

L'emergenza dei Disturbi di Sviluppo: diagnosi ed intervento precoci

Developmental Disorders: early diagnosis and treatment

A. FABRIZI, L. DIOMEDE, R. DI SCIPIO, F. GIOVANNONE

*Dipartimento di Scienze Neurologiche, Psichiatriche e Riabilitative dell'Età Evolutiva.
Università di Roma "La Sapienza"*

Parole chiave. — Disturbi di Sviluppo - Diagnosi precoce - Modelli di sviluppo
Key words. — *Developmental Disorders - Early detection - Developmental model*

Per invito
Invited article

Summary

Developmental Disorders represent a spectrum of multifactorial aetiological disorders characterised by atypical or delayed development of global and specific age-related competences. All different subtypes of Developmental Disorders have a prevalence of about 15% in general population.

Definition of diagnostic criteria and classification systems of Developmental Disorders, elaborated on the basis of our clinical experience and research activity, are presented trying to describe procedures for early identification and developmental model for treatment.

Our model of treatment and data obtained from clinical note, elaborated for this specific field, are presented and discussed in this paper.

Definizioni ed epidemiologia

Le distorsioni dello sviluppo del bambino sono meglio definite in ambito clinico con il termine di Disturbi dello Sviluppo (DS), riconosciuti da tempo nei sistemi di classificazione correnti. La scelta di un termine unitario per indicare un gruppo di patologie diverse tra loro è determinata da due fattori essenziali: il terreno comune, costituito dalle caratteristiche dei processi di sviluppo coinv-

ti, e la tipologia dell'approccio che si ritiene sia più corretto, teso cioè, ad identificare accanto alle caratteristiche comuni gli aspetti distintivi tra i diversi DS.

I DS rappresentano, infatti, uno *spectrum* di disturbi ad eziologia multifattoriale caratterizzati da difficoltà nell'evoluzione delle competenze, specifiche e globali che caratterizzano lo sviluppo del bambino. Nelle diverse forme più o meno sfumate i DS sono molto frequenti perché nel loro insieme colpiscono circa il 15% dell'intera popolazione (le stime oscillano tra il 12% ed il 20%)^{6 7 12 27 29 47 48 49 50}. Sono considerati un problema centrale di nuova morbilità nella pratica pedopsichiatrica su cui incidono molti fattori sociali, ambientali e biologici. Tuttavia è stata calcolata un'alta percentuale di essi che non viene identificata durante i controlli, anche specialistici, nelle diverse agenzie preposte alla salute infantile⁵¹.

Gli studi epidemiologici vengono condotti in gran parte ancora oggi in età scolare, mentre resta sconosciuta la distribuzione in età precoce perfino delle forme più gravi tra i DS. Al contrario i DS emergono già molto precocemente, si strutturano ed evolvono sin dai primi anni di vita, interessando contemporaneamente diverse aree evolutive: comunicativo-linguistica, cognitivo-motoria, socio-emozionale, anche quando si tratta di disturbi considerati settoriali. Sono, infatti, definiti dai diversi autori con termini apparentemente contraddittori come: "tipici", "specifici", "globali" ed "eterogenei"; termini che descrivono la doppia caratteristica di specificità e globalità che interessa ciascun disturbo.

Comorbidità ed eziopatogenesi

La comorbidità all'interno dei DS è considerata la norma e non l'eccezione, e si esprime attraverso il coinvolgimento parallelo di sintomi appartenenti a domini diversi, o di interi quadri sindromici, che interagiscono sia trasversalmente durante la stessa fase evolutiva, sia attraverso emergenze successive nel decorso longitudinale. Oggi molte ipotesi sull'eziologia neurobiologica vengono formulate con l'obiettivo di spiegare la continuità e la comorbidità dei diversi DS tra loro. Molti studi di genetica dimostrano possibili alterazioni negli stessi cromosomi per i diversi DS^{14 36}. Uno spettro di disordini del metabolismo fosfolipidico viene considerato alla base della predisposizione biologica per lo spettro di disturbi funzionali dello sviluppo⁴⁰. Gli studi tramite *brain-imaging* dimostrano una riduzione della mielinizzazione della sostanza bianca che rappresenterebbe un buon indicatore del ritardo della maturazione funzionale dei DS³⁹.

Anche attraverso lo studio fisiopatologico dei DS viene evidenziato uno *spectrum* fenotipico che spiega l'alterato sviluppo interneuronale, con alterazioni combinate nell'eccitabilità neuronale, nel processamento delle informazioni complesse e nei comportamenti affettivi e sociali. La multifattorialità eziopatogenetica prevede l'azione cumulativa di fattori che possono agire anche in fasi diverse dello sviluppo embrionale, fetale e infantile: alterazioni genetiche, dan-

ni fisici, effetti ambientali sulla vita intrauterina e stress di vita contemporanei allo sviluppo, possono combinarsi in vario modo nei diversi disturbi^{10 23 50}. L'organizzazione neuroevolutiva dell'intero spettro dei DS, viene da alcuni autori rappresentata con il concetto di Sviluppo Cerebrale Atipico (*Atypical Brain Development*: ABD che meglio del MBD spiegherebbe l'origine dei DS)¹⁹. Tutti i DS anche in età precoce sono quindi tipici disordini neurocognitivi spiegabili sul piano dello sviluppo funzionale neuropsicologico, ma l'approccio necessario è quello seguito dalla neuropsicologia dello sviluppo attuale che non studia disordini puri, ma considera fondamentale l'interazione tra fattori innati e fattori ambientali nell'organizzazione dei processi cognitivi, sia nello sviluppo normale che patologico^{24 30}. Il contemporaneo coinvolgimento dello sviluppo emozionale e relazionale nei processi disfunzionali e la frequente comorbidità con i disturbi psicopatologici, dà ragione delle difficoltà nella diagnosi dei DS, e sottolinea la necessità di un approccio che deve essere costantemente multidimensionale^{16 25 31 32 44}.

