



Università degli Studi di Padova

Dipartimento di Neuroscienze DNS
Corso di Laurea in Logopedia

TESI DI LAUREA

LA DISPRASSIA VERBALE NEL DISTURBO DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO

RELATORE: Dott.ssa Sara Isoli

CORRELATORI: Dott.ssa Giulia Lanzarotto

LAUREANDO: Gusi Alberto

Anno Accademico 2021/2022

INDICE

INTRODUZIONE	3
1. MATERIALI E METODI	5
2. RISULTATI	6
2.1 DVE e DSA	6
2.2 GENETICA	10
2.3 NEUROANATOMIA	11
2.4 VALUTAZIONE	12
2.5 TRATTAMENTO	17
3. DISCUSSIONE	21
4. CONCLUSIONI	26
BIBLIOGRAFIA	28

INTRODUZIONE

Il disturbo dello spettro autistico (DSA) viene definito come “Patologia perdurante, compromissione persistente della comunicazione sociale reciproca e dell’interazione sociale, e caratterizzata dalla presenza di pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi.” (DSM-5, APA, 2014).

La Disprassia Verbale Evolutiva (DVE) è un disordine dell’articolazione di suoni, sillabe e parole in cui la precisione e la sistematicità nella produzione articolatoria risultano compromesse in assenza di deficit neuromuscolari e di anomalie strutturali a carico dell’apparato bucco-fonatorio (“Technical Report on Childhood Apraxia of Speech”, American Speech-Language-Hearing Association, ASHA, 2007).

Questi, sono entrambi disturbi complessi del neurosviluppo che possono avere un impatto significativo sulla vita quotidiana delle persone che ne sono affette.

In passato, queste due patologie sono state considerate come indipendenti l’una dall’altra. Tuttavia, recenti studi hanno suggerito che la Disprassia Verbale e il Disturbo dello Spettro Autistico potrebbero essere correlati tra loro.

L’elaborato in questione si propone quindi di esaminare la letteratura scientifica più recente relativa alla correlazione tra Disprassia Verbale e Disturbo dello Spettro Autistico, e la presenza di eventuali approcci valutativi e terapeutici in tale circostanza.

L’obiettivo ultimo sarà quello di fornire un contributo alla conoscenza di questi disturbi complessi e della loro possibile associazione fornendo indicazioni utili per la pratica clinica, al fine di migliorare la presa in carico dei pazienti affetti da queste patologie.

Il lavoro di tesi si sviluppa in cinque capitoli:

Il primo capitolo sarà dedicato alla descrizione dei materiali e dei metodi utilizzati per la ricerca bibliografica, alla base della raccolta delle evidenze scientifiche a supporto della tesi. Saranno riportati motori di ricerca e fonti di informazione

utilizzati per la selezione degli studi, le strategie adottate e i criteri di inclusione e di esclusione dei lavori analizzati.

Nel secondo capitolo saranno presentati i risultati emersi dalle ricerche prese in esame, analizzati e discussi alla luce degli obiettivi di studio prefissati.

Nel terzo capitolo, ci sarà un'analisi critica di quanto ricavato dagli articoli selezionati, al fine di trarre poi le principali conclusioni e di valutare la consistenza e l'affidabilità della relazione tra DVE e DSA. In particolare, verranno discusse le implicazioni cliniche e teoriche di tali evidenze, con l'obiettivo di fornire un quadro completo e aggiornato dello stato dell'arte relativo alla correlazione di tali patologie.

Nel quinto e ultimo capitolo, saranno presentate le conclusioni, con una sintesi delle principali criticità e limitazioni emerse durante lo studio e delle prospettive future, ovvero alle possibili direzioni di ricerca che potrebbero essere intraprese per approfondire ulteriormente la relazione tra la disprassia verbale e il disturbo dello spettro autistico.

1. MATERIALI E METODI

Come già anticipato, l'elaborato in questione si propone di revisionare e analizzare la letteratura recente relativa alla possibile correlazione tra Disturbo dello Spettro Autistico (DSA) e Disprassia Verbale Evolutiva (DVE).

Per raggiungere questo scopo è stata condotta una ricerca utilizzando diverse banche dati e software, tra cui: PubMed, GalileoDiscovery e GoogleScholar. Questi siti hanno poi condotto ad ulteriori risorse, come ResearchGate, CambridgeCore, CochcraneLibrary, EBSCO, NCBI e il sito dell'American Speech-Language-Hearing Association.

La selezione degli articoli è stata effettuata utilizzando parole chiave specifiche quali: "Childhood Apraxia of Speech", "Autism Spectrum Disorder", "Assessment", "Treatment", "Neurodevelopmental Disorders", "Motor Speech Disorders", "Speech and sound Disorders" e "Correlation".

I risultati ottenuti in prima istanza hanno permesso di identificare e analizzare le citazioni presenti in essi, aprendo così la possibilità di estrapolare nuovi studi e approfondire ulteriormente la ricerca.

Tutte le evidenze emerse, infine, sono state sottoposte ad un'ultima selezione tramite criteri di inclusione ed esclusione: (i) articoli pubblicati dal 2010 in poi; (ii) focus di studio l'autismo e la Disprassia Verbale Evolutiva; (iii) i campioni presi in esame composti da soggetti di età compresa tra i 2.5 e i 10 anni di età.

In sintesi, la revisione della letteratura si è basata sull'analisi di una serie di fonti disponibili online e offline, al fine di produrre una visione recente e aggiornata della correlazione tra autismo e disprassia verbale evolutiva.

2. RISULTATI

Nel seguente capitolo si presentano i risultati ottenuti dalla ricerca bibliografica messa in atto per raggiungere lo scopo del seguente elaborato. In prima istanza sono stati selezionati 30 articoli. In seguito, in base ai criteri di inclusione ed esclusione, esposti nel capitolo precedente, si è effettuata una scrematura che ha risultato nella selezione finale di 16 studi.

Il capitolo è stato suddiviso in paragrafi, all'interno dei quali si sono inserite le sintesi degli articoli in base al loro argomento di discussione centrale.

Il primo paragrafo riguarderà le evidenze di correlazione tra DVE e DSA in base all'osservazione della sintomatologia clinica.

Il secondo e il terzo riguarderanno la possibile associazione da un punto di vista eziopatogenico dei due disturbi (genetica e neuroanatomia).

Il quarto paragrafo riguarderà le tecniche di valutazione messe in atto per condurre il percorso diagnostico in questo specifico tipo di popolazione clinica.

Infine, nel quinto e ultimo paragrafo verranno esposte le metodologie riabilitative utilizzate.

Si precisa che sono stati citati articoli pubblicati prima del 2010, ma al semplice scopo di creare un quadro chiaro ed esaustivo delle evidenze relative al nostro obiettivo specifico.

2.1 *DVE e DSA*

Già dalla fine degli anni '90 del XX secolo si riscontrano studi scientifici che riportano la presenza di significativi deficit del funzionamento oro-motorio in soggetti affetti da Disturbo dello Spettro autistico (Page & Boucher, 1998). Gli autori evidenziando che il 79% dei soggetti autistici presi in esame presentava ridotte competenze oro-motorie e manuali, concludendo che tali anomalie possono interferire con lo sviluppo linguistico e della scrittura.

