

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

Dipartimento di Psicologia Generale

Corso di Laurea Magistrale in Neuroscienze e Riabilitazione

Neuropsicologica

Tesi di Laurea Magistrale

La pianificazione motoria nello Spettro Autistico:

un confronto tra età prescolare e scolare

Motor planning in the Autistic Spectrum: a comparison between

pre-school and school age

Relatrice

Prof.ssa Valenza Eloisa

Correlatrice esterna

Dott.ssa Calignano Giulia

Laureanda: Giuliano Francesca

Matricola: 2082037

Anno accademico 2023-2024

Introduzione.....	5
CAPITOLO 1	7
1.1 Una cornice teorica: il neurocostruttivismo e l'epigenesi probabilistica	7
1.1.1 Il concetto di epigenetica.....	7
1.1.2.1 Ambiente arricchito e deprivazione sensoriale	10
1.1.2 Influenza delle esperienze precoci sulla plasticità cerebrale e lo sviluppo	9
1.1.3 Il concetto di intervento precoce	11
1.1.3.1 Interazioni individuo-ambiente e ricadute sullo sviluppo.....	12
1.2. Autismo: una definizione.....	14
1.2.1 Epidemiologia e condizioni associate al Disturbo dello Spettro Autistico.....	16
1.2.2 Eziologia e diagnosi del Disturbo dello Spettro Autistico.....	16
1.2.3 Modelli d'esordio dell'ASD	18
1.3 Indicatori precoci.....	20
1.3.1 Indicatori precoci nei test di screening	20
1.3.2 Indicatori precoci nel disturbo dello spettro autistico	21
1.3.2.1 Ricerche retrospettive.....	21
1.3.2.2 Ricerche prospettive.....	22
1.3.3 Indicatori motori precoci nell'ASD	24
Conclusioni.....	25
CAPITOLO 2	27
2.1 L'embodied cognition nella visione neurocostruttivista.....	28
2.2 Difficoltà motorie e posturali nel Disturbo dello Spettro Autistico.....	29
2.2.1 Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) e Disturbo della Coordinazione dello Sviluppo (DCD).....	30
2.3 ASD come Disturbo del movimento anticipatorio	31
2.3.1 Deficit motori prospettici in ASD e possibili conseguenze.....	33

2.4 Deficit sensomotori come precursori di deficit comunicativo-sociali.....	35
2.4.1 Sviluppo motorio e linguistico in bambini con ASD.....	36
2.4.2 Conseguenze delle difficoltà motorie precoci nell'interazione col caregiver	38
Conclusioni.....	40
CAPITOLO 3	41
3.1 Pianificazione motoria nello sviluppo tipico	41
3.2 Pianificazione motoria e tratti endofenotipici di ASD nei bambini a sviluppo tipico	42
3.3 Pianificazione motoria in bambini con ASD	43
CAPITOLO 4	47
4.1 Obiettivi e ipotesi dello studio.....	47
4.2 Il campione	48
4.3 La procedura	51
4.4 I materiali.....	52
4.4.1 Stimoli per l'Overtuned Glass Task.....	52
4.4.2 BRIEF-2 Behavior Rating Inventory Of Executive Function Second Edition.....	55
4.5 Analisi dei dati	58
4.5.1 Analisi descrittive	58
4.5.2 Analisi statistiche esplorative	60
4.5.3 Questionario BRIEF-2.....	65
4.6 Discussione.....	67
4.7 Limiti e prospettive future	69
Conclusioni.....	71
Bibliografia.....	74

Introduzione

Questo elaborato nasce con l'obiettivo di andare ad ampliare le conoscenze che abbiamo riguardo le disfunzionalità motorie presenti negli individui con Disturbo dello Spettro Autistico, andando a focalizzare l'attenzione in particolare sulla pianificazione e l'anticipazione motoria. La cornice teorica in cui l'elaborato si inserisce è quella neurocostruttivista che spiega l'emergere dei disturbi del neurosviluppo come il risultato di un processo plastico che l'organismo attua per adattarsi ad una vulnerabilità iniziale non specifica, riorganizzando il proprio sistema cognitivo e cerebrale (Karmiloff-Smith, 2007). In questo quadro le atipie motorie precoci precedono e contribuiscono alle compromissioni funzionali nei bambini con Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) interferendo in molte abilità della vita quotidiana che richiedono pianificazione e coordinazione motoria (Bhat, 2021). Individuare dei marcatori motori di rischio contribuisce a ridurre il potenziale effetto a cascata che precoci disturbi motori hanno sullo sviluppo globale (Iverson, 2010).

Lo studio nasce come prosecuzione di un lavoro condotto in tre tesi precedenti svolte da Venturini (2021), Cocchi (2022) e Costacurta (2023) che avevano come finalità quelle di: indagare l'interazione che intercorre tra le abilità di pianificazione motoria e la presenza di tratti autistici endofenotipici in bambini a sviluppo tipico (Venturini, 2021), indagare le capacità di anticipazione motoria in bambini ad alto rischio di una futura diagnosi di ASD o con diagnosi di ASD conclamata (Cocchi, 2022; Costacurta, 2023). Il mio lavoro adotta il medesimo disegno sperimentale delle tesi precedenti andando però a confrontare due gruppi differenti: bambini in età prescolare e bambini in età scolare entrambi appartenenti ad un campione clinico con ASD.

Nel primo capitolo saranno introdotti alcuni assunti teorici neurocostruttivisti ed epigenetici, evidenziando come, in questo contesto teorico, emerge l'importanza di una diagnosi e di un intervento precoce. Successivamente, verranno brevemente analizzati il Disturbo dello Spettro Autistico e i suoi modelli di esordio, insieme al concetto di indicatori precoci, che riveste un ruolo centrale in questo elaborato.

Nel secondo capitolo, seguendo la prospettiva dell'Embodied Cognition per comprendere lo sviluppo, saranno analizzate le difficoltà motorie specifiche associate al Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) e il loro impatto sul funzionamento

quotidiano dell'individuo, con particolare attenzione all'influenza che esercitano su deficit maggiori, come le difficoltà nella comunicazione, nell'interazione sociale e nei disturbi del linguaggio. Verrà inoltre esaminato il modello che considera l'autismo come un disturbo del movimento anticipatorio, spiegandone le ragioni e la rilevanza nell'inquadramento dell'ASD.

Il terzo capitolo sarà dedicato al progetto di ricerca esteso, con una descrizione dettagliata degli studi precedenti, in particolare i lavori di Venturini (2021), Cocchi (2022) e Costacurta (2023), al fine di ripercorrere il percorso che ha condotto al presente lavoro.

Il quarto capitolo presenterà il mio lavoro sperimentale, condotto con bambini a ASD di età compresa fra 35 e 137 mesi, che ha lo scopo di indagare le differenze che intercorrono fra bambini con un'età prescolare (<70 mesi) e bambini con un'età scolare (>70 mesi) nei movimenti di pianificazione e anticipazione motoria. L'obiettivo è quello di individuare indicatori motori che possano essere utilizzati per identificare l'eventuale presenza di un disturbo del neurosviluppo, in particolare nella Sindrome dello Spettro Autistico.

CAPITOLO 1

Il Disturbo dello Spettro Autistico e l'importanza di un intervento precoce

Nel presente capitolo introduttivo verrà esaminata la relazione tra l'individuo e l'ambiente durante le fasi dello sviluppo all'interno del quadro teorico del neurocostruttivismo. Successivamente, si illustrerà l'importanza di un intervento precoce sulle traiettorie evolutive atipiche, con un'attenzione particolare al Disturbo dello Spettro Autistico (ASD, Autism Spectrum Disorder). A partire dal concetto di epigenetica verrà approfondito come le esperienze, soprattutto quelle precoci, influenzino la plasticità cerebrale e lo sviluppo dell'individuo, e come tale influenza possa essere sfruttata attraverso un ambiente arricchito per favorire un intervento tempestivo. Saranno poi discussi gli indicatori precoci, ossia marcatori essenziali per individuare tempestivamente la possibile presenza di un disturbo, con un focus specifico sugli indicatori precoci legati all'ASD, prestando particolare attenzione a quelli motori, di rilevante importanza per la ricerca presentata in questo elaborato.

