

# Il Disturbo Primario del Linguaggio

Oltre la Consensus Conference

Simonetta D'Amico, Anna Giulia De Cagno,  
Maria Chiara Levorato, Tiziana Rossetto  
e Alessandra Sansavini

Con interviste a  
Anna Maria Chilosi, Elisabetta Genovese,  
Francesca Mollo, Daniela Sarti e Federica Zanetto

**GUIDE**  
NEUROSVILUPPO

NEUROPSICOLOGIA IN ETÀ EVOLUTIVA  
*Direzione Stefano Vicari*

**Erickson**

## IL LIBRO

---

### IL DISTURBO PRIMARIO DEL LINGUAGGIO

Circa il 5-7% della popolazione in età prescolare ha difficoltà nell'acquisizione del linguaggio in assenza di cause identificabili. Nel volume si illustrano motivazioni, metodo e risultati della Consensus Conference del 2019, in seguito alla quale ci si riferisce a tale atipicità nello sviluppo con il termine Disturbo Primario del Linguaggio.

La Consensus Conference si è focalizzata sulla diagnosi e sul trattamento, in un costante confronto con la ricerca e con le prassi cliniche nazionali e internazionali.

L'armonioso sviluppo della capacità di comunicare rappresenta un traguardo fondamentale nella crescita del bambino.

L'opera si rivolge, in una prospettiva multidisciplinare, preventiva e abilitativa, a tutte le persone e le istituzioni che si prendono cura delle bambine e dei bambini con DPL.

## LE AUTRICI

---

### SIMONETTA D'AMICO

Professoressa di Psicologia dello sviluppo e dell'educazione presso l'Università dell'Aquila.

### ANNA GIULIA DE CAGNO

Logopedista magistrale e vicepresidente della Federazione Logopedisti Italiani.

### MARIA CHIARA LEVORATO

Professoressa di Psicologia dello sviluppo presso l'Università di Padova.

### TIZIANA ROSSETTO

Dottoressa in Scienze della riabilitazione e presidente della Federazione Logopedisti Italiani.

### ALESSANDRA SANSAVINI

Professoressa di Psicologia dello sviluppo e dell'educazione presso l'Università di Bologna.

---

## NEUROPSICOLOGIA IN ETÀ EVOLUTIVA

TEORIE, MODELLI, STRUMENTI DI DIAGNOSI E INTERVENTO

### DIREZIONE STEFANO VICARI

*Neuropsicologia in età evolutiva* raccoglie i contributi di coloro che, per formazione teorica ed esperienza clinica, sono interessati ai temi legati allo sviluppo neuropsicologico e alla loro rilevanza per la comprensione dei disturbi dello sviluppo e per la definizione di trattamenti basati sull'evidenza. I volumi proposti si caratterizzano per il rigore scientifico e metodologico e la conseguente applicazione clinica.

€ 20,00



9 1788859110259001

www.erickson.it

# Indice

|  |     |
|--|-----|
| <i>Prefazione</i> (Maria Cristina Caselli e Pierluigi Zoccolotti)  | 9   |
| <i>Introduzione</i> (Simonetta D'Amico, Anna Giulia De Cagno, Maria Chiara Levorato, Tiziana Rossetto e Alessandra Sansavini)  | 15  |
| CAPITOLO 1   |     |
| La Consensus Conference sul Disturbo Primario del Linguaggio: le motivazioni, la storia e il metodo<br>(Maria Chiara Levorato)   | 17  |
| CAPITOLO 2   |     |
| Il Disturbo Primario del Linguaggio (DPL)<br>(Simonetta D'Amico e Alessandra Sansavini)  | 29  |
| CAPITOLO 3   |     |
| La diagnosi del Disturbo Primario del Linguaggio<br>(Alessandra Sansavini)   | 41  |
| CAPITOLO 4   |     |
| Il trattamento riabilitativo (Anna Giulia De Cagno)  | 59  |
| CAPITOLO 5   |     |
| Il modello anglosassone: la CATALISE/Delphi Consensus<br>(Simonetta D'Amico)   | 77  |
| CAPITOLO 6   |     |
| La collaborazione tra professioni, con la scuola e le famiglie.<br>Interviste a Anna Maria Chilosì, Elisabetta Genovese,<br>Francesca Mollo, Daniela Sarti e Federica Zanetto<br>(Maria Chiara Levorato) | 91  |
| <i>Postfazione</i> (Simonetta D'Amico, Anna Giulia De Cagno, Maria Chiara Levorato, Tiziana Rossetto e Alessandra Sansavini)   | 115 |
| <i>Bibliografia</i>  | 123 |

## Introduzione

*di Simonetta D'Amico, Anna Giulia De Cagno, Maria Chiara Levorato,  
Tiziana Rossetto e Alessandra Sansavini*

Lo studio dell'acquisizione del linguaggio e dei processi che sottostanno al suo funzionamento ha costituito per noi il focus di lunghi anni di lavoro di ricerca e, per alcune, anche di pratica clinica.

Sappiamo quanto sia indispensabile la conoscenza degli aspetti formali e funzionali della comunicazione e della lingua della comunità cui si appartiene, e quanto un suo uso appropriato sia fondamentale per una piena integrazione nella comunità e una completa e autentica espressione della propria individualità.

Il diritto di ciascuna bambina e ciascun bambino a un positivo adattamento al proprio ambiente sociale e culturale passa attraverso il potenziamento e l'attento supporto della competenza linguistica. È un dovere della comunità sociale e politica predisporre azioni per garantire l'acquisizione e il potenziamento di questa capacità, specificamente umana, e servizi efficaci per la prevenzione e la cura del Disturbo Primario del Linguaggio, destinando risorse adeguate e formando e aggiornando tutte le figure professionali e familiari coinvolte in tale compito.

Abbiamo discusso l'ideazione del volume e condiviso la sua realizzazione in ogni aspetto e fase editoriale. Come rappresentanti delle associazioni CLASTA (Communication and Language Acquisition Studies in Typical and Atypical populations) e FLI (Federazione Logopedisti Italiani), abbiamo promosso la Consensus Conference sul Disturbo Primario del Linguaggio e la sua disseminazione mediante giornate scientifiche, tavole rotonde e pubblicazioni.

Il presente volume costituisce un prodotto di questo processo di disseminazione e, al tempo stesso, intende andare oltre la Consensus, in un'ottica multidisciplinare, preventiva, educativa e abilitativa, che coinvolga tutte le persone e le istituzioni che si prendono cura delle bambine e dei bambini con Disturbo Primario del Linguaggio.

Il capitolo 1 espone le motivazioni, il percorso e il metodo della Consensus. Il capitolo 2 presenta il Disturbo Primario del Linguaggio, illustrandone la definizione, l'eziologia, il ritardo che lo precede e le possibili sequele. I capitoli 3 e 4 espongono i principali contenuti della revisione sistematica della letteratura scientifica internazionale effettuata dalla Consensus fino al 2017 e recentemente integrata fino al 2020, relativamente alla diagnosi (capitolo 3) e al trattamento (capitolo 4) del Disturbo Primario del Linguaggio. Il capitolo 5 offre uno spunto per un confronto internazionale sui metodi di Consensus. Nel capitolo 6, infine, si affrontano gli aspetti organizzativi per una presa in carico efficace e tempestiva delle bambine e dei bambini con Disturbo Primario del Linguaggio presentando gli interventi di alcune professioniste che lavorano con loro in un'ottica multidisciplinare di cura finalizzata alla salute e a uno sviluppo armonioso.

Il volume si presta all'adozione nei corsi di laurea in Psicologia, Logopedia, Medicina, Linguistica, Scienze della formazione e Scienze dell'educazione, oltre che nell'aggiornamento degli operatori e delle operatrici nell'ambito dell'intervento clinico che necessitano di un esaustivo approfondimento sui temi trattati.

## CAPITOLO 1

# La Consensus Conference sul Disturbo Primario del Linguaggio: le motivazioni, la storia e il metodo

*di Maria Chiara Levorato*

### **Introduzione**

Dal 2019 coloro che operano nella clinica e nell'ambito della ricerca hanno a disposizione una nuova denominazione per quello che da circa quarant'anni veniva denominato Disturbo Specifico del Linguaggio (DSL), che ora, dopo la celebrazione della Consensus Conference (CC, «Conferenza di Consenso»), viene chiamato Disturbo Primario del Linguaggio (DPL). La scelta di questa denominazione nasce dalla discussione svoltasi nell'ambito del Comitato Promotore e del Comitato Tecnico Scientifico della CC e si è basata su diverse considerazioni, che motivano la qualificazione di «primario»:

- a) la dimensione dello sviluppo principalmente compromessa è quella linguistica;
- b) la letteratura degli ultimi anni ha messo in discussione il fatto che si tratti di un disturbo specifico, in quanto spesso è accompagnato da altre difficoltà o disturbi, che tuttavia non ne sono la causa;
- c) il disturbo non ha cause identificabili in deficit cognitivi sensoriali, genetici, affettivo-relazionali e/o in gravi carenze socio-ambientali.

