

LA DISPRASSIA VERBALE EVOLUTIVA: INQUADRAMENTO CLINICO E STRUMENTALE

Clinical characteristics of childhood apraxia of speech

A. Chilosi, C.F. De Pasquale, B. Franchi, F. Geri, C. Casalini, A. Comparini, B. Cerri, L. Cittadoni, S. Fiori, P. Cipriani

Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva IRCCS "Stella Maris", Calambrone (PI)

RIASSUNTO

La disprassia verbale evolutiva (DVE) è un disturbo fonico-articolatorio, definito dall'*American-Speech-Language-Hearing-Association* come "disordine dell'articolazione dei suoni del linguaggio, in cui la precisione e la sistematicità nella produzione articolatoria risultano compromesse in assenza di deficit neuromuscolari e di gravi anomalie strutturali a carico dell'apparato bucco-fonatorio". La sua eziologia e i correlati neurobiologici sono ancora sconosciuti. Per quanto riguarda l'eziologia, la DVE può essere idiopatica o associata a disordini del neurosviluppo (come la disabilità intellettiva, il disturbo dello spettro autistico, l'ADHD) o la disartria. Nel presente studio, 147 bambini con sospetta DVE sono stati sottoposti a un protocollo diagnostico comprensivo di anamnesi tipizzata, valutazione degli aspetti fonicoarticolatori e del linguaggio, indagini genetiche e neuroradiologiche, volte a raccogliere informazioni sui possibili marcatori comportamentali e neurobiologici del disturbo. Il campione finale comprende 127 bambini con DVE suddivisi in tre gruppi: 92 bambini con DVE idiopatica, 26 con DVE associata ad altri disturbi del neurosviluppo (come disabilità intellettiva, disturbi dello spettro autistico, ADHD) e 9 bambini con DVE associata a disartria. 48 bambini hanno presentato alterazioni alle analisi di array-CGH. La MRI convenzionale non ha rivelato anomalie neuroanatomiche patogenetiche macrostrutturali. Tutti i bambini hanno mostrato la maggior parte delle caratteristiche riportate in letteratura come specifiche della DVE. Una delle implicazioni di questo studio riguarda l'importanza di un percorso diagnostico approfondito, che richiede sia un'accurata intervista anamnestica che una valutazione clinica completa, comprensiva di indagini genetiche e neuroradiologiche.

INTRODUZIONE

Nel panorama attuale della diagnosi e della cura dei disturbi evolutivi della parola e del linguaggio, la Disprassia Verbale Evolutiva (DVE) costituisce un quadro clinico di particolare complessità. Questo disturbo,

SUMMARY

Childhood apraxia of speech (CAS) is a subtype of pediatric speech-language disorder, defined by the American-Speech-Language-Hearing-Association as "a neurological childhood disorder in which the precision and consistency of movements underlying speech are impaired in the absence of neuromuscular deficits". Its etiology and neurobiological correlates are still unclear.

As for etiology, apraxia of speech may be idiopathic or associated with neurodevelopmental disorders (such as intellectual disability, autistic spectrum disorder, ADHD etc.) or dysarthria.

In the present study, 147 children suspected to be affected by CAS underwent a comprehensive speech and language, genetic and neuroradiological investigation aimed to gather information on the possible behavioral and neurobiological markers of the disorder. The final sample included 127 patients who were subdivided into three groups: 92 idiopathic CAS, 26 with additional disabilities, and 9 with associated dysarthria. 48 children presented alterations at array-CGH analysis. Conventional MRI did not reveal macrostructural pathogenetic neuroanatomical abnormalities. All children exhibited most of the typical features reported as specific of CAS. One of the clinical implications of this study concerns the diagnostic process, which requires both an accurate parent interview and comprehensive clinical assessment.

chiamato nella letteratura anglosassone *Childhood Apraxia of Speech* e indicato con l'acronimo CAS, è definito dall'*American-Speech-Language-Hearing-Association* (ASHA) come un "disordine dell'articolazione dei suoni del linguaggio, in cui la precisione e la sistematicità nella produzione articolatoria risultano

PAROLE CHIAVE

Disprassia verbale evolutiva - Disturbo motorio articolatorio - Deficit linguistico

KEY WORDS

Childhood apraxia of speech - Speech motor disorder - Language impairment