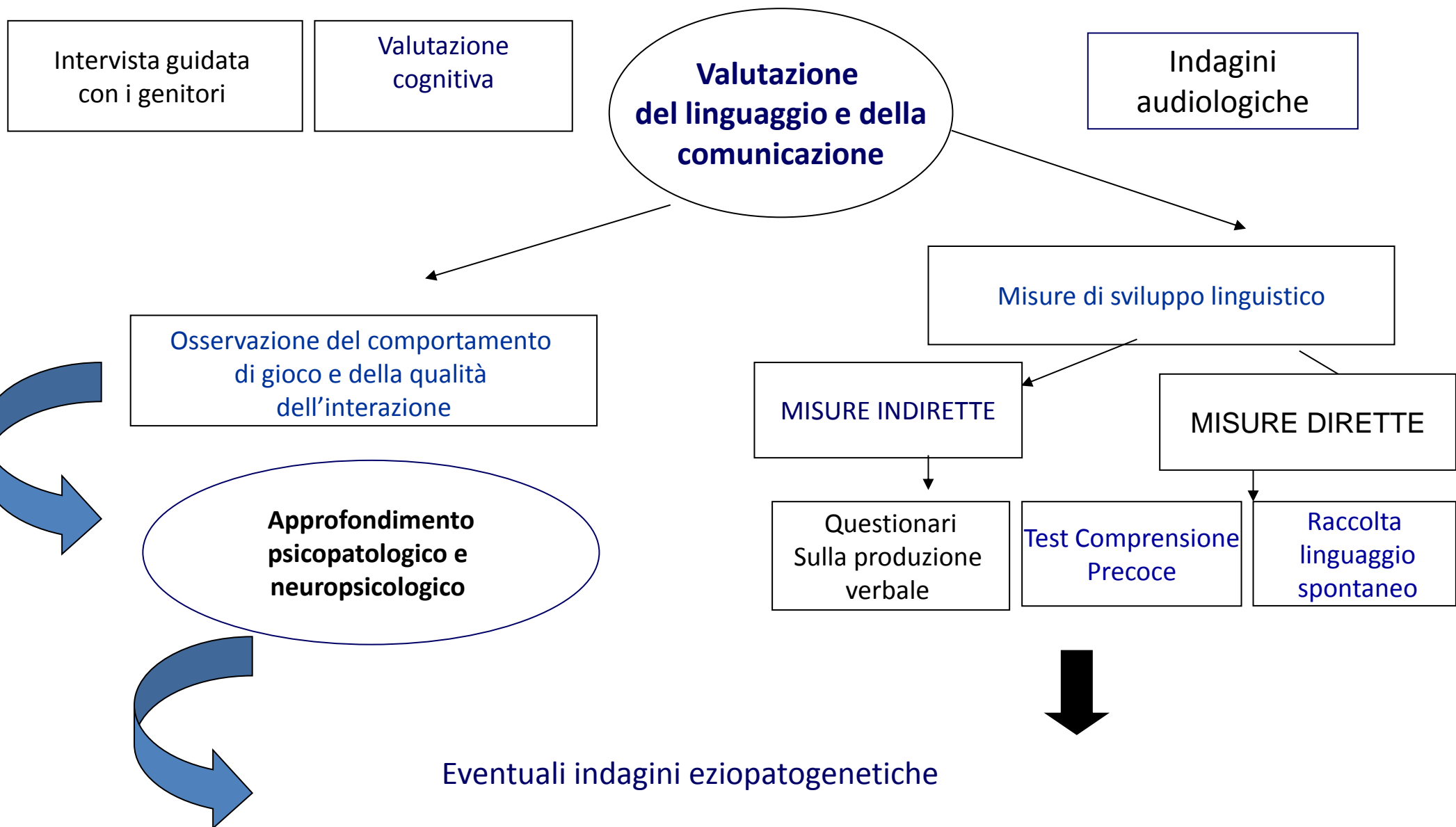
...bisogna valutare se specifico (primario) o secondario ad altre patologie

DOMANDE

DIAGNOSI DIFFERENZIALE

Ci sono stati problemi nel periodo pre-perinatale?	SI →	PATOLOGIE CONGENITE E ACQUISITE DEL SNC
Lo sviluppo sociale-comunicativo è adeguato?	NO →	precoce patologia relazionale/disturbo dello spettro autistico
E' capace di orientarsi e riconoscere i suoni ambientali? E' in grado di orientarsi alla voce, rispondere al suo nome? <i>(Condotte di inattenzione uditiva)</i>	NO →	disturbo uditivo patologia relazionale sindrome di Landau-Kleffner
Lo sviluppo cognitivo è adeguato all'età?	NO →	Disabilità intellettiva
Le modalità di alimentazione sono state e sono adeguate? <i>(difficoltà di deglutizione, masticazione, scialorrea)</i>	NO →	deficit neuromotorio specifico sindrome opercolare

Protocollo di valutazione comunicativo-linguistica



I Late Talkers':

Bambini con comparsa del linguaggio ritardata

Vocabolario espressivo inferiore al 10° percentile a 24 mesi (<50 parole) e/o un livello morfosintattico ipoevoluto a 30 mesi (nessuna combinazione di parole).