Il cambiamento nella denominazione ha effetti sul modo di concepire il disturbo e sulla pratica clinica che ne deriva, in quanto suggerisce di prendere in considerazione, valutare ed eventualmente trattare anche aspetti dello sviluppo della bambina e del bambino<sup>1</sup> che non riguardano solo il linguaggio,

---

<sup>1</sup> Nel 2020 l'associazione CLASTA ha approvato un documento in cui si raccomanda l'uso del linguaggio inclusivo nella comunicazione scientifica. Nella stesura di questo volume ci siamo attenute al rispetto di tale raccomandazione.

quali la memoria procedurale, il controllo motorio, la memoria di lavoro fonologica e le funzioni esecutive.

Come si vedrà nel capitolo 5, la comunità scientifica anglofona ha compiuto una analoga scelta proponendo di sostituire *Specific Language Impairment* con *Developmental Language Disorder* (DLD), ossia «Disturbo dello sviluppo del linguaggio» (Bishop et al., 2017). Per il contesto clinico italiano, il termine DPL fa riferimento a un disturbo del neurosviluppo non acquisito né associato a una causa biomedica nota. Così come per il DLD, la diagnosi del DPL non è preclusa dalla presenza di fattori di rischio biologici o ambientali o dalla co-occorrenza di altri disturbi del neurosviluppo, e non richiede l'esistenza di una discrepanza tra abilità verbali e non verbali. Il termine DPL corrisponde quindi nel suo significato a quello di DLD utilizzato a livello internazionale. La differenza terminologica tra la CC italiana e quella della comunità anglofona è motivata da una diversa organizzazione sanitaria, in Italia e nei Paesi anglofoni, ma entrambe sono guidate dall'esigenza di una presa in carico quanto più precoce e diffusa della popolazione infantile che necessita di un trattamento che armonizzi lo sviluppo linguistico e le funzioni psichiche ad esso associate: cognitiva, comunicativa e interpersonale.

Nel capitolo 2 si ritornerà estesamente sulle diverse definizioni del DPL nei manuali diagnostici e nella letteratura scientifica. Il presente capitolo ha lo scopo di fornire una breve introduzione al volume, anticipando i temi che verranno trattati in modo esaustivo nei capitoli seguenti, e fornendo le motivazioni per la CC e le informazioni tecnico-operative sul suo svolgimento.

### **Un disturbo del neurosviluppo**

Nella popolazione con sviluppo tipico l'acquisizione del linguaggio è un processo spontaneo e naturale che non richiede apprendimenti formali (come avviene, invece, per la lettura e la scrittura): inizia con manifestazioni elementari, come le prime vocalizzazioni e i primi atti comunicativi, e si conclude molti anni dopo con il padroneggiamento di un sistema multidimensionale, con strutture morfosintattiche complesse e un vocabolario di migliaia di parole. L'evoluzione del linguaggio ha radici biologiche che rimandano allo sviluppo filogenetico della specie umana, e infatti le tappe di acquisizione del linguaggio sono sostanzialmente analoghe indipendentemente dalla lingua cui la bambina e il bambino vengono esposti: dalle prime vocalizzazioni emergono le parole, le quali via via si combinano a formare frasi che presentano delle strutture, come ad esempio quella soggetto-verbo-oggetto

(SVO). Grazie alle basi genetiche, il processo di acquisizione può avvenire a condizione che ci sia l'esposizione a un'adeguata quantità (e a una discreta qualità) di stimolazione linguistica. Quantità e qualità dell'input sono tra i fattori responsabili del ritmo con cui il processo evolve: l'esposizione a un input povero può determinare un rallentamento, può rendere il processo meno efficiente, ma non rappresenta un vero ostacolo all'acquisizione della lingua madre. Dunque, se c'è un'elevata variabilità individuale nel ritmo e nella facilità con cui viene acquisito il linguaggio, ciò può essere in parte attribuito alle differenze di ambiente, o status socioeconomico della famiglia (Dicataldo & Roch, 2020). Tuttavia, le differenze individuali non sono attribuibili in toto all'ambiente: a volte l'ambiente è soddisfacente, ma si osserva un significativo ritardo o addirittura un vero e proprio disturbo. In questo caso si parla di disturbo del neurosviluppo, ossia di un disturbo che si presenta all'interno di un sistema in via di sviluppo, che non è dovuto alla perdita di una capacità precedentemente acquisita e che dunque può rinviare a un'atipicità che ha origine nell'embriogenesi. Per una conoscenza approfondita dei disturbi del neurosviluppo si rimanda al volume a cura di Stefano Vicari e Cristina Caselli (2017) dedicato alla *Neuropsicologia dell'età evolutiva*.

Un armonioso sviluppo della capacità di comunicare attraverso il linguaggio costituisce un fondamentale traguardo in età evolutiva, anche per il suo legame con altre dimensioni, come quella neurobiologica, quella relazionale-affettiva e quella cognitiva. Tuttavia, circa il 5-7% della popolazione in età prescolare ha un Disturbo Primario del Linguaggio (DPL), vale a dire una difficoltà nell'acquisizione del linguaggio in assenza di deficit cognitivi, sensoriali, affettivi e di importanti carenze socio-ambientali. Nonostante non si disponga di dati epidemiologici recenti, si ritiene che il DPL sia il disturbo più frequente in età evolutiva (Tomblin et al., 1997).

Le difficoltà a volte riguardano solo la capacità di esprimersi in modo corretto, ma nei casi più gravi, e dunque più difficili da trattare, interessano anche la comprensione linguistica. Il DPL si manifesta, infatti, con quadri clinici variegati, caratterizzati da deficit in uno o più ambiti dello sviluppo linguistico, quali quello fonologico, lessicale, morfosintattico, pragmatico, e ciascuno con diversi livelli di compromissione. A complicare il quadro, e a giustificare le difficoltà che si incontrano nel processo diagnostico — e, conseguentemente, nel trattamento —, queste associazioni e comorbidità si manifestano in modo diverso nelle varie fasi evolutive, modificando l'espressività del disturbo nel tempo.

Nei casi meno gravi vi può essere un recupero spontaneo della capacità linguistica, anche se si possono manifestare conseguenze nel processo di



alfabetizzazione; tuttavia, è frequente che il DPL evolva in disturbo dell'apprendimento. Uno studio di coorte (Law, Garrett, & Nye, 2003) ha addirittura rilevato che all'età di 34 anni coloro che avevano avuto da piccoli un DPL tendevano, con una probabilità maggiore rispetto alla popolazione con sviluppo tipico, ad avere alle spalle una storia di abbandono precoce degli studi, a manifestare disadattamento sociale e uno scarso senso di autoefficacia, a trascorrere lunghi periodi di disoccupazione e ad accedere ad attività lavorative poco qualificate. Si può ipotizzare, dunque, che coloro che nei primi anni della loro vita hanno sperimentato la difficoltà di comunicare i propri desideri, bisogni, esperienze alle persone che li circondano, e che sono la fonte della loro sicurezza e autostima, negli anni successivi, quando la frequentazione si allarga al gruppo di compagni e compagne di scuola più competenti, possano vivere delle situazioni di disagio che hanno effetti a lungo termine. Questo insieme di conseguenze rende ancora più evidente l'urgenza di disporre nel nostro territorio nazionale di chiare indicazioni diagnostiche e terapeutiche.

### *Evidence-based medicine*

A fronte delle problematiche accennate, operatori e operatrici lamentano una prassi clinica caratterizzata da ritardi, incertezze e da una notevole eterogeneità di orientamenti nel territorio nazionale, disagi dovuti alla mancanza di un protocollo univoco per la presa in carico del DPL. D'altra parte, in coloro che affrontano quotidianamente nella loro prassi clinica il problema della presa in carico del DPL si è manifestato un importante cambiamento culturale grazie al diffondersi di una consapevolezza nuova circa la necessità di una medicina basata sulle evidenze scientifiche (*evidence-based medicine*), ossia di una pratica clinica solida e controllata, in grado di guidare la diagnosi e l'intervento nei confronti di pazienti che presentano determinate condizioni patologiche.

Dagli anni Novanta del secolo scorso si è concettualizzata attraverso pubblicazioni scientifiche un'idea di medicina che in effetti ha origini ben più antiche, secondo la quale il processo di decisione relativo a ciascun singolo paziente deve basarsi su un uso consapevole, esplicito e motivato delle evidenze disponibili, integrando l'expertise clinica con le migliori evidenze scientifiche messe a disposizione dalla ricerca sistematica (Sackett et al., 1996). L'expertise clinica è indispensabile in quanto consiste in una capacità di giudizio acquisita attraverso l'esperienza e la pratica clinica, e si traduce in una capacità di diagnosi efficace ed efficiente, basata su una ponderata identificazione della reale condizione del/la paziente, attraverso l'ascolto delle

sue problematiche (nel caso dei bambini e delle bambine l'ascolto sarà rivolto ai genitori e alle persone che se ne prendono cura), e sulla considerazione dei suoi diritti e preferenze nel momento in cui vengono prese le decisioni relative al trattamento. Questa expertise da sola non basta, in quanto deve accompagnarsi alla conoscenza delle evidenze cliniche emerse dalla ricerca scientifica, spesso dalla medicina di base, ma anche dalla ricerca clinica che abbia portato evidenze sull'accuratezza dei test diagnostici, sulla loro precisione, sulla potenza dei marker diagnostici, degli indicatori precoci e dei fattori di rischio, e sull'efficacia dei programmi terapeutici, riabilitativi e preventivi. Tale conoscenza deve essere aggiornata ogniqualvolta emergano nuove evidenze che si siano dimostrate più potenti, più accurate, più efficaci. Solo questo tipo di pratica clinica può massimizzare la qualità della vita del/la paziente e giovare alla società limitando i costi della patologia.