1.1 Una cornice teorica: il neurocostruttivismo e l'epigenesi probabilistica

Il neurocostruttivismo è un approccio che spiega lo sviluppo cognitivo e cerebrale considerando l'interazione dinamica tra genetica, ambiente e attività neurale. Secondo quest'approccio, il cervello si sviluppa attraverso una costruzione progressiva di strutture neurali, influenzata sia da fattori genetici che da esperienze ambientali. Sempre secondo quest'approccio, lo sviluppo consiste in un processo epigenetico, ossia un processo di crescente differenziazione e specializzazione dell'organismo, che partendo da uno stato di relativa globalità, indifferenziazione e disorganizzazione arriva a stati sempre più diversificati e complessi, grazie a continui scambi bidirezionali tra l'individuo e l'ambiente (Valenza e Turati, 2019, p. 21).

1.1.1 Il concetto di epigenetica

Il concetto di epigenetica nasce con Conrad Waddington all'inizio degli anni '40 ma solo di recente ha iniziato ad esistere come una branca distinta della biologia. La parola è composta da "epi", prefisso greco traducibile con "su" "sopra" e "genetica", ossia riguardante i geni e il significato che le si può attribuire è "oltre la genetica" (Jablonka e Lamb, 2006). L'approccio epigenetico differisce dall'approccio genetico: mentre l'approccio genetico si occupa di andare ad indagare l'accoppiamento tra una

variazione genetica e fenotipica, ossia come un gene influenza il fenotipo attraverso una relazione diretta; l'approccio epigenetico indaga invece perché molto spesso le variazioni genetiche e fenotipiche non sono accoppiate, ossia quelle situazioni in cui la variazione genetica non porta alla variazione fenotipica che ci si aspetterebbe. La genetica si occupa della trasmissione e dell'elaborazione delle informazioni contenute nel DNA, mentre l'epigenetica si occupa dell'interpretazione di queste informazioni e integrazione con informazioni provenienti da altre fonti. Celebre è l'immagine del "paesaggio epigenetico" di Waddington (figura 1.1), rappresentante un altopiano leggermente ondulato con una palla a monte, la quale ha davanti a sé molteplici percorsi, a mano a mano che la palla scenderà verso valle si indirizzerà verso una specifica traiettoria, che sarà sempre più specializzata tanto più la palla si avvicinerà alla valle. Quindi tanto più la palla avanza tanto più sarà difficile tornare indietro lungo il percorso.

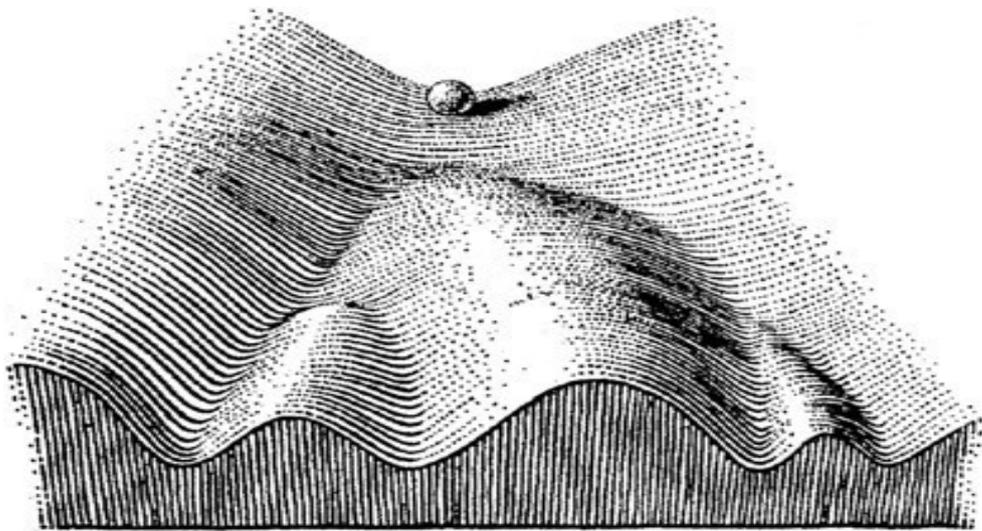


Figura 1.1 Paesaggio epigenetico di Waddington, l'immagine è un'allegoria che rappresenta lo sviluppo dell'individuo secondo una prospettiva neurocostruttivista.

Attraverso quest'immagine Waddington ha voluto mostrare come non esista una relazione semplice fra un gene e i suoi effetti fenotipici, in quanto se un gene muta il risultato non dipenderà solo da quel gene ma anche dalle sue interazioni con tutti gli altri fattori (Waddington, 1957).

Lo sviluppo ontogenetico è spiegabile attraverso quest'immagine: si parte da un iniziale stato di equipotenzialità e si assiste ad un progressivo restringimento dei

percorsi e degli esiti evolutivi possibili, ovvero dei gradi di libertà delle potenzialità di sviluppo dell'individuo (Valenza e Turati, 2019, p. 22).

Nella visione di un'epigenesi costruttivista si parla di una relazione bidirezionale tra fattori genetici e fattori ambientali alla base del concetto di epigenesi probabilistica (Gottlieb, 1992). L'epigenesi non è, cioè, predeterminata, i geni non si esprimono e danno forma alle varie strutture senza che vi siano influenze da parte dell'ambiente e dell'esperienza, bensì vi è una reciproca influenza fra fattori biologici e ambientali nello sviluppo del comportamento e delle strutture organiche. L'espressione genetica, vale a dire la trasformazione del genotipo in fenotipo, è fortemente influenzata dalla specifica esperienza a cui l'individuo è esposto. L'esposizione a fattori di rischio (fumo, dieta, stress) favorisce lo sviluppo di malattie alle quali si è predisposti, che rimarrebbero latenti in altre condizioni esperienziali. Ciò non vale solo per le malattie organiche ma anche per quelle psichiche (Valenza, Turati, 2019, p. 25). Nell'ottica di un'epigenesi probabilistica, quindi, non sono solo i geni a determinare le manifestazioni fenotipiche dell'individuo, ma anche l'esposizione o meno ad un determinato tipo di ambiente, che aumenterà o diminuirà la probabilità che determinati geni si esprimano.

1.1.2 Influenza delle esperienze precoci sulla plasticità cerebrale e lo sviluppo

Lo sviluppo dell'individuo avviene partendo dalle informazioni genetiche contenute nel suo DNA interagenti con l'ambiente in cui l'individuo si ritrova, risultato delle sue esperienze di vita e dell'ambiente fisico in cui vive. Da un lato quindi i geni guidano le fasi iniziali dello sviluppo del sistema nervoso centrale (SNC), dall'altro i fattori ambientali modellano la sua struttura e funzione nel corso del successivo sviluppo. La capacità del cervello di modificarsi e adattarsi in risposta alle esperienze è chiamata plasticità cerebrale. Tramite questo fenomeno le connessioni fra i neuroni (le sinapsi) possono rafforzarsi, indebolirsi o riorganizzarsi in base all'apprendimento e all'esperienza. La plasticità cerebrale è presente per tutta la vita ma mostra il suo massimo potenziale nei primi anni, in particolare nei primi mille giorni dello sviluppo. Vi è infatti un accordo unanime, sostenuto da più di 80 organizzazioni internazionali, nel considerare l'intervallo che va dal concepimento fino ai primi due anni di vita come un periodo particolarmente sensibile, durante il quale la plasticità cerebrale è maggiore e i circuiti neurali mostrano una maggiore sensibilità all'ambiente esterno

(Valenza e Turati, 2019, p. 81). Questa sensibilità può essere sfruttata sia in senso positivo attraverso un ambiente arricchito da stimoli che promuovono le connessioni sinaptiche, ma anche, se mancano le adeguate esperienze e stimolazioni, potrebbe comportare una forte deprivazione per lo sviluppo neuronale, in quanto periodo particolarmente vulnerabile.

1.1.2.1 Ambiente arricchito e deprivazione sensoriale

Il concetto di ambiente arricchito è stato introdotto da Rosenzweig che lo definisce come “una combinazione di stimolazione complessa inanimata e sociale” (Rosenzweig et al., 1978). Gli studi sugli effetti dell’ambiente arricchito sono stati condotti prevalentemente su roditori in cui sono state confrontate la condizione di ambiente arricchito di ratti posti in gabbie contenenti sia stimoli sociali (altri roditori) che stimoli inanimati (oggetti stimolanti il comportamento esplorativo, la curiosità e i processi attentivi), la condizione standard in cui erano presenti solo piccoli gruppi sociali ed una condizione di ambiente impoverito in cui erano presenti solo cibo e acqua (Sale, Berardi e Maffei, 2014). È stato dimostrato come gli animali allevati negli ambienti arricchiti avevano un aumento del peso del cervello e dello spessore corticale e un maggiore grado di plasticità neuronale (Vicari e Caselli, 2017).