In una proporzione non trascurabile di casi **un ritardo tra 24-30 mesi può trasformarsi in disturbo persistente**

Molteplici tentativi per identificare 'indici predittivi' e stabilire criteri di rischio per lo sviluppo successivo sono

Uno studio effettuato presso il nostro Istituto delineava 3 percorsi evolutivi

- 1) recupero entro 36 mesi (G1)
- 2) recupero tardivo entro 44-48 mesi (G2)
- 3) evoluzione in DSL (G3)

-Questi bambini differiscono già in età precoce?

- Quali parametri linguistici possono essere indici predittivi dell'outcome?

...differenze nei 3 gruppi ai vari FU

-Evoluzione lessicale

-organizzazione del linguaggio spontaneo

-comprensione verbale

▪

Valutazione e fattori predittivi nei late talkers fra 24 e 36 mesi

- Livello fonologico (predice sviluppo lessicale ma non quello grammaticale)
- Livello di comprensione (nessuno di quelli che recuperano a 36-48 mesi ha prima un ritardo di comprensione, mentre l'incidenza di deficit di comprensione è del 60% nei futuri DSL)
- Ritardo lessicale
- Dopo i 40 mesi: livello grammaticale

Caratteristiche comuni dei bambini DSL

- Ritardo di emergenza del linguaggio-> tutti i bambini DSL sono stati 'late talkers'
- Sviluppo del vocabolario lento
- Ritardo nella combinatoria sintattica e nella produzione di frasi
- Difficoltà fonetico-fonologiche

VALORE PREDITTIVO DEI DIVERSI INDICI LINGUISTICI

...varia in funzione dell'età

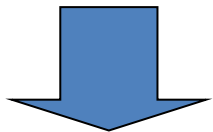
- Pattern iniziale: ritardo esteso a tutte le componenti espressive (fonologia, lessico e morfosintassi), in circa 60% dei bambini colpita anche la componente recettiva.
- In età precoce: i bambini con ritardo transitorio non differiscono da quelli con recupero tardivo nella comprensione, ma nel quoziente lessicale
- *Nei bambini con futuro DSL compromissione molto più frequente della comprensione verbale, evoluzione poco omogenea del lessico e della sintassi*

LA COMPRESIONE PRECOCE DISCRIMINA SIGNIFICATIVAMENTE LA SUCCESSIVA EVOLUZIONE LINGUISTICA

DEFICIT DI COMPrensIONE PRECOCE

Il bambino con sviluppo 'tipico' ha enorme propensione a 'significare' la realtà, capacità intuitiva nel collegare certi fenomeni acustici a determinate situazioni, oggetti ed eventi etc...

I bambini con evoluzione in DSL presentano una difficoltà precoce a codificare ed elaborare lo stimolo attraverso il canale acustico -verbale



POSSIBILI CAUSE

scarsa attenzione selettiva al modello acustico

difficoltà nel processamento di stimoli in rapida sequenza

difficoltà di codifica linguistica dell'input, etc..

Deficit nel processamento acustico uditivo nei bambini DSL

Ridotte abilità di differenziare **suoni** di diversa frequenza (Mac Arthur e Bishop 2004) e secondo alcuni autori nella discriminazione di suoni in rapida sequenza (Tallal 2000)

Deficit uditivo-percettivo (livello basso)

Deficit nei processi di categorizzazione (livello alto):

Rappresentazione instabile dei suoni con difficoltà dei processi di decodifica/codifica

Nei bambini DSL è stato ipotizzato un ritardo di maturazione della corteccia uditiva che potrebbe sottendere una alterazione

- ❑ della velocità di trasmissione neurale
- ❑ dei meccanismi di 'trigger' attenzionale
- ❑ modulazione ('tuning') del sistema di processamento uditivo

Primi 3 anni di vita Ritardo nell'acquisizione fonologica,
'LATE TALKERS' lessicale e della combinatoria sintattica

**Età
Pre
sco
lare
3-5,6
anni**

Percorsi evolutivi

•Sviluppo tipico
•recupero spontaneo entro 36- 40 mesi

•**Recupero tardivo**
•Ritmo di sviluppo Lento
• con ritardato
•'burst grammaticale'
•Normalizzazione entro
•48-50 mesi

•DSL

•Recupero entro
• 5a6 m-6a

•**Disturbo settoriale**
•Di una componente di solito
•Disturbo fonologico isolato

•Esiti
•Disordine
•persistente

DSL Età scolare

Il peso dei disturbi fonologici e morfosintattici si riduce sensibilmente, mentre diviene più evidente la Difficoltà nella gestione delle parti del discorso

•Rischio elevato di
• disturbi di
• apprendimento

FATTORI CHE POSSONO INFLUENZARE L'EVOLUZIONE dei DSL

Tipologia e gravità della patologia iniziale

Età del bambino alla prima consultazione

Possibilità di usufruire di una terapia logopedica
precoce e appropriata

SISTEMA DI CLASSIFICAZIONE MULTIDIMENSIONALE CON CARATTERIZZAZIONE DEL FENOTIPO LINGUISTICO DELL'ENDOFENOTIPO E DI FATTORI ASSOCIATI QUALI LA FAMILIARITÀ DEL DISTURBO

Duplici criteri per definire il profilo linguistico:

a) grado di **gravità**, misurato sia in termini di entità, sia in termini di estensione del disturbo linguistico

b) **pattern** o profilo interno del disturbo, definito secondo parametri di analisi multidimensionali.