Problemi di sviluppo e criteri diagnostici

I DS si manifestano nelle varie età con caratteristiche mutevoli, che determinano quadri clinici anche profondamente diversi, perché nelle diverse fasi evolutive cambia totalmente il rapporto gerarchico tra le funzioni in gioco. L'emergenza dei DS può essere, come già detto, anche molto precoce, ma avviene sempre in modo insidioso e con caratteristiche di maggiore sovrapposizione che nelle fasi successive tra le aree di sviluppo interessate. Quasi tutti i DS hanno un'emergenza più o meno chiara tra il primo e il secondo anno di vita attraverso modalità in parte diverse e in parte simili.

Si possono osservare:

- o emergenze graduali con rallentamenti e/o atipie nello sviluppo delle funzioni, specifiche o globali, in via di organizzazione (come nei Disturbi Specifici del Linguaggio o nei Ritardi o Disturbi della Coordinazione Motoria);
- o regressioni più o meno apparenti in rapporto a passaggi evolutivi disgregati e progressivamente disattivati (come nei Disturbi Multisistemici dello Sviluppo, nei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, nei Ritardi Globali)¹⁷.

Una migliore differenziazione e definizione dei DS avviene in seguito attraverso il confronto tra le traiettorie evolutive, che sono nel tempo più fortemente caratterizzate dalle aree di maggiore fragilità specifiche per disturbo. Tuttavia anche i percorsi evolutivi sono influenzati in modo specifico dalla comorbidità tra più DS e tra DS e disturbi psicopatologici. Con l'età tutti i DS tendono a stabilizzarsi e quindi la diagnosi diventa più definitiva, ma il rischio evolutivo aumenta e il disturbo apparso come secondario, ad esempio di impoverimento cognitivo o sociale, può sovrapporsi totalmente al DS originario.

Nosografia e Sistemi di Classificazione

Una classificazione nosografica che comprenda tutti i DS, consentendo differenziazioni intercategoriale ed intracategoriale precise, è resa particolarmente ardua dal fatto che disordini puri nella pratica clinica sono molto rari. Al contrario si riscontra una frequente convergenza di più disordini, che spiega la grande variabilità dei sintomi all'interno dei diversi quadri clinici^{18 19}. Un altro problema molto discusso è la difficoltà di classificare fenotipi clinici in base a criteri operativi di analisi comportamentali, senza un collegamento possibile con l'identificazione del deficit eziologico primario⁴¹. A riprova di alcuni dei problemi esposti sono significative diverse incongruenze tra i vari sistemi di classificazione^{21 25 44}. Alcune classificazioni comprendono soltanto disturbi identificabili in età scolare, come i Disturbi Specifici dell'Apprendimento, l'ADHD, i Disturbi Cognitivi di grado lieve o borderline. Per i DS emergenti in età precoce, come i Disturbi Specifici del Linguaggio, i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo o i Disturbi della Coordinazione Motoria, vengono forniti dai Sistemi di Classificazione criteri utilizzabili solo sopra i tre anni (DSM IV e ICD 10). Nella classificazione per i disturbi da zero a tre anni (DC 0-3) alcuni disturbi, come i Disturbi Multi-sistemici dello Sviluppo o i Disturbi della Regolazione, le cui traiettorie evolutive portano a chiari DS in età prescolare, sono inseriti sull'asse I insieme ai disordini mentali puri; mentre altri, come i Disturbi Specifici del Linguaggio o i Ritardi Globali, sono sull'asse III, classificati come fisici e neurologici.

Ci si sta ponendo in modi diversi il problema della continuità e della discontinuità tra i diversi sistemi di classificazione rivolti alle diverse età. Ad esempio nel 2002 l'*American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* ha dato il via ad un gruppo di lavoro per la Ricerca di Criteri Diagnostici in Età Prescolare (*Research Diagnostic Criteria-Preschool Age, RDC-PA*) che dovrebbe colmare proprio i vuoti e le incongruenze nel DSM IV e nell'ICD 10 per quanto riguarda i criteri per l'età prescolare. Mentre la nuova versione della DC 0-3 R si pone il doppio obiettivo di definire meglio i disturbi non contemplati nel DSM IV e nell'ICD 10 e di fornire accanto ai criteri semeiologici del disturbo in senso stretto, anche criteri più sistematici, rispetto alla versione precedente, sul funzionamento emozionale e sulla relazione con il *caregiver*. Nonostante gli sforzi esistono ancora ostacoli specifici nell'utilizzo per i DS dei diversi Sistemi di Classificazione conosciuti, soprattutto per quanto riguarda:

- l'identificazione tempestiva di tutti i DS in base all'emergenza;
- la diagnosi di sviluppo mirata a cogliere la diversa organizzazione dei disturbi nelle diverse fasi evolutive;
- i criteri necessari per la programmazione dell'intervento.

In particolare:

- nel DSM IV e nell'ICD10 *non ci sono criteri* per la diagnosi precoce e per la diagnosi di sviluppo, e *mancano* definizioni precise dei processi disfunzionali necessari per la programmazione dell'intervento;

