

# MANUALE DI LOGOPEDIA IN ETÀ EVOLUTIVA

**Linguaggio e comunicazione  
nelle cerebrolesioni**

**1**

*Valutazione e intervento*

Un manuale completo, articolato in tre volumi, per presentare lo stato dell'arte sistematizzato e aggiornato della *logopedia in età evolutiva*, cercando di coniugare l'approccio teorico rigoroso ed *evidence based* con il valore dell'esperienza clinica quotidiana.

È questo l'obiettivo che si pongono i curatori di quest'opera, che hanno raccolto i contributi di professionisti di varie aree e specializzazioni, nell'ottica di valorizzare sempre più quel team multidisciplinare che dovrebbe caratterizzare la ricerca scientifica e la pratica clinica. In queste pagine, i lettori — logopedisti e tutti coloro che fanno parte del team di riabilitazione, come terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, fisioterapisti, educatori e psicologi, medici, ecc. — potranno quindi trovare le più recenti prospettive teoriche e metodologiche, le indicazioni che emergono dalla letteratura internazionale, potranno riflettere sui casi clinici e ripercorrere i passaggi decisionali centrali nella predisposizione e realizzazione di un progetto e di un programma riabilitativo individualizzato.

Questo primo volume è dedicato ai *disturbi di linguaggio e comunicazione nelle cerebrolesioni*, argomento molto complesso che, proprio per le sue numerose e diverse implicazioni riabilitative, è fondamentale trattare in maniera unitaria, sottolineando la specificità delle problematiche (e potenzialità) dell'età evolutiva rispetto a quella adulta.

## Prossimamente

### VOLUME 2

*I disturbi specifici di apprendimento*



### VOLUME 3

*Voce, linguaggio e comunicazione*



## Logopedia in età evolutiva

**Direzione Luigi Marotta**

in collaborazione con FLI – Federazione Logopedisti Italiani

La collana «**Logopedia in età evolutiva**» nasce per diffondere le conoscenze sugli interventi nei disturbi dello sviluppo con un approccio scientifico evidence-based ed è rivolta ai logopedisti, ma di fatto coinvolge tutti coloro che si occupano di riabilitazione, caratterizzandosi per uno spirito interdisciplinare e un approccio multiprofessionale.



ISBN 978-88-590-2148-3



€ 35,00

# Indice

- 7 Presentazione della collana «Logopedia in età evolutiva»  
(Luigi Marotta e Tiziana Rossetto)
- 11 Introduzione (Antonio Trabacca)

## **PRIMA PARTE      La complessità della funzione linguaggio: strutture e interazioni**

- 17 CAP.1 La neuroriabilitazione in età pediatrica: aspetti  
metodologici
- 29 CAP.2 Le funzioni cognitive del sistema motorio:  
comprendere, immaginare, comunicare
- 51 CAP.3 Disturbi del comportamento e della relazione

## **SECONDA PARTE    Le cerebrolesioni in età perinatale e le sindromi genetiche**

- 83 CAP.4 Prematurità e ritardo cognitivo-linguistico
- 109 CAP.5 La comunicazione e il linguaggio nel bambino  
con Paralisi Cerebrale Infantile
- 149 CAP.6 Atassie cerebellari
- 167 CAP.7 Linguaggio e comunicazione nei quadri sindromici

## **TERZA PARTE      Le cerebrolesioni acquisite**

- 199 CAP.8 Turbe neuropsicologiche, del linguaggio  
e della comunicazione nel bambino con esiti  
di trauma cranio-encefalico
- 247 CAP.9 Disturbi dello speech e del linguaggio acquisiti  
nei bambini con tumore cerebrale

- 275 CAP.10 Stroke neonatale e disturbo del linguaggio
- 293 CAP.11 Recupero della coscienza e della comunicazione

**QUARTA PARTE    Complicanze cliniche e prospettive  
riabilitative**

- 313 CAP.12 Epilessia e linguaggio nel bambino con Paralisi  
Cerebrale Infantile
- 323 CAP.13 Problematiche neurovisive nel bambino con lesioni  
cerebrali congenite e acquisite
- 351 CAP.14 La disartria
- 379 CAP.15 Disordini di alimentazione e di deglutizione
- 401 CAP.16 Comunicazione aumentativa
- 429 CAP.17 L'apprendimento nelle situazioni di cerebrolesione
- 451 CAP.18 La meditazione mindfulness per i disturbi  
del neurosviluppo
- 483 CAP.19 Assistive Technology: l'innovazione tecnologica nella  
pratica logopedica

## Presentazione del Manuale di logopedia in età evolutiva

Partendo da questi presupposti, appare evidente l'esigenza di aggiornare l'ormai storico «Nuovo Manuale di Logopedia» Cippone De Filippis, che, pur avendo rappresentato per molti anni un punto di riferimento della professione, risale nella sua ultima edizione al 1998. Ecco perché, con molti altri colleghi, abbiamo pensato di proporre uno stato dell'arte sistematizzato e aggiornato della logopedia in età evolutiva.

Una vera «collana nella collana», che prevede la nascita di tre diversi volumi, ognuno dedicato a un diverso ambito della Logopedia in età evolutiva.

Il primo volume, che è quello che vi presento oggi, è dedicato ai *disturbi di linguaggio e comunicazione nelle cerebrolesioni*, argomento che, seppur molto complesso, proprio per le sue numerose e diverse implicazioni riabilitative è poco trattato in maniera unitaria. Il secondo volume, in fase di preparazione, sarà dedicato ai *disturbi di apprendimento*, in modo da poter proporre una serie di riflessioni ed esperienze a circa un decennio dalla Legge 170/2010 e in vista dell'aggiornamento previsto delle Linee Guida sui DSA. Il terzo volume sarà, infine, dedicato ai *disturbi di voce, linguaggio e comunicazione*, sui quali il dibattito non si è affatto concluso dopo la recente Consensus Conference sui Disturbi Primari di Linguaggio promossa dalla FLI e da Clasta, conclusasi nel 2019.

Ogni volume sarà un vero e proprio manuale, organizzato nella parte teorica in modo da fornire un rapido, ma aggiornatissimo, update sulle caratteristiche cliniche generali dei vari disturbi e sui profili funzionali che li caratterizzano.

Nella parte dedicata alla riabilitazione, invece, si farà riferimento alle Linee Guida esistenti, ma anche alle buone prassi cliniche che orientano l'intervento. Il tutto sarà completato da casi clinici esemplificativi e flow chart decisionali, privilegiando il «ragionamento clinico» all'elencazione di metodiche e tecniche, cui saranno riservati volumi specifici all'interno dei, non pochi ma in continua crescita numerica, manuali della Collana dedicati ai «percorsi di riabilitazione».

Pur non essendo affatto semplice riuscire a integrare il valore dell'esperienza clinica quotidiana e le evidenze scientifiche (tra l'altro non sempre presenti in letteratura) abbiamo coinvolto numerosi specialisti di varie professionalità cercando di ricreare all'interno di ogni capitolo il «team riabilitativo». Team chiamato a descrivere la realtà quotidiana della riabilitazione e le scelte da operare nella progettazione e realizzazione del progetto e programma riabilitativo, all'interno di una rigorosa metodologia in un'ottica scientifica e interdisciplinare.

Speriamo di esserci riusciti.

*Luigi Marotta*

# Introduzione

Antonio Trabacca

*Il linguaggio, questa invenzione squisitamente umana,  
può consentire quello che, in linea di principio, non dovrebbe essere possibile.  
Può permettere a tutti noi — perfino a chi è cieco dalla nascita —  
di vedere con gli occhi di un altro.*

Oliver Sacks

Se potessimo disporre di una macchina del tempo, in grado di portarci indietro fino alla metà dell'Ottocento e incontrare Paul Broca in Francia e Karl Wernicke in Germania, parteciperebbero in diretta ai primi studi e alle prime discussioni sulla genesi dei disturbi del linguaggio.

Sarebbe ancora più straordinario se potessimo fare un ulteriore enorme passo indietro e arrivare a circa centomila anni fa. Saremmo testimoni dell'emergere del linguaggio e del pensiero simbolico: due caratteri peculiari della specie umana, dell'essenza stessa dell'essere umani.

Ma questa macchina del tempo non esiste e, per quanto sia un'idea suggestiva, non possiamo tornare indietro. Abbiamo però il vantaggio di poter raccogliere le conoscenze raggiunte da decenni di progressi tecnico-scientifici nel campo delle neuroscienze; conoscenze che ci permettono oggi di affermare che il linguaggio, prerogativa dell'uomo, gioca un ruolo essenziale nel cervello umano e che ci consentono di comprendere meglio gli intimi meccanismi che lo regolano in condizioni sia fisiologiche che patologiche.

Per molto tempo l'approccio neurobiologico dominante nelle neuroscienze è stato quello di definire il linguaggio come una funzione molto localizzata in singole aree all'interno del nostro cervello. Attualmente le ricerche neurobiologiche hanno oramai dimostrato che il linguaggio è una *funzione altamente, finemente integrata e articolata in costante interazione* con una gamma incredibilmente ampia e fitta di processi neurali strettamente collegati tra loro, allocati su larghe porzioni del cervello.

Oggi infatti sappiamo con certezza che le cosiddette aree del linguaggio di Broca e Wernicke svolgono certamente un ruolo importante nei processi linguistici, ma non sono certamente i centri esclusivi, unici e decisivi nella gestione del linguaggio.

Tutto questo lo si deve alla prodigiosa evoluzione degli studi nel campo delle neuroscienze. Dai primi empirici studi di fine Ottocento di Broca e Wernicke, si è aperta oggi una nuova epoca grazie alle innovative tecniche di neuroimaging del cervello — quali la risonanza magnetica strutturale (MRI), la risonanza magnetica funzionale (fMRI), la resting-state fMRI, l'imaging con tensore di diffusione (DTI), la spettroscopia di risonanza magnetica (MRS), la tomografia a emissione di positroni (PET) e la tomografia computerizzata a emissione di fotoni singoli (SPECT) — che rivelano diversi aspetti della struttura e/o della funzione cerebrale coinvolti nell'elaborazione del linguaggio.

Parlare oggi di linguaggio vuol dire assumere la complessità dei punti di vista di discipline differenti, complessità che conferma la natura squisitamente umana, sociale, relazionale del linguaggio. Individuiamo nell'atto linguistico, e nei significati che esso veicola, il rapporto con quelle regole sociali, culturali, con le intenzioni e le credenze di chi lo produce (*la pragmatica*); vi riconosciamo la *semantica*, che gioca sui significati; la *sintassi*, che combina parole diverse e regola i principi che governano tale combinazione; la *morfologia*, che analizza invece la forma e la struttura delle parole, determinandone la categoria di appartenenza e identificandole dunque nelle diverse parti del discorso; la *fonologia*, che si sofferma sulla parte riguardante il suono delle parole costituenti il messaggio comunicato.

Tutte queste dimensioni sono strutturalmente legate ai due aspetti fondamentali del linguaggio: alla *capacità espressiva*, intesa come capacità di utilizzare queste dimensioni nella espressione del linguaggio (output), e alla *capacità ricettiva*, cioè quella di utilizzare queste dimensioni per comprendere il linguaggio prodotto da altri (input). Capacità, queste, tipicamente attribuite all'emisfero sinistro, nella cosiddetta area di Wernicke o area percettiva del linguaggio (quella parte del lobo temporale dell'emisfero sinistro le cui funzioni sono coinvolte nella comprensione del linguaggio prodotto da altri). Altra

area tipicamente preposta è l'area di Broca, o area del linguaggio articolato: quella parte dell'emisfero cerebrale dominante, localizzata nel piede della terza circonvoluzione frontale, la cui funzione è coinvolta nella produzione ed elaborazione del linguaggio parlato.

Il manuale si propone come un testo di pratica clinica in grado di affrontare la *complessità della funzione linguaggio in età evolutiva*, partendo dalle più recenti e affascinanti conoscenze che correlano i meccanismi di plasticità neuronale, controllo motorio del linguaggio e neuroni specchio, per arrivare agli aspetti più caratterizzanti i disturbi del linguaggio nelle diverse condizioni patologiche: dai disordini del neurosviluppo alle cerebrolesioni congenite e acquisite, da forme di malattie neurodegenerative fino all'epilessia, senza trascurare le metodologie di valutazione e intervento. Proprio partendo dalla scoperta dei neuroni specchio e del meccanismo specchio, pensati inizialmente soltanto come substrato dell'atto motorio, una serie di recenti studi ci dimostra come questo meccanismo sia implicato anche nella funzione linguaggio. Quello che accade, in pratica, è che quando un soggetto parla o ascolta, non solo attiva la sua funzione espressiva o ricettiva, ma entra anche in *risonanza*, attiva cioè quelle stesse parti del sistema nervoso che gli servono per produrre le stesse parole e frasi.

Tutto questo ha delle importanti implicazioni neuroriabilitative nel trattamento dei disturbi del linguaggio in età evolutiva, cioè in quel periodo dell'esistenza dell'uomo durante il quale i *processi di plasticità cerebrale* sono più numerosi e ampi e sottendono, quindi, le migliori possibilità di un potenziale recupero funzionale.