### **La Consensus Conference per una *evidence-based medicine***

La finalità della Consensus Conference è produrre raccomandazioni *evidence-based*; pertanto, allo scopo di individuare e rendere disponibili alla comunità di clinici e di ricercatori/ricercatrici le più solide evidenze scientifiche in materia di Disturbo Primario del Linguaggio, l'associazione scientifica CLASTA (*Communication and Language Acquisition Studies in Typical and Atypical populations*) e la Federazione Logopedisti Italiani (FLI) hanno promosso nel 2016 una Consensus Conference che si è concentrata su poche e fondamentali questioni, ossia la diagnosi e il trattamento del Disturbo Primario del Linguaggio (DPL).<sup>2</sup> Il processo si è concluso con la celebrazione della Consensus Conference nel novembre del 2019, dopo una lunga e intensa attività di analisi e valutazione della letteratura a opera di gruppi di lavoro che hanno messo a punto i documenti preparatori, sottoposti a una Giuria indipendente che ha steso il documento di consenso.

Il modello delle Consensus Conference è stato sviluppato negli Stati Uniti dal National Institute of Health (NIH) negli anni Settanta, come metodo per affrontare problemi complessi concernenti gli interventi sanitari e per orientare la ricerca scientifica. Alla base della scelta del metodo della Consensus Conference per promuovere il benessere in età evolutiva e individuare gli

---

<sup>2</sup> La prima riunione indetta dal Comitato Promotore (CLASTA e FLI, rappresentate rispettivamente da Maria Chiara Levorato e da Tiziana Rossetto), che vide la partecipazione di quello che in seguito si consolidò come Comitato Tecnico Scientifico, si tenne nel febbraio del 2014 a Roma. In quella data ebbero inizio i lavori che portarono a indire la Consensus Conference.

interventi volti a mitigare l'insorgenza di situazioni di difficoltà e possibili evoluzioni patologiche c'erano diversi ordini di considerazioni.

In primo luogo si pensò alla complessità dei quadri del ritardo e del disturbo del linguaggio, che ha dato luogo nei decenni a una ricca e qualificata letteratura scientifica sulle ipotesi che spiegano le manifestazioni del DPL, la sua evoluzione e le sue possibili cause. Le prime definizioni di *Specific Language Impairment* compaiono nei lavori seminali di Laurence Leonard, che immediatamente hanno aperto un proficuo filone di indagini in Italia (Leonard et al., 1982; Pfanner & Chilosi, 1987). Si è, dunque, sviluppata una ricchissima letteratura che si è avvalsa di diverse metodologie di indagine, applicate in Paesi in cui si parlano lingue diverse, con le difficoltà che conseguono dal generalizzare a lingue diverse i risultati ottenuti in una lingua.

Da questo punto di vista CLASTA e FLI hanno ritenuto che mettere ordine in una sterminata bibliografia e valutarla sarebbe stato di estrema utilità sia per orientare la ricerca futura, sia per fornire indicazioni utili nella prassi clinica. A questa considerazione si aggiunge il fatto che era urgente offrire una risposta a problematiche centrali nella comprensione del DPL, relativamente alla diagnosi e al trattamento, messe in evidenza da clinici, ricercatori, genitori, educatori e professionisti della salute, problematiche che rinviano all'eterogeneità delle impostazioni diagnostiche e terapeutiche esistenti e alla mancanza di linee guida chiare e univoche.

### **Perché una Consensus Conference?**

A oggi il patrimonio di conoscenze prodotte dalla letteratura scientifica internazionale sul DPL presenta ancora, su alcuni snodi specifici del percorso diagnostico terapeutico, aree di incertezza. Nonostante lo studio di quello che in prima battuta è stato denominato Disturbo Specifico del Linguaggio vanta una tradizione più che trentennale, risultati non sempre concordi hanno limitato, a livello internazionale, la produzione di linee guida basate sulla *evidence-based medicine*. La complessità del fenomeno è dovuta anche alla variabilità dei quadri clinici e del loro decorso, la quale è in parte condizionata dalla struttura della lingua di riferimento, rendendo ancora più complesso il confronto tra evidenze empiriche e la generalizzazione alla popolazione italiana dei dati emersi dalla letteratura internazionale.

Infine, anche se il DPL è stato analizzato da molti punti di vista, la letteratura presenta alcune limitazioni nella comunicazione della metodologia di indagine, che influiscono sulle conclusioni fornite e sulla loro fruibilità

all'interno di un percorso di costruzione di linee guida. Ad esempio, occorre segnalare che la maggior parte dei lavori in letteratura non presenta in modo esplicito dati relativi alla sensibilità e alla specificità dei test utilizzati (dati che in genere sono invece presentati nei manuali dei test). Inoltre, troppo spesso gli autori non hanno definito in modo chiaro e replicabile i criteri usati per effettuare la diagnosi (ad esempio, il tipo di test utilizzati e il cut-off adottato).

Consapevoli della possibilità di trovare evidenze scientifiche deboli e non riconducibili a un quadro coerente, si è ritenuto comunque importante avviare un percorso *evidence-based* che, al di là della forza delle raccomandazioni da esso derivate, possa mettere in luce la rilevanza del problema e la necessità di avviare ricerche scientifiche multicentriche mirate che raccolgano dati specifici per la lingua italiana.

Come si è detto, la scelta era imposta dalla consapevolezza della grande eterogeneità presente a livello nazionale sul piano diagnostico, di tempistica e di modalità di intervento, che determina una sostanziale disomogeneità delle cure per i bambini con questo disturbo. L'assenza di indicazioni precise per la diagnosi e l'intervento (nonché sulla prognosi a medio e lungo termine del DPL) rischia di limitare l'attenzione dei servizi a questi disturbi, con il pretesto che si tratti di disturbi lievi o transitori o di scarso impatto sulle funzioni adattive e sulla salute mentale dei bambini e delle bambine che li presentano. Una conclusione che, come abbiamo visto nei paragrafi precedenti, non è giustificata dai risultati dell'indagine empirica sugli effetti a lungo termine del DPL.

La metodologia di una Consensus Conference, che è pensata per problematiche complesse di interesse medico-sociale, è sembrata la più idonea all'obiettivo di valorizzare sia le prove scientifiche disponibili sia una discussione ed elaborazione il più possibile estesa e condivisa tra le varie figure professionali che la CC coinvolge. Poiché la competenza e la multi-professionalità sono indispensabili per affrontare temi complessi come quelli del Disturbo Primario del Linguaggio, la Consensus Conference sulla diagnosi e il trattamento del DPL è stata rappresentativa nei suoi organismi tecnico-scientifici di una pluralità di figure professionali, avvalendosi anche della competenza di clinici e di ricercatori e ricercatrici che hanno condotto significativi studi sull'argomento e che hanno una comprovata esperienza clinica.

## **Le problematiche e i quesiti della CC**

Lo sviluppo del linguaggio è comunemente considerato un utile indicatore dello sviluppo complessivo del bambino, oltre a essere in relazione con

l'acquisizione di competenze rilevanti per la vita di tutti i giorni come, ad esempio, quelle apprese nel contesto scolastico (Nelson et al., 2006; Catts et al., 2002; Stern et al., 1995). Tenendo conto dell'eterogeneità fenotipica delle difficoltà di linguaggio e della frequente necessità di effettuare una diagnosi differenziale con altri disturbi del neurosviluppo, l'accuratezza diagnostica in bambini di età prescolare con DPL appare oggi come una sfida e un bisogno fondamentale sia per i clinici che per i ricercatori (Maleki Shahm Mahmood et al., 2016; Tomblin et al., 1997). La possibilità di utilizzare e applicare misure diagnostiche o test accurati rappresenta quindi il primo passo per poter pianificare il trattamento riabilitativo e per condurre ricerche di tipo epidemiologico (Spaulding, Plante, & Farinella, 2006).

Il percorso che conduce alla diagnosi di DPL prevede tipicamente una fase in cui vengono identificati bambini a rischio di sviluppare deficit persistente di comunicazione (fase di utilizzo dei test come strumenti di screening); una seconda fase, in un momento successivo, di valutazione del livello di deficit persistente e delle sue caratteristiche; e, infine, la fase della pianificazione del trattamento, che identifica condizioni di contesto ambientale, risorse disponibili, bisogni e priorità che i servizi devono prendere in considerazione per rispondere alle necessità e aspettative dei bambini e della famiglia. Il tema dell'organizzazione dei servizi, anche alla luce dell'esigenza di uno scambio con la famiglia e con le agenzie educative, verrà ripreso e approfondito nel capitolo 6, in cui verranno espresse le posizioni di diverse figure professionali coinvolte nella diagnosi, nel trattamento e nel bilancio di salute del bambino e della bambina.

Nel percorso ora delineato sono stati identificati alcuni aspetti critici per i quali era necessario predisporre raccomandazioni specifiche, basate sulle evidenze disponibili, al fine di ridurre la variabilità di comportamento del personale clinico, di migliorare l'appropriatezza d'uso degli strumenti diagnostico-terapeutici disponibili e di individuare gap di conoscenze per la costruzione di un'agenda di ricerca utile alla pratica clinica. Questi aspetti critici riguardavano le seguenti aree.