Distribuzione dei fattori extralinguistici associati nei diversi sottotipi di DSL del nostro campione

Disturbo fonologico isolato

Massima incidenza in età prescolare (89% dei casi diagnosticati)

Netta prevalenza nel sesso maschile (3,8:1)

Familiarità per disturbi del linguaggio e/o dell'apprendimento in circa 2/3 dei casi

Bassa incidenza di ritardo nello sviluppo motorio (4%)

Assenza di anomalie EEG

Incidenza di pregressa patologia dell'apparato uditivo in oltre 1/3 dei bambini

Ritardo specifico espressivo

Massima incidenza in età prescolare (79% dei casi diagnosticati)

Prevalenza nel sesso maschile (2,5:1)

Familiarità per disturbi del linguaggio e/o dell'apprendimento in oltre la metà dei soggetti

Incidenza di ritardo nello sviluppo motorio, di anomalie EEG nel 25% dei bambini

Minore incidenza di pregressa patologia dell'apparato uditivo rispetto al disturbo fonologico isolato

Disturbo specifico espressivo

Massima incidenza in età scolare (75% dei casi diagnosticati)

Prevalenza nel sesso maschile (3:1)

Familiarità per disturbi del linguaggio e dell'apprendimento in circa 2/3 dei casi

Maggiore incidenza di ritardo dello sviluppo motorio e di anomalie EEG rispetto al disturbo fonologico isolato e al ritardo specifico espressivo

Pregressa patologia dell'apparato uditivo presente in circa 1/3 dei bambini

Disturbo specifico recettivo-espressivo

Massima incidenza in età scolare (70% dei casi diagnosticati)

Prevalenza nel sesso maschile, seppure in misura minore rispetto ai quadri descritti precedentemente (2,2:1)

Minore familiarità per disturbi del linguaggio e/o dell'apprendimento

Riscontro frequente di ritardo nello sviluppo motorio e di segni di immaturità nella motricità fine

Massima incidenza, rispetto agli altri sottotipi di DSL, e soprattutto di anomalie EEG (47,2%)



Disturbo fonologico isolato

Deficit specifico della componente fonologica;

Ritardo espressivo

Compromissione selettiva fonologico-morfosintattica di grado moderato. Assenza di caratteristiche atipiche.

Disturbo espressivo

Deficit grave della componente fonologico-morfosintattica con atipie. Associati problemi lessicali e deficit di working memory
Fonologica

Disturbo recettivo-espressivo

Deficit grave della componente morfosintattica espressiva e recettiva a cui si associano costantemente problemi lessicali.
e problemi di working memory fonologica

Disprassia verbale

La distribuzione tra i sessi varia in relazione al tipo di DSL:

Disturbo Fonologico Isolato = 4.4:1;

Ritardo Espressivo = 3:1;

Disturbo Espressivo = 2.6:1;

Disturbo Recettivo-Espressivo = 2:1

La familiarità positiva per DSL presenta una distribuzione omogenea all'interno dei diversi sottotipi (61%)

Percentuale di anomalie EEG: 49%

Spesso localizzate sull'emisfero sx nelle regioni fronto-rolandiche e temporo-occipitali

Incidenza aumenta con la gravità del disturbo dal fonologico al recettivo-espressivo

DISTURBO FONOLOGICO ISOLATO

FENOTIPO

- Disturbo selettivo delle competenze fonetico-fonologiche
- Espressività pressoché ristretta all'età prescolare (solo 2 casi su 27 con disturbo ancora presente dopo i 6 anni);
- buon l'outcome scolastico a breve e a lungo termine

ENDOFENOTIPO E FATTORI ASSOCIATI

- Non alterazioni della memoria fonologica
- Massima incidenza in età prescolare.
- Netta prevalenza nel sesso maschile.
- Elevata familiarità per DSL
- Bassa incidenza di ritardo dello sviluppo motorio.
- Assenza di episodi convulsivi e anomalie EEG.
- Pregressa patologia trasmissiva dell'apparato uditivo in oltre 1/3 dei bambini.

