

F80.1 Disturbo della Espressione del Linguaggio [315.31]

Caratteristiche diagnostiche

La caratteristica fondamentale del **Disturbo della Espressione del Linguaggio** è una compromissione dello sviluppo del linguaggio espressivo dimostrata dai punteggi ottenuti con misurazioni standardizzate, somministrate individualmente, dello sviluppo della espressione del linguaggio, che sono sostanzialmente inferiori rispetto a quelle ottenute con misurazioni standardizzate sia dell'abilità intellettiva non verbale che dello sviluppo della ricezione del linguaggio (Criterio A). Le difficoltà possono insorgere nella comunicazione che implica sia il linguaggio verbale che il linguaggio gestuale. Le difficoltà di linguaggio interferiscono con i risultati scolastici o lavorativi o con la comunicazione sociale (Criterio B). I sintomi non soddisfano i criteri per il Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio o per un Disturbo Generalizzato dello Sviluppo (Criterio C). Se sono presenti Ritardo Mentale, un deficit motorio della parola o un deficit sensoriale, o una deprivazione ambientale, le difficoltà di linguaggio vanno al di là di quelle di solito associate con questi problemi (Criterio D). Se sono presenti un deficit motorio della parola o un deficit sensoriale oppure una condizione neurologica, questi dovrebbero essere codificati sull'Asse III.

Le caratteristiche linguistiche del disturbo variano a seconda della sua gravità e dell'età del bambino. Queste caratteristiche includono un linguaggio limitato sul piano quantitativo, un vocabolario limitato, difficoltà ad imparare nuove parole, errori nel trovare le parole o nel lessico, frasi accorciate, strutture grammaticali semplificate, limitata varietà di strutture grammaticali (per es., forme verbali), limitata varietà del tipo di frasi (per es., imperative, interrogative), omissioni di parti importanti delle frasi, uso delle parole in un ordine insolito, e basso livello di sviluppo del linguaggio. Il funzionamento non linguistico (misurato con test di intelligenza basati sulle prestazioni) e le capacità di comprensione del linguaggio sono di solito nei limiti della norma. Il Disturbo della Espressione del Linguaggio può essere acquisito o di sviluppo. Nel tipo acquisito, la compromissione del linguaggio espressivo si manifesta dopo un periodo di sviluppo normale come conseguenza di una condizione neurologica o di un'altra condizione medica generale (per es., encefalite, trauma cranico, irradiazione). Nel tipo di sviluppo, vi è una compromissione della espressione del linguaggio che non è associata ad una lesione neurologica di origine conosciuta. I bambini affetti da questo tipo di disturbo spesso cominciano a parlare tardi e progrediscono più lentamente del normale attraverso le varie tappe dello sviluppo della espressione del linguaggio.

Manifestazioni e disturbi associati

La manifestazione più comunemente associata al Disturbo della Espressione del Linguaggio nei bambini più piccoli è il Disturbo della Fonazione. Vi può essere anche un'anomalia nella scorrevolezza e nella formulazione del linguaggio che comporta una velocità eccessivamente elevata un ritmo irregolare dell'eloquio e anomalie nella struttura del linguaggio ("farfugliamento"). Quando il Disturbo della Espressione del Linguaggio è acquisito, sono comuni anche ulteriori difficoltà di eloquio che possono includere problemi di articolazione motoria, errori fonetici, eloquio lento, ripetizione di sillabe, tonalità e modalità di accentuazione monotone. Tra i bambini in età scolare, i problemi scolastici e di apprendimento (per es., il dettato, la copiatura, e la compilazione), che talvolta soddisfano i criteri per i Disturbi dell'Apprendimento, sono spesso associati con il Disturbo della Espressione del Linguaggio. Può anche esservi una lieve compromissione nelle capacità di ricezione del linguaggio, ma quando questa è significativa, si dovrebbe fare diagnosi di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio. Sono frequenti una storia di ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie fondamentali, un Disturbo di Sviluppo della Coordinazione, e l'Enuresi. Anche il ritiro sociale e alcuni disturbi mentali come il Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività sono comunemente associati. Il Disturbo della Espressione del Linguaggio può essere accompagnato da anomalie EEGrafiche, da reperti anomali alle tecniche di visualizzazione cerebrale, da comportamenti disartrici o aprassici, o da altri segni neurologici.