- a) Il timing della valutazione diagnostica, tenendo ben presente che l'anticipazione e l'uso di strumenti diagnostici in popolazione a basso rischio aumenta la probabilità di falsi positivi, e che d'altra parte una valutazione tardiva può avere conseguenze sulle sequele.
- b) L'identificazione di caratteristiche predittive o associate al Disturbo Primario del Linguaggio, per migliorare la predittività positiva degli strumenti diagnostici e favorire l'identificazione dei pazienti più vulnerabili.
- c) L'adeguatezza degli strumenti per l'assessment: attualmente è disponibile una serie di strumenti di misura con livelli di accuratezza e di riproducibi-

lità molto diversi tra loro, come pure è diverso il contesto in cui sono stati valutati. Un utilizzo variabile di questi strumenti può produrre esiti molto differenti circa l'identificazione dei piccoli pazienti e il riconoscimento del tipo di deficit; d'altra parte, l'utilizzo appropriato di uno o più test presuppone la presenza di letteratura scientifica (individuabile su banche dati di riviste indicizzate) con informazioni relative alla loro sensibilità, specificità, riproducibilità, alla rappresentatività della popolazione utilizzata per la costruzione del test e al contesto (probabilità a priori) in cui è stata valutata l'accuratezza.

- d) La categoria diagnostica dei DPL è molto eterogenea e conseguentemente c'è una grande variabilità, nel tipo di trattamenti studiati, per quanto riguarda il setting, il timing e le modalità in cui sono stati erogati, l'intensità e la durata, nonché le misure di esito con cui sono stati valutati i risultati; si pone dunque il problema di stabilire come valutare l'efficacia degli interventi terapeutici.
- e) Le evidenze scientifiche relative ai test diagnostici e ai trattamenti pubblicate in lingue diverse da quella italiana non sono direttamente utilizzabili quando non è disponibile una versione italiana validata e valutata su popolazione italiana. Quale grado di generalizzabilità si può attribuire a risultati ottenuti in Paesi in cui si parlano lingue diverse dall'italiano?

Quanto detto può dare un'idea della complessità e della quantità dei fattori in gioco, così come sono emersi da una lunga tradizione di studi apparsi in riviste e in volumi internazionali, pubblicazioni sia generaliste sull'età evolutiva, sia specifiche sullo sviluppo linguistico. Il primo passo nella definizione del percorso della CC consiste nell'enucleare dei quesiti di ampio respiro, ma che al tempo stesso siano abbastanza precisi da poter indirizzare la ricerca futura e risultino molto pertinenti con i temi della clinica. L'obiettivo si è dunque definito individuando pochi ed essenziali quesiti.

Il quesito 1 riguarda la diagnosi del DPL e si articola in tre problematiche distinte: a) l'esistenza di indicatori precoci per il riconoscimento del DPL; b) l'individuazione della fascia di età in cui è appropriato l'uso degli strumenti di screening e di diagnosi; c) l'individuazione di strumenti efficaci, in termini di validità, accuratezza, affidabilità, per la formulazione della diagnosi di DPL in bambini di età prescolare. Il quesito 2 è relativo all'individuazione degli interventi più efficaci nel trattamento del DPL. L'ampia letteratura scientifica analizzata ha preso in considerazione revisioni sistematiche con o senza meta-analisi, studi primari e studi randomizzati controllati. I capitoli 3 e 4 tratteranno estesamente i risultati che la CC ha portato alla luce rispettivamente per i quesiti 1 e 2.

## CAPITOLO 2

# Il Disturbo Primario del Linguaggio (DPL)

*di Simonetta D'Amico e Alessandra Sansavini*

### **Introduzione**

Lo sviluppo del linguaggio è un processo complesso, emergente dall'interazione tra fattori biologici, cognitivi e ambientali che, in condizioni normali, avviene nei primi anni di vita, senza istruzione formale, mediante l'esposizione quotidiana alla lingua dell'ambiente sociale in cui si cresce.

Solitamente entro i 4 anni di età i bambini e le bambine sviluppano abilità adeguate nei diversi aspetti formali (fonetico-fonologico e morfosintattico), di contenuto (lessicale e semantico) e funzionali (pragmatico, che include la conversazione e la narrazione) della lingua, tali da consentire loro di utilizzarli correttamente per i diversi scopi sociali e di interazione: parlare delle persone, degli oggetti e del mondo che li circonda, fare richieste e porre domande, raccontare gli eventi della giornata.

Lo sviluppo comunicativo-linguistico da un lato appare snodarsi secondo tappe considerate universali, ovvero indipendenti dalla lingua che si sta apprendendo, che si susseguono lungo un continuum temporale condiviso; d'altro lato presenta ritmi e stili di apprendimento individuali, che riflettono un certo grado di normale variabilità interindividuale nel raggiungimento di una piena competenza comunicativa e linguistica.

Tuttavia, alcuni bambini e bambine, pur non presentando danni neurologici, sordità o disabilità intellettiva, possono raggiungere con difficoltà o ritardo, o non raggiungere affatto, competenze adeguate in uno o più aspetti linguistici entro i 4 anni di età. Il fatto che il ritardo nella comparsa e nello sviluppo del linguaggio verbale non sia associato ai danni e deficit sopra menzionati ha contribuito per lungo tempo ad alimentare l'opinione che tale ritardo tendesse a risolversi spontaneamente entro l'inizio dell'età scolare. In realtà, il ritardo

linguistico persistente e il disturbo del linguaggio in età prescolare non si risolvono spontaneamente e continuano ad avere un impatto negativo su vari aspetti dello sviluppo e della vita fino all'età adulta.

Nel presente capitolo, dopo una breve presentazione delle fasi tipiche dello sviluppo comunicativo-linguistico, tratteremo del Disturbo Primario del Linguaggio, illustrandone la definizione, l'eziologia, il ritardo che lo precede e le possibili sequele ad esso associate.

### **Lo sviluppo comunicativo-linguistico tipico nei primi 4 anni di vita**

Il linguaggio è una funzione cognitiva estremamente complessa che, in situazioni di sviluppo tipico, ovvero in assenza di deficit cognitivi e neurosensoriali e/o di gravi carenze socio-ambientali, viene in genere acquisita con apparente facilità e naturalezza (Kuhl, 2010). Nella realtà, è ampiamente dimostrato il legame diretto dello sviluppo delle abilità comunicative-linguistiche con lo sviluppo di altre dimensioni, come quella neurobiologica, quella senso-motoria, quella relazionale-affettiva e quella cognitiva. Ad esempio, è noto che le reti neurali implicate nella discriminazione e nell'elaborazione fonologica e prosodica sono già attive nel periodo prenatale e neonatale (Perani et al., 2011), così come appare rilevante il ruolo della memoria di lavoro nella costruzione delle rappresentazioni fonologiche e semantiche, ad esempio nella realizzazione della connessione tra input fonologico e output articolatorio (Brizzolara, Chilosi, & Pecini, 2013) che comincia a formarsi fin dal terzo mese di vita (Dehaene-Lambertz et al., 2006). Nello sviluppo tipico si osserva un percorso comune (si veda la tabella 2.1; per una trattazione approfondita, cfr. il volume collettaneo a cura di D'Amico e Devescovi, 2013), pur evidenziandosi, al tempo stesso, un'ampia variabilità interindividuale per ciò che concerne i tempi, i modi e le strategie che ogni bambino e bambina mette in atto per raggiungere livelli di competenza comunicativa e linguistica sempre più elevati (si veda la tabella 2.2 per la variabilità interindividuale nello sviluppo della comprensione e produzione di parole e della produzione di azioni/gesti).

Fin dalla nascita sono prodotti il pianto e i suoni vegetativi e, a partire dai 2-3 mesi, emergono le prime vocalizzazioni (ad esempio «oooh»). I bambini e le bambine sintonizzano gradualmente, durante il primo anno di vita, la propria attività fono-articolatoria alla lingua a cui sono esposti (Kuhl, 2010), anche grazie al feedback acustico dei suoni che producono e all'imitazione dei suoni che ascoltano. Attorno ai 7 mesi, iniziano a produrre serie sillabiche consonante-vocale (lallazione), singole o ripetute (lallazione canonica, ad



esempio «dadada»), cui successivamente si affiancano serie di sillabe variate (lallazione variata, ad esempio «mapata»), che saranno utilizzate per produrre le prime parole, evidenziando una continuità tra lallazione e sviluppo del vocabolario (D’Odorico, 2005).