Principali caratteristiche del disturbo fonologico (Bortolini, 1995)

- Repertorio fonetico ridotto
- Sfasamento cronologico nella sequenza di acquisizione dei fonemi
- Persistenza di processi che sono tipici dello sviluppo normale in età precedenti (ad es, /kaffe/ -> /keke/o /kake/
- Presenza di processi insoliti o parole idiosincratiche (/grande/- > /'rate/, /bandiera/- *ila*
- Preferenza sistematica di un suono per cui una consonante in genere viene utilizzata per coprire una vasta gamma di bersagli fonetici (*tato per salto, tatando per saltatando*)
- Uso variabile dei processi fonologici

CLASSIFICAZIONE ITALIANA DEL DISORDINE FONOLOGICO (BORTOLINI AA VARI)

sviluppo ritardato: persistere dei processi normali

sviluppo insolito: sfasamento cronologico, uso variabile di processi, uso di processi insoliti

sviluppo deviante: uso di processi idiosincratici, preferenza sistematica di un suono, uso di processi contrastanti

Classificazione americana del disordine fonologico (Dodd, 2005)

ASSENZA DEL QUADRO RICETTIVO (ALTRO DISTURBO)

- I **DISORDINE ARTICOLATORIO** difficoltà nella produzione dei suoni
 - II **RITARDO FONOLOGICO** tipico dei bambini più piccoli, sono assenti alcuni contrasti, l'acquisizione è tipica ma lenta
 - III **DISORDINE FONOLOGICO COERENTE** caratterizzato da processi immaturi ed insoliti insieme, non esiste variabilità dell'errore e le parole vengono prodotte sempre con lo stesso errore
 - IV **DISORDINE FONOLOGICO INCOERENTE** caratterizzato da una molteplicità degli errori e un alto grado di variabilità, le parole vengono prodotte spesso con errori diversi
- DISPRASSIA** spesso diagnosticata per esclusione, può essere confusa con il disordine fonologico incoerente

RITARDO SPECIFICO ESPRESSIVO

FENOTIPO

- Quadro più frequente nel nostro campione (40%)
- interessa tutte le componenti espressive
- Non caratteristiche atipiche
- Buona modificabilità con il trattamento
- recupero alle soglie dell'età scolare e basso rischio per disturbi persistenti di acquisizione del codice scritto [Bishop e Adams 1990; Catts 1993; Brizzolara et al 2006, Chilosi, et al 2009].

ENDOFENOTIPO E FATTORI ASSOCIATI

- Assenza di deficit della memoria fonologica
- Massima incidenza in età prescolare.
- Prevalenza nel sesso maschile.
- Elevata familiarità per disturbi del linguaggio
- Bassa incidenza di ritardo dello sviluppo motorio, e anomalie EEG.

DISTURBO ESPRESSIVO

FENOTIPO

- Compromissione grave e persistente di tutte le componenti espressive
- deficit persistente della componente grammaticale con atipie
- le difficoltà fonologiche tendono in genere a ridursi con l'età e con il trattamento.
- Possono permanere difficoltà lessicali
- outcome scolastico in genere sfavorevole

ENDOFENOTIPO E FATTORI ASSOCIATI

- associato disturbo grave della memoria verbale a breve termine
- Incidenza maggiore in età scolare.
- Prevalenza nel sesso maschile.
- Elevata familiarità per disturbi del linguaggio.
- Maggiore incidenza di ritardo dello sviluppo motorio e anomalie EEG

Tra i disturbi specifici espressivi si riscontrano alcuni bambini in cui è associata una componente disprassica

Quindi non solo presenti le alterazioni tipiche del disturbo dello 'speech', ma anche una importante difficoltà di programmazione sequenziale dei suoni

DISTURBO RECETTIVO-ESPRESSIVO

FENOTIPO

- Deficit delle capacità di comprensione associato a compromissione delle componenti espressive
- il disturbo tende a persistere nel tempo: il linguaggio mantiene caratteristiche di scarsa flessibilità e creatività
- presenti importanti difficoltà nell'apprendimento della lingua scritta

ENDOFENOTIPO E FATTORI ASSOCIATI

- associato disturbo grave della memoria verbale a breve termine
- Massima incidenza in età scolare.
- Prevalenza nel sesso maschile e familiarità per DSL minore rispetto agli altri quadri
- Riscontro frequente di ritardo nello sviluppo motorio e di segni di immaturità nella motricità fine
- Massima incidenza, rispetto agli altri sottotipi di DSL, di anomalie EEG (42,5%).

- Caratteristica comune ai quadri di disturbo più grave sia espressivo che recettivo è la difficoltà ad acquisire il sistema di regole che controllano i livelli più complessi della strutturazione grammaticale.
- Scarsa automatizzazione di regole complesse e/o uso di strategie di “evitamento” con generale povertà espressiva.
- Deficit nel linguaggio narrativo
- Aumentato rischio di problematiche associate di ordine cognitivo, sociale, deficit di apprendimento e difficoltà comportamentali
- Incidenza di problemi psico-affettivi correlata alla gravità del DSL

Basi neuro-anatomiche del linguaggio

“Parliamo con l'emisfero sinistro”:

• Paul Broca a metà del secolo XIX espresse con questa frase due fondamentali principi della neuropsicologia:

1) il linguaggio ha un correlato neurale 2) esso è localizzato nell'emisfero cerebrale di sinistra.

• Un secolo e mezzo di studi su individui divenuti afasici dopo lesioni dell'emisfero sinistro hanno confermato l'originale intuizione di Broca.

• Con l'avvento delle neuroimmagini funzionali tuttavia il concetto di localizzazione in senso stretto formulato da Broca è stato sostituito da quello di un ampio *network* funzionale che sostiene il linguaggio nelle sue diverse componenti (fonologica e semantica, di recupero lessicale, di memoria verbale e di processing prearticolatorio).