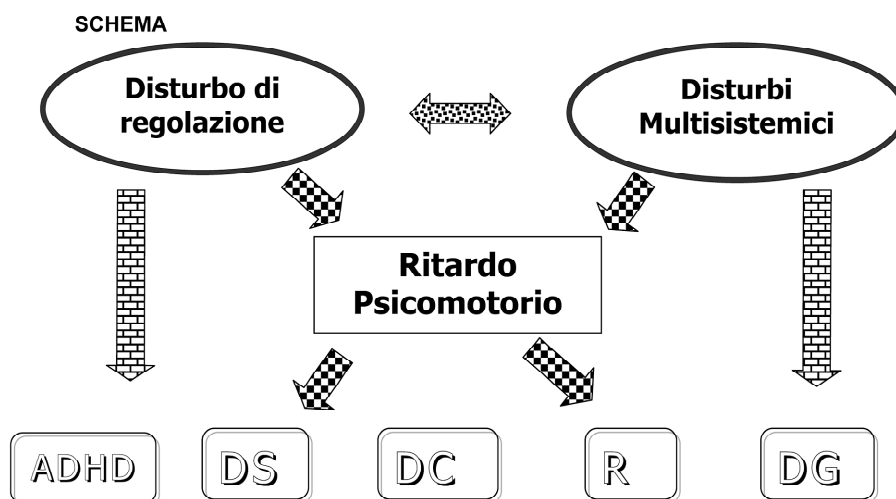
- nella DC 0-3 vengono considerati i criteri solo per alcuni disturbi antecedenti dai DS, che si differenziano in età prescolare, ma non di tutti; in ogni caso, *non vengono delineate* le traiettorie di collegamento tra i primi e i secondi
- nell'ICIDH-2, appositamente stilato sulla base di definizioni dettagliate del funzionamento mentale e delle disabilità, *mancano* criteri per la diagnosi precoce e per la diagnosi di sviluppo.

In alcune classificazioni adottate dai clinici (Neuropsichiatri Infantili e Terapisti della riabilitazione), vengono correntemente utilizzate categorie con finalità diagnostiche specifiche, ma scarsamente sovrapponibili a quelle contemplate nei Sistemi di Classificazione correnti. Ad esempio il termine di Ritardo Psicomotorio (RPM) è ancora oggi molto utilizzato soprattutto in Italia ed in Francia perché utile per identificare l'espressività precoce di alcuni sottotipi di DS emergenti attraverso un rallentamento o una disarmonia delle tappe di sviluppo motorio o percettivo-motorio^{15 28}. Per quanto riguarda l'attribuzione nosografica, le traiettorie evolutive dei possibili sottotipi farebbero identificare il RPM con i Disturbi della Regolazione nella DC 0-3 e con i Disturbi della Coordinazione Motoria o con l'ADHD nel DSM IV e nell'ICD 10, ma naturalmente in età diverse.

Riteniamo utile tracciare alcune traiettorie evolutive che consentano di identificare i collegamenti tra DS emergenti nel 1° anno di vita e DS emergenti nel corso dell'età prescolare adottando uno schema da noi formulato per la diagnosi precoce.

Costi e problemi di gestione

I DS comportano disabilità di vario grado durante l'intero periodo dello sviluppo e determinano sequele fino all'età adulta in termini di scolarizzazione, socializzazione e sviluppo della personalità. In termini di costi personali e sociali sono stati condotti diversi studi per valutare oltre alle potenzialità di sviluppo cognitivo anche l'attivazione di strategie adattative, sia nei bambini con DS che nei loro genitori, di fronte agli eventi stressanti anche connessi alla presenza della disabilità stessa²². Le considerazioni emerse indicano che i DS necessitano oltre che di una diagnosi e di un intervento precoci, di un giusto monitoraggio nel tempo dei bisogni. Nel mondo stanno crescendo i Centri finanziati per l'individuazione precoce dei diversi DS, ma sono ancora pochi gli studi che ne affrontino i diversi problemi connessi alla presa in carico. È tuttora aperto il dibattito su: la tipologia delle procedure più adatte all'identificazione precoce; le modalità vere e proprie dell'intervento; le strategie di prevenzione più efficaci; gli strumenti di verifica dell'efficacia dell'intervento più consoni. Tuttavia in termini di rapporto costi/benefici è ormai opinione diffusa che l'identificazione e l'intervento precoci aumentino per un'alta percentuale le *chances* di



Le traiettorie evolutive tracciate consentono di evidenziare le aree di sovrapposizione nei disturbi classificabili in età più precoce, e di ipotizzare le possibili trasformazioni progressive verso disturbi più stabili e definitivi, attraverso modalità di emergenza legate a fragilità funzionali età specifiche. Le difficoltà di decodifica degli stimoli ambientali comuni ai Disturbi della Regolazione e ai Disturbi Multisistemici possono successivamente evidenziarsi come difficoltà di anticipazione e rappresentazione nel controllo e nella programmazione delle proprie azioni, come nel Ritardo Psicomotorio e quindi progressivamente trasformarsi in DS tipici e stabili come i Disturbi specifici del Linguaggio, l'ADHD, il Disturbo di Coordinazione Motoria, il Ritardo Mentale, i Disturbi Generalizzati dello Sviluppo. Lo schema contempla anche le possibili traiettorie di passaggio più diretto tra disturbi più precoci e disturbi successivi.

successo nell'*outcome* dei principali DS^{12 14}. Sono stati identificati diversi fattori che spiegano la maggiore efficacia dell'intervento precoce: l'imaturità e la duttilità cerebrale del bambino piccolo; l'opportunità di prevenire problemi secondari enucleando con chiarezza i fattori avversi; la possibilità di migliorare il funzionamento familiare agendo sulle interazioni genitori-bambino disadattative¹³.

Procedure per l'identificazione precoce dei DS

Le tecniche attualmente in uso per l'identificazione precoce sono: gli *screening tests* (BDIST; BINS; Denver II; ELMS); l'utilizzo delle informazioni fornite dai genitori e i questionari strutturati per loro (ASQ; CDI; PEDS); il giudizio clinico basato sull'anamnesi; l'utilizzo di *development charts*; la verifica delle tappe di sviluppo tramite batterie di compiti appropriati per l'età. Molte analisi critiche sono state pubblicate sui *screening tests* perché: sono difficili da

utilizzare nelle pratiche routinarie; sono limitati sul piano della sensibilità, della specificità e della validità; non sempre comprendono *items* sufficienti per definire in modo appropriato le diverse aree dello sviluppo; necessitano di essere utilizzati da figure professionali con formazione specifica^{9 11 35 42 46}. Una giusta enfasi viene posta sull'utilità delle informazioni e dei questionari ai genitori, perché stimolano la loro partecipazione, consentono una maggiore accuratezza nella raccolta dei dati di sviluppo e quindi forniscono una buona integrazione con il giudizio clinico. Tuttavia è opinione di molti che i questionari non consentano mai da soli la diagnosi di sviluppo sul bambino necessaria alla programmazione dell'intervento.