Nello stesso anno, Adams (1998) sottopone 4 soggetti autistici e un gruppo di controllo composto da 4 soggetti a sviluppo comunicativo-linguistico normotipico, pari per età e QI, al Kaufman Speech Praxis Test (KSPT; Kaufman, 1995), da cui emergono risultati significativamente inferiori negli individui con DSA, con errori di cancellazione sillabica, groping e distorsioni fonemiche, rispetto ai pari normotipici.

Più di recente, diverse indagini scientifiche si sono concentrate sull'esistenza di una eventuale connessione tra queste due patologie.

Nel 2010, Shriberg e colleghi conducono uno studio basato su due ipotesi di correlazione tra DVE e DSA, una "Strong form Hypothesis" e una "Weak form Hypothesis":

1. Strong form Hypothesis: la DVE è una causa sufficiente per spiegare il mancato sviluppo del linguaggio verbale in alcuni bambini autistici classificati come a-verbali.
2. Weak form Hypothesis: la DVE contribuisce ai deficit prosodici dello speech segnalati in soggetti autistici verbali.

A tale scopo vengono esaminati solamente campioni di eloquio spontaneo di un gruppo di bambini autistici di età compresa tra 4 e 7 anni e un gruppo di individui affetti da Disprassia Verbale.

Dai risultati emergono significative differenze a livello prosodico tra le due popolazioni, non supportando quindi la "weak form hypothesis". Si arriva alla conclusione che la DVE non rappresenta un disturbo concomitante nei soggetti con DSA verbale. Tuttavia, gli autori non affronta la prima ipotesi (Shriberg et al., 2010).

Nove anni dopo, lo stesso Shriberg, pubblica un'indagine scientifica rivolta all'individuazione della prevalenza di deficit linguistici e motorio-linguistici in soggetti affetti da diversi disturbi complessi del neurosviluppo. Gli autori esaminano campioni di eloquio spontaneo di 415 partecipanti, di cui 42 autistici. Si evince che nessuno di questi soggetti presentava caratteristiche associabili a Disprassia Verbale Evolutiva (Shriberg et al., 2019), confermando i risultati dello studio precedente .

Ciononostante, nella letteratura clinica si riscontrano evidenze che confermano la presenza di comorbidità tra Disprassia e DSA, la maggior parte, condotti su pazienti autistici con scarse abilità linguistiche verbali.

In seguito alla somministrazione di un questionario, compilato da 113 professionisti clinici nord-americani, emerge che in una coorte di 756 bambini autistici (0-6 anni), in carico ai medici stessi, il 7% abbia una diagnosi concomitante di DVE. Inoltre, si sospetta la presenza di tale patologia nel 16% dei casi, di cui la metà autistici non-verbali (Dawson, 2010).

Basandosi sui risultati ricavati da Dawson (2010) e sulla “Strong form Hypothesis” di Shriberg (2010), Chenausky e collaboratori (2019) presentano un’indagine condotta su 54 individui autistici con ridotte capacità verbali e minimamente verbali. I partecipanti vengono sottoposti ad un’accurata valutazione delle abilità linguistiche e oro-motorie (verbali e non), in seguito alla quale vengono suddivisi in 4 gruppi:

1. “Within Normal Limits” Group (n=12): speech che rientra nei limiti di norma. 6 con scarse abilità linguistiche e 6 minimamente verbali;
2. “Non-CAS” Group (n=16): speech con anomalie, ma non associabile a Disprassia Verbale. 2 con scarse capacità verbali, 14 minimamente verbali;
3. “sCAS” Group (suspected CAS; n=13): speech significativamente deficitario, giudicato dagli autori coerente con deficit della pianificazione e programmazione motoria verbale. Tutti i soggetti appartenenti a questo gruppo erano minimamente verbali;
4. “Insufficient Speech to Rate” Group (n=13): campione di speech non analizzabile.

Si evince quindi che il 24% del campione oggetto di studio presenta caratteristiche del linguaggio verbale associabili a disprassia verbale (Chenausky et al., 2019).

Un ulteriore studio a sostegno dell’ipotesi di comorbidità tra DVE e DSA è quello presentato da Tierney e colleghi nel 2015. Lo studio è stato condotto su 30 bambini di età compresa tra i 24 e i 55 mesi. In seguito ad una valutazione clinico-strumentale per la diagnosi di DSA, un logopedista, appartenente al gruppo di ricerca, ha condotto una valutazione linguistica composta da: (i)

colloquio anamnestico con i genitori; (ii) Kaufman Speech Praxis Test (KSPT; Kaufman, 1995); (iii) Clinical Evaluation of Language Fundamentals-5 (CELF-5; Wiig et al., 2013).

I risultati mostrano che dei 30 individui che hanno partecipato alla ricerca, 11 erano autistici e di questi 11, 7 presentavano concomitante disprassia verbale, corrispondente al 63,6% (Tierney et al., 2015).

Infine, si riporta uno studio di recente pubblicazione condotto dal gruppo di Chilosi (2022).

106 bambini, soddisfacenti gli attuali criteri diagnostici di Disprassia Verbale Evolutiva, vengono suddivisi in 2 gruppi in seguito ad una valutazione clinica:

1. Il primo gruppo era composto da 52 bambini affetti da DVE con concomitante ritardo dello sviluppo linguistico;
2. Il secondo, comprendeva 54 bambini con DVE e ritardo linguistico a cui era associato anche un disturbo complesso del neurosviluppo: Disordine dello sviluppo della coordinazione (DCD), ADHD, Disabilità Intellettiva, Disturbo dello Spettro Autistico. In questi soggetti, si evidenziavano maggiori difficoltà nel linguaggio ricettivo (lessico e morfosintassi).

Le comorbidità “complesse” erano quindi presenti nel 51% dei casi osservati. Andando più nello specifico, i disturbi maggiormente frequenti erano DCD e Disabilità Intellettiva.

ADHD e DSA rappresentavano il 10% dell'intero campione. Tuttavia, gli autori precisano che solo 3 bambini autistici sono stati in grado di completare il protocollo di valutazione linguistica, concludendo che l'effettiva frequenza di DVE in questi pazienti potrebbe essere maggiore (Chilosi et al., 2022).

2.2 GENETICA

L'associazione ASD/CAS è supportata anche da una possibile base genetica condivisa. Studi condotti sui singoli disturbi separatamente hanno evidenziato la compromissione di geni comuni.

Tra questi, si osserva il gene CNTNAP2, il quale codifica per CASPR2, proteina appartenente alla famiglia delle neurexine, implicate nello sviluppo corticale cerebrale umano (Poliak et al., 2003).