Il cervello dei bambini contiene fin dalla nascita strutture neurali dedicate a sostenere il linguaggio e solo il linguaggio?

Dove sono eventualmente localizzate e come si sviluppano durante il lungo periodo dell'apprendimento linguistico?

Posizioni contrapposte sui rapporti cervello-comportamento in età evolutiva

- 1) **Equipotenzialità** (Lenneberg, Science, 1967)
- 2) **Determinismo irreversibile e innato**: specificità di dominio geneticamente determinata, inscritta all'interno delle aree del linguaggio dell'emisfero dominante (emisfero sinistro per la funzione linguistica nei soggetti destrimani)
- 3) **Equipotenzialità/specificità**: estremi di un **continuum** che si *trasforma* nel corso dello sviluppo (come?)

- Fin dalla **vita fetale** gli esseri umani hanno la capacità di **riconoscere** i suoni del linguaggio.
- E' noto che la **voce materna** viene percepita in utero e memorizzata.
- Fin dalla **nascita** è stato dimostrato che i **suoni della propria lingua** sono preferiti a quelli di altre lingue e la voce materna viene riconosciuta da quella di una donna estranea.

Fin dai primi giorni di vita i **neonati** sanno **discriminare fonemi** e, cosa più importante ai fini dello sviluppo del linguaggio, **categorizzarli!**

•I neonati mostrano **abituazione per fonemi fisicamente diversi** ma categorizzabili come uno stesso fonema in quanto condividono uno **stesso tratto distintivo** (ad es. lo stesso fonema pronunciato da parlanti con tratti vocali differenti), ma...

•**non** mostrano **abituazione per fonemi** molto simili per caratteristiche acustico-percettive, ma **categorizzabili come diversi** mentre la mostrano per fonemi diversi acusticamente ma dello stesso gruppo (es. p/b, che hanno uguale punto di articolazione ma si differenziano per il tratto distintivo sordo/sonoro)

L'esistenza di abilità linguistiche così precoci ha fatto ipotizzare che alla nascita siano già attivi **circuiti cerebrali specializzati** e ha dato supporto a ***idee innatiste*** che considerano il linguaggio e il suo sviluppo (così come quello di altri domini cognitivi) fortemente vincolati da una organizzazione modulare rigida e predeterminata del cervello infantile che conterrebbe già conoscenze dominio-specifiche innate (Fodor, 1983; Spelke, 1990).

Neurocostruttivismo

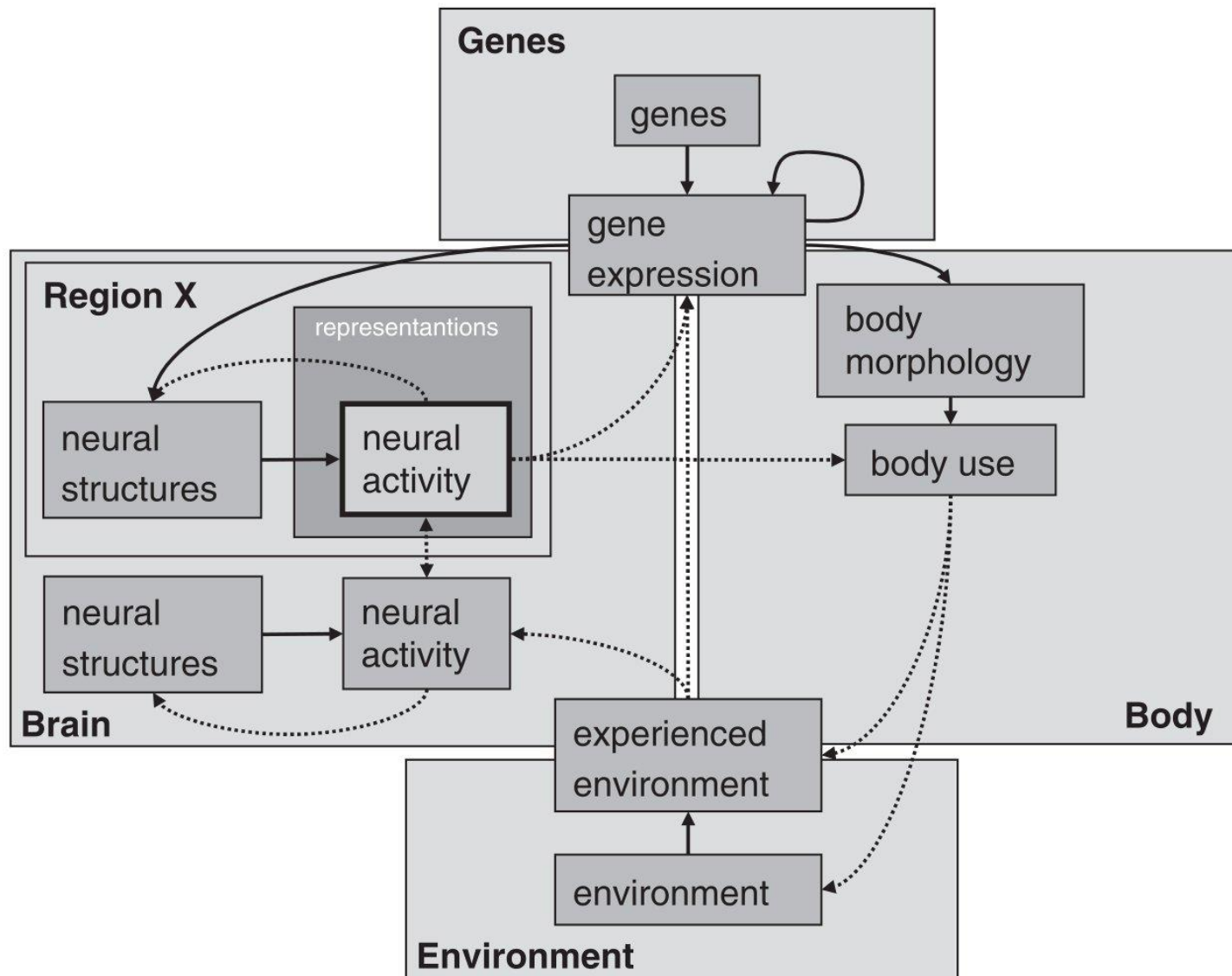
Abilità precoci dei neonati: manifestazioni della **predisposizione innata** nell'incanalare le risorse attentive verso particolari categorie di input ambientali che agiscono sul cervello modulandone l'organizzazione e facilitando l'apprendimento, NON moduli funzionali predeterminati (Karmiloff-Smith).