Lo studio dei disturbi del linguaggio è un ambito particolarmente complesso nelle neuroscienze, aspetto tanto più vero nelle neuroscienze in età evolutiva; in questa fase della vita, infatti, i deficit e le difficoltà a livello di linguaggio nelle diverse condizioni possono infatti presentarsi con diverse espressioni funzionali. I bambini con paralisi cerebrale infantile, ad esempio, presentano un ventaglio di disturbi del linguaggio particolarmente ampio che va dai disturbi nell'articolazione a quelli nelle altre componenti della funzione, quali lessico, sintassi, morfologia e pragmatica. I bambini con disturbo dello spettro autistico, invece, presentano scarse abilità pragmatiche e presenza di un linguaggio semantico-pragmatico deficitario, suggerendo una dissociazione tra aspetti lessicali, fonologici e sintattici del linguaggio e difficoltà negli aspetti di comprensione, giudizio e affettività e nell'uso del linguaggio per comunicare; fino ad arrivare a situazioni più estreme con i bambini non verbali nei quali l'unica possibilità di comunicare passa dalla Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA).

Il manuale affronta i diversi aspetti connessi ai disturbi del linguaggio dell'età evolutiva, attraverso autorevoli contributi dei principali gruppi di lavoro a livello nazionale e internazionale nell'ambito delle neuroscienze pediatriche.

In conclusione vorrei rivolgere un ringraziamento particolare agli autori dei contributi, ricordando a noi tutti che non si può arrivare a cogliere appieno il funzionamento del nostro cervello senza comprendere come elabora e controlla la funzione linguistica; in altre parole, come esso riconosce la più incantevole e armoniosa delle melodie del repertorio dell'uomo: il linguaggio.

*Antonio Trabacca*

Direttore Unità per le Disabilità gravi dell'età Evolutiva  
e Giovane Adulta (Neurologia dello Sviluppo e Neuroriabilitazione)  
e Responsabile Scientifico IRCCS «Eugenio Medea» – Brindisi

## La neuroriabilitazione in età pediatrica: aspetti metodologici

Enrico Castelli, Simone Gazzellini, Luigi Marotta,  
Andreina Morocutti,<sup>1</sup> Graziella Tarter

*Per aspera sic itur ad astra.*

La riabilitazione del bambino con un danno cerebrale è una delle sfide professionali più impegnative e stimolanti. Negli ultimi anni, la riabilitazione si è sempre più posta l'obiettivo di occuparsi e trattare la totalità della *persona*, con le sue possibilità e potenzialità di partecipazione, evitando quindi di concentrarsi unicamente sul danno di organo che ne ha determinato le limitazioni. Indipendentemente dalla causa che ha generato la condizione di disabilità, lo scopo della riabilitazione risiede nell'individuare una modalità appropriata di intervento nei diversi e specifici setting e in relazione alla multimorbilità. Considerando la complessità clinica e riabilitativa richiesta da ogni intervento sul bambino disabile, l'approccio deve essere globale e bio-psico-sociale, come ci ricorda la Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, l'*International Classification of Functioning, Disability and Health* (OMS, 2002; 2007).

*La riabilitazione pediatrica:  
un approccio bio-psico-sociale*

Osservando il processo di sviluppo psico-fisico proprio dell'età evolutiva, si dovrebbe più appropriatamente parlare di *abilitazione* del bambino, soprattutto quando il danno neurologico si è realizzato in età precoce. Tuttavia,

<sup>1</sup> Fisioterapista, IRCSS Ospedale Bambino Gesù, Santa Marinella, Roma.

considerando che nella letteratura scientifica tale termine è sostituito nella pressoché totalità con quello di *riabilitazione* (anche in ambito pediatrico), utilizzeremo quest'ultimo per indicare ogni training volto allo sviluppo e/o al loro recupero post-lesionale delle funzioni adattive. Per lo stesso motivo, per indicare il bambino con gli esiti di una lesione che coinvolge il sistema nervoso si impiegherà il termine «disabile» e non «diversamente abile».

A parità di danno, la valutazione di un bambino disabile è più complessa di quella di un adulto, e ciò a causa della condizione dinamica di sviluppo delle funzioni sensoriali, cognitive, linguistico-comunicative, psicologico-comportamentali e adattive. Inoltre, è frequente l'associazione della patologia neurologica a ulteriori problematiche (genetiche, malformative, metaboliche, internistiche) che richiedono specifici percorsi valutativi e di cura.

*La complessità nella valutazione e nell'intervento*

L'accrescimento corporeo espone il bambino al rischio di patologie secondarie da non uso o da alterato uso a carico dell'apparato locomotore, sconosciute nell'adulto. La presenza di una disfagia può alterare il corretto apporto alimentare indispensabile per uno sviluppo fisiologico adeguato. Questa può a sua volta determinare un'insufficienza respiratoria, anche in assenza di una specifica malattia neuromuscolare.

Nel bambino in età scolare, i deficit cognitivo-linguistici possono originare difficoltà nell'apprendimento formale che richiedono percorsi psicoeducativi e riabilitativi individuali. Non dimentichiamo, infine, che *anche i genitori e l'intera famiglia possono richiedere uno specifico intervento*: i genitori possono rispondere all'evento stressante, sia in fase acuta che cronica, con strategie di fronteggiamento funzionali o disfunzionali. Va infatti ricordato che i genitori giocano comunque un ruolo fondamentale e non sostituibile nel percorso riabilitativo del bambino.

*Il ruolo della famiglia*

La valutazione del bambino e la gestione del processo riabilitativo non possono pertanto che essere *multidisciplinari*, con il coinvolgimento dei vari specialisti competenti per gli specifici problemi presenti. Tuttavia, l'attività di un team riabilitativo multidisciplinare non è di per sé sufficiente: sono essenziali adeguate comunicazione e collaborazione, in virtù delle quali ogni specialista integrerà il suo contributo con il resto del team per garantire un intervento omnicomprensivo sulle problematiche del bambino e della sua famiglia. *L'approccio multidisciplinare* e la *valutazione globale delle disabilità* presenti consente l'identificazione delle priorità di intervento e dei principali obiettivi riabilitativi, semplifica la gestione del programma riabilitativo, facilita

l'identificazione delle aree a rischio per la comparsa di futuri deficit. Di conseguenza, questa modalità di approccio promuove lo sviluppo armonico del bambino, favorisce il recupero delle funzioni e della sua dimensione sociale, migliora la sua autonomia personale e, infine, riduce l'impatto economico a lungo termine della patologia sulla società.

Per gestire adeguatamente le disabilità dell'età evolutiva, il team riabilitativo dovrebbe disporre delle competenze offerte dalle seguenti professioni e specializzazioni: neurologi, fisiatristi, neuropsichiatri infantili, pediatri, psicologi, neuropsicologi, pedagogisti, assistenti sociali, terapisti della riabilitazione (dei settori di fisioterapia, psicomotricità, logopedia, disfagia, respiratoria, neuropsicologia, terapia occupazionale), tecnici ortopedici e educatori professionali. Dovrebbero inoltre essere disponibili tutti i chirurghi e gli specialisti che possono essere richiesti per gestire adeguatamente le problematiche cliniche del bambino.

*Un intervento  
multidisciplinare*

Considerando il ruolo centrale del team riabilitativo e dell'interazione tra i suoi membri, è importante ricordare quali sono le dinamiche che definiscono un *gruppo*. La definizione di gruppo può avere significati diversi. In una prospettiva psicologica, l'attenzione viene centrata sull'individuo e sulle dinamiche intersoggettive; in quella sociologica, l'elemento centrale è il collettivo, l'aggregazione di persone. Nella prospettiva lewiniana (Galli, 1977) il gruppo viene definito un *intreccio di prospettive individuali e sociali* tale da comprendere sia i bisogni e i sentimenti reciproci dei singoli membri, sia il pensiero e l'azione comune. Risulterebbe quindi una totalità dinamica, un'entità diversa rispetto all'insieme dei singoli individui che lo compongono, che tenderebbe alla ricerca dell'equilibrio tra forze di coesione e forze di disgregazione. In una prospettiva sistemica, il gruppo è un sistema di parti interdipendenti:

Ma il gruppo è qualcosa in più o, per meglio dire, qualcosa di diverso dalla somma dei suoi membri: ha una struttura propria, fini peculiari e relazioni particolari con altri gruppi. Esso può definirsi come una totalità dinamica. Ciò significa che un cambiamento di stato, di una sua parte, interessa lo stato di tutte le altre (Kurt Lewin, in Galli, 1977).

Nella definizione di gruppo si inserisce l'elemento della «pluralità di integrazioni». Se l'interazione permette la formazione del gruppo, è il processo di interdipendenza positiva che permette al gruppo la definizione di un obiettivo comune e le azioni necessarie al suo raggiungimento. Il gruppo è un insieme di persone che interagiscono e si integrano per raggiungere uno scopo comune, con un sistema di regole condiviso e con ruoli reciproci e interdipendenti.

La gestione della salute e la presa in carico di patologie complesse ed evolutive richiede un approccio integrato di varie competenze e specializzazioni e la presa in carico all'interno di un team multidisciplinare. Il problema del team multidisciplinare è la separazione tra le discipline, che spesso non riescono a comunicare tra loro e producono risposte frammentate e non sempre coerenti. Ogni membro rischia di definire obiettivi di cura individuali. L'evoluzione verso un team interdisciplinare e multiprofessionale permetterebbe la valutazione dei bisogni di salute e la definizione dei percorsi possibili; soprattutto, permetterebbe la definizione di obiettivi condivisi mantenendo una tensione all'interpretazione della persona nella sua interezza e al suo sostegno in tutte le fasi del percorso riabilitativo. Il team riabilitativo nella presa in carico dovrebbe quindi determinare un processo in cui sono coinvolti operatori sanitari provenienti da diverse discipline e con differenti professionalità che condividono valori comuni per il raggiungimento di obiettivi condivisi.

*Integrazione di prospettive differenti*

Di seguito sono esposti gli elementi principali da considerare per un'efficiente dinamica del team riabilitativo (Quaglino e Cortese, 2003; Quaglino e Ghislieri, 2004).

*Indicazioni per una dinamica di gruppo efficace*

- *Definire gli obiettivi* in modo chiaro.
- *Riconoscere il valore dell'appartenenza*: il bisogno di appartenenza a un gruppo è un bisogno fondamentale dell'uomo, l'appartenenza favorisce il riconoscimento e sostiene le relazioni tra i membri del gruppo.
- *Evitare triangolazioni*, cioè la manipolazione delle informazioni e degli operatori da parte dei genitori per i propri fini.
- *Sviluppare la motivazione*: senza di essa non c'è azione.
- *Sostenere una comunicazione trasparente*. La comunicazione è il processo fondamentale per il funzionamento del gruppo: una comunicazione trasparente prevede la chiarezza dell'esposizione, la completezza delle informazioni e dei dati, riduce i comportamenti di difesa negli scambi comunicativi, permette una valutazione e una verifica autentica dei risultati del gruppo.
- *Essere orientati all'ascolto, all'impegno e alla partecipazione attiva*. L'ascolto è condivisione: lo scambio e il confronto favoriscono la sintonia e alimentano la comprensione reciproca.
- *Riconoscere il potere di ruolo ma valorizzare l'incontro delle competenze*. Il piano della competenza è correlato al compito: il ruolo non deve essere utilizzato come strumento di potere, perché sono le competenze e il rispetto reciproco che permettono la condivisione vera.

- *Favorire un clima collaborativo e costruire fiducia reciproca* sono presupposti indispensabili per superare eventuali difficoltà e problematiche.
- *Gestire eventuali difficoltà e criticità.* Nella vita di un gruppo ci sono momenti nei quali è importante che il gruppo stesso rifletta sul suo funzionamento, che affronti i conflitti interni senza evitarli mantenendo la correttezza dei rapporti interpersonali.
- *Coltivare la passione e i talenti.* È necessario sostenere l'espressione e lo sviluppo delle potenzialità individuali, mantenere una forte attenzione ai bisogni formativi, condividere cultura e valori.
- Prendere decisioni e saper verificare e *valutare i risultati ottenuti.*
- *Condividere procedure e rationale terapeutico:* essere un ricercatore operante nel contesto dell'azione terapeutica significa riflettere nel corso dell'azione; osservare fenomeni; utilizzare strumenti appropriati di valutazione; analizzare variabili; porsi domande; cercare un'interpretazione utilizzando la propria esperienza e il proprio sapere; pensare e decidere un'azione; definire un obiettivo, un contesto, una facilitazione percettiva, un compito e osservarne gli effetti; misurare le modificazioni e i cambiamenti prodotti; valutare con rigore intellettuale il valore e la validità dell'intervento riabilitativo; ecc. Tutto può essere messo in condivisione!
- Sviluppare una visione di *futuro.*
- *Assumere la leadership come una funzione dinamica.* La conduzione può essere flessibile, pragmatica, orientata sia al compito che alla relazione: sia sul piano operativo che su quello relazionale può essere diffusa e assunta con responsabilità dai diversi componenti nelle diverse fasi del lavoro di gruppo. La leadership è prima di tutto una relazione di reciprocità che si fonda su credibilità e fiducia.