Caratteristiche collegate a cultura e genere

La valutazione dello sviluppo delle capacità di comunicazione deve tener conto del contesto culturale e linguistico del soggetto, in particolare per soggetti cresciuti in ambienti bilingui. La misurazione standardizzata dello sviluppo del linguaggio e delle capacità intellettive non verbali deve aver valore per il gruppo culturale e linguistico. Il tipo di sviluppo di Disturbo della Espressione del Linguaggio è più comune tra i maschi che tra le femmine.

Prevalenza

Le stime suggeriscono che il 3-5% dei bambini possano essere affetti dal tipo di sviluppo di Disturbo della Espressione del Linguaggio. Il tipo acquisito è meno comune.

Decorso

Il tipo di sviluppo di Disturbo della Espressione del Linguaggio viene di solito riconosciuto a 3 anni di età, sebbene forme più lievi del disturbo possano non diventare evidenti fino alla prima adolescenza, quando il linguaggio diviene di solito più complesso. Il tipo acquisito di Disturbo della Espressione del Linguaggio dovuto a lesioni cerebrali, traumi cranici, o ad apoplezia può insorgere a qualsiasi età, e l'esordio è brusco. L'esito del tipo di sviluppo di Disturbo della Espressione del Linguaggio intrinseco allo sviluppo è variabile. Circa la metà dei bambini con questo disturbo sembrano superarlo con la crescita, mentre l'altra metà sembrano avere difficoltà più durature. La maggior parte di bambini acquisisce alla fine capacità di linguaggio più o meno normali entro la tarda adolescenza, sebbene possano persistere sottili deficit. Nel tipo acquisito del Disturbo della Espressione del Linguaggio il decorso e la prognosi sono connessi alla gravità e alla localizzazione della patologia cerebrale, come pure all'età del bambino e al livello di sviluppo del linguaggio nel momento in cui questi acquisisce il disturbo. Il miglioramento clinico nelle capacità di linguaggio è talvolta rapido e completo, mentre in altri casi può esservi un recupero incompleto o un deficit progressivo.

Familiarità

Sembra che il tipo di sviluppo di Disturbo della Espressione del Linguaggio si manifesti con maggiori probabilità in soggetti che hanno una storia familiare di Disturbi della Comunicazione o dell'Apprendimento. Nel tipo acquisito non vi è prova di una concentrazione familiare.

Diagnosi differenziale

Il Disturbo della Espressione del Linguaggio viene distinto dal Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio per la presenza in quest'ultimo di compromissione significativa della ricezione del linguaggio. Il Disturbo della Espressione del Linguaggio non viene diagnosticato se risultano soddisfatti i criteri per il Disturbo Autistico o per un altro Disturbo Generalizzato dello Sviluppo. Il Disturbo Autistico comporta anche una compromissione del linguaggio espressivo, ma può essere distinto dal Disturbo della Espressione del Linguaggio e da quello Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio per le caratteristiche di compromissione della comunicazione (per es., uso stereotipato del linguaggio) e per la presenza di una compromissione qualitativa dell'interazione sociale e di modalità di comportamento ristrette, ripetitive, e stereotipate. Lo sviluppo della espressione e della ricezione del linguaggio può essere compromesso da un Ritardo Mentale, da un deficit dell'udito o da un altro deficit sensoriale, da un deficit motorio della parola o da una grave deprivazione ambientale. La presenza di questi problemi può essere accertata con la valutazione psicometrica dell'intelligenza, con l'esame audiometrico, quello neurologico, e con l'anamnesi. Se le difficoltà di linguaggio vanno al di là di quelle di solito associate con questi problemi, si può fare una diagnosi concomitante di Disturbo della Espressione del Linguaggio o di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio. I bambini con ritardo nel linguaggio espressivo dovuto a deprivazione ambientale