Posizioni neurocostruttiviste sono compatibili sia con la manifesta precocità delle abilità linguistiche dei neonati sia con i dati che dimostrano che le abilità di processing del linguaggio sono fortemente suscettibili di apprendimento e modificabilità dall'ambiente linguistico e sociale.

Il neurocostruttivismo è compatibile con la **Teoria della Selezione dei Gruppi Neuronali** (NGST o Darwinismo neurale, Edelman).

Neuroconstructivism

Gert Westermann,^{1,2} Denis Mareschal,² Mark H. Johnson,²
Sylvain Sirois,³ Michael W. Spratling^{4,2} and Michael S.C. Thomas²



Nei primi 6 mesi di vita i bambini sanno discriminare una ampia varietà di fonemi anche non appartenenti alla propria lingua e che progressivamente perdono questa capacità nel secondo semestre di vita man mano che apprendono la propria lingua.

Esempio delle lesioni emisferiche sinistre precoci:

lo sviluppo linguistico dei bambini con lesione emisferica sinistra è ritardato ma presenta un recupero lessicale e grammaticale entro i 24-36 mesi di vita, (quasi) allineandosi allo sviluppo tipico, grazie al fenomeno del *verbal sparing*.

•Viceversa, lesioni sinistre determinano una riduzione delle abilità cognitive *non verbali* (soprattutto visuospaziali) in misura proporzionale allo shifting del linguaggio verso l'emisfero destro (fenomeno del crowding) (Lidzba, 2006).

Quali sono i meccanismi che possono spiegare questa straordinaria possibilità di apprendere del cervello del bambino anche in condizioni 'atipiche'?

- **Plasticità**

- meccanismi compensatori indotti dalla lesione che comportano una riorganizzazione del substrato nervoso deputato alla funzione danneggiata

- **Equipotenzialità**

- si riferisce ad una capacità analoga dei due emisferi ad assumere la funzione linguistica dopo lesione focale unilaterale (Lenneberg, 1967)

Specializzazione emisferica atipica significativamente associata ad un ritardo lessicale e grammaticale



IMPLICAZIONI

- Precoce specificità di lato del linguaggio dell'emisfero sinistro
- Il pattern di lateralizzazione per il linguaggio al test dell'ascolto dicotico documenta la plasticità e il potenziale di riorganizzazione e recupero ma la riorganizzazione funzionale del linguaggio nell'emisfero destro, che avviene nei bambini con lesione sinistra, comporta tempi protratti di apprendimento del linguaggio.

Conclusioni

•I risultati di questi studi dimostrano che nonostante la specificità di lato dei circuiti cerebrali dedicati al linguaggio, sono al lavoro in età precoce processi di compensazione, grazie probabilmente all'attivazione di meccanismi sostitutivi da parte di aree 'non occupate' dell'emisfero destro

•Il profilo linguistico e la lateralizzazione emisferica per il linguaggio dei soggetti con lesione sinistra può essere interpretato come conseguenza di una re-allocazione del linguaggio in regioni cerebrali alternative sotto l'influenza di differenti gradienti di vulnerabilità delle funzioni e del timing asimmetrico di maturazione dei due emisferi.