TABELLA 2.1

**Sviluppo delle competenze comunicativo-linguistiche nei primi 4 anni di vita**

| Età (mesi) | Forme  |
|------------|--|
| 0-6        | Pianto; vocalizzazioni ( <i>cooing</i> ); suoni vocalici   |
| 6-8        | Suoni consonantici; lallazione canonica  |
| 8-12       | Lallazione variata; gesti deittici e convenzionali; comprensione e produzione delle prime parole   |
| 12-18      | Prime 50 parole (persone, oggetti e azioni); gesti referenziali; combinazioni gesto + parola   |
| 18-24      | Esplosione del vocabolario; nomi e predicati (verbi e aggettivi); prime combinazioni di parole   |
| 24-36      | Enunciati telegrafici; frasi nucleari; funtori   |
| 36-48      | Arricchimento del vocabolario; lessico psicologico; strutture sintattiche complesse; produzione di domande e risposte; produzione e comprensione di storie |

TABELLA 2.2

**Differenze individuali nel ritmo di sviluppo del vocabolario<sup>1</sup>**

| Età (mesi) | Comprensione parole (n. parole per percentile) |     |     |     | Produzione azioni/gesti (n. azioni/gesti per percentile) |     |     |     | Produzione parole (n. parole per percentile) |     |     |     |
|------------|--|-----|-----|-----|--|-----|-----|-----|--|-----|-----|-----|
|            | 5°   | 10° | 50° | 95° | 5°   | 10° | 50° | 95° | 5°   | 10° | 50° | 95° |
| 8          | 0  | 0   | 18  | 92  | 0  | 0   | 7   | 17  | 0  | 0   | 0   | 4   |
| 12         | 20   | 30  | 91  | 213 | 14   | 17  | 27  | 41  | 0  | 0   | 5   | 22  |
| 18         | 85   | 111 | 224 | 350 | 31   | 34  | 46  | 57  | 4  | 9   | 59  | 228 |
| 24         | 168  | 203 | 323 | 398 | 40   | 43  | 54  | 63  | 49   | 80  | 278 | 562 |
| 30         |  |     |     |     |  |     |     |     | 193  | 254 | 490 | 651 |
| 36         |  |     |     |     |  |     |     |     | 278  | 349 | 574 | 667 |

<sup>1</sup> Numero di parole comprese e azioni/gesti prodotti da 8 a 24 mesi e numero di parole prodotte da 8 a 36 mesi, con riferimento alla distribuzione in percentili; dati tratti dal questionario *Il Primo Vocabolario del Bambino*, schede «Gesti e Parole» e «Parole e Frasi» (Caselli et al., 2015).

Comunicazione e linguaggio si collocano infatti lungo un continuum: attraverso l'uso di sguardi orientati, vocalizzi, lallazioni, a cui si aggiungono, verso la fine del primo anno di vita, anche i gesti, i bambini e le bambine stabiliscono i primi contatti con l'interlocutore cercando attivamente lo scambio interattivo. Tra i 9 e i 13 mesi compaiono i gesti comunicativi deittici («richiedere», «mostrare», «dare», «indicare»), che esprimono l'intenzione di richiedere o attirare e condividere l'attenzione verso un oggetto o un evento esterno individuabile dall'interlocutore solo nella situazione contestuale. Verso i 12 mesi iniziano a essere usati anche i gesti comunicativi referenziali, appresi durante le interazioni e le routine sociali e definiti convenzionali (ad esempio, «battere le manine», «fare ciao con la mano») o prodotti a partire da azioni con oggetti e, successivamente, senza più necessità degli oggetti stessi (ad esempio, «portare il telefono/la mano all'orecchio», «pettinarsi i capelli con il pettine/con la mano»). Con i gesti referenziali i bambini e le bambine comunicano utilizzando simboli non verbali come significanti della realtà cui fanno riferimento (Caselli et al., 2015). Nello stesso periodo compaiono anche i primi segni sistematici di comprensione linguistica e le prime parole che si riferiscono a oggetti di uso quotidiano, persone familiari, schemi di azione, con uno sviluppo più precoce della comprensione rispetto alla produzione (Fenson et al., 1994, 2007). Comprensione e gesti sono tra loro strettamente associati (Caselli et al., 2012; Sansavini, Bello et al., 2010) e predittivi del vocabolario (parole prodotte) a 24 mesi (Bavin et al., 2008).

Tra i 17 e i 20 mesi, quando il vocabolario in produzione ha raggiunto almeno le 50 parole (Zubrick et al., 2007), si assiste a una vera e propria esplosione del vocabolario, che consiste in un'accentuata crescita del lessico, unita a un cambiamento nella sua composizione, con un aumento dei predicati (verbi e aggettivi) e frequenti combinazioni gesto-parola (Capirci & Volterra, 2008). Intorno ai 24 mesi il bambino inizia a combinare due o tre parole formando frasi che diventano via via sempre più complesse sia per il numero di vocaboli utilizzati che per la struttura stessa (Caselli et al., 2015; Guasti, 2017 per una rassegna). Nello sviluppo morfosintattico, si distinguono quattro fasi (Cipriani et al., 1993; Chilosi et al., 2010):

1. presintattica, tra i 19 e i 26 mesi, con enunciati telegrafici, spesso privi del verbo («pappa più», «bimbo palla»);
2. sintattica primitiva, tra i 20 e i 29 mesi, in cui aumenta il numero di enunciati nucleari semplici («bimbo prende palla») e compaiono frasi complesse ancora incomplete («prendo palla corro»);
3. completamento della frase nucleare, tra i 24 e i 33 mesi, con l'uso di funtori («il bimbo prende la palla») e l'aumento delle frasi complesse («prendo la palla e corro»);

4. consolidamento e generalizzazione delle regole in strutture combinatorie complesse, tra i 27 e i 38 mesi, in cui le frasi complesse diventano complete da un punto di vista morfologico e combinate con diversi tipi di coordinate («il bimbo mangia la mela e beve il succo») e subordinate («guarda il cane che corre»).

In questo periodo, grazie a una progressiva padronanza degli aspetti linguistici, sia lessicali che morfosintattici, e allo sviluppo di capacità cognitive, tra cui la memoria e le funzioni esecutive, e di competenze emotive e sociali, come la teoria della mente, i bambini e le bambine diventano sempre più abili nel parlare non solo del qui e ora, ma anche del passato e del futuro. Parlano quindi delle loro esperienze con gli altri, apprendono l'uso di una varietà di parole che definiscono gli stati mentali propri e altrui, quali stati fisiologici («sono stanco/a»), emozioni («sono contento/a»), giudizi («è buono»), comunicazioni («dice»), pensieri («sa»), utilizzano forme e strutture morfosintattiche per descrivere gli eventi, definirne gli aspetti temporali (presente, passato, futuro) e spiegare le relazioni temporali e causali che legano gli eventi alle azioni di protagonisti sia reali che immaginari.

### **Il Disturbo Primario del Linguaggio (DPL): definizione ed eziologia**

Non tutti i bambini seguono necessariamente le tappe delineate: alcuni presentano un ritardo nello sviluppo linguistico, altri uno sviluppo non solo ritardato ma anche atipico. A partire dagli anni Ottanta del secolo scorso, nella letteratura internazionale fu dato avvio a una serie di ricerche sui disturbi del linguaggio in età evolutiva. Fu allora adottata la denominazione Specific Language Impairment (SLI) per fare riferimento a una condizione di persistente ritardo o atipicità nell'acquisizione delle abilità linguistiche, la cui eziologia non è nota (Bishop & Edmunson, 1987; Cipriani et al., 1998; Leonard et al., 1982; Leonard, Sabbadini, & Volterra, 1987; Pfanner & Chilosi, 1987). Il Disturbo Specifico del Linguaggio (DSL, traduzione italiana di SLI) è stato definito come un disturbo del neurosviluppo che include un insieme di quadri clinici variegati, caratterizzati da un ritardo o disordine in uno o più ambiti dello sviluppo linguistico, in assenza di deficit cognitivi, sensoriali, motori, affettivi e di importanti carenze socio-ambientali (World Health Organization [WHO], 1992/1993; American Psychiatric Association [APA], 2013; Chilosi et al., 2017; Laws & Bishop, 2003). Il bambino con DSL è, pertanto, per definizione un bambino con uno sviluppo cognitivo nella norma, che presenta tuttavia uno

sviluppo in ritardo e/o atipico delle competenze linguistiche. Nel manuale diagnostico internazionale ICD-10 (WHO, 1993, si veda il box 2.1), il DSL è inoltre definito in termini di discrepanza tra le abilità linguistiche e le abilità cognitive non verbali (Aram, 1993, suggerisce il criterio di abilità linguistiche al di sotto di almeno 1 deviazione standard rispetto alle abilità non verbali).

### BOX 2.1

Secondo la classificazione dell'ICD-10 (WHO, 1993), i disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio (codice F 80) si distinguono nei seguenti sottotipi.

- *Disturbo specifico dell'articolazione dell'eloquio (F 80.0)*: è un disturbo nell'acquisizione del linguaggio nel quale la capacità di articolare suoni verbali è al di sotto del livello appropriato per l'età cronologica e mentale, mentre gli altri aspetti linguistici rientrano nella norma. L'acquisizione dei suoni linguistici è ritardata o deviante (omissioni, sostituzioni, distorsioni) e l'intelligibilità delle parole è ridotta.
- *Disturbo del linguaggio espressivo (F 80.1)*: si tratta di un disturbo dell'acquisizione del linguaggio in cui le abilità lessicali e morfosintattiche espressive sono al di sotto del livello appropriato per l'età cronologica e mentale. Il vocabolario espressivo è limitato e costituito da parole poco specifiche; la struttura della frase è immatura e caratterizzata da errori sintattici e omissioni/sostituzioni di funtori. Possono essere presenti ritardi nella produzione dei suoni linguistici. La comprensione lessicale e morfosintattica è in un range normale.
- *Disturbo della comprensione (F 80.2)*: è un disturbo specifico dell'acquisizione del linguaggio in cui la comprensione del linguaggio è al di sotto del livello appropriato per l'età cronologica e mentale. Il bambino non risponde a nomi familiari entro i 12 mesi, non identifica oggetti comuni entro i 18 mesi, non segue istruzioni semplici e comuni entro i 2 anni. Si associa a grave deficit espressivo lessicale e morfosintattico. Può essere associato a compromissione socio-emotiva-comportamentale.
- Il manuale ICD-10 include nei disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio anche l'*Afasia acquisita con epilessia (Sindrome di Landau-Kleffner, F 80.3)*, che tuttavia non è oggetto di trattazione in questo volume. Si tratta di un disturbo del linguaggio che si manifesta in bambini che avevano avuto una normale acquisizione del linguaggio. Interessa sia le componenti ricettive che quelle espressive del linguaggio, mentre l'intelligenza è conservata. In questo tipo di patologia, l'esordio dei disturbi del linguaggio è associato alla comparsa di alterazioni parossistiche dell'elettroencefalogramma (EEG) e, nella maggior parte dei casi, a crisi epilettiche. In genere l'esordio di questo tipo di afasia si ha fra i 3 e i 7 anni.