La stimolazione ambientale cruciale per lo sviluppo è il comportamento di cura materno; infatti, uno dei modelli più comuni di stress postnatale è rappresentato dalla deprivazione materna. È stato visto come, dopo la separazione materna, si manifesti una diminuzione dell’attività metabolica cerebrale, inoltre è stato visto come la deprivazione materna abbia effetti anche sul sistema endocrino, attivando l’asse ipotalamo-ipofisi-surrene (HPA) e aumentando la risposta allo stress (Vicari e Caselli, 2017).

Quindi dall’altro lato, l’esposizione a eventi stressanti nelle prime fasi di vita, come carestie, malnutrizione, separazione o depressione materna, abusi o maltrattamenti, può incidere profondamente sulla plasticità neuronale, influenzando negativamente lo sviluppo e gli esiti a lungo termine. Ad esempio, ricerche condotte su bambini cresciuti in orfanotrofi mostrano una diminuzione dell’attività metabolica cerebrale nelle aree del giro orbitale frontale, dell’amigdala, dell’ippocampo e della corteccia temporale laterale, insieme a una riduzione della sostanza bianca e grigia e a un

volume inferiore dell'amigdala oltre che una maggiore vulnerabilità allo stress (Vicari e Caselli, 2017).

1.1.3 Il concetto di intervento precoce

Il neurocostruttivismo ritiene che lo sviluppo umano sia un processo dinamico, costruttivo e interattivo guidato da molteplici fattori che operano a più livelli (Ansari e Karmiloff-Smith 2002; Karmiloff-Smith 1998; Scerif e Karmiloff-Smith, 2005). In questa prospettiva alcune variazioni genetiche piuttosto che costituire un fattore di rischio possono essere viste come un fattore di plasticità, recenti lavori hanno infatti mostrato come bambini che, se esposti in ambienti di rischio, venivano considerati maggiormente vulnerabili, erano anche coloro che traevano più vantaggio se esposti in ambienti positivi (Belsky e Pluess, 2009; Pluess, 2017).

Negli ultimi decenni è stato introdotto il concetto di intervento precoce con lo scopo di ridurre il rischio di sviluppare disordini dello sviluppo e di migliorare l'outcome di sviluppo di bambini considerati a rischio. Blauw-Hospers e Hadders-Algra (2005) lo definiscono come “la fornitura, dalla nascita all'età di 5 anni, di servizi multidisciplinari finalizzati alla promozione della salute e del benessere dei bambini, atti a sostenere e migliorare le competenze emergenti, ridurre al minimo i ritardi dello sviluppo, limitare il rischio o il grado di disabilità, prevenire il deterioramento funzionale, promuovere il funzionamento genitoriale e il funzionamento adattivo delle famiglia” (Blauw-Hospers e Hadders-Algra, 2005).

L'intervento precoce dovrebbe coinvolgere sia il bambino che il suo ambiente di vita, in particolare i genitori, con l'obiettivo di rafforzare i fattori protettivi. È essenziale attuarlo al manifestarsi dei primi segnali di sviluppo atipico o in presenza di fattori di rischio noti, anche se l'atipicità non è ancora evidente. L'intervento dovrebbe essere attuato durante il periodo sensibile dello sviluppo, quando la plasticità cerebrale è al suo massimo potenziale. L'obiettivo principale è infatti sfruttare questa plasticità per favorire il recupero funzionale o ridurre il rischio di uno sviluppo atipico (Vicari e Caselli, 2017). C'è un consenso professionale su alcuni aspetti cruciali del trattamento, esso deve essere:

- tempestivo,

- personalizzato (l'intervento deve essere personalizzato sui bisogni del bambino e delle caratteristiche dell'ambiente in cui vive),
- multidisciplinare,
- intensivo (deve far supporre un possibile cambiamento sulla base dell'intensità),
- coinvolgimento familiare (la famiglia deve essere coinvolta in maniera centrale)
- generalizzabile ai contesti di vita quotidiana (Vicari e Caselli, 2017; Corsello, 2005).

Nel contesto dell'intervento precoce, un ambiente arricchito può essere definito come quello finalizzato a stimolare e favorire l'apprendimento in almeno uno dei seguenti ambiti: motorio, cognitivo, sensoriale o sociale. In questo senso, molti degli interventi precoci proposti e testati nella ricerca scientifica possono essere considerati fondati sul concetto di ambiente arricchito (Morgan, Novak e Badawi, 2013).

1.1.3.1 Interazioni individuo-ambiente e ricadute sullo sviluppo

Numerosi autori hanno descritto come lo sviluppo dei circuiti cerebrali, sociali e linguistici, la loro acquisizione, organizzazione e funzione derivi dall'interazione fra il cervello del bambino e il suo ambiente sociale. Dawson et al. (2005) hanno rilevato, ad esempio, come non solo negli individui con Sindrome dello Spettro autistico, ma anche nei loro genitori, vi era un'alterazione nell'elaborazione dei volti, rilevabile attraverso tecniche di neuroimmagine. Hanno quindi ipotizzato che questa alterata capacità di elaborazione del volto, in quanto presente anche nei genitori e quindi identificabile come fattore predisponente, fosse un marcatore endofenotipico della vulnerabilità genetica all'autismo, vale a dire un tratto intermedio e quantificabile che predice il rischio di un individuo di avere un disturbo (Castellanos e Tannock, 2002). Questa alterazione potrebbe essere correlata ad alterati livelli di ossitocina/vasopressina, ormoni connessi col sistema di ricompensa/gratificazione mediato dalla dopamina, che impedirebbero un'"etichettatura emotiva" degli stimoli sociali (Insel, O'Brien, e Leckman, 1999). Ciò comporta che il neonato che svilupperà una sindrome dello spettro autistico non trova le interazioni con i propri genitori intrinsecamente interessanti o gratificanti, per cui potrebbe non prestare attivamente attenzione al volto o percepirlo all'interno di un contesto sociale e affettivo più ampio.

Vi sarà quindi un'incapacità di prestare attenzione agli stimoli sociali che impedirà la specializzazione corticale per il cervello del viso e del linguaggio. La specializzazione percettiva e la rappresentazione di stimoli sociali saranno quindi ostacolate, così come l'emergere di comportamenti più complessi che richiedono l'integrazione di stimoli sociali con movimenti coordinati e intenzionali e l'attenzione volontaria, come il disancoraggio dell'attenzione e l'attenzione congiunta (Dawson et al., 2005).

L'ipotesi è che fattori di rischio genetici potrebbero alterare l'interazione sociale del neonato col suo ambiente sociale e questo potrebbe ulteriormente influenzare la sua espressione genica. Queste alterazioni geni-ambiente sono state dimostrate in studi sugli animali. È stato visto ad esempio come nei ratti l'allattamento materno e il comportamento di toelettatura delle madri sui figli all'inizio del loro sviluppo producono cambiamenti nelle risposte comportamentali e allo stress ipotalamo-ipofisi-surrene, che persistono in età adulta (Caldji et al., 1998; Liu et al., 1997). È plausibile che le interazioni gene-ambiente che si verificano durante la vita postnatale di un individuo con ASD, in particolare le alterazioni nell'interazione precoce genitore-figlio, amplifichino gli effetti dell'iniziale suscettibilità genetica presente nell'autismo.

L'intervento precoce può quindi aiutare a guidare lo sviluppo cerebrale e comportamentale verso un percorso tipico, alterando la traiettoria di sviluppo atipica dei bambini con ASD (Dawson, 2008).

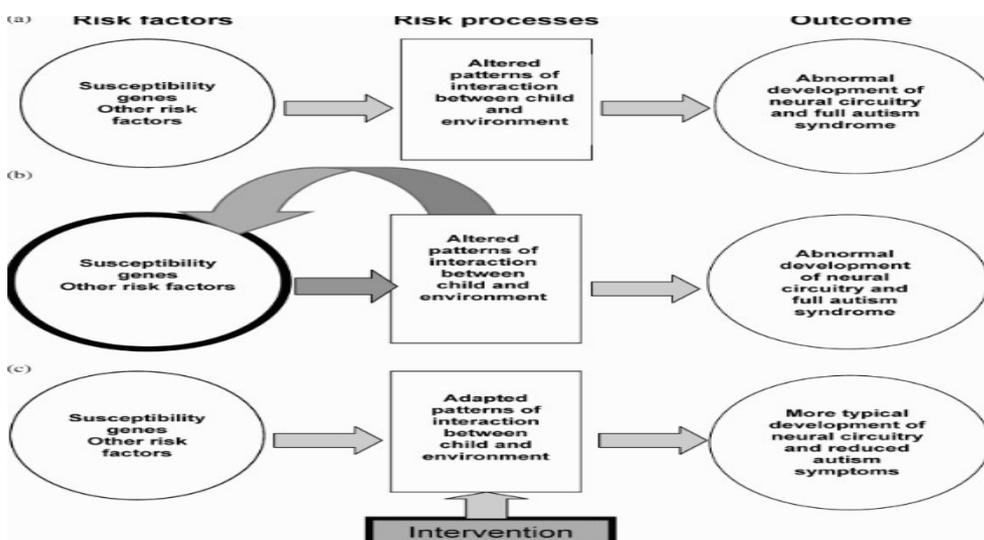


Figura 1.2 Modello di Dawson: i fattori di rischio causano i processi di rischio che si traducono in outcome atipici, un intervento sui processi di rischio potrebbe ridurre quanto più possibile lo sviluppo della traiettoria atipica.