Nel 2013, Worthey e colleghi conducono una sequenzializzazione dell'intero esoma (WES) in 10 bambini Disprassici verbalmente evidenziando nell'80% dei casi la presenza di mutazioni in CNTNAP2. Alterazioni strutturali di tale gene erano già state evidenziate in un "single case study" condotto su un bambino affetto da autismo e disturbo linguistico (non meglio specificato) (Poot et al., 2010).

Studi recenti (Mei et al., 2018; Chilosi et al., 2022; Chung et al., 2021) hanno constatato la presenza di microdelezioni a livello della regione cromosomica 16p11.2 come possibile ulteriore evidenza di associazione a livello genetico tra DVE e DSA.

Mei e collaboratori hanno esaminato un campione di 55 individui (47 bambini e 8 adulti), caratterizzati da microdelezione di 16p11.2. Dallo studio effettuato emerge che il 77% dei bambini partecipanti presentava Disprassia Verbale evolutiva (Mei et al., 2018). Inoltre, Chilosi (2022), nello studio già citato precedentemente, ha condotto anche un'indagine genetica sul campione, evidenziando che nel 25% dei casi si presentano "causative CNV".

La maggior parte delle quali, non ricorrenti, tranne la delezione di 16p11.2 (presente in 5 pazienti) (Chilosi et al., 2022).

Delezioni e duplicazioni in 16p11.2 sono state associate inoltre a Disturbi del Neurosviluppo e prevalentemente a Disturbo dello Spettro Autistico. Nel 2021 viene pubblicato uno studio su ampia casistica clinica, da cui si evince che i

portatori di delezioni in 16p11.2 presentavano disturbi linguistici e riduzioni del QI rispetto al gruppo di controllo, deficit della coordinazione motoria (60%) e autismo (25-30%) (Chung et al., 2021).

2.3 NEUROANATOMIA

In uno studio svolto presso il laboratorio IRCCS Stella Maris di Pisa, si sono messi a confronto 68 individui di età compresa tra i 34 e i 74 mesi. Il campione è stato suddiviso in 3 gruppi: (1) Bambini affetti da DVE (n=24); (2) Bambini affetti da DSA (n=26); (3) Bambini a sviluppo tipico (n=18). Ogni gruppo è stato sottoposto ad analisi cerebrale di tipo morfometrico (Structural MRI) con lo scopo di evidenziare, in primo luogo, differenze o somiglianze nella struttura cerebrale di DVE e ASD rispetto allo sviluppo tipico, successivamente, si è posto un confronto diretto tra le due patologie.

Sia DVE che Autismo presentano aumenti volumetrici in aree coinvolte nel linguaggio e nella comunicazione rispetto al gruppo di controllo (Giro sopramarginale e area di Broca in DVE; Lobo frontale e temporale in DSA) (Conti et al., 2020).

Quando poi si mettono a paragone i due disturbi, le regioni cerebrali alterate risultano essere il giro temporale superiore e il nucleo caudato (entrambe caratterizzate da un aumento di volume, maggiore nei soggetti autistici) (Conti et al., 2020).

Questo è l'unico progetto di ricerca, presente al giorno d'oggi, che metta direttamente a confronto i correlati neuroanatomici di DVE e DSA.

2.4 VALUTAZIONE

Fino ad ora, abbiamo osservato come la Disprassia Verbale evolutiva si possa presentare in concomitanza a diversi disturbi complessi del neurosviluppo, e nel nostro caso specifico nell'autismo (Dawson, 2010; Tierney et al., 2015; Chenausky et al., 2019; Chilosi et al., 2020-2022). La compresenza di queste patologie comporterà un quadro clinico altamente complesso rendendo l'iter diagnostico difficoltoso.

Nel particolare caso della Disprassia Verbale, essendo un disturbo motorio dello speech, oltre alla tradizionale valutazione linguistica, va prestata particolare attenzione alla componente motoria del linguaggio (Terband et al., 2019).

In questo paragrafo verranno esposti i risultati di ricerca relativi alle modalità di valutazione messe in atto per arrivare ad una diagnosi di DVE in soggetti con Disturbo dello Spettro Autistico.

In uno studio condotto da Chilosi e collaboratori (2022), sono stati selezionati 106 casi, suddivisi in due sottogruppi: (1) Soggetti con DVE con soli disturbi linguistici; (2) Soggetti con DVE in concomitanza con disturbi complessi del neurosviluppo.

Questa distinzione è avvenuta in seguito ad un'accurata valutazione clinica e strumentale completata da parte di un neuropsichiatra per identificare eventuali disturbi del neurosviluppo, componenti genetiche e neuroanatomiche comuni.

In seguito, si è effettuata una valutazione dell'integrità e della funzionalità delle strutture oro-motorie ed infine un protocollo di valutazione linguistica comprensiva di:

1. *Iniziale colloquio anamnestico con i genitori/caregiver* in merito al comportamento vocale precoce del bambino, le tappe dello sviluppo motorio e linguistico, eventuale presenza di disturbi linguistici e degli apprendimenti in famiglia;

2. *Test di valutazione del linguaggio verbale*, da cui si può estrapolare l'inventario fonetico, la presenza di inconsistenza degli errori, il mantenimento della struttura sillabica;
3. *Rate diadococinetico*;
4. *Valutazione percettiva dell'intelligibilità e delle caratteristiche prosodiche su un campione di eloquio spontaneo*, da cui veniva anche ricavato il livello morfosintattico del soggetto;
5. *Valutazione del lessico e della morfosintassi espressivi e ricettivi tramite test standardizzati*.

La diagnosi di DVE è stata quindi effettuata da un'equipe multidisciplinare, basandosi su quanto esposto da Murray e collaboratori (2015) e quindi in conformità con i 3 criteri diagnostici dell'ASHA (2007), quali: (i) presenza di errori erratici nella produzione vocalica e consonantica; (ii) Deficit a livello co-articolatorio; (iii) Alterazioni a carico degli aspetti soprasegmentali del linguaggio (prosodia, velocità, intonazione e ritmo); e con una qualsiasi combinazione di almeno cinque delle caratteristiche linguistiche verbali esposte nella "Strand's 10 points check-list":

1. Difficoltà nel realizzare configurazioni articolatorie iniziali e transizioni in vocali;
2. Segregazione sillabica;
3. Errori di accentazione;
4. Errori di sonorizzazione;
5. Distorsioni vocaliche e consonantiche;
6. Groping;
7. Intrusive schwa;
8. Ritmo dell'eloquio rallentato;
9. Rallentamento ritmo diadococinetico;
10. Aumento delle difficoltà all'aumentare della complessità del target.

Tierney e colleghi (2015) prendono in esame 23 soggetti che vengono sottoposti a valutazione clinica composta da: colloquio anamnestico con i genitori, revisione della documentazione clinica precedente, delle relazioni delle insegnanti e la

somministrazione della Checklist for Autism Spectrum Disorder (CASD; Dickerson-Mayes, 2012) e della Childhood Autism Rating Scale-2-Standard (CARS2; Schoplers et al., 1988). I risultati emersi da questi strumenti venivano poi paragonati ai criteri diagnostici presenti nel DSM-5 (APA, 2014). Successivamente, si è proceduto con una valutazione logopedica che comprendeva un ulteriore colloquio con i genitori, con focus sul linguaggio del bambino, la somministrazione del Kaufman Speech Praxis Test (KSPT; Kaufman, 1995) e della Clinical Evaluation of Language Fundamentals-5 (CELF-5; Wiig et al., 2013).