possono mostrare una rapida ripresa una volta che il problema ambientale è migliorato. Nel Disturbo dell'Espressione Scritta vi è un'anomalia delle capacità di scrittura. Se sono presenti anche deficit di espressione orale, può essere appropriata una diagnosi aggiuntiva di Disturbo della Espressione del Linguaggio. Il Mutismo Selettivo comporta una limitata espressione verbale che può mimare il Disturbo della Espressione del Linguaggio o quello Misto della Espressione e della Ricerca del Linguaggio; sono necessarie un'anamnesi e un'osservazione attente allo scopo di individuare la presenza di linguaggio normale in alcune situazioni. L'afasia acquisita associata con una condizione medica generale nell'infanzia è spesso transitoria. Una diagnosi di Disturbo della Espressione del Linguaggio è appropriata solo se l'anomalia del linguaggio persiste dopo il periodo critico di remissione dalla condizione medica generale causale (per es., trauma cranico, infezione virale).

Relazione con i criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10

I criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10 propongono soglie specifiche per i punteggi della espressione del linguaggio: due deviazioni standard al di sotto del livello previsto e una deviazione standard al di sotto del QI non verbale. Inoltre, contrariamente al DSM-IV, la diagnosi non può essere fatta se una qualsiasi menomazione neurologica, sensoriale, o fisica influenza direttamente il linguaggio parlato, o se è presente Ritardo Mentale.

F80.2 Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio [315.31]

Caratteristiche diagnostiche

La manifestazione principale del **Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio** è una compromissione dello sviluppo del linguaggio sia ricettivo che espressivo, dimostrata da punteggi ottenuti con misurazioni standardizzate somministrate individualmente dello sviluppo della ricezione e della espressione del linguaggio, che sono sostanzialmente inferiori rispetto a quelli ottenuti da misurazioni standardizzate della abilità intellettiva non verbale (Criterio A). Le difficoltà possono manifestarsi nella comunicazione che comprende sia il linguaggio verbale che quello gestuale. Le difficoltà di linguaggio interferiscono con i risultati scolastici o lavorativi, oppure con la comunicazione sociale (Criterio B) ed i sintomi non soddisfano i criteri per un Disturbo Generalizzato dello Sviluppo (Criterio C). Se è presente Ritardo Mentale, un deficit motorio della parola o un deficit sensoriale, oppure una deprivazione ambientale, le difficoltà di linguaggio vanno al di là di quelle di solito associate con questi problemi (Criterio D). Se sono presenti un deficit motorio della parola o un deficit sensoriale oppure una condizione neurologica, si dovrebbe codificarli sull'Asse III.

Un soggetto con questo disturbo presenta le difficoltà associate al Disturbo della Espressione del Linguaggio (per es., vocabolario notevolmente limitato, errori nella coniugazione dei verbi, difficoltà nel ricordare le parole o nel comporre frasi di lunghezza o complessità adeguata al livello di sviluppo, e difficoltà generale nell'esprimere le idee), ed ha anche una compromissione nello sviluppo della ricezione del linguaggio (per es., difficoltà nel comprendere parole, frasi, o tipi particolari di parole). Nei casi lievi, possono esservi difficoltà solo nella comprensione di particolari tipi di parole (per es., termini spaziali) o di frasi (per es., frasi complesse come costruzioni ipotetiche). Nei casi più gravi, vi possono essere menomazioni multiple, inclusa l'incapacità di capire il vocabolario di base o frasi semplici, e deficit in diverse aree dell'elaborazione uditiva (per es., discriminazione dei suoni, associazione di suoni e simboli, immagazzinamento, rievocazione, e costruzione di sequenze). Dato che lo sviluppo della espressione del linguaggio nella fanciullezza dipende dall'acquisizione di capacità di ricezione, un disturbo puro della ricezione del linguaggio (analogo all'afasia di Wernicke nell'adulto) non viene praticamente mai osservato.