Questa immagine (figura 1.2) raffigura un modello, proposto da Dawson, che riassume quanto detto in precedenza: questo modello postula infatti che esistono dei fattori di rischio genetici e ambientali precoci che contribuiscono ad una traiettoria atipica dello sviluppo cerebrale e comportamentale che si manifesta in modelli alterati di interazione tra il bambino e il suo ambiente. Queste interazioni alterate, i cosiddetti processi di rischio, precluderebbero il normale input sociale e prelinguistico che normalmente promuove lo sviluppo dei circuiti cerebrali sociali e linguistici durante i periodi sensibili (Valenza e Turati, 2019, p. 37). I processi di rischio influenzerebbero quindi gli effetti delle vulnerabilità precoci sull'esito dello sviluppo. Interventi efficaci mirano quindi a questi processi di rischio in modo da ridurre quanto più possibile, anziché amplificarli, gli effetti dei fattori di rischio (Dawson & Faja, 2017).

Sebbene il cambiamento nel percorso di sviluppo sia sempre possibile, la canalizzazione limita l'entità e la qualità del cambiamento. "Più a lungo un individuo continua lungo un percorso ontogenetico disadattivo, più è difficile recuperare una normale traiettoria di sviluppo" (Cicchetti & Cohen, 1995, p. 7). Pertanto, prima viene rilevato il rischio di ASD e prima può iniziare l'intervento, maggiore è la probabilità che quest'ultimo alteri la traiettoria di sviluppo atipica degli individui con ASD e aiuti a guidare il percorso cerebrale e comportamentale verso uno sviluppo tipico, e in alcuni casi a prevenire la sindrome completa dell'ASD (Dawson, 2008).

1.2. Autismo: una definizione

Il disturbo dello spettro autistico (ASD, Autism Spectrum Disorder) è un insieme eterogeneo dei disturbi del neurosviluppo che colpisce il comportamento, la comunicazione e il funzionamento sociale. La maggior parte dei casi di ASD appare il risultato di complesse interazioni tra fattori di rischio genetici e ambientali. La fenomenologia clinica è eterogenea e gli individui con ASD sono di conseguenza molto diversi l'uno dall'altro, nonostante ciò, il disturbo si caratterizza per due insiemi di sintomi principali, distinguibili in due aree: comunicazione sociale con comportamenti specifici atipici nell'interazione reciproca e comportamenti

sensomotori ed interessi ristretti e ripetitivi indipendentemente dalla cultura, dall'etnia e dal gruppo socioeconomico (Khan et al., 2021).

All'interno del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali-5a edizione (DSM 5) si parla pertanto di "Disturbo dello Spettro Autistico" sottolineando la scelta di una classificazione di tipo dimensionale con la classificazione dei sintomi racchiusa in una diade: deficit di interazione e comunicazione sociale, comportamenti interessi o attività ristretti e ripetitivi (Vicari e Caselli, 2017).

Nello specifico nel DSM-5 si parla di:

A) Deficit persistenti nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in differenti contesti, che non siano una semplice conseguenza di un ritardo generale dello sviluppo. Questi deficit si manifestano in:

1. deficit nella reciprocità socioemozionale (per esempio, approccio sociale anormale e fallimento della normale conversazione avanti-indietro, o ridotta condivisione di interessi, emozioni e affettività,
2. deficit nella comunicazione non verbale (per esempio, comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata, anomalie nel contatto visivo e nel linguaggio del corpo o deficit nella comprensione e nell'uso dei gesti)
3. deficit nello sviluppare e mantenere relazioni sociali appropriate al livello di sviluppo (per esempio, difficoltà nell'adattare il comportamento ai vari contesti sociali, difficoltà nel condividere giochi immaginativi o fare amicizia).

B) Modelli di comportamento, interessi o attività limitati e ripetitivi, come manifestati da:

1. Movimenti motori stereotipati o ripetitivi, uso di oggetti o linguaggio (per esempio, stereotipie motorie, allineamento di giocattoli o lancio di oggetti);
2. eccessiva aderenza a routine, pattern ritualizzati di comportamenti verbali e non verbali, eccessiva resistenza al cambiamento, insistenza sugli stessi percorsi o cibi, domande ripetitive o estremo disagio per piccoli cambiamenti;
3. interessi altamente ristretti e fissi, atipici per intensità o focalizzazione

(per esempio, forte attaccamento o preoccupazione per oggetti insoliti); 4. iper o iposensibilità a input sensoriali o interessi insoliti per aspetti sensoriali dell'ambiente (per esempio, apparente indifferenza al dolore o alla temperatura, o risposte avverse a suoni o trame specifiche).

1.2.1 Epidemiologia e condizioni associate al Disturbo dello Spettro Autistico

L'ASD è un disturbo altamente ereditario che ha caratteristiche cognitive sottostanti e si verifica comunemente in concomitanza con altre condizioni. Studi tra fratelli indicano che l'ASD si verifica nel 7-20% dei bambini che hanno un fratello maggiore a cui è stato diagnosticato il disturbo (Ozonoff et al., 2011). La prevalenza mondiale dell'autismo è di poco inferiore all'1% ma le stime sono più alte nei paesi ad alto reddito (Lord et al., 2020). Tale prevalenza è in costante aumento e, attualmente, a 1:36 bambini viene diagnosticato questo disturbo. Inoltre, studi epidemiologici hanno suggerito che l'autismo è più comune nei maschi che nelle femmine con una stima di 4:1 nello studio Global Burden of Disease del 2013 (Loomes et al., 2017). L'ASD coesiste spesso con numerose condizioni-fisiche, mentali, di sviluppo neurologico e funzionali- che non fanno parte dei criteri diagnostici, ma possono comunque avere un effetto, spesso negativo, sul benessere del bambino e della sua famiglia e possono richiedere modifiche delle strategie di intervento (Lord et al., 2018). Le condizioni coesistenti includono altri disturbi dello sviluppo neurologico, disabilità intellettiva (QI <70) (Charman et al., 2012). Si stima che la prevalenza dei ritardi della parola e del linguaggio sia dell'87% nei bambini di 3 anni con ASD (Woynaroski, Yoder, e Watson, 2016). L'epilessia ha una prevalenza dell'8,6% nelle persone con ASD ed è particolarmente associata alla disabilità intellettiva e al sesso femminile (Thomas et al. 2017).

1.2.2 Eziologia e diagnosi del Disturbo dello Spettro Autistico

Nonostante l'intenso interesse per l'ASD, le origini di questo disturbo rimangono oscure. Sono state suggerite molte teorie cognitive alla base delle manifestazioni comportamentali e dello sviluppo dell'autismo, sebbene l'importanza e il consenso sul potenziale valore esplicativo di queste teorie siano diminuiti nell'ultimo decennio. Queste teorie vanno dalle teorie che mettono in primo piano i deficit nelle abilità sociali, come la teoria della mente (o mentalizzazione) (Baron-Cohen, Leslie e Frith,

1985), che si basa sul fatto che persone a sviluppo tipico riescono a “mentalizzare” ossia a mettersi nei panni dell’altro mentre individui con autismo avrebbero un deficit in tale mentalizzazione; e le teorie del deficit motivazionale sociale (Klin et al., 2003) le quali affermano che i deficit sociali derivano da una cronica mancanza di attenzione preferenziale agli stimoli sociali come i volti; alle teorie del deficit di elaborazione globale , tra cui il controllo dell’attenzione, la disfunzione esecutiva e la debole coerenza centrale (Frith, 1989; Happé e Frith, 1996; Happé, Briskman e Frith, 2001), che postula alla base dell’ASD uno stile cognitivo incentrato sui dettagli; o le teorie dell’elaborazione percettiva potenziata (Mottron e Burack 2001; Mottron et al. 2006), ossia quelle teorie che attribuiscono alle persone con ASD una superiore capacità di elaborare caratteristiche percettive di più basso livello (Lai, Lombardo, e Baron-Cohen, 2014).