Anche se l'etichetta diagnostica Disturbo Specifico del Linguaggio (DSL) è ancora comunemente usata in ambito clinico nel contesto italiano ed è stata prevalentemente utilizzata fino a qualche anno fa nel panorama scientifico e clinico internazionale, negli ultimi anni l'idea che il disturbo linguistico osservabile in età evolutiva sia veramente «specifico» è stata messa fortemente in discussione (Rudolph, 2017; Ullman & Pierpont, 2005), arrivando a formulare

nuovi modi per far riferimento a questi quadri patologici senza più utilizzare il termine «specifico». Alcuni autori hanno scelto di definirlo Disturbo del linguaggio (si veda il *DSM-5: Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, APA, 2013), mentre altri *Primary Language Impairment* (ad esempio, Reilly et al., 2014) o *Developmental Language Disorder* (Bishop et al., 2016, 2017).

Il *DSM-5: Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (APA, 2013) ha introdotto infatti alcuni cambiamenti rispetto alla precedente edizione (*DSM-IV*) nella definizione del Disturbo del linguaggio e ne ha riconsiderato le manifestazioni cliniche. Nell'ambito dei Disturbi del neurosviluppo è stata individuata una categoria diagnostica molto ampia, denominata Disturbi della comunicazione, all'interno della quale è stato incluso il Disturbo del linguaggio (si veda il box 2.2).

#### BOX 2.2

Secondo la classificazione del *DSM-5* (APA, 2013), all'interno della categoria diagnostica dei Disturbi della comunicazione si distinguono nello specifico i seguenti disturbi.

- *Disturbo del linguaggio*: persistente difficoltà nell'acquisizione e nell'uso di diverse modalità di linguaggio (linguaggio parlato, scritto, gestuale o di altro tipo) dovuta a deficit di comprensione e/o produzione e caratterizzata da un lessico ridotto (conoscenza e uso delle parole), una limitata strutturazione delle frasi (capacità di costruire frasi basandosi su regole sintattiche e morfologiche) e una compromissione delle capacità discorsive (capacità di connettere parole e frasi per descrivere un argomento o una sequenza di eventi per sostenere una conversazione).
- *Disturbo fonetico-fonologico*: persistente difficoltà nella produzione di suoni linguistici, che interferisce con l'intelligibilità dell'eloquio o impedisce la comunicazione verbale.
- *Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie)*: alterazioni della normale fluenza e della prosodia dell'eloquio che risultano essere inappropriate per l'età e per le abilità linguistiche.
- *Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica)*: persistenti difficoltà nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale che si manifestano attraverso deficit nell'uso della comunicazione per scopi sociali, compromissione della capacità di modificare la comunicazione per renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta, difficoltà nel seguire le regole della conversazione (come il rispetto dei turni o l'uso di segnali verbali e non verbali per regolare l'interazione), difficoltà nel compiere le inferenze necessarie a risalire a informazioni non esplicitate chiaramente o nel riconoscere significati ambigui.

Fermo restando che il disturbo prevalente deve essere di natura linguistica, numerose evidenze sperimentali mostrano che, in questi bambini e bambine, al disturbo linguistico si associano frequentemente fragilità cognitive di varia natura, che si manifestano in modo diverso nelle diverse fasi evolutive; tali difficoltà si riscontrano, ad esempio, nella memoria procedurale (Lum et al.,

2012), nel controllo motorio (Finlay & McPhillips, 2013), nella memoria di lavoro fonologica (Duinmeijer, De Jong, & Scheper, 2012) e nelle funzioni esecutive (Marini, 2017). Quindi, pur trattandosi di bambini e bambine senza disabilità intellettiva, non si osserva necessariamente una netta discrepanza tra abilità linguistiche e abilità cognitive non verbali. Tali recenti evidenze scientifiche portano conferme all'approccio neurocostruttivista secondo il quale i disturbi del neurosviluppo non sono caratterizzati da moduli intatti e moduli compromessi, ma piuttosto da deficit in abilità di base che hanno effetti a cascata su più domini nello sviluppo (D'Souza & Karmiloff-Smith, 2017).

In linea con queste considerazioni, sulla base delle considerazioni di Reilly et al. (2014) e in seguito a una votazione in seno alla commissione di esperti che hanno partecipato alla Consensus Conference italiana sul DPL (CLASTA & FLI, 2019), nel presente documento si è proposto di utilizzare la denominazione Disturbo Primario del Linguaggio che, se da un lato rende conto della specificità del disturbo, dall'altro mantiene l'idea secondo cui il disturbo principale è di natura linguistica. Tale denominazione non ha tuttavia ancora ricevuto un consenso unanime nella comunità clinica e scientifica internazionale. Oltre alla già citata alternativa di Disturbo del linguaggio (APA, 2013), alcuni autori (come, ad esempio, Bishop et al., 2016, 2017) propongono di far riferimento a questo disturbo con l'etichetta diagnostica di *Developmental Language Disorder* (DLD) che, se tradotta in italiano come «Disturbo dello Sviluppo del Linguaggio», avrebbe il vantaggio di non modificare l'acronimo DSL, ormai d'uso comune, e di evidenziare che si tratta di un disturbo di natura evolutiva che si manifesta nel corso del processo di acquisizione del linguaggio e le cui manifestazioni si modificano nel tempo.

### **Dal ritardo nella comparsa del linguaggio al Disturbo Primario del Linguaggio e le sequele a lungo termine**

Il Disturbo Primario del Linguaggio costituisce uno tra i più frequenti disturbi del neurosviluppo (Rapin, 2006) ed è caratterizzato da una notevole eterogeneità (Bishop, 1997; Bishop et al., 2016, 2017; Laws & Bishop, 2003; Leonard, 1998). Può limitarsi alla produzione o, nei casi più gravi, estendersi alla comprensione del linguaggio; può inoltre interessare aspetti diversi della elaborazione del linguaggio, quali: 1. la forma del linguaggio (elaborazione fonetico-fonologica e morfosintattica); 2. il suo contenuto (elaborazione semantico-lessicale e frasale); 3. il suo uso (elaborazione pragmatica) (Law et al., 2000; Roch, Florit, & Levorato, 2017; Wallace et al., 2015).

## CAPITOLO 3

# La diagnosi del Disturbo Primario del Linguaggio<sup>1</sup>

di Alessandra Sansavini

### Introduzione

L'accuratezza diagnostica costituisce una sfida e una necessità fondamentale, sia per i clinici che per i ricercatori, al fine di identificare correttamente e tempestivamente i bambini e le bambine con Disturbo Primario del Linguaggio (DPL) e di proporre loro un percorso terapeutico adeguato (Maleki Shahmahmood et al., 2016; Tomblin et al., 1997). Il percorso che conduce alla diagnosi di DPL prevede una prima fase di screening, in cui vengono identificati i bambini e le bambine a rischio di sviluppare difficoltà linguistiche persistenti; una seconda fase di valutazione, rivolta a coloro che presentano difficoltà linguistiche persistenti, in cui si delinea il loro profilo linguistico e neuropsicologico; e una terza fase di pianificazione del trattamento, in cui occorre tenere conto delle caratteristiche del contesto ambientale, delle risorse disponibili e dei bisogni e delle priorità dei bambini e delle bambine e delle loro famiglie.

---

<sup>1</sup> Questo capitolo fa riferimento ai principali contenuti dell'articolo di Sansavini, A., Favilla, M.E., Guasti, M.T., Marini, A., Millepiedi, S., Di Martino, M.V., Vecchi, S., Battajon, N., Bertolo, L., Capirci, O., Carretti, B., Colatei, M.P., Frioni, C., Marotta, L., Massa, S., Michelazzo, L., Pecini, C., Piazzalunga, S., Pieretti, M., Rinaldi, P., Salvadorini, R., Termine, C., Zuccarini, M., D'Amico, S., De Cagno, A.G., Levorato, M.C., Rossetto, T. e Lorusso, M.L. (2021). Developmental language disorder: Early predictors, age for the diagnosis, and diagnostic tools. A scoping review. *Brain Sciences*, 11, 654. Si ringraziano tutti i coautori dell'articolo internazionale sopra citato, che hanno contribuito alla preparazione e stesura dei documenti preliminari sul quesito diagnosi presentati alla Consensus Conference sul DPL e, in particolare, M.E. Favilla, M.T. Guasti, M.L. Lorusso, A. Marini A., S. Millepiedi e S. Vecchi, che hanno contribuito alla stesura dell'articolo internazionale sopra citato.