Il modello di sviluppo per l'intervento

Il modello di intervento terapeutico più adatto ai DS deve essere costruito su un modello teorico di sviluppo delle funzioni, su cui basare le procedure diagnostiche e terapeutiche atte a comprendere e modificare i processi e i meccanismi operanti nelle diverse condizioni patologiche. L'approccio sia dell'*assessment* che del trattamento deve essere multidimensionale, per una più completa rappresentazione del disturbo, dei problemi di sviluppo e dei diversi livelli di comportamento funzionale, neurocognitivo ed emozionale^{5 8 52}. Si deve prevedere l'utilizzo di criteri di differenziazione di tipi e sottotipi dei disturbi per finalizzare la scelta delle strategie terapeutiche specifiche al momento evolutivo più appropriato a favorire lo sviluppo del bambino. Si devono adottare criteri prognostici atti alla determinazione di obiettivi sia temporali che funzionali. È necessario infatti che il progetto terapeutico preveda la durata e la programmazione delle varie fasi dello sviluppo del bambino in cui è necessario intervenire, prevedendo quali funzioni siano centrali e quali secondarie nell'evoluzione per ogni singolo disturbo e delineando con sufficiente approssimazione fino a quale livello di organizzazione funzionale è necessario condurre l'intervento¹⁶. È infine necessario adottare strumenti di verifica dell'efficacia validi, attendibili e basati sull'evidenza, che misurino l'organizzazione funzionale e non le singole acquisizioni^{34 38}.

Il nostro modello

Il modello di intervento applicato presso il nostro *Day Center* per i Disturbi precoci dello Sviluppo è costruito sulla base di un doppio obiettivo: quello clinico di presa in carico effettiva e quello di studio e approfondimento delle diverse problematiche connesse alla prevenzione, alla diagnosi e all'intervento nei DS.

La procedura diagnostica multidimensionale

Il modello prevede l'applicazione di una procedura diagnostica multidimensionale mirata alla diagnosi precoce dei DS (18-36 mesi) e costituita dal percorso e dagli strumenti di seguito descritti:

- Viene utilizzata per la raccolta dell'anamnesi una cartella clinica computerizzata appositamente stilata per evidenziare l'eziopatogenesi e le modalità di emergenza dei DS (vedi descrizione nel paragrafo apposito).
- Vengono programmati approfondimenti eziologici sugli elementi emersi dall'anamnesi e dall'esame obiettivo.
- I genitori vengono coinvolti nella compilazione di questionari rivolti a se stessi (raccolta di eventuale sintomatologia psicopatologica: SCL90) e sui bambini (atipie dell'interazione, della comunicazione e del linguaggio: MC Arthur e ADI-R)
- Viene compilato il profilo di sviluppo neurocognitivo (Bayley; Leiter-R; Ugziris-Hunt) e neurolinguistico (batteria di valutazione neurolinguistica in uso presso il nostro centro)
- Il profilo di funzionamento emozionale viene costruito in base alla scala di Greenspan (1992)
- Viene effettuata la valutazione delle modalità interattive genitori/bambino nel gioco e durante l'alimentazione (PIR-GAS; *Play scale* e *Feeding scale*)
- I genitori vengono sottoposti a colloqui clinici
- Viene effettuata una valutazione dei fattori di stress ambientale attraverso l'apposita *check list* della DC 0-3 R.

Programmazione dell'intervento e verifiche in età prescolare

Dopo l'iter diagnostico è prevista per ogni bambino la programmazione di un progetto di intervento che copre l'intero arco di età prescolare e comprende:

- la programmazione di cicli di terapia intensiva e di gruppo paralleli per i bambini e i genitori a cadenza annuale;
- la previsione condivisa con i genitori di un follow up con valutazioni funzionali di verifica;
- il monitoraggio dell'inserimento sociale e scolastico attraverso consulenze agli insegnanti e agli operatori territoriali.

Cartella Clinica

La nostra cartella, tratta da una lunga esperienza clinica sui DS, è suddivisa in base ai seguenti obiettivi principali:

- Analisi della multifattorialità eziopatogenetica; familiarità generale e specifica, composizione e caratteristiche del nucleo familiare, modalità e figure di accudimento primarie, dati generali sull'andamento della gravidanza,

del parto e del periodo perinatale. Si indaga, inoltre, sulla presenza di patologie organiche, legate o meno al Disturbo di Sviluppo, e degli eventuali approfondimenti diagnostici effettuati in precedenza.

- Raccolta accurata delle tappe di sviluppo precoce su tutte le aree; le caratteristiche dell'allattamento e dell'alimentazione, le modalità di gestione del ritmo sonno-veglia, delle autonomie e della socializzazione. Queste informazioni ci permettono di delineare un profilo, non solo dello sviluppo globale del bambino e quindi del suo funzionamento, ma anche di trarre inferenze rispetto alla relazione madre-bambino e allo sviluppo emozionale e della regolazione del bambino stesso. Particolare rilevanza viene data, inoltre, alla raccolta di informazioni mirate a valutare aree specifiche di sviluppo come quello *attentivo, comunicativo, interattivo, cognitivo e linguistico* (in CV e in PV).
- Ascolto e registrazione delle preoccupazioni, dei giudizi e delle impressioni genitoriali.

Risultati

In questo contributo ci è sembrato utile riportare il confronto tra i dati tratti dalla nostra cartella clinica applicata alla nostra casistica di 423 bambini con DS, visti in diagnosi tra il 1998 e il 2004 e i dati emergenti dal follow up di un campione selezionato di essi. A tale scopo abbiamo considerato quattro categorie di DS: i Ritardi Globali dello Sviluppo (RGS), i Disturbi Generalizzati dello Sviluppo (DGS), per evidenziare le problematiche connesse ai DS globali, e come esempio di DS specifici i Disturbi Specifici del Linguaggio, suddivisi in espressivi (DSLE) e Misti (DSL M), perché questi ultimi sono facilmente confondibili sia con i RGS che con i DGS e quindi particolarmente utili in un confronto di diagnosi differenziale (Fig. 1).