Nel 2010, presso la Portland State University, Jayne Dawson conduce un progetto di tesi rivolto alle tecniche di valutazione e trattamento utilizzate al tempo nei bambini autistici con sospetta Disprassia Verbale. A tale scopo invia, ad un ampio numero di clinici, un questionario in cui era presente una parte relativa agli strumenti di valutazione utilizzati in questi soggetti. Emerge che il “gold standard” riguarda l’analisi di un campione di eloquio spontaneo, seguito dall’esame dei meccanismi oro-motori (utile a valutare le abilità oro-motorie non verbali e determinare l’eventuale presenza di alterazioni fisiche), periodo di prova dell’intervento, imitazione di parole multisillabiche e compiti di diadococinesi (Dawson, 2010).

Altri due progetti di ricerca presi in considerazione per la stesura di questo paragrafo sono stati pubblicati da Shriberg nel 2010 e nel 2019:

- Nel primo caso, gli autori hanno messo a confronto una popolazione di 46 bambini autistici a cui sono stati somministrati test per la valutazione del linguaggio espressivo (CELF-4, Semel et al., 2003) e ricettivo (PPVT-3; Dunn & Dunn, 1997) e un gruppo di 15 soggetti con Disprassia verbale, da cui però sono stati utilizzati solo i dati relativi all’analisi percettiva e acustica dell’eloquio spontaneo.
- Nello studio più recente (2019), la valutazione linguistica era stata condotta tramite trascrizione fonetica, analisi percettiva per identificare le caratteristiche prosodiche e analisi acustica della voce su un campione di eloquio conversazionale audio-registrato in 346 soggetti.

Sempre nel 2019, Chenausky individua un gruppo di 54 individui autistici “low-verbal” e “minimally verbal”, mettendo in atto un protocollo diagnostico

composto da una valutazione comprensiva di: ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised; Rutter, Le Couter & Lord, 2003) e ADOS per porre diagnosi di autismo. Successivamente si sono valutati: (a) intelligenza verbale, somministrando la Leiter International Performance Scale-Third Edition (Leiter-3; Roid & Miller 2013); (b) vocabolario ricettivo, tramite Peabody Picture Vocabulary Test-4 (PPVT-4; Dunn & Dunn, 2007); (c) abilità oro-motorie non-verbali e verbali grazie all'utilizzo delle prime due sezioni del Kaufman Speech Praxis Test: KSPT1, composto da 11 compiti che ci permettono di valutare le abilità oromotorie non verbali (es. "aprire la bocca"); KSPT2, comprende compiti di produzione di target verbali (da singoli fonemi a parole multisillabiche) su imitazione; (d) campione di eloquio spontaneo estratto da ADOS e analizzato secondo la Systematic Analysis of Language Transcripts (SALT; Miller et al., 2011).

Più di recente, Martins e colleghi (2020), conducono uno studio su tre bambini autistici con lo scopo di riportare la valutazione della disprassia verbale in questi individui.

In tal caso si sono messe in atto una valutazione delle abilità linguistiche in comprensione e in produzione, una valutazione delle prassie orali e una valutazione del linguaggio spontaneo per ricavarne le caratteristiche prosodiche. Tutta la procedura si è sviluppata in contesto ludico-interattivo tra ciascuno dei bambini e il ricercatore (Martins et al., 2020).

Secondo Dawson (2010), per poter porre diagnosi di DVE è necessario che il campione ricavato dalla valutazione sia composto da un numero sufficiente di parole (almeno 50) per consentire al clinico di riconoscere i segni specifici di questo disturbo.

L'utilizzo di una valutazione esaustiva delle caratteristiche cliniche, cognitive, genetiche, neurologiche, comunicativo-linguistiche e oro-motorie in questi soggetti è fondamentale per arrivare ad una diagnosi più precisa possibile.

Tuttavia, è stato osservato che le criticità che possono emergere in una popolazione di soggetti in cui DVE e DSA si presentano in concomitanza sono diverse:

1. In primo luogo, non disponiamo di un elenco univoco e convalidato delle caratteristiche discriminanti della Disprassia Verbale (Beiting, 2022).
2. La presenza di caratteristiche sensoriali, comportamentali e cognitive specifiche dei soggetti autistici possono interferire con la valutazione linguistica (Dawson, 2010; Beiting, 2022; Chilosi et al., 2022).
3. In aggiunta a ciò, essendo l'autismo un disturbo caratterizzato da estrema eterogeneità, la letteratura scientifica riporta la presenza di quadri patologici anche minimamente verbali e a-verbali, attualmente circa il 25-30% della popolazione autistica. In questi casi specifici il campione di eloquio su cui si basa l'analisi del linguaggio può risultare insufficiente (Broome et al., 2017). Lo stesso Broome, nella sua revisione della letteratura relativa alla valutazione linguistica nei soggetti autistici, evidenzia come di 21 studi selezionati, solo 7 prendevano in considerazione soggetti autistici con ridotte capacità verbali.

In merito a questo ultimo aspetto presentiamo uno studio pubblicato da Kasari e colleghi nel 2013 relativo alla valutazione del linguaggio in bambini autistici in età scolare minimamente verbali.

Gli autori concordano sul fatto che la definizione e la misurazione dei parametri linguistici verbali in bambini autistici deve basarsi su: (1) Informazioni ricavate da un colloquio con il caregiver di riferimento; (2) Campioni di eloquio spontaneo; (3) Valutazione strumentale diretta delle abilità linguistiche espressive e ricettive.

A questi 3 aspetti, Kasari ritiene necessario aggiungere l'importanza della raccolta di informazioni da più fonti, più individui a contatto con il bambino, per poter ricavare un quadro patologico completo. Inoltre, i bambini minimamente verbali possono utilizzare altri metodi di comunicazione oltre al linguaggio verbale (linguaggio dei segni, CAA, linguaggio scritto), pertanto, una valutazione esaustiva prenderà in considerazione l'insieme di parole, frasi e interazioni linguistiche prodotte e comprese sia nel linguaggio parlato sia nella modalità comunicativa preferita dal bambino (Kasari et al., 2013).

2.5 TRATTAMENTO

La Disprassia Verbale evolutiva è un disturbo motorio del linguaggio, caratterizzato da deficit nella pianificazione e nella coordinazione dei movimenti articolatori utili alla produzione del linguaggio verbale (ASHA, 2007).

In molti studi è stato documentato che il metodo di trattamento applicato ad un disturbo linguistico è più efficace ed efficiente quando si allinea al suo “core deficit” specifico (Rvachew & Matthews; 2019). Nel caso della Disprassia gli approcci maggiormente studiati, e quindi utilizzati nella pratica clinica, sono quelli “Motor-Based”, basati sui movimenti degli articolatori del linguaggio e sui principi dell’apprendimento motorio.