L'individuazione di indicatori predittivi o associati al DPL è fondamentale sia per individuare tempestivamente le sottopopolazioni più vulnerabili e a maggiore rischio di sviluppare questo disturbo, sia per dare indicazioni sull'opportunità di utilizzare strumenti di screening precoci. Da un lato, in letteratura è discusso il ruolo di fattori di rischio biologici (ad esempio, familiarità per disturbi di linguaggio e/o di apprendimento, sesso maschile, e fattori pre o peri-natali) e ambientali (ad esempio, basso livello di istruzione e/o socio-economico) nel contribuire all'emergere del DPL (Bishop et al., 2017; Snowling et al., 2016; Sansavini, Bello et al., 2010; Sansavini, Favilla et al., 2021; Sansavini, Zuccarini et al., 2021). D'altro lato, dalla letteratura emerge la rilevanza di individuare indicatori precoci, insorgenti cioè tra il secondo e il terzo anno di vita, quali una limitata ampiezza del vocabolario recettivo e/o espressivo, l'assenza di combinazioni di parole e uno scarso o assente uso di gesti per comunicare, e di comprenderne il valore predittivo rispetto a un possibile esito di DPL (Bishop et al., 2017; Snowling et al., 2016; Zambrana et al., 2014).

È altrettanto importante individuare l'età più opportuna per la valutazione diagnostica, in modo che non sia né troppo anticipata, il che aumenterebbe la probabilità di falsi positivi, né ritardata, il che aumenterebbe la probabilità di sequele negative.

È inoltre necessario avere a disposizione strumenti per la diagnosi di DPL efficaci sotto i seguenti aspetti.

- a) Validità (grado di precisione con cui un test riesce a misurare ciò che dichiara di misurare).
- b) Accuratezza, identificata da sensibilità (proporzione di pazienti con patologia classificati correttamente: un test altamente sensibile darà pochi falsi negativi e, se è sensibile al 100%, tutti i pazienti con patologia risulteranno positivi; al contrario, un test poco sensibile darà molti falsi negativi con il rischio di sottodiagnosticare una patologia), specificità (proporzione di pazienti sani classificati correttamente: un test altamente specifico darà pochi falsi positivi e, se è specifico al 100%, tutti i pazienti sani risulteranno negativi; al contrario, un test poco specifico darà molti falsi positivi, con il rischio di sovradiagnosticare una patologia), rapporto di verosomiglianza positivo (rapporto tra la probabilità di avere un vero positivo e la probabilità di avere un falso positivo: *Positive Likelihood Ratio* = sensibilità/1-specificità), e valore predittivo positivo (proporzione dei pazienti positivi che hanno effettivamente la patologia: *Positive Predictive Value* = numero dei veri positivi/numero dei veri positivi + numero dei falsi positivi).



- c) Affidabilità (grado di stabilità di una misurazione, ripetuta in contesti diversi o da differenti osservatori, quando non vi siano cambiamenti evidenti nei soggetti esaminati).

Un ulteriore aspetto da considerare per l'efficacia della diagnosi è l'individuazione del cut-off, ovvero del criterio per definire la presenza di una patologia. Il cut-off per il DPL, nella letteratura internazionale, varia tra -1, -1,25, -1,5 o -2 deviazioni standard oppure si colloca sotto il 10° percentile (Bishop, 1994; Cole et al., 1995; Rescorla, 2011; Whitehurst & Fischel, 1994).

### **La diagnosi del DPL: obiettivi e metodo della Consensus Conference**

La Consensus Conference sul DPL (CLASTA & FLI, 2019; Sansavini, Favilla et al., 2021) ha inteso mettere a punto raccomandazioni per ridurre la variabilità di comportamento degli operatori clinici, migliorare l'appropriatezza d'uso degli strumenti diagnostico-terapeutici disponibili e fornire conoscenze per la costruzione di un'agenda di ricerca utile alla pratica clinica. A tal fine, sulla base delle evidenze scientifiche disponibili nella letteratura internazionale, la Consensus Conference sul DPL ha effettuato una revisione della letteratura scientifica internazionale fino al 2017, poi integrata da un ulteriore lavoro di revisione dal 2017 al 2020, per rispondere ai seguenti quesiti, finalizzati a ottenere una accurata diagnosi del DPL in età prescolare: a) indicatori predittivi precoci; b) età ottimale per lo screening e la diagnosi; c) strumenti diagnostici efficaci.

È stata condotta una ricerca sistematica della letteratura sui principali database internazionali (PubMed, Embase, Web of Science, The Cochrane Central Register of Controlled Trials, SpeechBITE, PsycINFO), includendo revisioni sistematiche, meta-analisi e studi osservazionali primari con gruppi di controllo pubblicati fino al dicembre 2020. Sono state utilizzate parole chiave concordate dal Comitato Tecnico Scientifico della Consensus Conference, che ha anche indicato ulteriori potenziali studi rilevanti (per i dettagli metodologici e l'elenco degli studi estratti si vedano: Candiani et al., 2013; CLASTA & FLI, 2019; Sansavini, Favilla et al., 2021).

Gli studi esaminati avevano come obiettivo l'individuazione degli indicatori predittivi precoci del ritardo del linguaggio e del DPL e l'efficacia (validità, accuratezza e affidabilità) degli strumenti diagnostici (test e misure psicolinguistiche) per il ritardo del linguaggio e il DPL in età prescolare. Sono stati esclusi gli studi che includevano bambini e bambine con disabilità intellettiva,

## CAPITOLO 4

# Il trattamento riabilitativo<sup>1</sup>

di Anna Giulia De Cagno

### Introduzione

La tutela della salute e la riabilitazione in età evolutiva hanno valenza strategica nei sistemi sanitari, sia per le ripercussioni sul futuro benessere psicofisico della popolazione, sia per la crescente rilevanza in ambito epidemiologico che vanno assumendo i disturbi dello sviluppo. La riabilitazione in età evolutiva è un processo complesso e longitudinale, che deve tener conto dei bisogni di salute espressi nei vari momenti evolutivi. Anche il trattamento riabilitativo logopedico è un processo articolato e sistematico, che inizia nel momento in cui viene identificato il bisogno del paziente e, di conseguenza, vengono pianificati obiettivi per migliorarne il benessere comunicativo-linguistico.

Uno dei motivi più frequenti di consultazione clinico-diagnostica in età evolutiva è il disturbo comunicativo e/o linguistico (Rapin, 2006), che può essere conseguente ad altri disturbi del neurosviluppo o interessare in maniera prevalente e circoscritta gli aspetti del linguaggio. Fermo restando che il disturbo deve essere prevalentemente di natura linguistica, frequentemente può essere associato a difficoltà neuropsicologiche di varia natura relative

---

<sup>1</sup> Questo capitolo fa riferimento ai principali contenuti dell'articolo di Rinaldi, S., Caselli, M. C., Cofelice, V., D'Amico, S., De Cagno, A. G., Della Corte, G., Di Martino, M. V., Di Costanzo, B., Levorato, M. C., Penge, R., Rossetto, T., Sansavini, A., Vecchi, S. e Zoccolotti, P. (2021). Efficacy of the treatment of developmental language disorder: A systematic review. *Brain Sciences*, 11, 407. Si ringraziano tutti i coautori dell'articolo internazionale sopra citato che hanno contribuito alla preparazione e alla stesura del documento preliminare sul quesito trattamento, presentato alla Consensus Conference sul DPL, e alla stesura dell'articolo internazionale sopra citato.

agli ambiti della memoria procedurale, del controllo motorio, della memoria di lavoro fonologica e delle funzioni esecutive. È per questo che il Disturbo Primario del Linguaggio rappresenta una categoria diagnostica complessa, che si traduce in una manifestazione clinica di quadri patologici molto diversi tra loro. Le difficoltà osservabili possono essere legate esclusivamente alla produzione verbale o estendersi anche alla comprensione, interessando diverse componenti del linguaggio, quali le abilità fonetico/fonologiche, gli aspetti semantici, lessicali, morfosintattici e le abilità narrative. Questi disturbi hanno un impatto significativo sul funzionamento attuale del bambino e costituiscono un fattore di rischio per lo sviluppo nel suo complesso e per un buon adattamento nella vita adulta. Già da diversi anni in letteratura si riportano numerose evidenze di come un disturbo di linguaggio in età evolutiva possa, nel corso dello sviluppo, influenzare e compromettere il funzionamento scolastico o sociale (Joffe & Black, 2012).