Risultati dello studio sulla Cartella Clinica

Abbiamo suddiviso la lettura dei nostri dati in base ai fattori anamnestiche patologici e ai fattori anamnestici riguardanti lo sviluppo delle principali competenze globali e specifiche dei bambini, ricordando che sono dati tratti da quanto riferito dai genitori. Nella Tabella I sono riportate le percentuali di incidenza dei principali fattori patologici che ci consentono ipotesi patogenetiche diverse nei quattro gruppi clinici. Si evidenzia una incidenza nettamente superiore di parti distocici nei RGS rispetto agli altri gruppi clinici e un'incidenza altrettanto alta di complicanze perinatali sempre nei RGS, ma anche nei DSL M. Al contrario la familiarità appare più o meno equamente distribuita per quanto riguarda antecedenti linguistici e neurologici, mentre la familiarità per disturbi

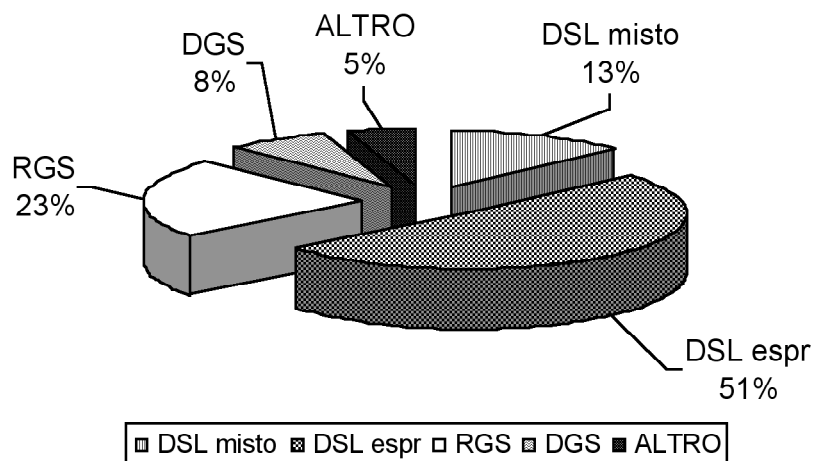


Fig. 1.

Tab. I. Dati anamnestici patologici.

		RGS	DGS	DSL M	DSL E	
Anamnesi	partì distocici	80%	30%	10%	20%	p=,00001
	complicanze perinatali	70%	40%	50%	20%	p=,01473
Familiarità	disturbi del linguaggio	60%	70%	60%	40%	p=,23267
	disturbi neurologici	50%	40%	40%	30%	p=,64437
	disturbi psichiatrici	0%	70%	50%	70%	p=,00001
Comorbidità	assenza comorbidità	40%	0%	10%	50%	
	disturbo comportamento	30%	0%	20%	10%	p=,00001
	disturbo attenzione	10%	0%	10%	10%	
	Iperattività	0%	0%	0%	10%	
	Pluricomorbidità	20%	100%	60%	20%	

psichiatrici incide maggiormente sui DGS e sui DSLM e risulta completamente assente nei RGS. La comorbidità multipla è presente in modo significativo nei bambini con DGS (100%) e nei bambini con DSLM (60%). In sintesi i RGS mostrano la più alta incidenza di fattori organici, mentre i DGS e i DSLM evidenziano un maggiore rischio psicopatologico in base ad un intreccio di fattori organici e fattori ambientali (i dati sono stati analizzati applicando il test Chi-quadro.)

Nella Tabella II vengono analizzati i gradi di ritardo nello sviluppo delle competenze non verbali compresa la capacità di socializzazione. Per quanto riguarda le competenze motorie e prassiche risultano compromesse prevalentemente

Tab. II. Dati tappe di sviluppo non verbale.

Media (DS)	RGS	DGS	DSL M	DSLE	F	p-level
Sv. motorio	1 (0,6)	1,6 (0,7)	1,2 (0,8)	1,9 (0,3)	8,288591	0,000
Sv. prassico	1,3 (0,8)	1,6 (0,7)	1,1 (0,7)	1,7 (0,5)	3,293333	0,025
Sv. simbolico	0,5 (0,5)	0,3 (0,5)	0,6 (0,5)	1,7 (0,7)	27,1021	0,000
Sv. socializ	1,1 (0,7)	0,7 (0,8)	1,2 (0,9)	1,9 (0,3)	9,711111	0,000

mente nei RGS e nei DSL M, confermando la componente neurobiologica nella patogenesi dei disturbi. Mentre il livello di compromissione del funzionamento cognitivo, rappresentato qui dal livello simbolico, è compromesso in grado diverso in tutti i disturbi, tranne i DSL E. La socializzazione è riferita secondo le attese ritardata o atipica nell'80% dei DGS, mentre è quasi totalmente adeguata solo nei DSL E.

Tab. III. Dati sviluppo comunicativo-linguistico.