Il Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio può essere o acquisito o di sviluppo. Nel tipo acquisito la compromissione del linguaggio ricettivo ed espressivo si manifesta dopo un periodo di sviluppo normale come conseguenza di una condizione neurologica o di un'altra condizione medica generale (per es., encefaliti, traumi cranici, irradiazione). Nel tipo di sviluppo vi è una compromissione della ricezione e della espressione del linguaggio che non è associata con un danno neurologico di origine conosciuta. Questo tipo è caratterizzato da un basso livello di sviluppo del linguaggio, in cui l'eloquio può cominciare tardivamente, e progredire lentamente lungo gli stadi di sviluppo del linguaggio.

Manifestazioni e disturbi associati

Le caratteristiche linguistiche della compromissione della produzione nel Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio sono simili a quelle che accompagnano il Disturbo della Espressione del Linguaggio. Il deficit di comprensione è la caratteristica principale che differenzia questo disturbo dal Disturbo della Espressione del Linguaggio, ed esso può variare a seconda della gravità del disturbo e dell'età del bambino. Le menomazioni della comprensione del linguaggio possono essere meno evidenti rispetto a quelle della produzione del linguaggio perché esse non sono così immediatamente palesi all'osservatore o possono apparire solo in una valutazione formale. Può sembrare che il bambino a tratti non senta o sia confuso o non presti attenzione quando gli si parla. Il bambino può eseguire ordini in maniera scorretta, o non farlo affatto, o rispondere in maniera tangenziale o inadeguata alle domande. Il bambino può essere eccezionalmente tranquillo o, al contrario, molto loquace. Le capacità di conversare (parlare quando è il proprio turno, mantenere un argomento) sono spesso assai scarse o inadeguate. Sono comuni deficit in diverse aree dell'elaborazione delle informazioni sensoriali, specie nell'elaborazione uditiva temporale (per es., grado di

elaborazione, associazione di suoni e simboli, sequenze di suoni e memoria, attenzione e discriminazione di essi verso i suoni). È caratteristica anche la difficoltà nel produrre sequenze motorie in modo scorrevole e veloce. Sono spesso presenti Disturbo della Fonazione, Disturbi dell'Apprendimento, e deficit nella percezione del linguaggio, accompagnati da menomazioni della memoria. Altri disturbi associati sono il Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività, il Disturbo di Sviluppo della Coordinazione, e l'Enuresi. Il Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio può essere accompagnato da anomalie EEGrafiche, reperti anomali alle tecniche di visualizzazione cerebrale, e altri segni neurologici. Una forma di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio che esordisce all'età di 3-9 anni ed è accompagnata da convulsioni viene riportata come sindrome di Landau-Kleffner.

Caratteristiche collegate a cultura e genere

La valutazione dello sviluppo delle capacità di comunicazione deve tener conto del contesto culturale e linguistico del soggetto, specie per i soggetti che crescono in ambienti bilingui. Le misurazioni standardizzate dello sviluppo del linguaggio e della capacità intellettiva non verbale devono aver valore per il gruppo culturale e linguistico. Il tipo di sviluppo ha maggiore prevalenza nei maschi rispetto alle femmine.

Prevalenza

È valutato che il tipo di sviluppo di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio possa manifestarsi fino al 3% dei bambini in età scolare, ma esso è probabilmente meno comune rispetto al Disturbo della Espressione del Linguaggio.