Individuare interventi terapeutici efficaci è dunque un obiettivo fondamentale per la pratica clinica con bambini con DPL (De Cagno et al., 2018); la ricerca in questo ambito è però resa complessa dalla necessità di identificare delle linee di intervento che, da un lato, rispecchino la variabilità del disturbo nelle sue componenti e nelle diverse fasce d'età e, dall'altro, chiariscano quali variabili intervengono nel determinare o meno cambiamenti stabili e duraturi in bambini con DPL. L'intervento sul linguaggio in fase evolutiva, infatti, non solo ha esiti a breve termine sulla componente linguistica trattata, ma influenza a medio e lungo termine i destini di un percorso di sviluppo globale. Se sono noti i legami tra acquisizione del linguaggio orale e apprendimento del linguaggio scritto, altrettanto importanti sono le ricadute sulla qualità dell'integrazione sociale e sullo sviluppo emotivo di bambini con disturbo espressivo e ricettivo. La complessità di queste problematiche e il loro impatto negativo sullo sviluppo del bambino indicano l'importanza di una precoce identificazione dei soggetti a rischio di manifestare DPL, che potrebbero beneficiare di interventi in una fascia di età in cui è più probabile che si verifichi un miglioramento significativo. La sfida, dunque, consiste fundamentalmente nel riuscire a bilanciare le possibilità presentate dalle prove scientifiche con la realtà della pratica clinica. Di fatto, quando decliniamo il concetto di intervento logopedico, facciamo riferimento a tre momenti fondamentali ben illustrati nello specifico profilo professionale: l'abilitazione, la riabilitazione e la prevenzione. Gli interventi possono essere volti, quindi, a eliminare o a ridurre il problema di base, a modificare le traiettorie di sviluppo, a instaurare strategie di compenso o a modificare l'ambiente (Paul & Norbury, 2012).

È per tali motivi che abbiamo ritenuto indispensabile, all'interno dei lavori della prima Consensus Conference sul DPL svoltasi in Italia, inserire un quesito specifico sul trattamento, con l'obiettivo di orientare il clinico in una riflessione consapevole delle azioni/scelte all'interno del progetto di presa in carico riabilitativa, alla luce dei dati provenienti dalla letteratura. Nelle nostre intenzioni, l'inserimento di un quesito dedicato al trattamento deve fungere, quindi, da base di partenza per lo sviluppo di ulteriori indagini e approfondimenti.

L'obiettivo di ricercare i trattamenti più appropriati rivolti ai bambini con DPL non è nuovo in ambito scientifico e clinico; in particolare, ci preme ricordare l'impulso decisivo dato già nel 2003 da Law, Garrett e Nye, che hanno effettuato una delle prime revisioni sistematiche degli studi RCT sull'efficacia dell'intervento linguistico. In seguito all'analisi degli studi e alla meta-analisi dei risultati, gli autori hanno concluso che il trattamento è efficace per i disturbi espressivi di tipo fonologico; non hanno potuto però constatare se vi siano tipi di trattamenti più efficaci di altri. Il dato di fatto è che bambini con difficoltà a livello fonologico che effettuano un trattamento migliorano di più di quelli che non seguono alcuna terapia. Uno degli studi inseriti nella revisione fornisce specifiche indicazioni cliniche: supporta, infatti, il trattamento fonologico per i fonemi che compaiono precocemente piuttosto che quello che utilizza come target i fonemi acquisiti più tardivamente (in cui i fonemi target dell'intervento vengono scelti seguendo le normali tappe di acquisizione fonemica). Sempre in merito all'efficacia del trattamento, due studi non utilizzati nell'analisi indicano un effetto positivo del training metafonologico e di quello di discriminazione uditiva in aggiunta a quello articolatorio (si tratta di ipotesi che necessitano di ulteriori indagini per essere utilizzate come evidenze per la pratica clinica). Anche per i bambini con difficoltà nel vocabolario espressivo il trattamento è risultato efficace e l'outcome si modifica in modo significativo rispetto ai bambini che non effettuano alcun trattamento. Per quanto riguarda invece il trattamento delle difficoltà morfosintattiche sul versante espressivo, gli autori si limitano a ipotizzare che l'intervento sia efficace per quei casi che non presentano anche difficoltà in comprensione, in quanto l'elevata variabilità dei risultati di questi studi non consente di trarre conclusioni certe. Non ci sono, invece, evidenze scientifiche per i bambini con difficoltà sul versante ricettivo.

Alla luce di quanto espresso, abbiamo ritenuto che fosse opportuno continuare sulla strada aperta da Law per fornire in questo capitolo una disamina della letteratura più recente: il documento della Consensus Conference del 2019 e la successiva revisione sistematica (Rinaldi et al., 2021).

## Gli interventi più efficaci nel trattamento del DPL nei bambini

Per la valutazione delle prove di efficacia nel trattamento del DPL, il Comitato Tecnico Scientifico della CC ha tenuto conto di alcuni aspetti peculiari associati agli esiti dell'intervento terapeutico. L'eterogeneità dei fenotipi clinici dei bambini con DPL comporta la necessità di diversificare i trattamenti riabilitativi tenendo conto dei seguenti elementi.

- Una valutazione specifica della componente linguistica che costituisce il target dell'intervento. Già nello sviluppo tipico, possiamo identificare traiettorie evolutive diverse tra i bambini, spiegate da differenze individuali neurobiologiche e dalla diversa stimolazione ricevuta nei vari contesti socio-comunicativi. Partendo da quanto detto, è facile comprendere l'importanza di definire in particolar modo, nello sviluppo atipico, il profilo comunicativo linguistico. Oltre alla categoria diagnostica è infatti indispensabile descrivere le caratteristiche che rendono unico ciascun/a bambino/a con DPL.
- La variabilità dell'età, prescolare o scolare, di coloro che accedono al trattamento.
- La variabilità delle figure professionali coinvolte e la partecipazione dei genitori. Nel panorama internazionale sono sempre più numerosi gli studi su interventi mediati dalle figure genitoriali, che sempre più spesso affiancano il trattamento diretto nella pratica clinica.
- La variabilità del setting di erogazione: domiciliare, scolastico, ambulatoriale. Anche la sede dell'intervento varia a seconda dei diversi approcci: accanto agli interventi condotti in ambito clinico, sono presenti in letteratura molti interventi condotti in ambito scolastico o a domicilio.
- La frequenza e la durata degli interventi, che appaiono anch'essi molto variabili: generalmente vengono sperimentati interventi individuali, in cicli brevi e/o relativamente poco intensi, su target molto specifici e spesso in assenza di valutazioni in follow-up. Vengono più raramente descritti interventi in gruppo (sia dei bambini/e con DPL, sia all'interno del gruppo di coetanei a sviluppo tipico).
- La variabilità delle lingue dei trattamenti studiati (soprattutto anglosassoni) e le ricadute sul livello di trasferibilità alla lingua italiana e al nostro contesto di cura. Un ulteriore elemento di complessità nell'individuazione *evidence-based* dell'efficacia dei trattamenti è costituita dalla variabilità legata alla lingua. È necessario, quindi, considerare con attenzione l'applicabilità dei trattamenti (spesso sviluppati in un contesto anglosassone) ai bambini/e di lingua italiana e le possibili influenze delle caratteristiche della nostra lingua sull'efficacia del trattamento stesso.

- La variabilità e la diversa rilevanza delle misure di outcome, siano esse specifiche, costruite ad hoc per misurare l'abilità oggetto del training, o generalizzabili alla componente linguistica o al beneficio a lungo termine.

## Selezione della letteratura e strategie di ricerca

È stato formulato in maniera strutturata un quesito sanitario secondo i criteri del PICO (Popolazione, Intervento, Controllo, Outcome) per decidere quali studi includere nell'analisi (vedi tabella 4.1).

TABELLA 4.1  
Criteri di selezione della letteratura

|                          |  |
|--------------------------|--|
| <b>Popolazione</b>       | Bambini della scuola dell'infanzia e primaria (fino a 8 anni) con diagnosi di Disturbo Primario del Linguaggio (DPL).  |
| <b>Trattamento</b>       | Qualsiasi tipo di intervento che miri a migliorare le capacità in ambito fono-articolatorio, fonologico, semantico-lessicale e morfosintattico. L'intervento può essere somministrato a livello individuale o di gruppo, da diverse tipologie di figure professionali (insegnante, personale sanitario, genitore, logopedista, altri sanitari), con diverse durate e frequenze, in diversi setting (casa, ambulatori, comunità, scuola).   |
| <b>Confronti</b>         | Altri tipi di interventi sperimentali, lista d'attesa, non intervento, altri interventi che sono considerati <i>usual care</i> .   |
| <b>Esiti</b>             | Miglioramento nella espressione e ricezione del linguaggio, nelle aree della semantica, sintassi e fonologia, nel comportamento sociale. Eventi avversi (come ansia dei genitori). Dropout.  |
| <b>Disegni di studio</b> | Revisioni sistematiche, meta-analisi di studi randomizzati controllati (RCT), studi di coorte con gruppo di controllo.   |
| <b>Limiti</b>            | Per quanto riguarda i limiti temporali per gli studi RCT, il punto di partenza è stata la revisione Cochrane di Law, Garrett e Nye, 2003, la cui ricerca bibliografica è aggiornata a dicembre 2002. Per gli studi osservazionali non è stata fissata nessuna limitazione temporale o di lingua.   |
| <b>Esclusione</b>        | Bambini/e con disabilità intellettiva, sordità, disturbi dello spettro autistico, sindromi genetiche (sindrome di Down, sindrome di Klinefelter), deficit neurologici, lesioni cerebrali, disturbi primari (sensoriali, neurologici, psichiatrici), disfonia, disartria, aritmie o balbuzie, dislalie o disturbo specifico dell'articolazione del linguaggio, bilinguismo. Sono stati esclusi anche gli studi che non riportavano una sintesi quantitativa dell'associazione tra intervento e misure di esito. |