Sebbene molte di queste teorie abbiano avuto un ruolo descrittivo utile e forniscano importanti intuizioni sulle differenze nel modo in cui gli individui con Sindrome dello Spettro autistico potrebbero elaborare il mondo che li circonda, le teorie sono deboli dal punto di vista scientifico in quanto mancano di specificità per l’autismo, ma riguardano invece i disturbi dello sviluppo neurologico in generale, sono in gran parte non evolutive, si applicano solo ad un periodo di sviluppo e mancano di modelli esplicativi, ossia di prove che ne dimostrino la validità (Lord et al., 2020).

D’altra parte, è importante riuscire a identificare i fattori causanti il disturbo in quanto, come vedremo successivamente, l’intervento precoce ha un’estrema rilevanza sul successivo andamento dell’ASD. Se da un lato la genetica non ha ancora avuto un grande successo nell’identificazione dei geni per l’ASD, la neurobiologia è arrivata ad una spiegazione plausibile: sappiamo che l’ASD deriva da uno sviluppo cerebrale alterato e da una successiva riorganizzazione neurale (Bauman e Kemper, 2005). Infatti, rispetto ai bambini con sviluppo tipico, quelli con ASD hanno uno sviluppo cerebrale accelerato all’inizio della vita, che si traduce in un’alterazione della connettività, ossia l’insieme di interconnessioni fisiche e correlazioni o interazioni causali nell’attività di diverse regioni (Lewis et al., 2017). Ciò è sostenuto dal fatto che l’aumento delle dimensioni del cervello, sia il volume che il peso, è fortemente associato all’ASD, tale aumento riflette probabilmente un fallimento della potatura (il

cosidetto “pruning”) delle connessioni cerebrali, che avviene normalmente durante la riorganizzazione di tali connessioni nell’infanzia (Frith et al., 2005).

Tuttavia, poiché non esistono biomarcatori affidabili, ossia indicatori che confermino la presenza della sindrome, la diagnosi deve essere fatta sulla base del comportamento (Lord et al., 2018). Allo stesso tempo, poiché i comportamenti comunicativi e sociali tipici dell'ASD sono osservabili solo dopo i 18 mesi di età, la diagnosi e l'intervento precoce sono ritardati (Lotan, 2024). Sebbene l’ASD possa essere diagnosticato già dai 15 ai 18 mesi di età, l’età media della diagnosi è di 4,5 anni e alcune persone non vengono diagnosticate fino all’età adulta. Questo è un problema in quanto una diagnosi tempestiva è fondamentale per un intervento precoce (APA, 2024).

1.2.3 Modelli d’esordio dell’ASD

L’insorgenza dell’ASD segue generalmente due modelli: uno ad “esordio precoce”, in cui i sintomi sono presenti fin dalla prima infanzia ed uno a “decorso regressivo”, quando i sintomi emergono dopo un periodo di sviluppo essenzialmente tipico e sono associati ad una perdita delle competenze (ad esempio nelle abilità verbali) spesso accompagnate da un ridotto interesse e impegno sociale (Rogers, 2004). Studi retrospettivi hanno dimostrato che i bambini con ASD ad esordio precoce differiscono dai bambini della stessa età con altri ritardi dello sviluppo e sviluppo tipico nell’orientamento al nome, allo sguardo, ai volti, all’attenzione congiunta e alla condivisione degli affetti (Baranek, 1999; Osterling e Dawson, 1994; Pietra et al., 1994; Stone et al., 1999; Werner et al., 2000; Wetherby, et al., 2004). Le differenze sono più evidenti nel secondo anno di vita (Palomo, Belinchon, e Ozonoff, 2006) ma alcuni studi hanno rilevato segni di ASD anche prima del primo compleanno (Baranek, 1999; Werner et al., 2000; Clifford e Dissanayake, 2008). Questo modello di insorgenza precoce è quello che si verifica nella maggior parte degli individui con ASD (Ozonoff et al., 2010). Il modello a decorso regressivo si verifica nel 20-47% dei bambini con ASD, nel secondo anno di vita, ad un’età media di 19-21 mesi (Davidovitch et al., 2000; Goldberg et al., 2003). Recentemente l’adeguatezza di una classificazione dicotomica dell’esordio è stata messa in discussione dai risultati emersi da altri studi che forniscono prove di altri modelli di insorgenza (Ozonoff et al., 2008). Alcuni genitori riferiscono che il loro bambino non mostrava né segni precoci di autismo né di regressione (Ozonoff et al., 2008; Hansen et al., 2008). Altri

studi hanno trovato prove del fatto che erano presenti sia i sintomi precoci che quelli di regressione nelle storie retrospettive dei bambini con ASD (Goldberg et al., 2003; Ozonoff, Williams, e Landa, 2005; Werner e Dawson, 2005; Richler et al., 2006). In un campione meno di un terzo dei genitori che non hanno sperimentato la regressione ha riportato preoccupazioni prima del primo compleanno e in meno della metà queste preoccupazioni erano di natura specificatamente autistica (De Giacomo e Fombonne, 1998). Questi risultati suggeriscono che esiste un ulteriore modello di comparsa dei sintomi caratterizzato da uno sviluppo precoce intatto, oppure comparsa di anomalie aspecifiche seguito da un fallimento nel progredire e acquisire nuove competenze. I comportamenti precoci svanirebbero perché non rafforzati dalla predisposizione a cercare e comunicare con gli altri. Questo modello è stato poi indicato come “stagnazione dello sviluppo” (Siperstein e Volkmar, 2004) o “plateau dello sviluppo” (Hansen et al., 2008). Recentemente sono state avviate indagini prospettiche, ossia indagini che studiano i bambini considerati “a più alto rischio” di autismo in quanto fratelli di uno o più bambini con la condizione (Ozonoff et al. 2008). Bryson et al. (2007) hanno seguito prospetticamente fratelli neonati a partire dai 6 mesi di età ed hanno notato come i sintomi emergano lentamente solamente a partire dal secondo anno di vita. Inoltre, la maggior parte dei bambini non ha sperimentato una perdita esplicita di competenze precedentemente acquisite tali per cui si potrebbe parlare di regressione (Bryson et al. 2007). Si potrebbe ipotizzare che l’emergere dei sintomi avvenga, anziché attraverso modelli di insorgenza, lungo un continuum i cui estremi sono individuati dai due casi già definiti: esordio precoce e regressivo, ma sono possibili anche fenotipi intermedi contenenti caratteristiche miste e vari gradi di deficit precoci.

L’autismo si verificherebbe quindi lungo un continuum, con manifestazioni e traiettorie variabili che iniziano nell’infanzia e che superano la soglia per la diagnosi nei primi 24 mesi per diversi bambini (Landa, Holman e Garrett-Mayer, 2007). Rimane molto importante andare ad individuare le manifestazioni che emergono anche prima che venga fatta una diagnosi clinica completa, in modo da offrire il massimo supporto ai bambini e alle famiglie (Zwaigenbaum, Susan Bryson, e Nancy Garon, 2013).

1.3 Indicatori precoci

In precedenza, l'autismo era considerato un disturbo con una prognosi estremamente sfavorevole, con solo il 50% degli individui che sviluppavano un linguaggio parlato (Dawson, 1989). Negli ultimi anni vi sono stati rapidi progressi nel campo delle neuroscienze dello sviluppo cognitivo e affettivo, della psicopatologia dello sviluppo, della neurobiologia, della genetica e dell'analisi comportamentale applicata, che hanno contribuito ad un risultato più ottimistico per gli individui con ASD. Questi progressi hanno portato a nuovi metodi per individuare una diagnosi precoce e un trattamento più efficace ed in questo modo è possibile individuare neonati a rischio prima che la sindrome completa sia presente ed intervenire prima sulla traiettoria di sviluppo alterata (Dawson, 2008).