La *presa in carico* rappresenta idealmente un luogo del pensiero, uno spazio di ascolto e di contenimento, un momento di supporto e di sostegno, dove possano essere accolti e considerati i molti problemi sofferti dal bambino disabile e dalla sua famiglia, e dove possano essere individuati e proposti gli interventi più idonei per affrontarli e renderli più tollerabili. Essa costituisce l'elemento di continuità dell'intero progetto riabilitativo poiché lo accompagna *longitudinalmente*, dal momento dell'accoglienza e della stipula del contratto terapeutico fino al congedo finale, ma lo attraversa inoltre *diametralmente*, interessandosi del soggetto con disabilità, della sua comunità e del suo ambiente. La presa in carico può essere intesa come un'interazione di funzioni all'interno del team riabilitativo, non

*La presa in carico  
come momento centrale*

## Prematurità e ritardo cognitivo-linguistico

Alessandra Filippi,<sup>1</sup> Maria Luisa Lispi,<sup>2</sup> Marilena Ruatti,<sup>3</sup> Graziella Tarter

### Chi è il neonato prematuro?

Il *neonato prematuro* (NP), in accordo con i criteri stabiliti dall'Organizzazione Mondiale della Sanità e dall'American Academy of Pediatrics, è il nato di età gestazionale (EG) inferiore alla 37<sup>a</sup> settimana, prima che siano trascorsi 259 giorni dalla data dell'ultima mestruazione (OMS, 2004).

*Età gestazionale e peso*

In base al peso alla nascita, i NP possono essere classificati in:

- neonati di basso peso (*low birth-weight*, LBW), di peso alla nascita inferiore ai 2500 g;
- neonati di peso molto basso (*very low birth-weight*, VLBW), di peso alla nascita inferiore a 1500 g;
- neonati di peso estremamente basso (*extremely low birth-weight*, ELBW), di peso alla nascita inferiore ai 1000 g.

Nell'ambito dei NP, si identificano inoltre i seguenti sottogruppi:

<sup>1</sup> Neuropsichiatra infantile, Dirigente medico presso il Servizio Neuropsichiatria Infantile (NPI), Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari, Trento.

<sup>2</sup> Neuropsichiatra infantile presso il centro di Neuroriabilitazione e UDGEE, Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione, IRCSS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

<sup>3</sup> Fisioterapista del Servizio di Neuropsichiatria Infantile territoriale (NPI), Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari, Trento.

- neonati estremamente pretermine (*extremely preterm*) con EG inferiore alla 28<sup>a</sup> settimana;
- neonati molto pretermine (*very preterm*) con EG inferiore a 32 settimane;
- neonati moderatamente pretermine (*medium preterm*) con EG inferiore a 37 settimane. Tra questi vengono ulteriormente distinti i nati tra la 32<sup>a</sup> e la 33<sup>a</sup> settimana e quelli tra la 34<sup>a</sup> e la 36<sup>a</sup> settimana, quest'ultimi definiti pretermine tardivi (*late preterm*).

Le cause della nascita pretermine possono essere legate a *fattori di rischio materni*, quali ipertensione, gestosi, diabete mellito, infezioni, età materna

#### Cause della nascita pretermine

avanzata o troppo giovane, malnutrizione, abuso di alcol, sostanze stupefacenti o farmaci; oppure possono essere legate a *fattori di rischio ostetrici*, quali gravidanza multipla, poliabortività, poli- o oligoidramnios, malformazioni uterine. Altre cause possono riguardare fattori di rischio fetali, come anomalie fetali di tipo genetico o malformativo. Un parto pretermine può anche verificarsi per un inizio spontaneo del travaglio, per la rottura spontanea delle membrane o per provocazione del parto per esigenze materno-fetali (Kliegman et al., 2011).

L'incidenza di parto pretermine in Italia è di circa il 7-10% dei nati vivi, con un tasso di sopravvivenza direttamente proporzionale all'età gestazionale: molto alto (99%) per i pretermine tardivi o per i neonati con peso maggiore di 2500 g, più basso nei neonati estremamente prematuri (30-40%), nei quali è molto più facile riscontrare quadri di insufficienza multiorgano con compromissione delle funzioni di base (CeDAP; Ministero della Salute – ISS, 2017). La nascita prematura, in considerazione dell'imaturità anatomica e di regolazione dei diversi

#### Conseguenze della nascita pretermine

organi e apparati, in particolare del sistema nervoso centrale, è una condizione che di per sé rende il neonato estremamente vulnerabile a sequele neurologiche, precoci o a lungo termine, indipendentemente dall'associazione con complicanze di tipo ischemico o infettivo o altre condizioni acute causa del parto. Esporremo sinteticamente le diverse fasi della maturazione cerebrale per meglio comprendere su quali specifici processi di formazione si inserisce l'evento nascita, con tutto quello che comporta il passaggio da un ambiente intrauterino a un'ambiente extrauterino, soffermandoci in particolare sugli aspetti di maturazione microscopica tessutale (Sadler, 2015).

Lo sviluppo del sistema nervoso avviene per eventi *produttivi* ed eventi *sottrattivi*. Gli eventi *produttivi* iniziano alla terza settimana di EG con la formazione della placca neuronale; alla quarta settimana avviene la for-

#### Lo sviluppo del sistema nervoso

mazione del tubo neurale con lo sviluppo del canale midollare e delle vescicole prosencefalica, mesencefalica e romboencefalica; alla sesta settimana avviene la differenziazione degli emisferi cerebrali, del ponte, del cervelletto e di tutte le strutture presenti alla nascita. Nei mesi successivi proseguirà poi la crescita degli emisferi cerebrali in senso cranio caudale e postero-anteriore, con l'aspetto lobare con circonvoluzioni e solchi, crescita che prevarrà rispetto a quella delle altre strutture encefaliche.

Sul piano tessutale microscopico si riscontrano tre fasi di sviluppo: di *proliferazione*, di *migrazione* e *differenziazione*. Se nella prima metà della gravidanza prevale la prima fase (*fase di proliferazione*), nel secondo periodo di gravidanza sono determinanti, oltre ai processi proliferativi, quelli di migrazione e differenziazione, unitamente ai processi sottrattivi apoptotici. La maggior parte dei neuroni e delle cellule gliali vengono generati entro il quarto-quinto mese di gestazione. I neuroni e la glia provengono dalle stesse cellule staminali precorritrici, di derivazione ectodermica: essi si moltiplicheranno nella zona proliferativa costituita da diversi strati cellulari interposti tra la superficie piaie e il lume del tubo neurale (superficie ventricolare).

La data di nascita di una cellula viene definita come il giorno in cui una singola cellula smette di dividersi, migra al di fuori della zona proliferativa e inizia a spostarsi attraverso le strutture adiacenti, costituite da strati cellulari, per raggiungere la sede di destinazione finale, dove essa si specializza (*fase di migrazione*). Una volta raggiunta la destinazione finale, i neuroni generano assioni e dendriti (*fase di differenziazione*), producono enzimi necessari a elaborare neurotrasmettitori, espongono recettori per i neurotrasmettitori e attivano la trasmissione sinaptica. La regolazione, il mantenimento o la perdita delle connessioni saranno poi definiti da *processi di competizione* e dall'attivazione neuronale stessa. Oltre ai processi produttivi nello sviluppo del sistema nervoso, agiscono fattori *sottrattivi*, caratterizzati dalla morte cellulare programmata o apoptosi, processo che può interessare fino all'80% di intere popolazioni neuronali e che è dovuto sia alla programmazione genetica (al ciclo vitale stesso cellulare), sia all'effetto di fattori ambientali locali.

Comprendere la delicatezza dei diversi *processi di proliferazione, differenziazione e morte programmata* ci spiega il perché il NP, anche in assenza di complicanze — e cioè di danni maggiori secondari a ischemia cerebrale — è a rischio neuroevolutivo, con sequele che possono manifestarsi in età precoce di sviluppo o in età successive (ovvero quando sono richieste quelle caratteristiche di integrità neuronale, in termini di connettività inter-

*Un processo delicato*

neurale, che supportano alcune funzioni linguistiche, prassiche e cognitive, proprie di età diversificate).

Tenendo presente questi fattori, oltre all'epoca del parto e al peso, che definiscono la maturazione intrauterina, ai fini della prognosi neuroevolutiva saranno di estrema importanza le prime *esperienze ambientali* del nascituro. La raccolta anamnestica dettagliata, con informazioni sul tempo trascorso in terapia intensiva, sulle cure farmacologiche effettuate (in particolare se sono stati assunti psicofarmaci che possano aver interferito con la costituzione dei neurotrasmettitori cerebrali e dunque dei segnali intercellulari), sulla presenza di convulsività e sulla presenza o meno di difficoltà nel mantenimento dell'omeostasi corporea e delle funzioni di base saranno dunque importanti nella pratica clinica e nella definizione delle necessità di follow-up.

## Principali quadri patologici del bambino pretermine

Una complicanza cui il cervello prematuro è fortemente esposto è quella dell'*insulto iposso-ischemico*. I principali tipi di danno nel NP sono rappresentati dall'emorragia subependimale e intraventricolare (IVH) e dalla leucomalacia periventricolare (PLV). La sede dell'emorragia peri- e intraventricolare

*Emorragia subependimale e intraventricolare (IVH)*

è la matrice germinativa subependimale, una regione che si trova al di sotto della membrana di rivestimento ependimale dei ventricoli laterali e che alla fine del secondo e inizio del terzo trimestre di gravidanza risulta fortemente vascolarizzata, perché sede di sviluppo di cellule neuronali e gliali che progressivamente migreranno verso la corteccia cerebrale. L'intensa vascolarizzazione e l'imaturità dei meccanismi di regolazione vascolare rendono questa zona fortemente a rischio di emorragia. L'IVH esordisce con una perdita ematica, inizialmente contenuta sotto l'ependima (emorragia subependimale o di I grado) che ne viene distesa. Se l'ependima si rompe, l'emorragia diventa intraventricolare (II o III grado) e il sangue può diffondersi nel sistema ventricolare. La presenza di un'emorragia intraparenchimale (IV grado) è usualmente associata a una massiva raccolta di sangue nel lume ventricolare. Tale massa, riducendo il flusso ematico dalle vene midollari, che drenano la sostanza bianca, alle vene terminali, determina un infarto venoso. Questo, come tutti gli infarti, può essere emorragico.

*Leucomalacia periventricolare (PLV)*

La PLV è la *necrosi della sostanza bianca* periventricolare adiacente agli angoli esterni dei ventricoli laterali, secondaria all'insulto iposso-

ischemico, insulto tale da superare l'abilità del tessuto a estrarre ossigeno dal sangue. In base al tipo di estensione dell'insulto ipossico si possono distinguere forme di sofferenza focali, in genere adiacenti ai ventricoli, le quali generalmente assumono una conformazione cistica, e le forme più estese che determinano in genere un assottigliamento della sostanza bianca e un consensuale aumento della dimensione dei ventricoli laterali (Taeusch, Ballard e Gleason, 2005; Volpe, 2009).

Sul piano neurostrumentale, sia l'indagine ultrasonografica sia la RMN (Risonanza Magnetica Nucleare) cerebrale ci danno informazione sulla presenza di tali condizioni. La presentazione clinica di tali quadri, dipendente dall'estensione e gravità del danno, è rappresentata da diversi spettri di PCI con più o meno *compromissione neurosensoriale*. Tale compromissione è definita dal grado di interessamento delle vie associative delle funzioni somestetiche, visive e uditive. Di seguito esporremo brevemente le condizioni di compromissione neurosensoriale, la retinopatia del prematuro (Retinopathy of Prematurity, ROP) e la sordità neurosensoriale, che si riscontrano frequentemente nel NP e che necessitano di un trattamento precoce con necessità riabilitative diversificate. La *retinopatia del pretermine (ROP)* è una malattia legata all'imaturità della vascolarizzazione della retina dei bambini nati prematuri. L'incidenza della ROP negli ultimi anni è in aumento, dovuto alla sopravvivenza di neonati di età gestazionale sempre più bassa. Particolarmente a rischio sono i neonati con un peso alla nascita < 1500 g e di età gestazionale inferiore alle 32 settimane: in questo gruppo l'incidenza della malattia è del 20%.

Nel corso della crescita, i vasi sanguigni che portano il sangue alla retina possono andare incontro a uno sviluppo anormale. Tale anomalità è alla base della ROP, la quale può presentarsi con gravità lieve, non influenzando lo sviluppo visivo, o essere molto aggressiva, con formazione di neovasi che determinano distacco della retina e cecità. Oggi si è escluso che l'ossigenoterapia sia la sola causa di questa patologia, ma non sono ancora ben definiti gli altri fattori che giocano un ruolo certo nella patogenesi della ROP. Oltre che alle alte o basse concentrazioni di ossigeno, è stata data importanza anche alle variazioni della concentrazione di anidride carbonica, alle crisi di apnea, alle sepsi, alle trasfusioni e all'esposizione a luce eccessiva nelle sale di degenza dei reparti di terapia intensiva.