Decorso

Il tipo di sviluppo di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio è di solito diagnosticabile prima dei 4 anni di età. Le forme gravi del disturbo possono divenire evidenti anche all'età di 2 anni. Le forme più lievi possono non essere riconosciute fino a quando il bambino arriva alle elementari, dove i deficit di comprensione divengono più evidenti. Il tipo acquisito di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio dovuto a lesioni cerebrali, trauma cranico, o apoplezia, può insorgere a qualsiasi età. Il tipo acquisito dovuto alla sindrome di Landau-Kleffner (afasia epilettica acquisita) insorge di solito tra i 3 e i 9 anni di età. Molti bambini con Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio acquisiscono alla fine capacità di linguaggio normali, ma la prognosi è peggiore rispetto al Disturbo della Espressione del Linguaggio. Nel tipo acquisito di Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio, il decorso e la prognosi sono connesse alla gravità e alla localizzazione della patologia cerebrale, come pure all'età del bambino e al livello di sviluppo del linguaggio al momento in cui questi acquisisce il disturbo. Il miglioramento clinico delle capacità di linguaggio è talvolta completo, mentre in altri casi può esservi un recupero incompleto o un deficit progressivo. I bambini affetti da forme più gravi hanno probabilità di sviluppare Disturbi dell'Apprendimento.

Familiarità

Il Disturbo Misto della Espressione e della Ricezione del Linguaggio del tipo di sviluppo è più comune nei familiari biologici di primo grado di coloro che sono affetti dal disturbo stesso che nella popolazione generale. Nel tipo acquisito del disturbo non è dimostrata una concentrazione familiare.

Diagnosi differenziale

Si veda "Diagnosi differenziale" per il Disturbo della Espressione del Linguaggio.

Relazione con i criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10

Nell'ICD-10, il disturbo corrispondente è il Disturbo della Comprensione del Linguaggio. Contrariamente al DSM-IV, che specifica sia le difficoltà di espressione che di ricezione, perché esse generalmente si manifestano insieme, la definizione dell'ICD-10 menziona solo le anomalie nella comprensione del linguaggio. I Criteri Diagnostici per la Ricerca dell'ICD-10 prevedono una soglia del punteggio di ricezione del linguaggio di due deviazioni standard al di sotto del livello previsto e di una deviazione standard al di sotto del QI non verbale. Inoltre, contrariamente al DSM-IV, la diagnosi non può essere fatta se è presente una qualsiasi compromissione neurologica, sensoriale, o fisica che influenza direttamente la ricezione del linguaggio o se è presente Ritardo Mentale.

F80.0 Disturbo della Fonazione [315.39]

Caratteristiche diagnostiche

La caratteristica fondamentale del **Disturbo della Fonazione** è un'incapacità di usare i suoni dell'eloquio attesi in base al livello di sviluppo, e adeguati all'età e alla lingua del soggetto (Criterio A). Ciò può comprendere errori nella produzione, nell'uso, nella rappresentazione, o nell'organizzazione dei suoni, come (ma non solo), sostituzioni di un suono per un altro (uso del /t/ al posto del suono /k/) oppure omissioni di suoni (per es., consonanti finali). Le difficoltà nella produzione dei suoni dell'eloquio interferiscono con i risultati scolastici o lavorativi, oppure con la comunicazione sociale (Criterio B). Se sono presenti Ritardo Mentale, un deficit motorio della parola, o un deficit sensoriale, oppure una deprivazione ambientale, le difficoltà di eloquio vanno al di là di quelle di solito associate con questi problemi (Criterio C). Se sono presenti un deficit motorio della parola o un deficit sensoriale, oppure una condizione neurologica, si dovrebbe codificarli sull'Asse III.