Tuttavia, la maggior parte di queste modalità di trattamento richiedono l’utilizzo costante di istruzioni di tipo verbale e pratica basata sull’imitazione di un modello, requisiti che possono rappresentare una sfida nei soggetti con DSA.

Diversi sono gli studi che si sono concentrati sul miglior percorso terapeutico da utilizzare nel caso di “Speech and Sound Disorders” (Disturbi Fonetico-Fonologici in italiano; DFF; DSM-5; APA, 2014) in individui autistici, anche se la maggioranza non rivela quale sia il DFF nello specifico.

Tra questi, due hanno incluso esplicitamente soggetti affetti da DVE e DSA:

Il primo progetto di ricerca riguarda l’impiego di un nuovo metodo di trattamento sviluppato ad hoc per bambini affetti da autismo e concomitante DVE: l’Autism-Centered Therapy for Childhood Apraxia of Speech (ACT4CAS). Applicato in 3 bambini autistici con ridotte abilità verbali (Beiting & Maas, 2021).

In questo approccio vengono selezionati degli obiettivi definiti dagli autori “high-value”, ovvero altamente stimolanti per il singolo bambino in modo tale da aumentare la sua motivazione e partecipazione durante la terapia (2/4 parole o frasi). Questi vengono poi affrontati in ambiente strutturato a tu-per-tu con il terapeuta tramite Insegnamento per prove discrete (Discrete Trial Training-DTT; Smith 2001). Al bambino viene fornito un modello corretto “live”, da parte del terapeuta e un modello in video, pre-registrato presentato tramite iPad. Le produzioni del bambino vengono accompagnate da prompt visivi, tattili e verbali, accuratamente selezionati in base alle capacità linguistiche del bambino, i suoi

bisogni sensoriali, alla gravità della DVE e i benefici percepiti dai suggerimenti stessi. Il supporto viene gradualmente ridotto man mano che le produzioni si stabilizzano.

Beiting e Maas, nella pianificazione di questa modalità terapeutica, tengono conto che la generalizzazione e il mantenimento delle abilità appena acquisite sono obiettivi difficili da raggiungere sia per i bambini con DSA (Brown & Odom, 1994) sia per quelli con DVE (ASHA, 2007). Per questo motivo, implementano un approccio più naturalistico, associato a quello maggiormente strutturato. Si è visto infatti che gli interventi di tipo naturalistico riducono la pressione comunicativa che questi bambini possono provare e aiutano la generalizzazione di quanto appreso (Schreibman et al., 2015).

ACT4CAS dedica quindi lo stesso tempo alla pratica condotta in ambiente più strutturato e quella in ambiente ludico, in cui vengono inseriti anche i caregiver.

Il coinvolgimento dei genitori comporta miglioramenti nel tasso di acquisizione delle abilità, nella generalizzazione e nel mantenimento degli obiettivi e inoltre aumentano la motivazione e l'ottimismo sia nel bambino che nei genitori stessi (Howlin, 2005).

Un solo bambino dei tre presi in considerazione ha portato a termine il trattamento con l'intensità prevista ottenendo miglioramenti significativi al follow-up. I risultati ottenuti suggeriscono che questo tipo di approccio, applicato a soggetti con concomitante Disprassia Verbale e autismo, possa migliorare l'accuratezza della produzione verbale e la sua generalizzazione in diversi contesti, a patto che venga seguito il programma di trattamento (3 sedute settimanali). Inoltre il soggetto su cui si sono osservati i miglioramenti risultava essere quello con una severità del disturbo autistico minore rispetto agli altri due (Beiting & Maas, 2021).

Il secondo progetto di ricerca che si è posto come obiettivo l'analisi di pazienti con Disturbo dello Spettro Autistico e Disprassia Verbale Evolutiva è stato condotto da Jayne Dawson nel 2010. Lo scopo dello studio (già citato nei paragrafi precedenti) era quello di determinare, in prima istanza, la prevalenza di DVE in bambini autistici e, successivamente, quali strumenti di valutazione e quali tecniche di trattamento sono state messe in atto in questa popolazione.

A tal fine venne redatto un questionario, inviato a vari SLPs, composto da diverse parti, tra queste, andremo ad esporre in questo paragrafo quella relativa gli approcci terapeutici messi in atto.

L'analisi delle risposte ricevute evidenzia che la tecnica maggiormente utilizzata in bambini autistici minimamente verbali con DVE era la Comunicazione Aumentativa Alternativa. A tal merito, diverse sono le evidenze scientifiche relative all'efficacia delle tecniche di CAA sia in soggetti disprassici che autistici. Si sono osservati miglioramenti significativi a livello linguistico (sia in produzione che in comprensione) ma anche riduzioni di comportamenti negativi (Tierney et al., 2016).

Dawson sottolinea però l'importanza di attuare una valutazione mirata nel momento in cui si sceglie di impiegare strategie alternative per la comunicazione, bisognerà tenere in considerazione l'età del bambino, il livello di gravità della patologia, le capacità motorie e il supporto funzionale che il dispositivo di CAA può dare al soggetto (Dawson, 2010).

Altri metodi utilizzati dagli SLPs sono:

1. Kaufman Speech to Language Protocols;
2. PROMPTs for Reconstructing Oral Motor Phonetic Targets (Hayden, 1970);
3. Integral Stimulation Therapy (Strand & Dobertine, 2000);

Infine, dal sondaggio emerge che la maggior parte dei professionisti ha adottato un approccio globale per il trattamento dell'autismo, includendo al suo interno anche il trattamento per la disprassia.

Nonostante l'assenza di ulteriori lavori specifici per la disprassia verbale prenderemo comunque in considerazione studi condotti su soggetti autistici con DFF (non meglio specificati), in quanto possono comunque aiutare a ricavare informazioni utili.

Tra questi, riportiamo 2 studi che hanno registrato ottimi risultati nell'applicazione dell'Auditory-Motor Mapping Training (AMMT), un metodo terapeutico basato sulla Melodic Intonation Therapy (Albert et al., 1973), in cui la produzione di parole multisillabiche e frasi viene accompagnata a suoni di batteria elettronica sintonizzati sulla stessa frequenza della produzione linguistica.

Wan collaboratori (2011) hanno riscontrato risultati significativi nel linguaggio verbale di tutti i 6 soggetti autistici minimamente verbali che hanno poi

mantenuto i miglioramenti anche al follow-up, 8 settimane dopo la fine del trattamento (Wan et al., 2011).

Ulteriori conferme in merito all'efficacia dell'AMMT arrivano dal gruppo di ricerca di Chenausky (2017) che mette a confronto due coppie di bambini autistici (ciascuna coppia era formata da 1 soggetto verbale e 1 soggetto con ridotte capacità verbali) e sottopone una coppia all'AMMT e l'altra alla Speech Repetition Therapy (SRT). Emerge che la "coppia AMMT" arrivava a risultati migliori (numero di sillabe corrette, consonanti e vocali corrette) rispetto alla coppia di controllo. Si ritiene che gli spunti ritmici offerti durante la AMMT riducano la richiesta di pianificazione motoria, risultando nell'aumento dell'efficienza e dell'accuratezza del movimento articolatorio (Chenausky et al., 2017).