L'EZIOLOGIA DEL DISTURBO RIMANE AL
MOMENTO ATTUALE ANCORA
LARGAMENTE SCONOSCIUTA

ruolo della COMPLESSA INTERAZIONE
TRA
DIVERSI GENI E FATTORI DI RISCHIO
AMBIENTALE

IPOSTESI GENETICA DSL

L'ipotesi che i disturbi del linguaggio abbiano una mediazione genetica è supportata da diverse evidenze:

- *Caratteristiche epidemiologiche dei DSL*
- *Studi su gemelli mono e dizigoti*
- *Studi di aggregazione/associazione familiare*

STUDI DI GENETICA MOLECOLARE

- Nel 1998 Fisher et al. hanno individuato nella **famiglia KE**, una famiglia con alta ricorrenza di casi di DL (16/30), una alterazione di un piccolo segmento del **cromosoma 7**
- In questo segmento è contenuto un gene specifico, denominato **FOXP2**, che sembra svolgere un **ruolo causale nel determinare un'alterazione dello sviluppo del SNC durante la vita fetale che interessa i circuiti sottostanti al linguaggio**

Tuttavia...solo pochi casi di DSL dovuti ad una alterazione del FOXP2...

- DSL: disturbo complesso ed eterogeneo, improbabile che sia causato da mutazioni di singoli geni
- L'ipotesi corrente è che le alterazioni di più siti genetici su diversi cromosomi interagiscano per contribuire allo sviluppo di un DSL e contribuiscano alla varianza del tratto

ad esempio...in 26 casi descritta mutazione del FOXP2 e fenotipo linguistico che è caratterizzato principalmente da disprassia verbale

LINKAGE TO CHROMOSOMES

Chromosome

Phenotype

1

Dyslexia

2

Word recognition; decoding

3

PA; RAN; verbal memory

6

Vocabulary; RAN; spelling

7

Sequential articulation

13

Reading discrepancy score

15

Word recognition; spelling

16

Nonword repetition;

18

Phon. and . ortho processing

19

CELF-R expressive

CORRELAZIONI FRA GENOTIPO-ENDOFENOTIPO E FENOTIPO

Uno studio del genoma di famiglie affette da DSL (SLI consortium, Monaco 2007) ha messo in evidenza due tratti sui cromosomi 16q (SL1) E 19q (SL2)

In particolare...

Associazione tra il cromosoma 16q e la memoria a breve termine fonologica

Associazione tra il cromosoma 19q e il disturbo della grammatica espressiva

I DIVERSI SOTTOTIPI DI DSL DIFFERISCONO NELLE ABILITÀ DI MEMORIA FONOLOGICA

Nei bambini con disturbo Espressivo e Recettivo-
Espressivo sono presenti deficit di memoria fonologica
(differenza significativa)

...

oltre ad un diffuso coinvolgimento dei processi di
codifica linguistica (fonologica, lessicale e
morfosintattica),

Ripetizione di parole e non-parole nei 3 tipi di DSL

La differenza fra i tipi di DSL è significativa in età scolare

Interazione tra geni e ambiente- meccanismi epigenetici

meccanismi molecolari (ad es modificazioni delle proteine quali acetilazioni, metilazioni etc), mediante i quali l'ambiente altera l'espressività dei geni.

Informazioni portate durante la divisione cellulare

nuovi meccanismi della regolazione genetica che hanno un ruolo nelle modificazioni epigenetiche sottostanti le conseguenze di precoci life events (ad es basso peso alla nascita)