Il Disturbo della Fonazione include errori di produzione fonetica (cioè di articolazione) che comportano l'incapacità di formare i suoni dell'eloquio in modo corretto e con una base cognitivamente esatta, il che porta ad un deficit nella categorizzazione linguistica dei suoni dell'eloquio (per es., una difficoltà di decidere quali suoni nel linguaggio creano una differenza di significato). La gravità varia da uno scarso o nullo effetto sull'intelleggibilità dell'eloquio ad un eloquio del tutto incomprensibile. Le omissioni di suoni sono tipicamente viste come più gravi rispetto alle sostituzioni di suoni, che a loro volta sono più gravi delle distorsioni di suoni. I suoni più frequentemente malarticolati sono quelli acquisiti più tardi nella sequenza dello sviluppo (l, r, s, z, gl, gn, c), ma nei soggetti più giovani o più gravemente ammalati sono interessate anche le consonanti e le vocali che si sviluppano in precedenza. La blesità (cioè la malarticolazione delle sibilanti) è particolarmente comune. Il Disturbo della Fonazione può anche comprendere errori di selezione e di ordinazione dei suoni all'interno di sillabe e parole (per es., trub per turb, petr per pret).

Manifestazioni e disturbi associati

Sebbene vi possa essere un'associazione con chiari fattori causali come compromissione uditiva, deficit strutturali del meccanismo periferico orale dell'eloquio (per es., palatoschisi), condizioni neurologiche (per es., paralisi cerebrale), limitazioni cognitive (per es., Ritardo Mentale), o problemi psicosociali, almeno il 2,5% dei bambini in età prescolare giungono all'osservazione con Disturbi della Fonazione di origine sconosciuta o sospetta, a cui si fa spesso riferimento come funzionali o sviluppo. Può esservi un inizio ritardato dell'eloquio.

Caratteristiche collegate a cultura e genere

La valutazione dello sviluppo delle capacità di comunicazione deve tenere in considerazione il contesto culturale e linguistico del soggetto, specie per i soggetti cresciuti in ambienti bilingui. Il Disturbo della Fonazione ha maggior prevalenza nei maschi.

Prevalenza

Circa il 2-3% dei bambini di 6-7 anni si presentano con un Disturbo della Fonazione da moderato a grave, sebbene la prevalenza delle forme lievi di questo disturbo sia maggiore. La prevalenza scende allo 0,5% all'età di 17 anni.

Decorso

Nel Disturbo della Fonazione grave l'eloquio del bambino può risultare relativamente incomprensibile anche ai membri della famiglia. Le forme meno gravi del disturbo possono non essere riconosciute fino a quando il

bambino entra a far parte di ambienti prescolastici o scolastici ed ha difficoltà ad essere compreso da coloro che stanno al di fuori dell'immediata cerchia familiare. Il decorso del disturbo è variabile a seconda delle cause associate e della gravità. Nei casi con sintomatologia lieve dovuta a cause sconosciute, spesso si verifica una remissione spontanea.

Familiarità

Per alcune forme di Disturbo della Fonazione è stata dimostrata una componente di familiarità.

Diagnosi differenziale

Le difficoltà nell'eloquio possono essere associate a Ritardo Mentale, compromissione dell'udito, o altri deficit sensoriali, ad un deficit motorio della parola, oppure a grave deprivazione ambientale. La presenza di questi problemi può essere stabilita con la valutazione psicométrica dell'intelligenza, l'esame audiometrico, quello neurologico, e l'anamnesi. Se le difficoltà nel linguaggio vanno al di là di quelle di solito associate con questi problemi, si può fare una concomitante diagnosi di Disturbo della Fonazione. I problemi limitati al ritmo dell'eloquio o alla voce non sono considerati come parte del Disturbo della Fonazione e sono piuttosto classificati come Balbuzie oppure come Disturbo della Comunicazione Non Altrimenti Specificato. I bambini con difficoltà nel linguaggio dovute a deprivazioni ambientali possono mostrare un rapido recupero una volta che i problemi ambientali sono migliorati.

Relazione con i criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10

I criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10 propongono che le capacità di articolazione, valutate con test standardizzati, siano di due deviazioni standard al di sotto del livello previsto e di una deviazione standard al di sotto del QI non verbale. Inoltre, contrariamente al DSM-IV, la diagnosi non può essere fatta se una qualsiasi compromissione neurologica, sensoriale o fisica influenza direttamente la ricezione del linguaggio o se è presente Ritardo Mentale.