Infine, riportiamo una revisione sistematica della letteratura pubblicata da Beiting nel 2022, già esposta precedentemente, in cui si espongono una serie di raccomandazioni potenzialmente utili ai clinici per la presa in carico terapeutica di bambini affetti da autismo e DVE:

1. Utilizzare un approccio multi modale;
2. Incorporare al trattamento per l'autismo un intervento logopedico "motor-based" per la DVE;
3. Pianificare sessioni di trattamento brevi ma frequenti all'interno della settimana o della giornata;
4. Tenere conto del profilo funzionale del singolo individuo;
5. Utilizzare rinforzi positivi il più possibile;
6. Utilizzare in concomitanza metodi più strutturati e metodi naturalistici;
7. Tenere conto del profilo funzionale del soggetto autistico (punti di forza e fragilità);
8. Gli obiettivi di intervento devono comprendere la generalizzazione e il mantenimento dei singoli miglioramenti;
9. Adattare l'intervento alle esigenze del bambino e della famiglia

3. DISCUSSIONE

L'analisi della letteratura scientifica relativa alla correlazione tra Disprassia Verbale Evolutiva e Disturbo dello Spettro Autistico ha evidenziato la presenza di dati contrastanti. Questa incertezza potrebbe essere attribuita a diversi fattori:

1. La varietà di misure di valutazione utilizzate: “la natura contraddittoria delle evidenze emerse può essere attribuita anche all'elevata eterogeneità di misure di valutazione standardizzate e non, utilizzate per porre diagnosi di DVE” (Dawson, 2010).

2. La diversità dei campioni di bambini esaminati: la severità dei sintomi autistici e i livelli di linguaggio verbale sono variabili rilevanti da considerare.

Nonostante tali limitazioni, gli studi pubblicati suggeriscono che la non verbalità dei soggetti con DSA sembra essere associata alla presenza DVE, insieme ad altre alterazioni di tipo sociale, percettivo e comportamentale.

Un ulteriore fattore che potrebbe sostenere la correlazione tra DVE e DSA riguarda la presenza di componenti genetiche e neuroanatomiche comuni. Infatti, alcune ricerche hanno evidenziato la presenza di mutazioni genetiche (Poot et al., 2008; Mei et al., 2018; Chilosi et al., 2022;) e alterazioni cerebrali (Conti et al., 2020) simili nei soggetti con DVE e quelli con DSA.

Valutazione

Un'accurata valutazione linguistica da parte del logopedista è una componente fondamentale del percorso diagnostico attuato per identificare soggetti affetti da Disprassia Verbale Evolutiva.

Allo stato attuale non si dispone di uno strumento unico, standardizzato e riconosciuto dalla letteratura e non si è nemmeno arrivati ad identificare una batteria di valutazione che possa essere considerata più efficace rispetto ad altre.

Tuttavia, dalla ricerca messa in atto in tale elaborato, si evince che la migliore valutazione è una valutazione completa, che considera e osserva accuratamente le caratteristiche cliniche specifiche della disprassia verbale (Beiting, 2022), composta da:

1. Anamnesi: comprensiva al suo interno di colloquio anamnestico con i care-giver, revisione della cartella clinica del bambino;
2. Osservazione del bambino in contesto di gioco/interazione con il genitore;
3. Esame strutturale e funzionale degli organi articolatori dello speech;
4. Valutazione linguistica rivolta all'identificazione dell'accuratezza della produzione verbale, la presenza di inconsistenze dell'errore, l'inventario fonetico, la capacità del bambino di mantenere la struttura sillabica, abilità diadocinetiche;
5. Analisi attenta di un campione di eloquio spontaneo per evidenziare la presenza di ritmo rallentato e accentazione anomala, caratteristiche prosodiche peculiari nella Disprassia Verbale evolutiva (ASHA, 2007).

Il percorso valutativo appena esposto dovrà però tenere conto delle difficoltà che si possono riscontrare in soggetti affetti da Disturbo dello Spettro Autistico. Tale patologia è infatti caratterizzata da alterazioni persistenti della comunicazione e dell'interazione sociale, interessi e attività ristretti e ripetitivi, anomalie nell'elaborazione di stimoli di natura sensoriale (DSM-5; APA, 2014).

Tutte queste caratteristiche osservate nei soggetti autistici possono compromettere il completamento della valutazione linguistica generalmente messa in atto per identificare un quadro disprassico verbale.

Di seguito, alla luce dell'analisi della letteratura e delle principali caratteristiche cliniche del disturbo dello spettro autistico, verranno esposti degli accorgimenti che possono essere attuati durante le sedute di valutazione per ridurre la probabilità di non riuscire a ricavare informazioni sufficienti alla diagnosi di Disprassia Verbale.

In primo luogo, si ritiene fondamentale instaurare una forte relazione prima di tentare la valutazione conducendo le prime sedute in contesto più libero e naturale.

Osservare i comportamenti del bambino e le caratteristiche dello speech, in modo tale da effettuare un'analisi prima di tutto qualitativa del linguaggio spontaneo, potrà permettere di ricavare informazioni significative.

Come citato precedentemente, la maggioranza dei pazienti con autismo presenta disturbi dell'elaborazione sensoriale, possiamo osservare quadri caratterizzati da elevata sensibilità per gli stimoli sensoriali, quadri in cui le risposte risultano

attenuate rispetto allo stimolo, quadri misti e solo in pochi casi emerge una risposta “normale” o leggermente alterata (Vivanti et al., 2016).

Tali anomalie a livello senso-percettivo dovranno essere prese in considerazione in sede di trattamento ma anche durante la valutazione di questi pazienti. Pertanto, affinché il bambino partecipi al massimo delle proprie capacità, sarà necessario creare un setting adatto, privo di eccessivi stimoli che possono distrarre il bambino e distogliere l’attenzione dal compito.

Ci si potrebbe inoltre avvalere di supporti visivi, allo scopo di supportare le transizioni da un compito all’altro.

Un’ulteriore difficoltà che può essere riscontrata in ambito clinico durante la valutazione linguistica riguarda la presenza di comportamenti e attività ristretti e ripetitivi, che possono sfociare in un’opposizione del bambino rispetto al compito. Sarà quindi opportuno preventivare la necessità di un periodo di valutazione più esteso rispetto alla norma, mettendo al corrente i genitori stessi al riguardo.

Inoltre, si ritiene che il ruolo dei caregiver, all’interno della valutazione, non si deva esaurire al colloquio anamnestico. Le prestazioni di un bambino affetto da autismo, soprattutto se in un ambiente nuovo e a contatto con uno sconosciuto, possono risultare inferiori rispetto a quanto succede in contesto familiare in cui il bambino si sente maggiormente a suo agio. Pertanto, si ritiene utile chiedere ai genitori di video-registrare il proprio figlio durante atti di interazione con loro o altri interlocutori, con lo scopo di ricavare un campione di speech il più completo possibile.

