

La balbuzie evolutiva

Intervista di Angelo Spataro¹
a Claudia Aronica² e Maria Rosa Paterniti³

¹ Pediatria di famiglia, Palermo

² Logopedista Magistrale esperta in balbuzie

³ Logopedista Magistrale, direttore attività didattiche Corso di Laurea in Logopedia Università degli Studi di Palermo

Il DSM-V include nei disturbi del neurosviluppo e nei disturbi della comunicazione il disturbo della fluenza a esordio nell'infanzia o balbuzie evolutiva. Accade molto spesso che, durante il periodo iniziale di apprendimento del linguaggio verbale, il bambino mostri incertezze, esitazioni, improvvisi arresti. Il pediatra sa comunque che nella maggior parte dei casi (80-85%) questi fenomeni sono normali e alla fine, dai 30-36 mesi in su, il bambino parlerà bene. Alcuni bambini evolveranno però in un disturbo della fluenza. Quali sono le bandierine rosse che possono far sospettare un'evoluzione sfavorevole?

Un bambino può manifestare una disfluenza nel periodo compreso tra i 2 anni e mezzo e i 3 anni e mezzo circa; questa fase viene definita come *disfluenza fisiologica o tipica*. In questo periodo della vita di un bambino si attraversa un incremento del linguaggio da un punto di vista sia lessicale sia morfosintattico, ma il controllo della fluenza per alcuni bambini può diventare difficile e può succedere che insorgano le prime disfluenze fisiologiche o tipiche, diverse dalle *disfluenze atipiche* di una balbuzie vera e propria in termini sia quantitativi sia qualitativi. La *fase fisiologica o tipica* si caratterizza per la presenza di episodiche ripetizioni, in particolare sillabe e/o suoni a inizio frase (m---amma), per la presenza di esitazioni, con un andamento ciclico delle disfluenze che può sparire anche per settimane; inoltre il bambino in genere ha una ridotta consapevolezza della balbuzie e ridotte reazioni emotive a essa. Ciò che può indirizzare un pediatra verso un approfondimento clinico è la *durata della disfluenza*. In genere è consigliabile non aspettare oltre i sei/dodici mesi dal momento dell'insorgenza di una disfluenza di qualsiasi genere, per l'invio a uno specialista, perché se è insorta da un tempo superiore è maggiormente a rischio di persistenza. Il passaggio da una disfluenza tipica a una disfluenza atipica avviene quando il bambino arricchisce il suo vocabolario. Il passaggio alle *disfluenze atipiche* è caratterizzato dalle ripetizioni di parti di parola (ma-ma-ma mamma), dalle pause all'interno di una parola (ma... mma), dalle pause durante un discorso, dalle ripetizioni di parole monosillabiche (io-io-io-io). Inoltre anche un *esordio tardivo* espone a un maggior rischio di persistenza mentre in età prescolare si ha il maggiore tasso di remissione. È stato stimato che i bambini che hanno cominciato a balbettare dopo i 4 anni hanno un rischio maggiore di sviluppare una balbuzie persistente. Una riduzione significativa del numero e della severità dei sintomi della balbuzie nel corso del primo anno dopo l'insorgenza è un indicatore importante di un potenziale recupero spontaneo. Subito dopo la comparsa dei primi sintomi, la probabilità di recupero spontaneo è pari circa al 75%. Tale percentuale si riduce con il passare del tempo fino a divenire del 16% dopo tre anni e del 5% dopo quattro anni dall'insorgenza. Quindi i bambini che non mostrano alcuna diminuzione della gravità della balbuzie, durante il primo anno dall'insorgenza, sono quelli più a rischio di persistenza. Un altro fattore di rischio è la *familiarità* per il disturbo. Molti studi hanno evidenziato la presenza di un maggior

rischio di sviluppare balbuzie nelle famiglie in cui è già presente un soggetto affetto. Inoltre se è presente un *ritardo nel linguaggio o una difficoltà nel linguaggio*, oltre la disfluenza, è meglio inviare subito il bambino a un logopedista. Un ultimo campanello che può far sospettare un'evoluzione sfavorevole è quanto i genitori siano preoccupati e in *ansia rispetto alla balbuzie*: è importante fornire alle famiglie un giusto supporto per gestire queste prime fasi, sapere cosa dire al bambino e come poter gestire la disfluenza.

Qual è la prevalenza della balbuzie nella popolazione italiana? Quali sono le cause? Dipende da fattori culturali e sociali? È ereditaria? Sono a maggior rischio i maschi o le femmine?