Media (DS)	RGS	DGS	DSL M	DSLE	F	p-level
CV	0,5 (0,5)	0,0 (0,0)	0,2 (0,4)	0,9 (0,3)	23,30667	0,000
PV	0,3 (0,5)	0,1 (0,3)	0,2 (0,4)	1,4 (1,0)	18,57778	0,000
Com. preverbale	1 (0,6)	0,5 (0,5)	1,2 (0,6)	2,9 (0,3)	75,07879	0,000

Nella Tabella III sono riportati i dati dello sviluppo comunicativo e linguistico. Soltanto i bambini con DSLE raggiungono l'uso del gesto referenziale, mentre i DGS si limitano in gran parte all'uso dello sguardo, ma con funzione solo richiestiva e atipica, e i RGS e i DSL M usano in gran parte la deissi. Dallo sviluppo della comprensione verbale emerge una totale assenza di attenzione al linguaggio dell'altro nei DGS, una compromissione specifica nei DSLM, una comprensione ridotta, ma utilizzata nei RGS. La produzione verbale risulta fortemente ridotta o assente nei bambini con DGS, RGS e DSLM. È quantitativamente meno compromessa, ma atipica come atteso nei DSLE

Risultati dell'iter terapeutico

Nella Tabella IV vengono riportati i dati riguardanti la distribuzione nei 4 diversi DS scelti dal campione clinico su cui abbiamo effettuato lo studio di follow up. Il primo dato riguarda la compliance alla terapia, su cui i disturbi interattivi e comunicativi (DGS e DSLM) sembrano incidere più di quelli neurocognitivi e linguistici (RGS e DSLE). I punteggi ottenuti sono stati sottoposti ad

Tab. IV. Dati anagrafici e compliance.

	N. BB	E.C	QI	compliance	F	p-level
DGS	20	34,1 m	76,2	0,9 (0,7)	1,4 (0,8)	0,004
RGS	20	30,8 m	64,5	1,7 (0,5)		
DSL M	20	34,9 m	85,3	1,1 (0,9)		
DSLE	20	31,1 m	98,9	1,4 (0,8)		

analisi di varianza con misure ripetute (ANOVA) nel confronto intra gruppo e inter gruppo.

Al termine di un follow up terapeutico della durata media di 18 mesi è possibile una verifica dei risultati ottenuti attraverso la valutazione dell'evoluzione dei DS considerati in base alle principali competenze che caratterizzarono lo sviluppo in età prescolare (Tab. V).

Tab. V. Evoluzione delle competenze principali.

Media (DS)	RGS	DGS	DSL M	DSLE	F	p-level
CV 1	0,9 (0,55)	1 (0,46)	1,2 (0,41)	2,2 (0,41)	37,764	0,000
CV 2	1,7 (0,47)	1,3 (0,47)	2,2 (0,41)	2,65 (0,49)	200,0769	0,000
					12,58974	0,000
PV1	0,6 (0,5)	0,9 (0,31)	1 (0,00)	0,9 (0,31)	9,605556	0,000
PV2	1,1 (0,31)	1,2 (0,77)	1,9 (0,72)	1,8 (0,62)	89,19444	0,000
					4,75	0,004
COM 1	1,1 (0,55)	0,8 (0,62)	2,6 (0,5)	2,65 (0,49)	91,60358	0,000
COM 2	2 (0,00)	1,5 (0,69)	2,9 (0,31)	3 (0,00)	102,6	0,000
					6,671111	0,000
GIOC 1	0,4 (0,50)	0,4 (0,50)	1,1 (0,97)	1,9 (0,31)	29,68371	0,000
GIOC 2	1,2 (0,41)	1,2 (0,41)	1,7 (0,47)	2 (0,00)	118,2471	0,000
					9,760784	(0,00)

In particolare l'evoluzione della comprensione verbale appare molto differenziata durante i percorsi evolutivi: più lenta e atipica nei DGS; rallentata ma progressiva nei DSL M e nei RGS; decisamente positiva nei bambini con DSL E. Parallelamente la produzione verbale evolve in modo molto più atipico nei DGS nel confronto con gli altri tre gruppi clinici, in cui pur con ritmi e livelli di integrazione diversi, evolve in modo positivo. Le competenze comunicative, pur partendo da livelli molto diversi, evolvono in tutti i gruppi, compresi i bambini con DGS. Questo dato ci appare particolarmente significativo, perché il nostro modello di intervento è centrato in modo specifico sullo scambio comunicativo

e interattivo all'interno della situazione grupale. Infine risulta molto specifica e differenziata anche l'evoluzione del gioco simbolico. Nei bambini con DGS il gioco simbolico non si sviluppa affatto, e il gioco funzionale ha caratteristiche di ecoprassia. Nei bambini con RGS migliora la qualità imitativa del gioco funzionale e può emergere un gioco simbolico semplice. Nei bambini con DSL la possibilità di un uso più funzionale e integrato del linguaggio migliora la competenza simbolica di base.

Conclusioni

Nel nostro modello di presa in carico per i Disturbi precoci dello Sviluppo l'utilizzo di una cartella clinica appositamente costruita ci ha consentito di raccogliere informazioni dettagliate sullo sviluppo precoce, sulla potenzialità evolutiva di ciascun disturbo, di focalizzare indicatori specifici e attendibili per la diagnosi differenziale e di enucleare i fattori di vulnerabilità e le aree di rischio caratteristiche di ogni disturbo. La verifica dell'iter terapeutico e lo studio del follow up, confrontati con i dati della cartella clinica, rappresentano un processo necessario per la conferma della diagnosi di sviluppo specifica, l'identificazione dei processi patogenetici nucleari per ogni disturbo e per la tipizzazione delle traiettorie evolutive. La valutazione del percorso terapeutico ci permette di rafforzare l'impostazione del nostro modello di intervento, di valutarne l'efficacia e di ridefinire progressivamente nuovi obiettivi^{2 20 26 33 43}. La cartella clinica mirata e i dati del follow up, insieme alle procedure diagnostiche e al monitoraggio delle procedure terapeutiche, rappresentano tutti insieme gli strumenti necessari per una presa in carico efficace dei disturbi di sviluppo in età prescolare e per l'attivazione di strategie di prevenzione del rischio evolutivo.

Riassunto

I Disturbi Sviluppo rappresentano uno *spectrum* di disturbi ad eziologia multifattoriale legati a difficoltà nell'evoluzione delle competenze, specifiche e globali che caratterizzano lo sviluppo del bambino. Nelle diverse forme più o meno sfumate i DS sono molto frequenti; considerati globalmente, hanno una prevalenza di circa il 15% sull'intera popolazione (le stime oscillano tra il 12% ed il 20%). Vengono espone le riflessioni del nostro gruppo di lavoro rispetto ai criteri diagnostici e ai sistemi di classificazione per i DS al fine di delineare procedure per l'identificazione precoce e modelli di sviluppo per l'intervento. Viene descritto il nostro modello di intervento e vengono discussi i dati emersi dall'analisi dettagliata della cartella clinica da noi elaborata.