Il *danno uditivo neurosensoriale* deve essere sempre preso in considerazione nei NP; in particolare nei prematuri con EG al di sotto della 28<sup>a</sup>

*Paralisi cerebrali infantili (PCI)*

*Retinopatia del pretermine (ROP)*

*Danno uditivo neurosensoriale (ipoacusia)*

settimana, dove la frequenza di ipoacusia grave può raggiungere il 3%. La causa è multifattoriale. In particolare, fattori acquisiti possono essere di natura tossica, infettiva (sia per infezioni batteriche che virali) e ipossica. Ulteriori fattori di rischio sono rappresentati, oltre che dall'età gestazionale, dalla presenza di un peso < 1500 g alla nascita, dal ricovero in terapia intensiva per più di 48 ore, dalla necessità di supporto ventilatorio meccanico o dalla necessità di farmaci ototossici per più di cinque giorni.

Se la presenza di insulti cerebrali maggiori (in particolare le complicanze ischemico-emorragiche o infettive), è facilmente individuabile attraverso metodiche di ultrasuoni e RMN cerebrale (con possibilità di stabilire immediatamente un trattamento specifico), nel neonato pretermine che non ha subito insulti ischemici gli indicatori prognostici di sequele neuroevolutive sono ancora oggetto di studio. Diversi lavori condotti attraverso l'esecuzione di metodiche di RMN, volte a indagare sia vie di connessioni strutturali (RMN in diffusione trattografica), sia attivazione sincrona neuronale (RMN funzionale) nei bambini nati pretermine (valutati alla stessa età di bambini nati a termine), hanno posto l'attenzione sull'*alterazione dei sistemi di connettività neuronale*, in particolare in quelle zone che sottendono funzioni linguistiche o aree integrative superiori. Uno studio ha dimostrato una significativa alterazione di sistemi di connettività neuronale nelle regioni associate al linguaggio già presenti in età fetale. Tali dati supportano le evidenze cliniche della presenza di problematiche cognitive e neuropsicologiche nel bambino pretermine, anche in assenza di un danno maggiore (Thomason et al., 2017; Smyser et al., 2019).

## Il modello della Neuropsichiatria di Trento per i bambini pretermine

Il Servizio di NPI (Neuropsichiatria Infantile) è presente capillarmente nei distretti sanitari della Azienda Sanitaria della Provincia Autonoma di Trento. È inserito tra i servizi specialistici dei poliambulatori distrettuali e ha un Direttore della Unità Operativa centralizzato. Ognuna delle équipe territoriali prevede la presenza di una o più delle seguenti figure professionali: medico specialista NPI, fisioterapista e logopedista, neuropsicomotricista e terapeuta della riabilitazione psichiatrica. La collocazione tra i servizi specialistici permette una collaborazione con i medici pediatri del territorio da un lato e i colleghi ospedalieri dall'altro, mentre la presenza nei distretti sanitari facilita il rapporto con le istituzioni assistenziali e scolastiche che si occupano dei bambini.

### Organizzazione territoriale

I piccoli con nascita prematura rappresentano attualmente una piccola quota di pazienti, ma con un trend in crescita. Tale trend è dovuto alla presenza, nella ASL, di un servizio che si occupa della procreazione medicalmente assistita: il concepimento con tecniche di fecondazione assistita è infatti riconosciuto tra le cause di rischio sia per le nascite gemellari sia per la prematuranza e/o immaturità. L'invio precoce ai servizi territoriali per la riabilitazione è mediato normalmente dai servizi ospedalieri della Terapia Intensiva neonatale e della sezione di patologia neonatale, alla quale affluiscono i bambini per i quali vi è una previsione di nascita pretermine o sottopeso. Agli stessi servizi neonatali sono avviati in un secondo momento i piccoli nati gravemente prematuri o nati sottopeso in altri ospedali della ASL. L'invio ai Servizi territoriali è a volte concomitante con la dimissione ospedaliera, mediato dal servizio ospedaliero di NPI che effettua le consulenze tra i reparti e provvede ai follow-up previsti dal protocollo per i nati pretermine. Nel caso in cui siano presenti difficoltà di tipo motorio o evidenti difficoltà della regolazione e/o della comunicazione e della relazione, la presa in carico di un bambino da parte dei servizi territoriali di riabilitazione avviene solitamente in tempi precoci; è molto più complessa o ritardata se invece non sono evidenti delle problematiche specifiche.

#### *Procedure e tempi di invio*

I genitori che hanno vissuto il ricovero — spesso lungo mesi — di un piccolo gravemente prematuro, medicalizzano molto la loro esperienza. Si presentano al medico del servizio NPI territoriale che effettua la prima visita per la presa in carico accompagnati da una nutrita documentazione clinica, della quale conoscono i termini medici, ma non altrettanto i contenuti clinici. La presa in carico riabilitativa del bambino sembra loro solo uno dei tasselli che dovranno concorrere a «sistemare» una situazione, da collocare vicino a tutti gli altri controlli ed esami che hanno in programma. In realtà la riabilitazione, se intesa secondo il modello di approccio integrato, è un processo che coinvolge non solo il paziente e il terapeuta, ma l'intera famiglia e il mondo assistenziale e affettivo che circonda il bambino.

#### *La presa in carico riabilitativa*

### ***L'approccio integrato***

Il termine «approccio integrato» rimanda ai concetti di metodo, di riabilitazione, di team e di attori del processo terapeutico.

dello sviluppo neuropsicomotorio, con acquisizione della deambulazione autonoma e del controllo sfinterico dopo i 4 anni. È seguito con regolarità dai servizi territoriali, con trattamento fisioterapico e logopedico.

Giunge alla nostra prima valutazione a 5 anni. Il quadro neurologico è caratterizzato da segni cerebellari (atassia, dismetria, tremore) con modesta ipotonia; sono inoltre presenti aprassia oculomotoria e nistagmo, nel complesso di lieve entità. Le competenze cognitive generali, sono state valutate con scala Wechsler limitatamente all'ambito non verbale, per la marcata compromissione della produzione linguistica, risultano nel complesso borderline (WPPSI III – Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – III, QI performance 68; Wechsler, 2002), con profilo non armonico e processi di riconoscimento (verbale e non verbale) nettamente migliori rispetto alla produzione. La collaborazione alle proposte e attività è buona, con tempi di attenzione sufficienti, anche se legati alla motivazione.

L'esplorazione visiva risulta poco organizzata (all'interno di un quadro di disturbo oculomotorio complesso), ma gli è possibile il riconoscimento percettivo di oggetti/forme/immagini; la prestazione è migliore per le variabili forma e colore, e per nessi spaziali semplici. Il tratto grafico è dismetrico-disfluente, poco controllato, pur con iniziale uso di lentezza (strategia di compenso) per consentire maggiore accuratezza; non utilizza invece la fissazione posturale per consentire maggiore controllo e accuratezza del movimento. Il controllo visuomotorio è migliore nel piccolo spazio. La guida verbale è solo parzialmente utilizzata. È presente una certa rigidità con pianificazione parziale, con ricorso allo schema consolidato e noto. Si rileva qualche difficoltà nell'analisi e programmazione sequenziale. Il comportamento è nel complesso adattivo, ma con note di dismodulazione e qualche difficoltà nella regolazione, specie di fronte a richieste prestazionali e frustrazioni.

### ***Valutazione logopedica orientata all'intervento***

Carlo giungeva quindi in consultazione logopedica, parte integrante del bilancio clinico e funzionale previsto, all'età di 5 anni. Nei 2 anni precedenti, era stato intrapreso intervento logopedico nel territorio di appartenenza, con

neuro-oftalmologico può rivelare aprassia oculomotoria. Le capacità cognitive sono variabili, potendo comportare compromissione cognitiva grave così come quadri con competenze adeguate. Anche nel linguaggio la compromissione varia da assenza di linguaggio verbale ad alterazioni dell'eloquio (linguaggio scandito). La sindrome è geneticamente eterogenea. La diagnosi si basa sui segni clinici principali (ipotonia, atassia, ritardo dello sviluppo e aprassia oculomotoria), che devono essere associati al «segno del dente molare» (MTS) (Tavano et al., 2007; Romani, Micalizzi e Valente, 2013).

frequenza bisettimanale e con obiettivi finalizzati al sostegno della comunicazione e alla stimolazione degli aspetti espressivi. L'intervento è stato effettuato con il supporto di una tabella a libro di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA). Non era disponibile documentazione scritta del percorso, ma solo il libro della CAA utilizzato.

Per agevolare la stesura della valutazione orientata all'intervento e per definire le aree di modificabilità in vista del progetto riabilitativo, sono state utilizzate le 4 tabelle presentate nel paragrafo precedente («Aspetti generali», «Pragmatica», «Comprensione» e «Produzione»). La checklist è stata compilata evidenziando gli ambiti e le aree di modificabilità.

In considerazione delle caratteristiche del quadro, la valutazione è stata condotta sia in setting di gioco spontaneo sia in setting semistrutturato, con possibilità di proporre dal test PinG (Bello et al., 2010) le prove standardizzate per determinare le abilità di comprensione (attraverso i 2 subtest «Comprensione nomi» e «Comprensione predicati»). Il profilo delle competenze comunicativo linguistiche, come mostrato nelle tabelle 7.1, 7.2, 7.3 e 7.4 (ambiti e aree di modificabilità da cui deriva l'impostazione del trattamento sono evidenziati in tabella, righe con sfondo grigio), risultava caratterizzato dai seguenti aspetti.

- *Aspetti generali*: in tabella 7.1 sono riportati in modo analitico gli elementi raccolti. Gli aspetti con maggiore impatto sull'intervento riabilitativo erano la difficoltà di autoregolazione emotiva (con ridotta tolleranza alla frustrazione, tempi collaborativi discontinui e significativamente correlati alle attività proposte) e le problematiche visuocognitive (con difficoltà di integrazione di più variabili e carente analisi di sequenze).
- *Pragmatica*: come evidenziato in tabella 7.2, gli intenti comunicativi di Carlo erano elevati, ma apparivano ridotte la consapevolezza e l'utilizzo di altre potenziali risorse (ad esempio i gesti e i vocalizzi). Erano quindi limitate le abilità socio-conversazionali (regole, alternanza, ecc.), con presenza di note di disorientamento e inibizione, presumibilmente correlabili anche alle difficoltà di comprensione (si veda come riferimento Bonifacio e Stefani Hvastja, 2016; Gava, 2007). Era però possibile promuovere strategie differenti in supporto della comunicazione (area di modificabilità).
- *Comprensione*: secondo i risultati ottenuti dalla somministrazione del test PinG (Bello et al., 2010), scelto per le caratteristiche visuoperceptive almeno in parte compatibili con le competenze visuocognitive del bambino, la comprensione si collocava intorno ai 37 mesi di età di sviluppo (punteggio grezzo di 19/20 subtest Comprensione lessicale e punteggio grezzo di 16/20 subtest Comprensione di predicati). Attraverso prove

standardizzate non è stato invece possibile approfondire le abilità di comprensione grammaticale, sia per la ridotta tenuta attentiva sia per le complesse caratteristiche visuoperceptive dei test dedicati. Utilizzando facilitazioni concrete e adattando la consegna (numero di elementi, lunghezza enunciato, complessità lessicale e morfosintattica), è però stato possibile promuovere una migliore decodifica di strutture verbali a complessità crescente (area di modificabilità).

- *Produzione*: l'assetto orobuccale risultava deficitario, sia nel tono sia nel repertorio motorio spontaneo, ed era poco indagabile per la ridotta collaborazione, con scarsa capacità di pianificazione di modelli prassici verbali e non verbali (Magnani, 2014). Erano presenti vocalizzi poco modulati ma intenzionali. Il repertorio gestuale, condizionato anche dall'assetto neuromotorio, risultava ridotto, con presenza di saltuari gesti isolati e mai eseguiti in sequenza. Carlo non ricorreva mai spontaneamente allo strumento di CAA in dotazione, anche in situazioni di impasse comunicativo. Se sollecitato a farlo, risultavano evidenti le difficoltà di esplorazione e di ricerca dei significati: non riusciva a organizzarsi nell'uso dello strumento, non ritrovava immagini (che riconosceva se isolate) e non indicava spontaneamente immagini per comunicare (sembrava cioè utilizzare l'indicazione come un «esercizio» di riconoscimento lessicale e non attribuiva valore comunicativo al gesto). Le condotte erano però modificabili grazie al modello offerto dal terapeuta, a partire dall'uso e attribuzione di significato, grazie cioè alla contestualizzazione della proposta, alla sollecitazione all'uso condiviso e al significato attribuito alla attività, per sostenere processi adattivi e di partecipazione.