In un'ottica neurocostruttivista, diventa fondamentale monitorare l'evoluzione di una traiettoria di sviluppo sin dai primissimi mesi di vita, piuttosto che limitarsi a valutare la presenza o assenza di determinate abilità in un momento specifico dello sviluppo. È quindi essenziale disporre di indicatori precoci, ovvero segnali di potenziali disfunzionalità che emergono nelle prime fasi dello sviluppo, e seguirne l'evoluzione per periodi di tempo prolungati, soprattutto nei bambini ad alto rischio di sviluppo atipico. Anche una piccola anomalia nel percorso di sviluppo può portare a una neurodiversità che, a cascata, potrebbe sfociare in un vero e proprio disturbo dello sviluppo. Gli indicatori precoci segnalano una deviazione precoce rispetto al normale percorso epigenetico dell'individuo, indicando un'atipia rispetto a quanto atteso nello sviluppo, ma senza predire con certezza un esito fenotipico atipico. Si potrebbero quindi considerare questi indicatori come segnali d'allarme che suggeriscono la necessità di monitorare con maggiore attenzione lo sviluppo in situazioni di rischio (Valenza e Turati, 2019, p. 82).

1.3.1 Indicatori precoci nei test di screening

Gli indicatori precoci di sviluppo atipico servono quindi sia per intervenire tempestivamente e con maggiore efficacia (per tale ragione la fascia ottimale per coglierli è quella che va dagli 0 ai 5 anni) ma anche per mettere in atto test di screening su larga scala, ovvero esami che segnalano un possibile disturbo dello sviluppo anche se non consentono di formulare una diagnosi. Lo scopo di un test di screening è quello

di riconoscere possibili atipie o disturbi dello sviluppo in una fase precoce in modo da programmare interventi tempestivi che riducano gli effetti sul successivo sviluppo (Valenza e Turati, 2019, p. 85). Lo screening universale è stato raccomandato dall'American Academy of Pediatrics a 18 e 24 mesi (Johnson e Myers, 2007), ma molti sperano vi possa essere un'identificazione ancora più precoce, anche se la ricerca suggerisce che l'identificazione dell'autismo prima del primo anno di vita non è possibile in quanto i bambini a cui emerge il disturbo attraverso una diminuzione delle abilità potrebbero mostrare pochi o nessun segno comportamentale prima di questo periodo. Per tale ragione è molto importante fare un doppio screening a 18 e 24 mesi, in quanto in un primo momento molti bambini potrebbero non essere identificati come atipici (Ozonoff et al., 2008).

1.3.2 Indicatori precoci nel disturbo dello spettro autistico

Gli studi hanno dimostrato che, a 6 mesi di età, i comportamenti dei bambini che successivamente riceveranno una diagnosi di ASD sono simili a quelli dei bambini con sviluppo tipico (Ozonoff et al., 2010; Jones et al., 2014; Ozonoff e Iosif, 2019). I segni di compromissione dell'interazione sociale e della comunicazione tipici dell'ASD emergono lentamente a partire dal primo anno di vita per diventare più evidenti all'inizio del secondo anno (Ozonoff et al., 2010; Ozonoff e Iosif, 2019; Wan, Verde, e Scott, 2019; Tanner e Dounavi, 2020).

La ricerca che esamina lo sviluppo precoce dell'ASD si basa principalmente su due tipi di disegni sperimentali: le ricerche retrospettive e le ricerche prospettive e longitudinali.

1.3.2.1 Ricerche retrospettive

Le ricerche retrospettive analizzano l'attività cerebrale, cognitiva e comportamentale di individui che condividono la stessa diagnosi, con lo scopo di individuare retrospettivamente atipie strutturali e funzionali precoci (Valenza e Turati, 2019, p. 86). Vi sono però limitazioni metodologiche rispetto a questi disegni di ricerca in quanto, basandosi su resoconti dei genitori oppure sull'analisi di video amatoriali (home video), sono soggetti a distorsioni nel ricordo dei genitori, i quali potrebbero ad esempio ricordarsi maggiormente i comportamenti precoci strettamente correlati a manifestazioni successive di ASD. Gli home video forniscono informazioni più

obiettive sui comportamenti precoci ma possono essere soggetti a distorsioni legate al campionamento. Infatti, questi video possono essere stati registrati, più che per catturare una gamma rappresentativa di comportamenti, quando i bambini dimostrano una nuova abilità o per commemorare un evento speciale (Palomo, Belinchón, e Ozonoff, 2006).

Studi retrospettivi sui genitori e analisi home video hanno scoperto che i neonati con diagnosi successiva di ASD possono essere distinti da neonati con sviluppo tipico (TD) nei primi due anni di vita, sulla base di comportamenti socio-comunicativi precoci. Un piccolo numero di analisi di home video ha riportato un ridotto interesse sociale in bambini con diagnosi di ASD durante il secondo anno di vita, come ignorare le persone e preferire stare da soli (Adrien et al., 1993) e riduzione dell'interesse dei pari (Clifford, Young, e Williamson, 2007). Altri risultati riportati nei bambini di 24 mesi sono simili a quelli riportati nei bambini a 12 mesi, tra cui un orientamento sociale atipico/ ridotto, uno scarso contatto visivo (Adrien et al., 1993; Clifford, Young, e Williamson, 2007), orientamento ridotto al nome chiamato (Adrien et al., 1993; Clifford, Young, e Williamson, 2007; Mars, Mauk, e Dowrick, 1998) e ridotta espressione spontanea di affetti positivi (Adrien et al., 1993; Clifford, Young, e Williamson, 2007). Le analisi home video forniscono anche alcune prove che i ritardi linguistici possono essere rilevati nel secondo anno (mediante valutazioni cliniche generali della vocalizzazione e dell'uso delle parole) (Mars, Mauk, e Dowrick, 1998).

Tra le caratteristiche più precoci e più accentuate descritte in retrospettiva da genitori di bambini con ASD vi sono difficoltà nella regolazione degli stati emotivi (riduzione dell'affetto positivo, irritabilità, difficoltà a calmarsi) e delle funzioni biologiche (sonno, alimentazione) (De Giacomo e Fombonne, 1998; Gillberg et al., 1990; Hoshino et al., 1987). Anche le analisi degli home video hanno mostrato una riduzione dell'affetto positivo nei bambini ASD rispetto a bambini a sviluppo tipico (TD) o con altri ritardi dello sviluppo (DD) durante i primi due anni di vita (Baranek, 1999; Clifford, Young, e Williamson, 2007).

1.3.2.2 Ricerche prospettive

I disegni di ricerca prospettica incentrati su neonati ad alto rischio sono invece metodologicamente più affidabili per studiare lo sviluppo precoce dell'ASD.

Attraverso questo approccio, si possono ottenere misurazioni standardizzate nelle fasi iniziali dello sviluppo e nel tempo, generando dati longitudinali utili per tracciare le traiettorie di emergenza precoce dei sintomi (Zwaigenbaum, Bryson, e Garon, 2013). Questi si focalizzano sullo studio di marcatori strutturali e funzionali della cognizione nelle prime fasi dello sviluppo per evidenziare gli effetti a cascata che queste atipie possono avere in fasi successive (Valenza e Turati, 2019, p. 86). Anche in questo tipo di disegno di ricerca vi sono però limitazioni metodologiche: in primo luogo, i bambini fratelli di bambini con diagnosi (considerati ad alto rischio per ereditabilità genetica), potrebbero non essere completamente rappresentativi di tutti i bambini con ASD, in secondo luogo è difficile trovare un confronto con altri neonati ad alto rischio per altri disordini dello sviluppo, in quanto i fattori di rischio per il ritardo idiopatico dello sviluppo (ossia senza una causa apparente, di cui non si conosce il meccanismo alla base) sono difficili da identificare e quindi non possono essere paragonati con certezza ad altri disturbi del neurosviluppo (Zwaigenbaum, Bryson, e Garon, 2013).

Studi prospettici sui neonati ad alto rischio hanno esteso i risultati della ricerca retrospettiva ed hanno prodotto intuizioni su come le manifestazioni precoci di ASD possano esistere su un continuum e che all'interno dell'ASD ci possa essere una significativa eterogeneità rispetto ai segni precoci e al decorso dello sviluppo (Zwaigenbaum, Bryson, e Garon, 2013). Zwaigenbaum et al. (2005) ha riportato che differenze evidenti nel comportamento sociale associate all'ASD nei neonati HR emergono nella seconda metà del primo anno. A 6 mesi non sono stati identificati marcatori di comunicazione sociale specifici per l'ASD, mentre a 12 mesi sono state osservate differenze importanti (diminuzione dell'interesse e dell'affetto sociale, sorriso sociale, orientamento al nome e imitazione, contatto visivo atipico) (Zwaigenbaum et al., 2005). Sempre Zwaigenbaum et al. (2005) ha riferito che i neonati HR di 12 mesi classificati con autismo a 24 mesi avevano punteggi di linguaggio espressivo e ricettivo più bassi sulla Mullen Scales of Early Learning (MSEL) rispetto ai neonati HR non diagnosticati con ASD e neonati a basso rischio (Low Risk, LR) (Zwaigenbaum et al., 2005). Una serie di studi prospettici ha dimostrato una ridotta espressione di affetto positivo entro il primo compleanno nei fratelli neonati ad alto rischio a cui viene successivamente diagnosticata l'ASD,

rispetto ai fratelli non diagnosticati e ai neonati a basso rischio (Wan et al., 2012; Landa, Holman, Garrett-Mayer, 2007; Yoder et al., 2009).