Bibliografia

- ¹ Bartlett CW, Flax JF, Logue MW, Smith B, Vielandb VJ, Tallal P, et al. *Examination of potential overlap in autism and language loci on chromosomes 2, 7, and 13 in two independent samples ascertained for specific language impairment.* Hum Hered 2004;57:10-20.
- ² Bishop DV, Price TS, Dale PS, Robert P. *Outcomes of early language delay: II. Etiology of transient and persistent language difficulties.* J Speech Lang Hear Res 2003;46:561-75.
- ³ Bishop DV, Norbury CF. *Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: a study using standardised diagnostic instruments.* J Child Psychol Psychiat 2002;43:917-29.
- ⁴ Bishop DV. *The role of genes in the etiology of specific language impairment.* J Commun Disord 2002;35:311-28.
- ⁵ Bishop DV. *Motor immaturity and specific speech and language impairment: evidence for a common genetic basis.* Am J Med Genet 2002;8:56-63.
- ⁶ Boyle CA, Decoufle P, Yeargin-Allsopp M. *Prevalence and health impact of developmental disabilities in US children.* Pediatrics 1994;93:399-403.
- ⁷ Boyle CA, Yeargin-Allsopp M, Doernberg NS, Holmgreen P, Murphy CC, Schendel DE. *Prevalence of selected developmental disabilities in children 3-10 years of age: the Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program, 1991.* MMWR CDC Surveill Summ 1996;19:45:1-14.
- ⁸ Botting N, Conti-Ramsden G. *Autism, primary pragmatic difficulties, and specific language impairment: can we distinguish them using psycholinguistic markers?* Dev Med Child Neurol 2003;45:8:515-24.
- ⁹ Conti-Ramsden G, Hesketh A. *Risk markers for SLI: a study of young language-learning children.* Int J Lang Commun Disord 2003;38:251-63.
- ¹⁰ Choudhury N, Benasich AA. *A family aggregation study: the influence of family history and other risk factors on language development.* J Speech Lang Hear Res 2003;46:261-72.
- ¹¹ Crawford SG, Wilson BN, Dewey D. *Identifying developmental coordination disorder: consistency between tests.* Phys Occup Ther Pediatr 2001;20:29-50.
- ¹² Dobos AE Jr, Dworkin PH, Bernstein BA. *Pediatricians' approaches to developmental problems: has the gap been narrowed?* J Dev Behav Pediatr 1994;1:34-8.
- ¹³ Dworkin PH. *Promoting development through child health services. Introduction to the Help Me Grow roundtable.* J Dev Behav Pediatr 2006;27(Suppl 1):S2-4; discussion S17-21, S50-2.
- ¹⁴ Fabrizi A, Levi G. *Intervento terapeutico tempestivo nei disturbi specifici del linguaggio; un'esperienza di 16 anni.* Psichiatria Inf Adol 1989;56:351-63.
- ¹⁵ Fabrizi A, Rosano M. *Riabilitazione precoce e sviluppo.* Psichiatria Inf Adol 1999;66:519-23.
- ¹⁶ Fabrizi A, Levi G, Mazzei E, Ponticello L, Setaro S. *Organizzazione emozionale e sviluppo psicopatologico nei Disturbi Precoci del Linguaggio.* Psichiatria Inf Adol 2003;70:295-314.
- ¹⁷ Fabrizi A. *Introduzione in Psicomotricità dello Sviluppo.* Roma: Ed. Carocci Faber 2003.
- ¹⁸ Frith U. *What framework should we use for understanding developmental disorders?* Dev Neuropsychol 2001;20:555-63.
- ¹⁹ Gilger JW, Kaplan BJ. *Atypical brain development: a conceptual framework for understanding developmental learning disabilities.* Dev Neuropsychol 2001;20:465-81.
- ²⁰ Goorhuis-Brouwer SM, Knijff WA. *Efficacy of speech therapy in children with language disorders: specific language impairment compared with language impairment in comorbidity with cognitive delay.* Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2002;25:63:129-36.
- ²¹ Guédény N, Guédény A, Rabouam C, Mintz A-S, Danon G, Huet MM, et al. *The Zero-to-Three diagnostic classification: A contribution to the validation of this classification from a sample of 85 under-threes.* Infant Mental Health Journal 2003;24:313-36.
- ²² Hauser-Cram P, Warfield ME, Shonkoff JP, Krauss MW, Sayer A, Upshur CC. *Children with disabilities: a longitudinal study of child development and parent well-being.* Monogr Soc Res Child Dev 2001;66:1-114; discussion 115-26.
- ²³ Hayiou-Thomas ME, Kovas Y, Harlaar N, Plomin R, Bishop DV, Dale PS. *Common aetiology for diverse language skills in 4 1/2-year-old twins.* J Child Lang 2006;33:339-68.