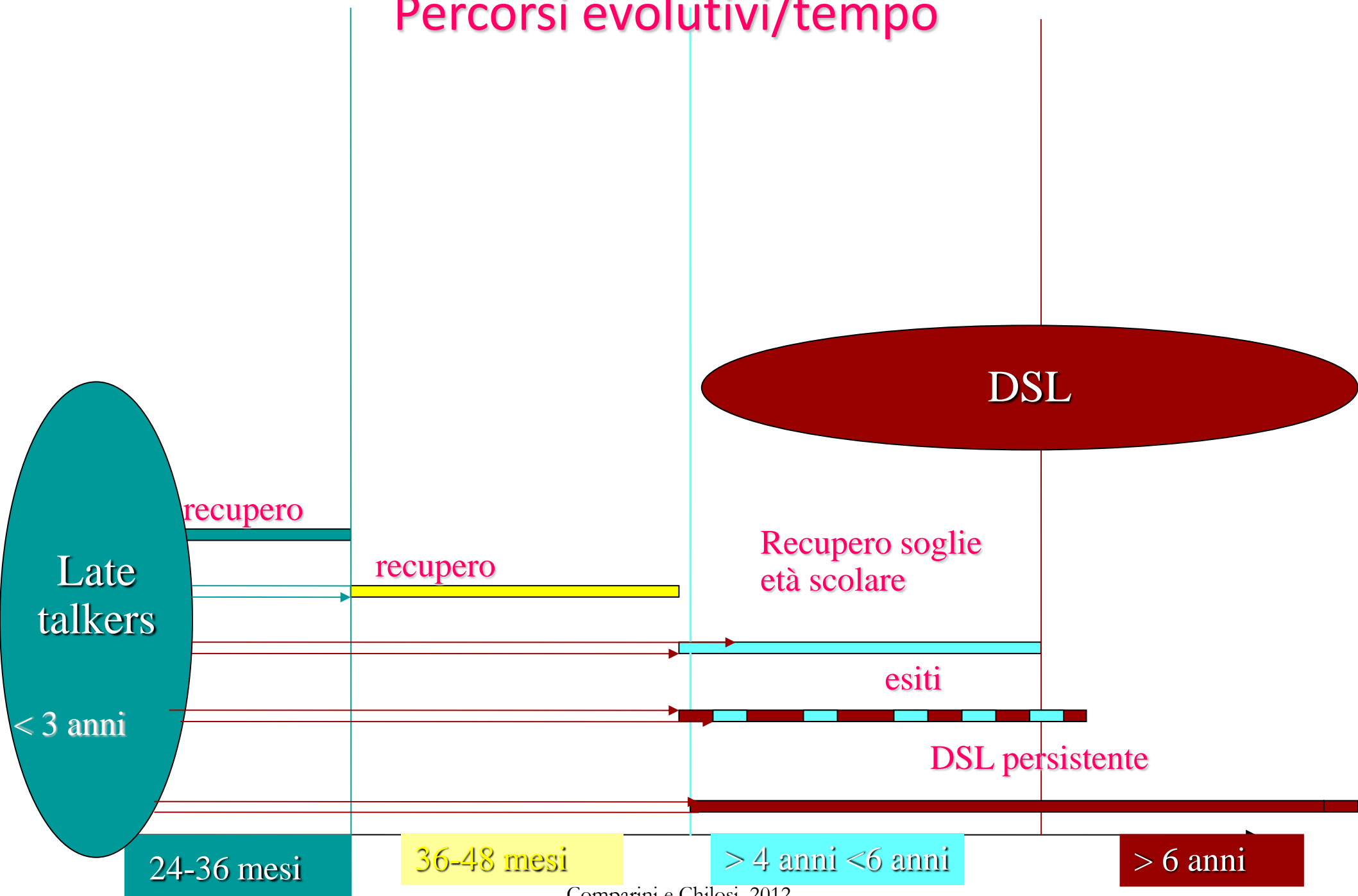
**INTERAZIONE CHE AGISCE SULLO SVILUPPO ANATOMO –
FUNZIONALE E SULL'ORGANIZZAZIONE DEI NETWORK CEREBRALI
PER IL LINGUAGGIO**

Studi con neuroimaging strutturale hanno dimostrato che il disturbo 'specifico' del linguaggio può essere associato ad un PATTERN ATIPICO DI ORGANIZZAZIONE DELLA CORTECCIA CEREBRALE, ANORMALITÀ DELLA SOSTANZA BIANCA, E DISPLASIE CORTICALI

Studi con neuroimaging funzionale hanno dimostrato che il disturbo 'specifico' del linguaggio può essere associato a IPOATTIVAZIONE NELLE AREE DEL LINGUAGGIO SINISTRE (Weismer et al 2005)

Recenti studi effettuati sia con la tecnica dell'ecodoppler funzionale (Witherouse and Bishop, 2008) sia con la risonanza magnetica funzionale (Guibert et al., 2011) hanno evidenziato lateralizzazione atipica nel processamento linguistico per una significativa mancanza della prevalenza dell'attivazione dell'emisfero sinistro durante compiti linguistici

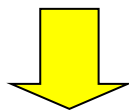
Percorsi evolutivi/tempo



I bambini che giungono alle soglie dell'età scolare con un disturbo persistente del linguaggio orale sono quelli con maggior rischio di sviluppare un disturbo di apprendimento★

Trattamento precoce importante fattore protettivo

Il follow-up fino alle soglie dell'età scolare dimostrano che la **risposta al trattamento e l'evoluzione** variano a seconda del tipo di disordine linguistico: i bambini con disturbo misto recettivo-espressivo e/o con disprassia verbale il processo di sviluppo procede lentamente e le difficoltà non si risolvono entro l'età prescolare.



Il trattamento deve essere iniziato prima possibile (33-34 mesi) e proseguire almeno fino alle soglie dell'età scolare

Possibile comunque una mobilizzazione del profilo entro i 4 anni e 6 mesi nella maggior parte dei casi

CONTINUUM FRA DISTURBI DEL LINGUAGGIO ORALE E SCRITTO



Elevata comorbidità fra DSL e DSA

Rischio di sviluppare un disturbo della lingua scritta in bambini con DSL a 6 anni è da 2 a 3 volte maggiore rispetto ai bambini che non presentano DSL

I disturbi del linguaggio orale e della lingua scritta possono presentarsi anche separatamente

Nei dislessici la **presenza** di un **pregresso ritardo del linguaggio** è associata a **difficoltà linguistiche orali** sia di tipo fonologico che non fonologico (in particolare semantico-lessicali e di comprensione grammaticale)

Le difficoltà linguistiche orali si associano ad un **peggiore outcome nella comprensione e nelle abilità di scrittura**

Nonostante analoghe difficoltà di lettura non presenti difficoltà di processing fonologico nei noRL

I dislessici che hanno avuto un pregresso RL hanno alcune difficoltà di processing fonologico (working memory fonologica) non presenti nei dislessici che non hanno avuto difficoltà del linguaggio