Un’altra tecnica che può essere applicata nel caso in cui la comparsa di comportamenti oppositivi comporti l’incapacità di proseguire con la somministrazione di un test, riguarda l’adattamento dei target del test stesso in un contesto meno strutturato, durante un’attività ludica, registrando e analizzando tali deviazioni dal compito standardizzato in un’area riservata all’analisi qualitativa all’interno del bilancio logopedico.

Trattamento

Come già è stato osservato in precedenza, la Disprassia Verbale e i Disturbi dello spettro autistico sono due patologie caratterizzate da elevata eterogeneità relativamente alla manifestazione clinica dei disturbi, ogni singolo individuo presenta punti di forza e fragilità specifici.

Per tale motivo, la letteratura scientifica, che negli ultimi anni si è focalizzata sullo studio di questa particolare popolazione, non è stata in grado di individuare un singolo approccio riabilitativo applicabile in bambini autistici con concomitante disprassia verbale.

Tuttavia, le evidenze emerse permettono di identificare dei fattori comuni da considerare nella presa in carico di tali pazienti, fornendo strategie utili al raggiungimento dei migliori risultati possibili.

Essendo la DVE un disturbo motorio del linguaggio verbale, caratterizzato da difficoltà nella pianificazione e organizzazione dei movimenti articolatori atti alla produzione dello speech (ASHA, 2007), le metodologie riabilitative maggiormente studiate e applicate in questi casi riguardano approcci “motor-based”, incentrati sui principi dell’apprendimento motorio.

Il terapeuta deve però prendere in considerazione il profilo funzionale specifico di ogni bambino. I soggetti autistici, in particolare, sono caratterizzati da capacità di comprensione di richieste verbali limitate, scarsa motivazione sociale e comportamenti interferenti, scarsa attenzione condivisa, alterazioni nell’elaborazione degli stimoli sensoriali (DSM-5; APA, 2014), tutte caratteristiche che possono interferire con la normale applicazione di queste metodologie di intervento.

Prima di tutto, sarà quindi importante concentrarsi sui pre-requisiti fondamentali per garantire un successivo intervento sul linguaggio verbale.

Tra tutti gli studi revisionati per la stesura di tale elaborato si è riscontrato un solo progetto con focus specifico il trattamento della disprassia verbale in soggetti autistici.

E’ questo il caso dell’Autism Centered Therapy for Childhood Apraxia of Speech (ACT4CAS; Beiting & Maas, 2021). Gli autori applicano una tecnica motor-based maggiormente strutturata (Discrete Trial Training; Smith, 2001) intervallata con

un approccio più naturalistico, arrivando a miglioramenti significativi nella produzione verbale.

Pertanto, l'integrazione tra attività strutturate, mirate alla componente motoria del linguaggio e attività in contesto naturalistico, proposte anche all'interno della singola seduta, possono aiutare ad aumentare la motivazione e la collaborazione del bambino, e allo stesso tempo, promuovere la generalizzazione dei risultati.

Inoltre, a questo possiamo aggiungere che, come già osservato nel paragrafo relativo alla valutazione, il coinvolgimento dei genitori o di altri possibili interlocutori naturali del bambino (insegnanti, fratelli e sorelle, eventuali terapisti che seguono il bambino), potrebbe rappresentare un ausilio significativo, in quanto permette di esercitarsi in un contesto più naturale, promuovendo ulteriormente la capacità di generalizzare.

Un'ulteriore informazione che possiamo trarre analizzando la letteratura relativa a questi due disturbi riguarda la necessità di focalizzarsi sugli interessi del bambino e sui suoi punti di forza durante la stesura del piano riabilitativo.

La resistenza alla distrazione nell'esecuzione di compiti di particolare interesse per il bambino, insolita attenzione per i particolari (Muth et al., 2014), spiccate capacità di memoria di immagini e suoni, sono tutti fattori che caratterizzano il profilo cognitivo dei soggetti autistici e che possono risultare utili ed essere incorporati nel piano di trattamento.

In particolare, l'Auditory Motor Mapping Training (AMTT), potrebbe risultare efficace in soggetti con interessi musicali. Allo stesso modo, l'ACT4CAS, utilizzando l'Ipad per fornire prompt visivi e uditivi durante il trattamento potrebbe permettere di raggiungere significativi risultati in bambini che dimostrano una spiccata propensione verso la tecnologia e l'elettronica.

Inoltre, l'utilizzo di ausili come l'Ipad in ACT4CAS (Beiting & Maas, 2021) per fornire modelli visivi potrebbero eliminare la componente sociale, aumentando l'attenzione del bambino.

Concludendo, in una popolazione atipica e complessa come possono essere i soggetti autistici affetti da Disprassia Verbale, risulta fondamentale adottare approcci diagnostici e terapeutici personalizzati, che tengano in considerazione le specificità dei singoli pazienti e le complessità del quadro clinico.

4. CONCLUSIONI

Nel presente elaborato è stata condotta un'analisi della relazione tra Disprassia Verbale Evolutiva e Disturbo dello Spettro Autistico, evidenziando una possibile associazione tra questi due disturbi e l'importanza di diagnosi e intervento riabilitativo tempestivi, ma soprattutto specifici, per bambini autistici con disprassia verbale.

Nel corso della ricerca, si è riscontrata la presenza di dati contrastanti in merito alla prevalenza di disprassia verbale nei disturbi dello spettro autistico, il che non consente di giungere ad una conclusione definitiva su tale argomento.

Questo aspetto, tuttavia, permette di riflettere sulle possibili direzioni future che andrebbero intraprese per comprendere al meglio la relazione tra questi due disturbi.

In particolare, si ritiene importante ampliare il campione di partecipanti per rappresentare al meglio le tipicità di questa popolazione autistica, nonché condurre ulteriori ricerche longitudinali per valutare gli effetti delle terapie sulle abilità linguistiche dei bambini autistici con disprassia verbale.

Inoltre, potrebbe essere utile approfondire le differenze individuali nel profilo di disprassia verbale tra i bambini autistici, o mettere a confronto un campione di soggetti autistici senza disprassia e un gruppo autistico con concomitante disprassia verbale.

Questi due spunti di ricerca potrebbero aiutare a comprendere come la compresenza di DVE e DSA possa influire sullo sviluppo delle abilità linguistiche e comunicative del bambino.

Per giunta, permetterebbe l'individuazione tempestiva di questo particolare quadro clinico, ma soprattutto, lo sviluppo di nuovi strumenti di valutazione e d'intervento specifici.