- ²⁴ Karmiloff-Smith A, Tyler LK, Voice K, et al. *Linguistic dissociations in Williams syndrome: evaluating receptive syntax in on-line and off-line tasks*. *Neuropsychol* 1998;36:4:343-51.
- ²⁵ Keren M, Feldman R, Tyano S. *A five-year Israeli experience with the DC: 0-3 classification system*. *Infant Mental Health Journal* 2003;24:337-48.
- ²⁶ Law J, Garrett Z, Nye C. *The efficacy of treatment for children with developmental speech and language delay/disorder: a meta-analysis*. *J Speech Lang Hear Res* 2004;47:4:924-43.
- ²⁷ Levi G, Bartolomeo S, Becciu M, Fabrizi A, Mazzoncini B. *Epidemiologia e patogenesi dei disturbi specifici del linguaggio in età evolutiva*. *Psichiatria Inf Adol* 1977;192-193:608-89.
- ²⁸ Levi G, Parisi C. *Conflitti neurocognitivi nel Ritardo Psicomotorio*. *Psichiatria Inf Adol* 1995;62:83-95.
- ²⁹ Levi G. *Salute mentale e riabilitazione in età evolutiva nella Regione Lazio: dati epidemiologici per la programmazione sociale e per il piano sanitario*. *Psichiatria Infanzia e Adolescenza* 1996;63:307-11.
- ³⁰ Lyytinen H. *Neurocognitive developmental disorders: a real challenge for developmental neuropsychology*. *Dev Neuropsychol* 2001;20:2:459-64.
- ³¹ Maldonado-Durán M, Helmig L, Moody C, Fonagy P, Fulz J, Lartigue T, et al. *The Zero-to-Three diagnostic classification in an infant mental health clinic: Its usefulness and challenges*. HYPERLINK "<http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/jhome/33748>" *Infant Mental Health Journal* 2003;24:378-39.
- ³² Mildenberger K, Noterdaeme M, Sitter S, Amorosa H. *Behavioral problems in children with specific and pervasive developmental disorders, evaluated with psychopathological assessment scale (AMDP)*. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr* 2001;50:649-70.
- ³³ Miniscalco C, Nygren G, Hagberg B, Kadesjo B, Gillberg C. *Neuropsychiatric and neurodevelopmental outcome of children at age 6 and 7 years who screened positive for language problems at 30 months*. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:361-6.
- ³⁴ Missiuna C, Rivard L, Bartlett D. *Exploring assessment tools and the target of intervention for children with Developmental Coordination Disorder*. *Phys Occup Ther Pediatr* 2006;26:71-89.
- ³⁵ Msall ME. *Measuring functional skills in preschool children at risk for neurodevelopmental disabilities*. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2005;11:263-73.
- ³⁶ Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. *The genetics of autism*. *Pediatrics* 2004;113:5:472-86.
- ³⁷ Nelson HD, Nygren P, Walker M, Panoscha R. *Screening for speech and language delay in preschool children: systematic evidence review for the US Preventive Services Task Force*. *Pediatrics* 2006; 117; 2:298-319.
- ³⁸ Ottenbacher KJ, Msall ME, Lyon N, Duffy LC, Ziviani J, Granger CV, et al. *Functional assessment and care of children with neurodevelopmental disabilities*. *Am J Phys Med Rehabil* 2000;79:114-23.
- ³⁹ Pujol J, Lopez-Sala A, Sebastian-Galles N, Deus J, Cardoner N, Soriano-Mas C, et al. *Delayed myelination in children with developmental delay detected by volumetric MRI*. *Neuroimage* 2004;22:897-903.
- ⁴⁰ Richardson AJ, Ross MA. *Fatty acid metabolism in neurodevelopmental disorder: a new perspective on associations between attention-deficit/hyperactivity disorder, dyslexia, dyspraxia and the autistic spectrum*. *Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids* 2000;63:1-9.
- ⁴¹ Scheeringa MS. *The differential diagnosis of impaired reciprocal social interaction in children: a review of disorders*. *Child Psychiatr Hum Dev* 2001;32:71-89.
- ⁴² Schoemaker MM, Flapper B, Verheij NP, Wilson BN, Reinders-Messelink HA, de Kloet A. *Evaluation of the Developmental Coordination Disorder Questionnaire as a screening instrument*. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:668-73.
- ⁴³ Shevell M, Majnemer A, Platt RW, Webster R, Birnbaum R. *Developmental and functional outcomes in children with global developmental delay or developmental language impairment*. *Dev Med Child Neurol* 2005;10:678-83.
- ⁴⁴ Skovgaard AM, Houmann T, Christiansen E, Andreasen AH. *The reliability of the ICD-10 and the DC 0-3 in an epidemiological sample of children 1 1/2 years of age*. *Infant Mental Health Journal* 2005;26:470-80.
- ⁴⁵ Simeonsson RJ. *Classification of communication disabilities in children: contribution of the International Classification on Functioning, Disability and Health*. *Int J Audiol* 2003;42 (Suppl 1):S2-8.

-
- ⁴⁴ Simeonsson RJ, Leonardi M, Lollar D, Bjorck-Akesson E, Hollenweger J, Martinuzzi A. *Applying the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) to measure childhood disability*. *Disabil Rehabil* 2003;3-17:602-10.
- ⁴⁵ Tomblin JB, Zhang X, Buckwalter P, Catts H. *The association of reading disability, behavioral disorders, and language impairment among second-grade children*. *J Child Psychol Psychiatr* 2000;41;4:473-82.
- ⁴⁶ Tomblin JB, Records NL, Buckwalter P, Zhang X, Smith E, O'Brien M. *Prevalence of specific language impairment in kindergarten children*. *J Speech Lang Hear Res* 1997;6:1245-60.
- ⁴⁷ Tomblin JB, Smith E, Zhang X. *Epidemiology of specific language impairment: prenatal and perinatal risk factors*. *J Commun Disord* 1997;4:325-43; quiz 343-4.
- ⁴⁸ Ulovec Z, Sosic Z, Skrinjaric I, Catovic A, Civljak M, Szivovicza L. *Prevalence and significance of minor anomalies in children with impaired development*. *Acta Paediatr* 2004;93:836-40.
- ⁴⁹ Williams J, Holmes CA. *Improving the early detection of children with subtle developmental problems*. *J Child Health Care* 2004;8:34-46.
- ⁵⁰ Wilson PH. *Practitioner review: approaches to assessment and treatment of children with DCD: an evaluative review*. *J Child Psychol Psychiatr* 2005;46:806-23.
- ⁵¹ Yoshida K. *Child and adolescent psychiatry-the viewpoint on child development and the role of families*. *Seishin Shinkeigaku Zasshi* 2004;106:600-1.