Landa e Garrett-Mayer (2006) hanno riportato uno studio prospettico longitudinale che descriveva lo sviluppo cognitivo dei fratelli neonati ad alto rischio che in seguito hanno sviluppato l'ASD, rispetto ai fratelli neonati ad alto rischio che in seguito hanno sviluppato ritardo del linguaggio senza autismo e ai neonati non affetti. I neonati non differivano a 6 mesi, ma a 14 mesi, i bambini che sviluppavano ASD differivano dal gruppo non affetto nel linguaggio motorio grossolano e fine, ricettivo ed espressivo e nell'intelligenza generale sulla scala di Mullen (Mullen, 1995) (Landa e Garrett-Mayer, 2006).

1.3.3 Indicatori motori precoci nell'ASD

Nei paragrafi precedenti abbiamo visto che la maggior parte delle ricerche si sono concentrate nell'individuazione di indicatori precoci socio-cognitivi o comunicativo-linguistici. A parte qualche eccezione, complessivamente la ricerca ha dimostrato scarsa attenzione per lo sviluppo motorio atipico durante l'infanzia come potenziale marcatore di rischio diagnostico per l'ASD. Adrien et al. (1993) hanno confrontato i primi home video di bambini con ASD e bambini con sviluppo tipico utilizzando una scala di codifica comportamentale standardizzata e hanno riportato che posture insolite, ipoattività e ipotonia erano più comuni nel gruppo ASD (Adrien et al., 1993). Ozonoff et al. (2008) hanno sviluppato un sistema di codifica standardizzato per valutare la maturità del movimento, negli home video ripresi nei primi due anni. Sono stati confrontati gruppi di bambini con ASD, con ritardo dello sviluppo (Delayed Development, DD) e con sviluppo tipico (TD). Sono state identificate differenze di gruppo nella maturità motoria, ritardi motori (quando osservati in posizione eretta, supina o prona) nei bambini nei gruppi ASD e DD rispetto al gruppo TD; tuttavia, non sono state trovate prove di anomalie qualitative del movimento in neonati ASD rispetto ai neonati TD (Ozonoff et al., 2008). Esposito et al. (2009) hanno codificato gli home video attraverso sistemi standardizzati di analisi del movimento. Gli autori hanno valutato la simmetria statica (codificata dai singoli fotogrammi) e la simmetria dinamica (codificata su intervalli di 1 secondo che includevano 4 fotogrammi) in neonati da 0 a 5 mesi in posizione sdraiata. I bambini con ASD hanno mostrato livelli più bassi di simmetria sia statica che dinamica rispetto ai controlli DD e TD (Esposito

et al., 2009). Esposito et al. (Esposito e Venuti, 2008; Esposito et al., 2011) hanno anche esaminato video di bambini che avevano iniziato a camminare da poco in modo autonomo. Anche qui c'erano prove di asimmetria posizionale nei bambini a cui è stato successivamente diagnosticato l'ASD rispetto agli altri due gruppi di confronto (Esposito e Venuti, 2008; Esposito et al., 2011).

Landa e Garrett-Mayer (2006) ha scoperto che i bambini con ASD avevano punteggi motori fini (FM) e punteggi motori grossolani (GM) più bassi sul MSEL rispetto ai bambini non diagnosticati a 14 e 24 mesi ma non a 6 mesi (Landa e Garrett-Mayer, 2006). Allo stesso modo, Zwaigenbaum e colleghi (2005) hanno riportato che i punteggi MSEL FM e GM distinguono i bambini con ASD dagli altri neonati HR a 12 e 18 anni, ma non a 6 mesi (Zwaigenbaum et al., 2005). Tuttavia, Landa et al. (2012) hanno valutato qualitativamente le capacità motorie nel controllo posturale ed hanno trovato come queste possono essere rilevate già a 6 mesi (Landa et al., 2012; Landa et al., 2012). Nel loro studio longitudinale su neonati ad alto rischio (HR) e neonati a basso rischio (LR) seguiti da 5 a 14 mesi, Iverson e Wozniak (2007) hanno riferito che il gruppo ad alto rischio ha dimostrato un'instabilità posturale e aveva una percentuale più elevata di neonati con insorgenza ritardata di seduta e deambulazione autonome (Iverson e Wozniak, 2007).

Conclusioni

È possibile affermare che nei bambini con Disturbo dello Spettro Autistico si osservi una traiettoria evolutiva atipica, risultante da un'interazione alterata tra individuo e ambiente. Risulta di fondamentale importanza identificare tali atipie il più precocemente possibile lungo questa traiettoria, al fine di intervenire tempestivamente. Uno degli approcci per raggiungere questo obiettivo consiste nell'individuare indicatori precoci che possano fungere da segnali d'allarme per l'eventuale sviluppo del disturbo. Tra questi, gli indicatori motori rivestono particolare interesse nella ricerca, poiché rappresentano i primi segnali osservabili già nei primissimi mesi di vita.

Per questa ragione, il prossimo capitolo si concentrerà specificamente sulla compromissione motoria nell'autismo, esplorando come essa possa influenzare, a cascata, i deficit comunicativi e sociali associati al disturbo. Questo approfondimento

consentirà di comprendere meglio il ruolo delle difficoltà motorie precoci nell'evoluzione dei deficit più ampi che caratterizzano il Disturbo dello Spettro Autistico.

CAPITOLO 2

La compromissione motoria nel Disturbo dello Spettro Autistico

In questo capitolo si esamina come le difficoltà motorie, presenti in misura variabile negli individui con Disturbo dello Spettro Autistico, possano essere considerate precursori dei deficit centrali caratteristici del disturbo. Le anomalie motorie, che includono problematiche nella coordinazione, pianificazione e controllo del movimento, sono spesso osservabili già nei primi anni di vita nei bambini con autismo e potrebbero svolgere un ruolo determinante nello sviluppo di altre manifestazioni cliniche, in particolare nei deficit comunicativo-sociali.

Una teoria di rilievo in questo ambito è quella dell'autismo inteso come Disturbo del movimento anticipatorio (Trevarthen e Delafield-Butt, 2013). Il concetto di movimento anticipatorio si riferisce alla capacità del sistema motorio di prepararsi all'azione prima della sua esecuzione. Nei soggetti con ASD, questa capacità risulta compromessa (Trevarthen e Delafield-Butt, 2013), e tale deficit potrebbe spiegare non solo le difficoltà motorie, ma anche diversi aspetti relativi alle problematiche comunicative e sociali. Un deficit nell'anticipazione del movimento compromette la capacità di rispondere in modo tempestivo ai segnali sociali, di partecipare alle interazioni verbali e di gestire la comunicazione non verbale, come i gesti e le espressioni facciali. L'interazione sociale si basa in larga misura su una sincronizzazione motoria e cognitiva, e una difficoltà nell'anticipare o sincronizzare i propri movimenti con quelli altrui può determinare interazioni rigide o inappropriate, tipiche del quadro clinico dell'autismo.

In aggiunta, i deficit sensomotori, che includono difficoltà nell'elaborazione delle informazioni sensoriali e nel loro utilizzo per guidare l'azione motoria (Machado et al. 2010), contribuiscono ulteriormente ai problemi comunicativi e sociali. Gli individui con autismo possono incontrare difficoltà nell'interpretare segnali sensoriali rilevanti, come il contatto visivo o il tono della voce, e nel coordinare una risposta motoria adeguata. Ciò compromette la capacità di comprendere l'intenzionalità degli altri e di rispondere in modo socialmente appropriato. L'analisi dei deficit motori e sensomotori nei soggetti con ASD offre una prospettiva fondamentale per

comprendere lo sviluppo di altri deficit tipici del disturbo, in particolare quelli legati alla comunicazione e all'interazione sociale.