**TABELLA 7.1**  
**Checklist compilata per Carlo – Aspetti generali**

ASPETTI GENERALI	Competenza	Adeguatezza (si/no/in parte)	Se alterata (specificare)
<i>Comportamento e adattamento</i>	//	In parte	Ridotta tolleranza alla frustrazione Faticoso il distacco e il ricongiungimento con i caregiver
<i>Assetto visivo</i>	Visus, oculomozione, campo di sguardo, ecc.	//	Ptosi Nistagmo torsionale/aprasia oculomotoria Exotropia

ASPETTI GENERALI	Competenza	Adeguatezza (sì/no/in parte)	Se alterata (specificare)
<i>Competenze visuocognitive</i>	Riconoscimento (colori, forme, oggetti, fotografie, disegni)	Sì	//
	Matching (colori, forme, oggetti, fotografie; disegni)	In parte	Migliore per forma e colore; difficoltà con sequenze e integrazione di più variabili
<i>Assetto uditivo</i>	//	Sì	//
<i>Assetto neuromotorio e postura</i>	Modalità spostamento e controllo posturale in autonomia	//	Impaccio globale Cammino a base allargata
	Movimento arti superiori	In parte	Dismetria lieve e tremore
<i>Ausili in dotazione (occhiali, protesi, ecc.)</i>	//	In parte	Lenti refrattive

**TABELLA 7.2**  
**Checklist compilata per Carlo – Pragmatica**

PRAGMATICA	Competenza	Adeguatezza (sì/no/in parte)	Competenza modificabile (imitazione di strategie/modelli offerti)
<i>Aspetti non linguistici</i>	Attenzione congiunta	Sì	//
	Attenzione condivisa	Sì	//
	Interazione triadica	Sì	//
	Atti comunicativi (vocalizzi, gesti, altro)	In parte	Ridotta assertività
	Modulazione mimica	Sì	//
<i>Regole della comunicazione</i>	Contatto visivo	In parte	Intento presente ma condizionato dalla aprassia oculomotoria
	Alternanza dei turni	In parte	Ridotta autoregolazione, migliora con supporto gestuale

PRAGMATICA	Competenza	Adeguatezza (sì/no/in parte)	Competenza modificabile (imitazione di strategie/modelli offerti)
<i>Uso di gesti (repertorio spontaneo)</i>	Triade deittica (dare, mostrare, indicare)	Sì	//
	Sì/No referenziale (tutte le modalità)	Sì	//
	Gesti rappresentativi	No	Sporadici tentativi con evidente disagio
<i>Aspetti linguistici correlati al linguaggio vocale e verbale</i>	Vocalizzazioni intenzionali	Sì	//
	Appropriatezza al contesto sociale	In parte	Ridotta consapevolezza del proprio tono vocale
	Abilità conversazionali	No	Ridotte abilità socioconversazionali

**TABELLA 7.3**  
**Checklist compilata per Carlo – Comprensione**

COMPRESIONE	Competenza	Adeguatezza (sì/no/in parte)	Competenza modificabile (imitazione di strategie/modelli offerti)
<i>Primi segnali</i>	Ad esempio: voltarsi al nome/fermarsi al no/riconoscimento caregiver	Sì	//
<i>Linguistico/verbale</i>	Routine verbali	Sì	//
	Istruzioni verbali semplici	Sì	//
	Istruzioni verbali complesse	No	In parte con ripetizione della consegna e facilitazioni concrete
<i>Test dedicati</i>	Profilo di sviluppo lessicale	37 mesi (Test PinG)	//
	Profilo di sviluppo grammaticale/morfosintattico	37 mesi (Test PinG)	//

**TABELLA 7.4**  
**Checklist compilata per Carlo – Produzione**

<b>PRODUZIONE</b>	<b>Competenza</b>	<b>Adeguatezza (sì/no/in parte)</b>	<b>Competenza modificabile (imitazione di strategie/modelli offerti)</b>
<i>Assetto orobuccale</i>	Tono muscolare	In parte	Ipotonia lieve
	Morfologia	Sì	
	Funzionalità fono-articolatoria spontanea	No	Deficitaria e poco indagabile su imitazione
	Risonanza nasale	Sì	
	Controllo salivare	Sì	
	Abilità alimentari	Sì	
<i>Vocale</i>	Vocalizzi intenzionali	In parte	Ridotta tolleranza
<i>Gestuale</i>	Uso intenzionale di gesti condivi	In parte	Sporadici tentativi con evidente disagio
<i>Verbale</i>	Uso intenzionale di espressioni verbali	No	//
<i>Multimodale</i>	Uso intenzionale repertorio vocale, gestuale e verbale	In parte	Sporadici tentativi con evidente disagio
<i>Somministrazione test dedicati</i>	Bilancio fonoarticolatorio (Inventario vocalico e consonantico)	No	Netto rifiuto ai tentativi di modellamento
	Capacità combinatorie (sillabe e parole)	No	//
	Sviluppo lessicale	No	//
	Sviluppo morfosintattico	No	//
<i>Eloquio</i>	Fluenza conservata	No	//
	Prosodia conservata	No	//
	Intelligibilità	No	//

## **Impostazione dell'intervento riabilitativo**

La modificabilità delle modalità e delle strategie utilizzate da Carlo appariva elevata, ma era necessario che l'intervento riabilitativo fosse ad alta integrazione. È stata proposta una modalità che prevedesse alternanza pianificata di fasi riabilitative a diversa intensità, con un periodo di intervento intensivo in prima istanza (4 settimane con sedute pluriquotidiane) con *trattamenti in ambito logopedico, neurocognitivo e educativo*. Nel corso di tale periodo intensivo la famiglia è stata supportata con sedute di counselling. È stato inoltre garantito e curato il raccordo con i servizi territoriali e la scuola per consentire la continuità attraverso un intervento estensivo (a domicilio). In tutti gli ambiti (riabilitativi ed esistenziali), in considerazione del pattern neuromotorio, sono state fornite *facilitazioni esecutive, visivo-spaziali e operative* (materiale preformato, dimensioni e tipo di materiale, quantità della richiesta di produzione, attenzione alle richieste simultanee; Gagliardi e Negri, 2018) ed è stata posta costante attenzione alla corretta postura (fissazione posturale e stabilità, specie nella attività a maggiore precisione). Sono stati forniti e sostenuti *tempi di lavoro adeguati* (la lentezza di esecuzione può consentire maggiore accuratezza e ha quindi valenza di compenso) e *modalità di esplorazione visiva più funzionali* (con attenzione alla organizzazione, punti di riferimento, feedback multimodali). In ambito visuo-cognitivo sono stati perseguiti primariamente obiettivi ad alta ricaduta operativa e sulle strategie che sarebbero state utili a perseguire gli obiettivi individuati per l'intervento logopedico (sostegno alla integrazione multivariabile e della analisi sequenziale, attivazione dei processi di verifica, supporto alle strategie di compenso per il miglioramento del controllo della manualità, miglioramento della coordinazione oculo-manuale).

### Obiettivi dell'intervento logopedico

I *macro-obiettivi* individuati sono stati il sostegno alla differenziazione delle modalità comunicative e il supporto ai tentativi spontanei di Carlo, in base sia al profilo che alle aree di modificabilità; in modo più specifico, gli obiettivi riabilitativi individuati miravano a rafforzare la comprensione e a organizzare una produzione condivisa.

*Rafforzare la  
comprensione e la  
produzione condivisa*

Passaggio cruciale (e iniziale) è stata la *modifica dello strumento di CAA*, in dotazione ma poco utilizzato. La modifica ha interessato sia la sua organizzazione (struttura) sia il suo uso (funzione). Grazie ai colloqui con i genitori e al costante raccordo con loro, sono state effettuate indagini conoscitive dirette e indirette, in modo da individuare aree di interesse

da rielaborare in corso di intervento (ad esempio, giochi e libri rappresentanti routine quotidiane, esperienze e attività gradite). Sono state così poste le basi per la raccolta, la reciproca condivisione e la successiva rielaborazione di un patrimonio linguistico, che non fosse solo correlato al dominio lessicale.

Sono emerse altresì informazioni sullo stile comunicativo familiare: si è evidenziato l'inconsapevole ma frequente ricorso dei genitori a porre richieste dirette, a volte incalzanti, con conseguente accentuazione delle manifestazioni di inibizione in Carlo.

Si è optato per un *approccio pragmatico conversazionale* (Beukelmam e Mirenda, 2014; Gava, 2007) ed è stato curato lo stile di comunicazione verbale

*Modificare lo stile  
educativo e comunicativo  
dell'adulto*

dell'adulto, privilegiando forme sintattiche brevi e fornendo chiarificazioni ed esemplificazioni mediante format anticipatori (ad esempio, anticipazioni verbali su ciò che si andrà a fare), format descrittivi (ad esempio, accompagnando le azioni

con spiegazioni verbali e strategie multimodali considerate appropriate, denominando in modo coerente) e format di orientamento rispetto al contesto (ad esempio, fornendo informazioni sugli ambienti in cui si svolgono i giochi). Sono state adottate tecniche di modellamento del linguaggio verbale che permettesero di utilizzare contemporaneamente *strategie comunicative multimodali* (Beukelmam e Mirenda, 2014), sia nella loro forma visivo-iconica sia in quella visuo-gestuale (D'Amico e Devescovi, 2013): le modalità sono state selezionate e bilanciate in base alle capacità di rappresentazione visuocognitiva di Carlo e inserite sin da subito nei setting ludici individuati come motivanti e rinforzanti.

#### INTERVENTO PER L'AREA PRAGMATICA

Per sostenere l'evoluzione delle competenze pragmatico-comunicative è risultato fondamentale creare setting ludici adattati, in cui effettuare esperienze compatibili con il grado di funzionamento e nei quali fosse possibile sviluppare il repertorio risultato maggiormente fragile ma modificabile (tabella 7.2). Esperienze incentrate quindi sull'attenzione condivisa, sull'iniziativa spontanea e sulle regole della comunicazione, mediante l'esposizione a strategie comunicative multimodali opportunamente modellate. Adattare ambiente, giochi e libri significa, soprattutto nei disordini del neurosviluppo, facilitare la comprensione, l'interazione, la comunicazione, le esperienze e l'apprendimento. Solo adattando un ambiente arricchito in modo specifico per quel bambino è possibile promuovere, sostenere e consolidare processi funzionali allo sviluppo.

Grazie all'indagine conoscitiva con i genitori sono stati selezionati setting ludici, rielaborati a partire dalle aree di interesse individuate: ad esempio,

rappresentazioni di routine quotidiane ad alta motivazione (la fattoria, il meccanico e il supermercato). Successivamente è stato selezionato il vocabolario spendibile all'interno delle interazioni ludiche. Ne è stata quindi costruita e rappresentata l'immagine-icona, con attenzione alle caratteristiche percettive dello stimolo. Il vocabolario iconico è stato applicato direttamente sui giochi e ha incluso diversi livelli di rappresentazione lessicale (ad esempio, sostantivi, azioni, aggettivi, ecc.), permettendo così, in modo flessibile, di fornire un continuo e simultaneo modeling «online» tra il piano verbale e piano visivo (gestuale-iconico), con rafforzamento del pointing.

*La condivisione di esperienze ludiche e motivanti*

Durante le sedute sono state adottate strategie «standard» di sostegno della comunicazione: *modalità centrate sul bambino* (ad esempio, mantenimento di una comunicazione frontale, farsi accompagnare dalle iniziative di Carlo, apportare graduali espansioni, commentare le azioni), o volte a *promuovere maggiormente l'interazione* (ad esempio, utilizzare un ritmo di eloquio lento, inserendo pause per favorire la comprensione del messaggio e la presa del turno; raccogliere e valorizzare gli atti comunicativi emersi, in modo da creare le condizioni per promuovere comportamenti assertivi) (Bonifacio e Stefani Hvastja, 2016).

Carlo ha subito manifestato interesse per l'approccio multimodale offerto, con un iniziale ricorso spontaneo agli strumenti comunicativi messi a disposizione. Nelle sedute è stata posta attenzione alla costruzione di significati, visivamente rappresentati, sia in itinere sia nella rielaborazione conclusiva delle attività. La realizzazione visiva con la simultanea restituzione verbale da parte del terapeuta, soprattutto a conclusione del setting ludico, è stata accolta da Carlo con entusiasmo e spesso richiesta spontaneamente, dando così inizio alla quotidiana *implementazione di un diario comunicativo* nel quale sono stati raccolti eventi emotivamente significativi, aumentando tra l'altro autostima nelle proprie capacità. La raccolta quotidiana delle esperienze concrete ha permesso la condivisione immediata con i caregiver: ciò grazie a un parallelo sviluppo di una «memoria visiva narrativa portatile» (Gava, 2007) a cui Carlo ricorreva spontaneamente per formulare richieste ed elaborare le prime rudimentali forme dichiarative, anche al di fuori del setting riabilitativo.

#### INTERVENTO PER L'AREA COMPrensIONE

La minore compromissione della comprensione verbale (tabella 7.3) rispetto agli altri ambiti ha permesso di sfruttare quest'area come punto di forza relativo. Sono state comunque stimulate le competenze correlate alla *decodifica di istruzioni* e di

*Esposizione a strutture grammaticali*

*strutture grammaticali a complessità crescente*, utilizzando sia oggetti concreti tridimensionali sia materiale figurato. L'esposizione indiretta a strategie comunicative in contesti interattivi naturali, infatti, permette di fornire un modello costante di *capacità generativa linguistica*, oltre che di sostenere lo sviluppo delle funzioni adattive grazie a modalità multimodali (soprattutto gestuale e iconica). Sono state proposte attività di ascolto e di discriminazione uditiva in compiti singoli e sequenziali (ad esempio, associazione di rumori con la fonte sonora, individuazione e/o riproduzione di sequenze di 2/3 elementi, discriminazione di coppie minime). L'esposizione alla lettura è stata accompagnata da un'adeguata enfasi comunicativa, con particolare cura degli aspetti prosodici e mimico-gestuali. È stata inoltre sostenuta da un *adattamento iconico e di semplificazione* di brevi storielle, prediligendo la realizzazione di strutture frastiche SVO (Soggetto-Verbo-Oggetto) e espansioni minime, con organizzazione spaziale lineare delle icone.