Secondo le stime dello studio di Yairi e Ambrose la prevalenza si aggira intorno all'1%, mentre l'indice di persistenza è dell'11,7% e la remissione dell'88%. Nel campione di popolazione sotto i 6 anni, e soprattutto intorno ai due anni e mezzo-tre anni e mezzo, si concentrano prevalenze maggiori, intorno al 5%, ma nella grande maggioranza dei casi il disturbo regredisce spontaneamente entro uno-due anni dall'esordio. La balbuzie colpisce di più i maschi, mentre le femmine vanno incontro più frequentemente alla remissione spontanea. I dati epidemiologici riportano infatti una variazione del rapporto tra maschi e femmine che balbettano in base all'età. Il rapporto è di 4 a 1 nella popolazione adulta contro di 2 a 1 nell'età prescolare. Per quanto riguarda le cause della balbuzie non è semplice dare una risposta in quanto tale disturbo non può essere ricondotto a un'unica causa. I ricercatori negli studi degli ultimi quarant'anni hanno messo in evidenza come sia un disturbo complesso e multifattoriale. Tali studi fanno riferimento a sistemi multifattoriali tra i quali uno dei più significativi è il modello CALMS, che spiegherebbe come nella balbuzie entrino in gioco fattori cognitivi, affettivi, linguistici, motori e sociali. Sono inoltre coinvolti fattori genetici. Nelle ultime ricerche condotte con tecniche di neuroimaging su bambini che balbettano si è evidenziata la compromissione di alcuni circuiti neurali sia per il loro funzionamento sia nelle interazioni tra le aree studiate: le aree temporo-frontali implicate nel coordinare il feedback audio-fonatorio con le risposte motorie, i circuiti talamo-corticali dei gangli della base implicati nell'avvio delle risposte motorie e nei processi di sequenziazione e timing e infine i circuiti cortico-cerebellari coinvolti nel controllo fino-motorio dei movimenti e nei processi di elaborazione dei tempi. Tali studi hanno evidenziato nei bambini che balbettano differenze dei volumi tra materia grigia e materia bianca nelle aree prese in esame.

Chi è lo specialista di riferimento a cui bisogna inviare il bambino sospetto? Quando bisogna inviarlo?

La presa in carico di un bambino che balbetta è, data la sua stessa natura, multidisciplinare. Tale iter comincia con la visita del neuropsichiatra infantile che elabora la diagnosi e segnala eventuali comorbidità con altri disturbi. A questo punto si procede con una valutazione di tipo logopedico, inviando il bambino a un logopedista specializzato nella valutazione e nel trattamento della balbuzie, e una di tipo psicodiagnostico. Nelle linee guida dell'associazione olandese di foniatra e logopedia sulla balbuzie, le più recenti linee guida evidence-based sul disturbo a livello mondiale, è messo in evidenza come un intervento precoce aumenti la probabilità di recupero del disturbo. Il logopedista specializzato nei disturbi della fluenza verbale valuterà l'inizio di un trattamento a dodici mesi dall'esordio nel caso in cui la severità della balbuzie non sia diminuita chiaramente nei 3/6 mesi precedenti. Anche se il bambino balbetta da meno di 12 mesi si può valutare l'inizio di un intervento nel caso in cui il bambino soffra (sentimenti, emozioni, comportamenti, ansia, bassa autostima) a causa del

suo disturbo, mostri chiari segnali di non partecipazione agli scambi comunicativi e se i genitori si mostrano preoccupati per la balbuzie del bambino ed esercitano pressioni, giudizi, atteggiamenti ipercritici sul modo di parlare del figlio. Bisogna tenere in considerazione anche i comportamenti dei compagni di classe (soprattutto episodi di bullismo) e degli insegnanti.

Esiste una correlazione tra balbuzie e disturbo specifico del linguaggio? La concomitanza di abilità linguistiche ritardate e disordinate aggravano la balbuzie ?

Da recenti studi si è evidenziato come avere scarse abilità fonologiche potrebbe essere un fattore di rischio durante la fase iniziale della balbuzie. Secondo gli studi di Yairi e Seery (2011) bisognerebbe porre attenzione ad altri fattori di rischio per la balbuzie. Secondo studi più recenti (Spencer e Weber-Fox, 2014) i bambini che presentano competenze articolatorie e fonologiche più basse della media, al momento della comparsa della balbuzie, sono più a rischio di una sua persistenza nel tempo. Bisogna comunque interpretare con cautela la correlazione tra balbuzie e disturbi fonologici/articolatori in quanto i risultati non sono sempre univoci.

Come si interviene in questi bambini? Qual è la prognosi della balbuzie?