Infine, con la presente ricerca, nonostante riguardi una revisione della letteratura presente in merito all'associazione tra questi due disturbi e non uno studio sperimentale specifico, rivolto all'individuazione di linee guida e raccomandazioni relative alla presa in carico diagnostica e riabilitativa di questa particolare popolazione, si è cercato di mettere in luce l'importanza di prestare

maggior attenzione alle implicazioni pratiche della disprassia verbale nel contesto autistico, al fine di garantire un'adeguata gestione del disturbo e migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

BIBLIOGRAFIA

Adams, L. (1998). Oral-motor and motor-speech characteristics of children with autism. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 13(2), 108–112.

American Psychiatric Association. (2014). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.).

American Speech-Language-Hearing Association. (2007). *Childhood apraxia of speech [Technical report]*. <http://www.asha.org/policy>.

Beiting, M. (2022). Diagnosis and treatment of childhood apraxia of speech among children with autism: Narrative review and clinical recommendations. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 53(4), 947-968.

Beiting, M., & Maas, E. (2021). Autism-Centered Therapy for Childhood Apraxia of Speech (ACT4CAS): A single-case experimental design study. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 30(3S), 1525–1541.

Broome, K., McCabe, P., Docking, K., & Doble, M. (2017). A systematic review of speech assessments for children with autism spectrum disorder: Recommendations for best practice. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 26(3), 1011–1029.

Brown, W. H., & Odom, S. L. (1994). Strategies and tactics for promoting generalization and maintenance of young children's social behavior. *Research in Developmental Disabilities*, 15(2), 99–118.

Chenausky, K., Brignell, A., Morgan, A., & Tager-Flusberg, H. (2019). Motor speech impairment predicts expressive language in minimally verbal, but not low verbal, individuals with autism spectrum disorder. *Autism & Developmental Language Impairments*, 4, 23969415198563.

Chenausky, K. V., Norton, A. C., & Schlaug, G. (2017). Auditory-motor mapping training in a more verbal child with autism. *Frontiers in Human Neuroscience*, *11*, 426.

Chilosi, A. M., Podda, I., Ricca, I., Comparini, A., Franchi, B., Fiori, S., Santorelli, F. M. et al. (2022). Differences and commonalities in children with childhood apraxia of speech and comorbid neurodevelopmental disorders: A multidimensional perspective. *Journal of personalized medicine*, *12*(2), 313.

Chung, W. K., Roberts, T. P., Sherr, E. H., Snyder, L. G., & Spiro, J. E. (2021). 16p11.2 deletion syndrome. *Current Opinion in Genetics & Development*, *68*, 49-56.

Conti, E., Retico, A., Palumbo, L., Spera, G., Bosco, P., Biagi, L., Calderoni, S., et al. (2020). Autism Spectrum Disorder and Childhood Apraxia of Speech: Early language-related hallmarks across structural MRI study. *Journal of personalized medicine*, *10*(4), 275.

Dawson, E. J. (2010). *Current assessment and treatment practices for children with autism and suspected childhood apraxia of speech: A survey of speech-language pathologists*. Portland State University.

Howlin, P. (2005). The effectiveness of interventions for children with autism. *Neurodevelopmental disorders*, 101-119.

Kasari, C., Brady, N., Lord, C., & Tager-Flusberg, H. (2013). Assessing the minimally verbal school-aged child with autism spectrum disorder. *Autism Research*, *6*(6), 479–493.

Martins et al. (2020). Childhood apraxia of speech evaluation in autism spectrum disorders: three clinical cases report. *ABCS Health Sciences*; 46:e021401.

Mei, C., Fedorenko, E., Amor, DJ., Boys, A., Hoeflin C., et al. (2019). Deep phenotyping of speech and language skills in individuals with 16p11.2 deletion.

European Journal of Human Genetics; 26(5), 676-686.

Murray, E., McCabe, P., Heard, R., & Ballard, K. J. (2015). Differential diagnosis of children with suspected childhood apraxia of speech. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 58(1), 43–60.

Page, J., & Boucher, J. (1998). Motor impairments in children with autistic disorder. *Child Language Teaching and Therapy*, 14(3), 233–259.

Poliak, S., Salomon, D., Elhanany, H., Sabanay, H., et al. (2003). Juxtaparanodal clustering of Shaker-like K⁺ channels in myelinated axons depends on Caspr2 and TAG-1. *The Journal of Cell Biology*, 162(6), 1149-1160.

Poot, M., Beyer, V., Schwaab, I. et al. (2010). Disruption of *CNTNAP2* and additional structural genome changes in a boy with speech delay and autism spectrum disorder. *Neurogenetics* 11, 81–89 .

Rvachew, S., Matthews, T. (2019). An N-of-1 Randomized Controlled Trial of Interventions for Children With Inconsistent Speech Sound Errors. *Journal of Speech Language and Hearing Research*. 62(3): 1-21.

Schreibman, L., Dawson, G., Stahmer, A. C., Landa, R., Rogers, S. J., McGee, G. G., Kasari, C., Ingersoll, B., Kaiser, A. P., et al. (2015). Naturalistic developmental behavioral interventions: Empirically validated treatments for autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(8), 2411–2428.

Shriberg, L. D., Paul, R., Black, L. M., & Van Santen, J. P. (2011). The hypothesis of apraxia of speech in children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(4), 405–426.

Lawrence D. Shriberg, Edythe A. Strand, Kathy J. Jakielski & Heather L. Mabile (2019), Estimates of the prevalence of speech and motor speech disorders in

persons with complex neurodevelopmental disorders. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 33:8, 707-736.

Terband, h., Namasivayam, A., Maas, E., van Brenk, F., Mailend, M. L., et al. (2019). Assessment of Childhood Apraxia of Speech: a review tutorial of objective measurement techniques. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 62(8S), 2999-3032.

Tierney, C. D., Pitterle, K., Kurtz, M., Nakhla, M., & Todorow, C. (2016). Bridging the gap between speech and language: Using multimodal treatment in a child with apraxia. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 138(3).

Tierney, C., Mayes, S., Lohs, S. R., Black, A., Gisin, E., & Veglia, M. (2015). How valid is the checklist for autism spectrum disorder when a child has apraxia of speech? *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 36(8), 569–574.

Wan, C. Y., Bazen, L., Baars, R., Libenson, A., Zipse, L., Zuk, J., Norton, A., & Schlaug, G. (2011). Auditory-motor mapping training as an intervention to facilitate speech output in non-verbal children with autism: A proof of concept study. *PLOS ONE*, 6(9), Article e25505.

Worthey, E. A., Raca, G., Laffin, J. J., Wilk, B. M., Harris, J. M., Jakielski, K. J., Shriberg, L. D., et al. (2013). Whole-exome sequencing supports genetic heterogeneity in childhood apraxia of speech. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 5, 1-16.

Chilosi, A. M., (2020), “*Disprassia verbale in età evolutiva: Inquadramento clinico, basi neurobiologiche e principi di trattamento*”. Edizioni Centro Studi Erickson S.p.A. Trento.

Vivanti, G., (2021), “*La mente autistica: Le risposte della ricerca scientifica all’enigma dell’autismo*”. Hogrefe Editore, Firenze.

Volkmar, F. R., (2019), “*Disturbi dello Spettro Autistico*”. Edra S.p.A. Milano.