#### INTERVENTO PER L'AREA PRODUZIONE

Questa area è risultata sicuramente la più compromessa e complessa da modificare (tabella 7.4), sia per le peculiari difficoltà rilevate sia per la consapevolezza, da parte di Carlo, dell'inadeguatezza della propria produzione. Per incrementare la discriminazione e la programmazione articolatoria e coarticolatoria, sono stati offerti inizialmente solo modelli visivi articolatori non intrusivi (scelta dettata dalla ridotta tolleranza a stimoli tattili cinestesici sul volto). Sono stati individuati oggetti tridimensionali che fossero referenziali dei target da elicitare; sono quindi state scelte parole (e quindi oggetti) con struttura CVCV e successivamente CVCVCV. Gli oggetti venivano posizionati per brevi istanti di lato alla bocca del terapeuta per fornire indirettamente un modello di pianificazione percettivo e motoria-sequenziale. In produzione è stata richiesta e rinforzata una risposta vocale (vocalizzazioni già presenti). Carlo è stato poi accompagnato a *differenziare gradualmente il valore comunicativo dei suoni vocalici emessi* (ad esempio con brevi storielle che prevedevano la produzione in alcuni passaggi, di modulazioni vocaliche e mimico-gestuali, sia di suoni onomatopeici che di stati emotivi quali rabbia, protesta, gioia, richiamo).

Sono state evitate richieste dirette di elicitazione verbale, mentre è stata diffusamente utilizzata la *strategia del commento*, enfatizzando target preventivamente individuati come potenzialmente riproducibili.

La svolta significativa è stata offerta dalla realizzazione del diario comunicativo e dalla sua verbalizzazione anche al di fuori del setting logopedico. L'implementazione a più mani (che ha coinvolto terapeuta, genitori, educatori, ecc.), è stata resa possibile dalla

*Promuovere la produzione spontanea*

condivisione delle modalità di organizzazione visiva del diario e dalla costante inclusione delle *esperienze significative* intercorse durante il ricovero (ad esempio, nello spazio gioco, parco esterno o nei weekend). Progressivamente Carlo ha mostrato maggiori iniziative spontanee nell'utilizzo delle risorse comunicative, sia non-verbali che verbali. L'*accresciuto interesse per la produzione linguistica* si è manifestato con l'aumento della segnalazione vocale e con il ricorso ad alcune espressioni e routine quotidianamente proposte in base alle prime combinazioni fonologiche per lui accessibili («me» per «io»; «manna» per «mangia»; «pappa» e «appa» per «acqua»).

#### MODIFICA DELLO STRUMENTO DI CAA

Il libro in dotazione a Carlo era percettivamente troppo affollato e poco fruibile per la pianificazione di enunciati, soprattutto in ambito conversazionale. Si è pertanto condivisa, sia con i genitori che con la logopedista, la necessità di una sua *semplificazione e riorganizzazione* anche spaziale, così da facilitarne l'esplorazione visiva. Il vocabolario lessicale è stato ridotto e selezionato in base ai significati emersi durante la rielaborazione delle esperienze. Si è concordato il mantenimento delle immagini in uso, prediligendo però quelle con pattern chiaro.<sup>8</sup>

Le immagini sono state corredate da una didascalia in stampato maiuscolo per sostenere il riconoscimento visivo globale del contenuto; si è provveduto alla loro singola plastificazione e dotazione di velcro al fine di permetterne la manipolazione concreta; successivamente sono state disposte su pagine plastificate con formato A4. A ogni pagina matrice, suddivisa in righe e colonne, è stata attribuita una categoria linguistica con codice colore di riferimento (indici spaziotemporali in bianco, persone-animale in giallo, azioni in verde, sostantivi ordinati per sottocategorie in arancione, parti del corpo in rosa, aggettivi in azzurro). Il colore utilizzato per categorizzare può infatti essere un facilitatore visivo e agevolare sia la ricerca lessicale sia l'organizzazione sintattica degli enunciati; ma ciò vale solo per chi, come Carlo, ha un buon riconoscimento delle variabili forma/colore. Lo strumento è stato dotato di una «striscia per frasi» su cui comporre le tracce grafiche (Bondy e Sulzer-Azaroff, 2001).

*Riorganizzazione e  
adattamento del libro  
CAA*

La realizzazione di uno strumento di comunicazione adeguatamente organizzato secondo criteri linguistici ha un «effetto cascata» su altre funzioni, permettendo la *facilitazione e il sostegno dell'elaborazione* (decodifica-riconoscimento), dell'*organizzazione sintattica* e delle primitive forme di

<sup>8</sup> Sono stati quindi considerati i dati clinici e quanto rilevato nella tabella «componenti generali», sia per quanto riguarda la oculomozione che le competenze visuocognitive.

narrazione (produzione-controllo), anche grazie alla visualizzazione delle parti del discorso. Inoltre, la *creazione di un magazzino lessicale visivo* permette di sostenere quelle competenze che sono considerate come indicatori precoci di rischio dello sviluppo linguistico tipico (Marotta e Caselli, 2014). Questo facilita anche lo *sviluppo morfosintattico* (fase combinatoria) oltre a quello lessicale, agendo principalmente sul magazzino della memoria di lavoro a breve e a lungo termine, e fornendo un accesso tramite la via visuo-lessicale (non limitandosi quindi a quello uditivo-fonologico).

Nei quadri con disordini malformativi e/o genetici, infatti, lo sviluppo è atipico fino dalle prime fasi, ma la possibilità di fornire *strategie di compenso efficaci*, basate sulle caratteristiche cliniche peculiari, è fondamentale.

La riorganizzazione dello strumento è stata accolta da Carlo con grande entusiasmo, con la scoperta delle potenzialità dinamiche e combinatorie utili ai fini della comunicazione autonoma: questo lo ha portato a diventare un «comunicatore attivo», anche se è stata solo la fase iniziale di un lungo e continuo processo metacognitivo di costruzione di significati nel percorso di crescita.

### **Considerazioni al termine del ciclo di trattamento intensivo**

In termini riabilitativi, la presa in carico dei disordini della comunicazione e del linguaggio nei disturbi di neurosviluppo non deve limitarsi ai singoli ambiti dello sviluppo, ma orientarsi sui bisogni comunicativi, spesso complessi, avvalendosi di un approccio che includa *strategie multimodali* a sostegno dello stesso. Ciò permette anche di sostenere con efficacia le difficoltà legate alla comprensione verbale, sfruttando maggiormente l'accessibilità correlata alla decodifica visiva. Inoltre, permette di esporre il bambino a strategie espressive in modo *ecologico*, senza quindi forzare l'utilizzo di tali strategie, arricchendo lessico e sintassi.

*Orientarsi ai bisogni comunicativi*

Nel caso di Carlo, gli obiettivi individuati all'inizio dell'intervento intensivo sono stati raggiunti, con un'evoluzione delle competenze adattive: miglioramento delle abilità attentive, di quelle comunicativo-linguistiche e visuo-cognitive, della regolazione del comportamento. Carlo ha mostrato una graduale apertura comunicativa, una maggiore consapevolezza dei propri mezzi, l'accettazione di altri strumenti di supporto. Si è assistito a una riduzione dell'impulsività e delle condotte dis-regolate.

Alla dimissione, l'intervento è stato ricordato e proseguito dal servizio territoriale, e in particolare è stato integrato con la scuola. Nei mesi successivi si sono alternati periodi dalla diversa intensità riabilitativa, ma analoga integra-

zione. Nel tempo, il progressivo miglioramento delle competenze è stato tale da permettere una netta evoluzione della competenza verbale e una progressiva *acquisizione delle abilità di letto-scrittura*. Nella loro fase iniziale, queste acquisizioni sono state accompagnate da strategie di CAA. Alterazioni prosodiche compatibili con la compromissione cerebellare (linguaggio scandito, lentezza dell'eloquio) caratterizzano una produzione verbale in progressiva espansione, con costante ampliamento di enunciati sufficientemente intelligibili e corredati da un significativo bagaglio lessicale che è discretamente funzionale agli scambi sociali.

Nella sindrome di Joubert, così come in altri quadri malformativi cerebellari, i tempi di acquisizione sono molto lenti: è quindi importante non «chiudere la prognosi» precocemente, pur nella consapevolezza della compromissione presente. Ad oggi non abbiamo criteri genetici o di neuroimmagini che ci consentano di distinguere le situazioni che evolveranno favorevolmente da quelle ad alta compromissione. Se tali strumenti mancano, abbiamo però strumenti clinici e il *criterio della modificabilità*, che possono essere una bussola fino a quando l'aumento delle conoscenze ci permetterà di utilizzare strumenti più «evoluti» e predittori affidabili.

### **Flow chart: percorsi esemplificativi per la definizione delle priorità e modalità di intervento in setting logopedico**

Presentiamo qui le flow chart operative, nell'intenzione che possano offrire suggerimenti nel processo dalla valutazione alla formulazione di un progetto, consapevoli che è sempre necessario raccogliere tutti gli elementi per ogni singolo paziente, il cui quadro e i cui bisogni non sempre saranno perfettamente riconducibili ad un gruppo preciso. Sono rappresentate tre diverse situazioni cliniche, con riferimento ai raggruppamenti descritti nel capitolo (figura 7.1, *gruppi 1 e 2* – Marcata compromissione cognitivo-linguistica con frequente assenza sostanziale di linguaggio verbale; figura 7.2 *gruppo 3* – Compromissione più marcata della produzione linguistica; figura 7.3 *gruppo 4* – Compromissione della comprensione linguistica e/o della produzione, con variabili gradi di compromissione intellettiva). Ogni flow chart presenta due aree: la prima è relativa agli *elementi della valutazione*, con evidenziazione degli ambiti da approfondire con la checklist, i punti di forza/debolezza e le aree di modificabilità più frequentemente riscontrati e le strategie/facilitazioni usualmente più efficaci; sono indicate anche le voci della checklist che possono essere più utili nella situazione specifica. La seconda suggerisce *possibili obiettivi* (primo box) e *modalità di intervento* (secondo box) per i diversi ambiti/aree di intervento, sempre con riferimento a situazioni frequenti.

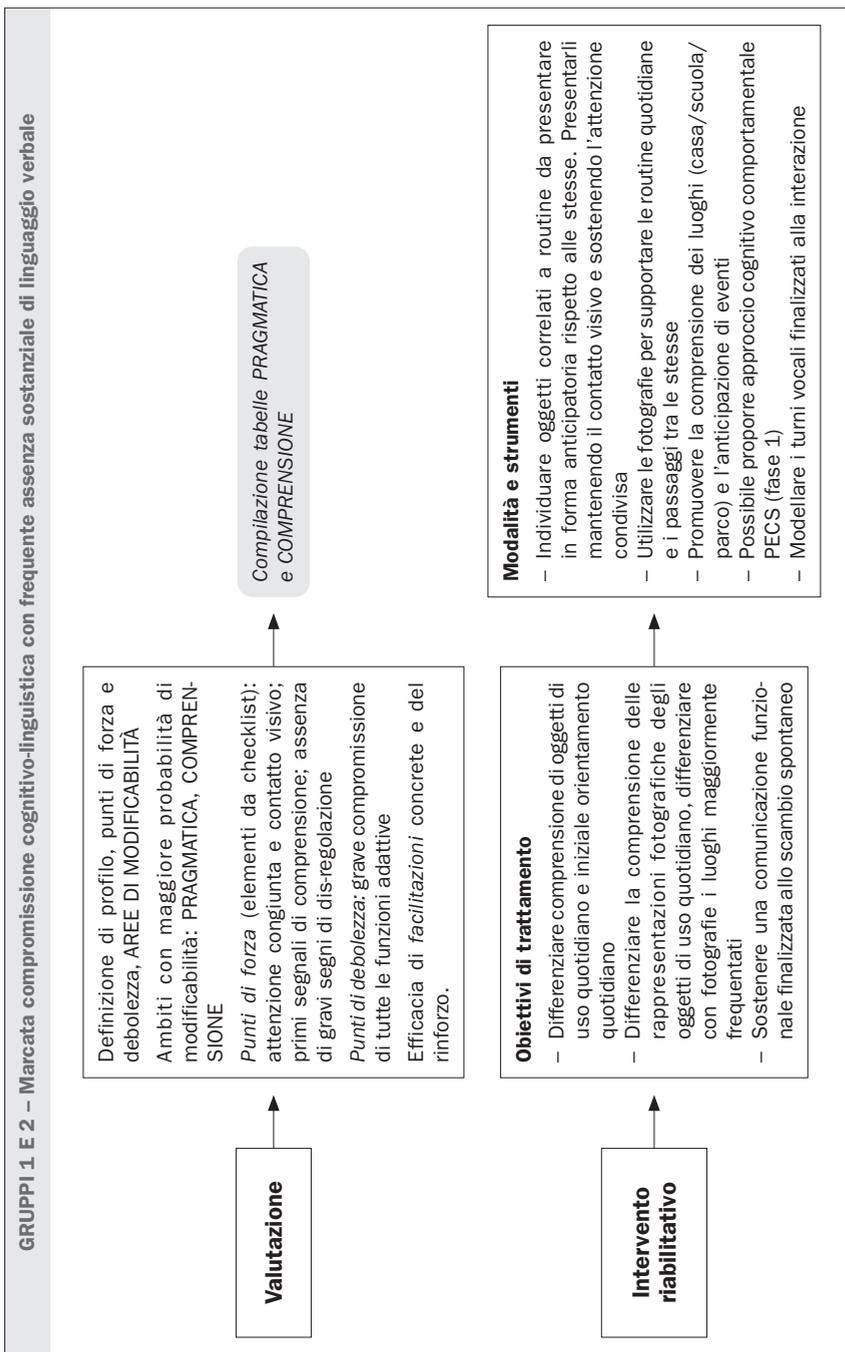


Fig. 7.1 Flow chart 1. Esempio di quadri con marcata compromissione cognitivo-linguistica con frequente assenza sostanziale di linguaggio verbale (gruppo 1; gruppo 2).