Sia per la valutazione che per il trattamento della balbuzie l'approccio è di tipo multidisciplinare. Il logopedista e lo psicologo

lavorano in modo integrato per perseguire alcuni importanti obiettivi: in primo luogo è fondamentale ridurre la frequenza degli episodi di balbuzie, le possibili concomitanti fisiche e la tensione fisica presente (comportamenti motori con le labbra, la bocca, la lingua nel tentativo di parlare meglio, tentativi che aumentano la tensione fisica e la rigidità muscolare degli organi deputati all'articolazione della parola). Si utilizzano in questi casi tecniche specifiche per incrementare la fluency verbale. Parallelamente, a livello comunicativo, possono presentarsi condotte di evitamento verbale ed emozioni negative legate alla balbuzie e al parlare. Per questi obiettivi viene consigliato l'intervento di uno psicologo che utilizzi tecniche cognitivo-comportamentali. Altro importante obiettivo è coinvolgere le famiglie: in particolare si interviene sullo stile comunicativo genitore-figlio, sulla pressione temporale e sui tempi di attesa e d'ascolto. La prognosi varia da persona a persona. Bisogna tenere presente i fattori di rischio nonché la motivazione del paziente. Nella pratica clinica può succedere di avere maggiore successo con balbuzie di tipo severo piuttosto che con balbuzie più lievi. Nel trattamento di tale disturbo le ricadute sono sempre possibili. Solo una terapia che intervenga tenendo conto di più aspetti del problema può arrivare a un successo nell'80% dei casi, anche se le ricadute sono frequenti. ■

spataro.angelo2014@libero.it

blister

Appendicite non perforata: chirurgia o trattamento antibiotico?

L'argomento è già stato affrontato in Quaderni acp [Valletta E, Camoglio FS. Curare l'appendicite con gli antibiotici: un po' di rumore per nulla? 2012;6:274-277] e nella newsletter pediatrica [Pagine elettroniche di Quaderni acp 2021;28:1]: il trattamento dell'appendicite in età pediatrica con antibiotico si sta diffondendo sempre più negli ultimi anni nonostante i dubbi sull'efficacia verso l'approccio chirurgico e la scarsità di dati di follow-up nella casistica pediatrica rispetto a quella degli adulti. Uno studio su un database ospedaliero USA ha raccolto 117.705 casi di appendicite in età pediatrica ricoverati dal 2011 al 2020. Escludendo i casi di appendicite perforata (44.161), tra i bambini con appendicite non perforata, 60.150 (85,9%) sono stati sottoposti a intervento chirurgico per appendicectomia e 10.394 (14,1%) sono stati trattati farmacologicamente. Il trattamento non operativo, ben al di sotto del 5% nei primi anni del monitoraggio, è esploso dal 2018 con una percentuale del 30% circa annuo sul totale delle appendiciti non perforate. I risultati di questa indagine hanno evidenziato come tra i bambini trattati non chirurgicamente il tasso dei fallimenti è stato del 20,1%, e nella maggior parte dei casi è stato necessario appendicectomizzare (96,2%). Rispetto ai pazienti sottoposti a gestione operatoria iniziale, i pazienti sottoposti a trattamento non operativo hanno avuto tassi più elevati di: visite di pronto soccorso (8,0% vs 5,1%, $p < 0,001$), ricoveri (4,2% vs 1,4%, $p < 0,001$), ecografia addominale (0,2% vs 0,03%, $p < 0,001$) e TAC addominale (3,8% vs 1,7%, $p < 0,001$); infine, i bambini che necessitavano di approccio chirurgico a causa del fallimento della terapia farmacologica avevano tassi leggermente più elevati di complicanze post-chirurgiche entro 12 mesi dall'appendicectomia rispetto ai bambini con appendicite non perforata sottoposti a cure chirurgiche immediate (1,9% vs 1,2%, rispettivamente, $p = 0,006$). Precedenti indagini con piccole casistiche sul follow-up dei bambini con appendicite trattati non operativamente avevano rilevato un fallimento della terapia nel 42% [Patkova et al., 2020], 30% [Knaapen et al., 2019], 29% [Tanaka et al., 2015], mentre in questa ampia casistica la mancata efficacia della terapia non operativa è ridotta, considerando anche il lungo periodo di follow-up eseguito. Quindi terapia chirurgica o medica dell'appendicite? La risposta è ancora non definitiva anche se questi dati robusti ci possono aiutare nel discutere le diverse opzioni con i genitori.

- Lipsett SC, Monuteaux MC, Shanahan KH, Bachur RG. Nonoperative Management of Uncomplicated Appendicitis. *Pediatrics*. 2022 May 1;149(5):e2021054693.