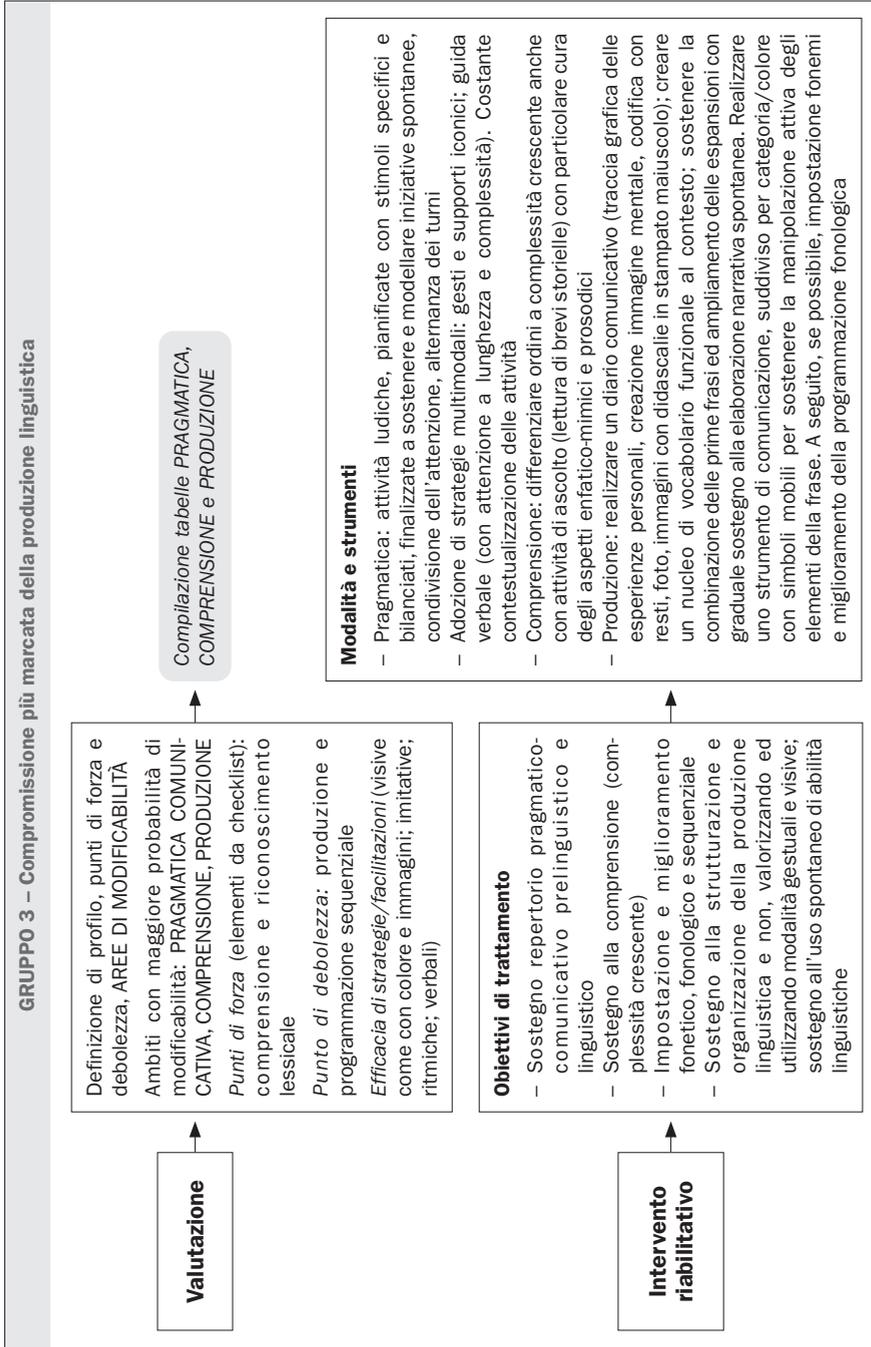


Fig. 7.2 Esempio di quadro con compromissione più marcata della produzione linguistica (gruppo 3).

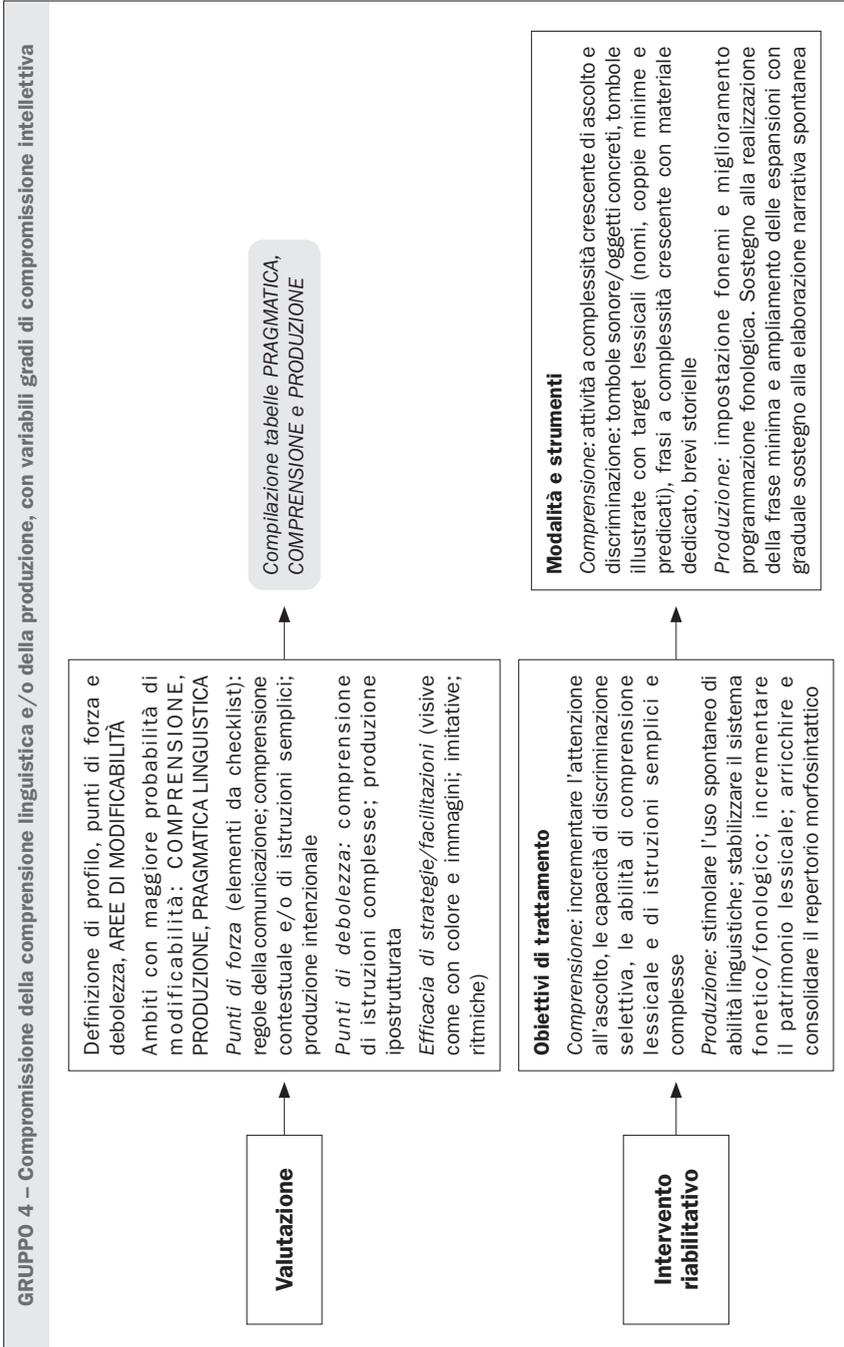


Fig. 7.3 Flow chart 3. Esempio di quadro con compromissione della comprensione linguistica e/o della produzione, con variabili gradi di compromissione intellettiva (gruppo 4).

## La disartria

Laura Orazini,<sup>1</sup> Renata Salvadorini<sup>2</sup>

### La definizione di disartria

Fisiologicamente, la pianificazione linguistica della produzione verbale viene elaborata a livello della *rappresentazione fonologica* e della *programmazione motoria*, in modo da attivare una serie di movimenti coordinati, capaci di generare un insieme di segnali, che rappresentano il *controllo motorio* del linguaggio. La *disartria* rappresenta un disturbo dell'articolazione che impedisce il coordinamento corretto e preciso degli organi fonoarticolatori, necessari a costruire l'output udibile e discriminabile dall'ascoltatore del linguaggio articolato prodotto da un parlante. Il termine «disartria» viene dunque attribuito a un gruppo di disturbi dell'articolazione che implicano difficoltà di vario livello nel controllo neuromotorio delle attività muscolari necessarie alla produzione dello speech. Include i disordini

Controllo neuromotorio  
e disartria

<sup>1</sup> Logopedista, IRCCS Stella Maris, Unità Operativa di Neurologia e Neuroriabilitazione (Calambrone, PI), docente presso l'Università di Pisa, Corso di Laurea in Logopedia e Master in Fisiopatologia della Deglutizione.

<sup>2</sup> Logopedista, IRCCS Stella Maris, Unità Operativa di Neurologia e Neuroriabilitazione (Calambrone, PI). I paragrafi «Le problematiche oromotorie e le difficoltà di articolazione», «La produzione dell'eloquio nei soggetti disartrici in età evolutiva» e la relativa bibliografia sono a cura di Laura Orazini. I paragrafi «La definizione di disartria», «Il trattamento della disartria in età evolutiva» e la relativa bibliografia sono a cura di Renata Salvadorini.

del controllo motorio di origine neurologica per la respirazione, la fonazione, l'articolazione, la risonanza e la prosodia.

La disartria è causata da disordini neurologici congeniti o acquisiti di diversa natura, tra i quali ricordiamo le paralisi cerebrali infantili, le malformazioni cerebrali, alcune sindromi genetiche, i traumi cranio-encefalici, gli esiti di meningite ed encefalite, i tumori cerebellari (Pennington et al., 2016, p. 2). La disartria rappresenta uno dei maggiori ostacoli all'interazione comunicativa sia negli adulti che nei bambini, limitando in alcuni casi in modo severo la partecipazione sociale e la comunicazione in generale. La disartria viene descritta e classificata all'interno del DSM-5 tra gli *Speech and Sound Disorders* (APA, 2014), traducibili in italiano come *Disturbi fonetico-fonologici* (Shriberg e Mabbie, 2017).

## Le problematiche oromotorie e le difficoltà di articolazione

Volendo affrontare le problematiche presenti nello sviluppo oromotorio e articolatorio del bambino con danno neurologico, non possiamo fare a meno di riferirci alle tappe dello sviluppo tipico, poiché le alterazioni presenti nell'organizzazione patologica sono solo in parte primarie. I bambini affetti da PCI (Paralisi Cerebrale Infantile) o da altre patologie neurologiche, congenite o acquisite prima di aver completato lo sviluppo oromotorio, solitamente non possiedono il repertorio di movimenti disponibili nel bambino sano.

La tipologia del disturbo dello sviluppo delle abilità di alimentazione dipende in gran parte dal *tipo di danno neuromotorio* (localizzazione delle lesioni) e dal *disturbo del tono e del movimento*. In molti casi possono essere precocemente compromesse le funzioni orali di suzione, morso, masticazione e deglutizione.

*Funzioni orali  
di alimentazione*

Queste problematiche sono conseguenti a tre principali fattori, quali la lesione, le alterazioni dello sviluppo grosso-motorio e le alterazioni morfofunzionali.

Il *danno neuromotorio* può essere responsabile di alterazioni motorie e sensoriali, ma anche dell'assenza, della permanenza patologica o della distorsione di alcuni riflessi che faticano a maturare e talora non riescono a trasformarsi in atti volontari (suzione, morso e riflesso masticatorio, deglutizione).

Le *alterazioni nello sviluppo delle abilità grosso-motorie* possono condizionare lo sviluppo di normali abilità di alimentazione in quanto possibili cause di considerevoli limitazioni nella stabilità posturale e nella dissociazione dei

diversi movimenti orali necessari per costruire buone competenze funzionali a livello orale.

I *deficit morfologici dell'assetto orofacciale*, che i bambini con danno neurologico presentano, sono spesso conseguenti al mancato sviluppo o allo sviluppo deviante di certe abilità oromotorie, che determinano quindi compensi funzionali.

### **Lo sviluppo oromotorio nello sviluppo tipico**

Il distretto orofacciale è un sistema dinamico le cui strutture si specializzano per svolgere funzioni diverse, a partire dalle *funzioni biologiche primarie* (respirazione, suzione e deglutizione), fino all'*articolazione della parola*. La bocca è dotata di punti sensoriali e strutture muscolari che sono alla base del controllo a feedback di ogni atto motorio. I diversi recettori forniscono, da una parte, le informazioni di tipo gustativo, termico e tattile indispensabili per il differenziarsi delle funzioni di succhiamento, morso, masticazione e deglutizione; dall'altra, permettono al bambino, attraverso l'attività esplorativa orale, di scoprire le caratteristiche e le proprietà di consistenze ancora completamente sconosciute e di imparare a gestirle. Per l'armonico sviluppo della competenza oromotoria (funzioni) e del distretto orofacciale (morfologia) sono necessari gli automatismi oro-faringo-laringe, la motilità buccofacciale, le abilità prassiche e le competenze posturali e motorie.

#### Funzioni e morfologia

### La suzione

Le funzioni di respirazione, deglutizione e suzione compaiono già nel feto, a età gestazionali diverse: la prima a comparire è la respirazione (intorno alla 10<sup>a</sup> settimana), segue la deglutizione (12<sup>a</sup>-13<sup>a</sup> settimana), e infine la suzione (15<sup>a</sup>-18<sup>a</sup> settimana).

L'alimentazione per via orale è resa possibile ed efficace dalla *coordinazione adeguata della sequenza suzione-deglutizione-respirazione*, che si caratterizza per la sincronia ritmica e modulata di queste tre funzioni durante la poppata. Tale tipo di competenza riflessa è presente già alla nascita nei bambini nati a termine, ma può non esserlo nei bambini prematuri o con altre problematiche di sviluppo.

Per una suzione valida sono necessarie tre condizioni: presa sicura delle labbra, riduzione di pressione all'interno della bocca e movimento di lingua, mandibola e muscoli facciali. La presa sicura delle labbra, che si chiudono saldamente intorno all'areola per la contrazione dei muscoli orbicolare e bucci-

natore, con la creazione di quello che viene chiamato «sigillo anteriore», permette il contenimento del latte in bocca senza alcuna fuoriuscita. La riduzione della pressione all'interno della bocca è dovuta all'abbassarsi della mandibola, movimento che accompagna ogni singola manovra di succhiamento, con la contemporanea azione di pompa aspirante sulla ghiandola mammaria: tale capacità rappresenta la seconda condizione necessaria per una valida suzione. La terza condizione, infine, comporta il movimento energetico della lingua e della mandibola e la contrazione dei muscoli facciali.

Il primo modello di suzione (0-6 mesi) è caratterizzato da un movimento in senso antero-posteriore (avanti-indietro) della lingua, ed è stato definito

#### Sviluppo della suzione

anche come «suzione lecca-lecca» per il caratteristico movimento di estensione e retrazione linguale e per il relativo coinvolgimento della mandibola, ancora priva di stabilità. La lingua, infatti, si muove insieme alla mandibola, poiché non esiste dissociazione tra movimenti linguali e mandibolari. In questa prima fase, la suzione mantiene in gran parte le caratteristiche di un comportamento riflesso (modello *suckling*). Il secondo modello di suzione, che compare tra i 6 e i 24 mesi di vita, si caratterizza per i *movimenti orali volontari*, effetto del coinvolgimento di diverse strutture nervose, ovvero delle aree di programmazione motoria, dell'area motoria, del sistema dei gangli della base e del cervelletto. Il modello *sucking* è caratterizzato da un movimento della lingua «up-down», che vede una maggiore attività muscolare e un maggiore coinvolgimento della mandibola. Questa attività motoria, pur mantenendo alcune componenti riflesse, permette di far assumere alimenti al bambino in modo più preciso e accurato, senza perdite di liquido dalla bocca. Nel passaggio dal *suckling* al *sucking* il rapporto suzione-deglutizione non è più di 1:1, ma aumenta, così come aumentano la sensibilità nel capire quali cibi posso essere schiacciati e il repertorio di movimenti linguali. La lingua comincia a lateralizzare il bolo, permette di pulire il cavo orale e le labbra, ma soprattutto si dissocia dalla mandibola, la quale comincia a eseguire anche i movimenti circolari rotatori, tipici della masticazione.

## La deglutizione

Nel corso dello sviluppo del neonato e del bambino anche la deglutizione presenta via via caratteristiche fenomenologiche diverse, le quali conducono infine all'acquisizione della deglutizione adulta. A determinare la fenomenologia deglutitoria infantile sono significative *differenze anatomiche e fisiologiche*.

#### Sviluppo della deglutizione

Lo schema di *deglutizione neonatale* (0-6 mesi) si caratterizza per il limitato controllo

dell'ampiezza dei movimenti mandibolari, che presentano vaste escursioni, e per il fatto che la lingua, che presenta la spinta linguale in avanti, si muove insieme alla mandibola poiché non esiste dissociazione tra i movimenti linguali e mandibolari. Nella *deglutizione di transizione* (dai 6 mesi e i 4 anni) si assiste a una maturazione neuromuscolare che permette un miglior controllo della fase orale. Pur permanendo la spinta linguale anteriore e una postura basale linguale bassa, compare la masticazione con i primi movimenti torsionali della lingua sostenuti dall'eruzione dei denti. Nello schema di *deglutizione di tipo adulto* (dai 4 anni) la postura basale della lingua è retroalveolare superiore e la spinta linguale in deglutizione è posteriore. L'occlusione del morso è determinata dalla fissazione della mandibola sostenuta dalla muscolatura masticatoria.

### La dissociazione

Lo sviluppo fisiologico consente al bambino facili passaggi da una modalità di alimentazione a un'altra. La rilevanza che lo sviluppo grosso-motorio ha sulle abilità di alimentazione appare massima nell'arco dei primi due anni di vita, ossia nel periodo in cui si completa lo *sviluppo motorio generale*, il quale induce ai cambiamenti di postura e quindi di controllo sul proprio corpo. Il controllo volontario del corpo inizia intorno al 2°-3° mese, con il controllo del capo e del tronco fino all'*acquisizione della posizione seduta*. Queste acquisizioni sono necessarie per lo sviluppo di competenze di alimentazione più evolute, in particolare per la gestione del cucchiaino e per il passaggio allo schema di deglutizione adulto: ove queste acquisizioni siano mancanti, al momento dello svezzamento è opportuno un posizionamento adattivo promosso da attrezzature specifiche.

*Specializzazione e separazione dei movimenti*

Anche la *specializzazione dei movimenti*, che è indotta dal controllo posturale e gestita da un fine controllo neurofisiologico, subisce una notevole progressione: il neonato infatti si muove con movimenti simultanei di tutto il corpo, per poi iniziare un *graduale processo di dissociazione* che si completa a 3-4 anni. Il primo gruppo muscolare a dissociarsi è il capo, con l'acquisizione di un movimento indipendente rispetto al corpo. Mentre i primi movimenti della mandibola sono ritmici, di apertura e chiusura (morso fasico), la dissociazione mandibolare, ossia il suo movimento indipendente dalla testa, inizia a partire dal 5° mese grazie al controllo del capo: la mandibola si stabilizza, compaiono i primi movimenti di lateralizzazione, poi di rotazione (10° mese). Solo dal 18° mese il bambino non esegue più movimenti simultanei di testa e mandibola. È molto importante che si raggiungano queste tappe, perché la mandibola deve

stabilizzarsi per permettere alla lingua e alle labbra di muoversi indipendentemente. Inizialmente le labbra si muovono all'unisono con le altre strutture facciali. Verso i 5 mesi i movimenti labiali si separano dai restanti movimenti, esercitando un ruolo attivo insieme alle guance nel mantenimento dei cibi solidi in bocca. Tale dissociazione si completa verso i 2-3 anni. Per quanto riguarda i movimenti linguali, nei primi mesi di vita la lingua si muove all'unisono con la mandibola, con lo schema motorio suzione-deglutizione-respirazione. Quando il bambino inizia ad alimentarsi con il cucchiaino, il movimento di suzione si dissocia da quello di deglutizione-respirazione e la lingua inizia a fare movimenti di lateralizzazione.

### La masticazione

La dissociazione dalla mandibola avviene tra il 12° e il 24° mese, allorché si avvia la *funzione della masticazione*. Tale funzione si perfezionerà, velocizzandosi, alla fine del secondo anno di vita, quando il bambino avrà acquisito progressivamente un repertorio di movimenti linguali maggiormente variati e comincerà a gestire con sufficiente padronanza cibi di consistenze diverse.

### **Lo sviluppo oromotorio nel bambino con danno neurologico precoce**

Anche nel bambino con danno neurologico l'acquisizione delle abilità orali funzionali segue un ordine gerarchico, la cui importanza non viene spesso abbastanza considerata quando si tratta di alimentazione. La scelta di consistenze, strumenti e posture presentano grande criticità di fronte a deficit posturali e del movimento. Il logopedista deve guidare queste scelte nel contesto di un lavoro multidisciplinare, in team con altri specialisti (pediatra, neuropsichiatra, fisiatra, ecc.).

*Patologie neurologiche e acquisizione di abilità orali*

La maggior parte delle patologie neurologiche coinvolge secondo diversi gradi di gravità gli apparati fonatorio, deglutitorio, fonoarticolatorio e respiratorio. I sistemi coinvolti nella realizzazione di voce, deglutizione e articolazione sono infatti gli stessi, seppure svolgano attività diverse a seconda della richiesta. Secondo la funzione che vanno a svolgere, la laringe, il *vocal tract* e le labbra possono infatti assumere funzioni sfinteriche o funzioni vibranti. Da qui deriva l'importanza degli aspetti morfofunzionali, che permettono di realizzare corrette funzioni sfinteriche anatomiche o funzionali, di deglutizione, fonazione o fonoarticolazione. Poiché queste tre attività presuppongono la funzionalità delle stesse tre componenti, rieducandone una spesso abbiamo buone ricadute anche sulle altre.

Qual è l'eziologia del danno funzionale? La lesione comporta dei difetti nel sistema (hardware) che possono riguardare sia l'esecuzione sia la programmazione del movimento. Il mancato, scorretto o diverso uso di tali sistemi comporta difetti nella costruzione dell'assetto morfofunzionale (software), il quale viene mal programmato e può per questo avere conseguenti compensi funzionali e alterazioni morfologiche. Oltre ai *deficit posturali*, la sintomatologia neurologica che il bambino con danno precoce può presentare consiste nella *riduzione della forza* e nell'*aumento di rigidità*, nonché della *riduzione della capacità di coordinazione*. Nel maggior parte dei casi si rilevano inoltre gli esiti della *perdita del controllo percettivo integrato* e la presenza di disturbi del movimento che si traducono in *movimenti anomali* come tremori, mioclonie, distonie.

Programmazione ed esecuzione del movimento

Gli aspetti essenziali del disturbo dello sviluppo oromotorio consistono nei seguenti esiti:

- assenza, permanenza patologica o distorsione di alcuni riflessi che talora non riescono a trasformarsi in atti volontari (suzione, morso, riflesso masticatorio, deglutizione);
- assenza del controllo del riflesso di suzione, il quale, nel bambino con sviluppo tipico, si inibisce verso i 4 mesi e si trasforma in atto volontario;
- incapacità deglutitorie tali da richiedere stabilmente o temporaneamente metodiche di alimentazione alternativa (Sondino Naso-Gastrico – SNG, Gastrostomia Endoscopica Percutanea – PEG);
- persistenza del riflesso del morso, che nel bambino normotipico si inibisce verso i 7-11 mesi;
- beanza buccale con protrusione della lingua e morso aperto;
- scialorrea sostenuta da più fattori, quali beanza buccale, malocclusione, contrazioni e/o decontrazioni patologiche a carico delle labbra e del pavimento della bocca, scarso o eccessivo tono della lingua, presenza di stomatiti, gengiviti e patologie dentarie.

La preparazione anatomico-fisiologica del bambino all'alimentazione è alla base della costruzione di un sistema il più efficace possibile: non solo nella gestione del cibo in bocca, ma anche nell'articolazione della parola. Educare all'oralità è un compito lungo e complesso, che può evitare la strutturazione di disturbi di tipo percettivo, sensoriale e motorio e favorire, invece, la conoscenza della bocca e delle sue funzioni, attivare la reattività, rendere quanto più possibile autonomo il bambino nell'alimentazione, nell'accettazione del cibo e nella scelta.

Educare all'oralità