2.1 L'embodied cognition nella visione neurocostruttivista

All'interno della visione neurocostruttivista si sviluppa il concetto di embodied cognition che sottolinea come la struttura e il funzionamento del nostro corpo costituisca un vincolo per le esperienze e contribuisca a plasmare la mente nel corso dello sviluppo (Marshall, 2016). Infatti, mente, corpo e ambiente sono sistemi dinamici in continua e reciproca relazione e, tutte le volte che si verifica un cambiamento in uno di questi sistemi, è probabile che avvengano modificazioni anche nei sistemi complementari fino a che non si raggiunge un nuovo stato di stabilità (Thelen, 2000). Il corpo e il movimento svolgerebbero quindi un ruolo fondamentale nello sviluppo cognitivo e l'individuo acquisirebbe conoscenza agendo attivamente sull'ambiente; quindi, il corpo e le sue caratteristiche costituirebbero una preconditione necessaria delle esperienze che facciamo e del significato che attribuiamo loro (Overton, Muller, e Newman, 2008). Lo studio della corporeità, dei suoi limiti e delle interazioni che il corpo intrattiene con l'ambiente circostante, è una condizione necessaria per capire e studiare l'emergere dei processi cognitivi superiori (Valenza e Turati, 2019, p. 102).

Cognizione e azione sono mutualmente dipendenti: i bambini coordinano i propri movimenti con le azioni percettive, le informazioni che il bambino seleziona ed elabora guidano l'azione, ma allo stesso tempo, l'azione guida i processi attentivi e percettivi. Secondo Meltzoff (2005) l'esperienza in prima persona è un elemento cruciale per comprendere gli stati mentali dell'altro, il bambino fa tesoro della propria esperienza individuale per comprendere cosa accade nella mente dell'altro (Meltzoff, 2005). A dimostrazione di ciò, è stato visto come nell'uomo esiste un sistema di neuroni, il sistema specchio, che si attiva sia nel caso in cui l'individuo compie un'azione, sia nel caso in cui osserva qualcuno svolgere la medesima azione (Rizzolatti e Fabbri-Destro, 2008). Il neurocostruttivismo assegna quindi un ruolo primario al sistema motorio (Westermann et al., 2007; Marshall, 2016).

2.2 Difficoltà motorie e posturali nel Disturbo dello Spettro Autistico

Una caratteristica clinica frequentemente osservata negli individui con ASD è la presenza di compromissione motoria, come deficit nella pianificazione, nei tempi, nell'organizzazione, nel tono muscolare, nell'equilibrio e nell'andatura (Fournier et al., 2010; Maski, Jeste, e Spence, 2011; Ming, Brimacombe, e Wagner, 2007). Questi deficit non hanno ricevuto la stessa attenzione dal punto di vista della ricerca rispetto a quella data alla compromissione intellettiva o del linguaggio, ma vi è invece un forte legame tra le difficoltà motorie e il fenotipo ASD. Ad esempio, vi sono prove che i ritardi nel raggiungimento delle tappe motorie sono tra le caratteristiche più importanti dell'ASD nei primi anni di vita (Brian et al., 2008; Estes, Zwaigenbaum, e Gu, 2015; Ozonoff et al., 2008; Paquet et al., 2016). Inoltre, le difficoltà motorie hanno un impatto sostanziale sulla vita quotidiana e persistono comunemente per tutto il corso della vita (Fournier et al., 2010; Maski et al., 2011; Ming et al., 2007).

Sono stati individuati deficit nel controllo posturale e nei general movements (GM), ossia movimenti spontanei caratterizzati da un ricco repertorio ed una specifica organizzazione spazio-temporale che possono essere rilevati dall'inizio della vita fetale fino alla comparsa dei movimenti intenzionali a 4-5 mesi di età (Aizawa ed al. 2020), nei bambini di età compresa fra zero e sei mesi che svilupperanno poi diagnosi di ASD (Li et al., 2021). Numerosi studi riportano ritardi nell'acquisizione del cammino autonomo, goffaggine nella coordinazione e nella programmazione di azioni complesse in bambini a rischio e con ASD (Turati e Valenza, 2022 p. 66). Revisioni sistematiche della letteratura e studi su grandi campioni confermano la presenza di compromissioni nel dominio motorio anche in bambini con ASD in età scolare in cui si evidenziano atipie nella coordinazione motoria, nell'equilibrio, nell'andatura (Bhat et al., 2010; Jansiewicz et al., 2006; Kaur et al., 2018; Miyhara et al., 1997), nella coordinazione bilaterale (Jansiewicz et al., 2006), visuomotoria (Ament et al., 2015; Fleury et al., 2013) e in altre capacità motorie (Biscaldi et al. 2014; Lloyd et al., 2013) rispetto a coetanei con sviluppo tipico.

Anche le abilità posturali influenzano il successivo sviluppo cognitivo e sociale. Infatti, i bambini a sviluppo tipico nei primi 18 mesi di vita passano dallo stare sdraiati ad una posizione di locomozione indipendente e questo concede loro di accedere a nuove opportunità di interazione con l'ambiente. È facile quindi comprendere come

un deficit o una scarsa automatizzazione posturale possa avere effetti a cascata sulle opportunità di apprendimento di più alto livello (Valenza & Turati, 2019, p. 103). In uno studio longitudinale e prospettico condotto da Nickel et al. (2013) sono state analizzate le differenze nello sviluppo posturale in bambini tra i 6 e i 14 mesi a basso/alto rischio di ASD: i risultati hanno mostrato che i bambini ad alto rischio ASD trascorrevano più tempo dei loro pari a basso rischio nella posizione seduta con supporto a 6 mesi e privilegiavano la postura a 4 zampe alla posizione in piedi a 14 mesi.

2.2.1 Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) e Disturbo della Coordinazione dello Sviluppo (DCD)

Ad eccezione dei movimenti stereotipati e ripetitivi, altre menomazioni motorie non sono considerate un criterio diagnostico per l'ASD (American Psychiatric Association, 2013). Ad esempio, Il Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali-5a edizione (DSM-5) include l'andatura atipica e la goffaggine solo come "caratteristiche associate" indipendenti dal fenotipo principale (Licari et al., 2020). Tuttavia, riconoscendo che la prevalenza di difficoltà motorie era alta in questa popolazione, il Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali - 5a edizione (DSM-5) pubblicato nel 2013 ha consentito la doppia diagnosi di ASD e disturbo della coordinazione dello sviluppo (DCD) (precedentemente non consentito nel DSM-IV).

Il DSM-5 definisce il DCD come un disturbo dello sviluppo neurologico caratterizzato da una significativa compromissione dello sviluppo delle capacità motorie che interferisce con il rendimento scolastico e/o le attività della vita quotidiana. L'insorgenza di queste difficoltà avviene nella prima infanzia e tali difficoltà non sono dovute ad un'altra condizione medica (American Psychiatric Association, 2013). In accordo con i criteri diagnostici del DCD, alcuni autori ritengono che i bambini con ASD abbiano problemi motori discreti diversi dai problemi motori osservati nel DCD (MacNeil & Mostofsky, 2012) mentre altri credono che i bambini con ASD mostrino difficoltà motorie coerenti con il DCD (Miyahara, 2013) (Kangarani-Farahani, Malik, e Zwicker, 2024).

Dalle scale di valutazione potrebbe sembrare che i sintomi motori dell'ASD e del DCD siano simili a livello comportamentale, è però importante riuscire a distinguere

il modello dei deficit motori relativi all'ASD da quelli relativi alla popolazione DCD, in quanto non è chiaro se essi siano della stessa natura e, per cui, potrebbero non essere gestiti allo stesso modo durante gli interventi motori (Martel et al., 2024).

In uno studio di Martel et al. (2024) gli autori hanno sottoposto un gruppo di bambini con ASD e un gruppo di bambini con DCD con stesso grado di compromissione motoria al paradigma del Reach to Displace, che consiste nell'esecuzione di un'azione in due diverse fasi: la fase di reach (prima del contatto con l'oggetto) e la fase di displacement (sollevamento e spostamento dell'oggetto). Tale paradigma consente di indagare separatamente l'integrità di due aspetti principali del controllo motorio: il controllo dell'anticipazione (feed forward) e il controllo del feedback/ correzione del movimento. È stato manipolato il peso dell'oggetto da spostare: se noto, i partecipanti potevano anticipare le conseguenze del peso quando raggiungevano l'oggetto, prima del contatto con esso, consentendo così il controllo del feed forward; se invece il peso era sconosciuto, prima del contatto, i partecipanti capivano il peso dell'oggetto solo nella fase di spostamento del movimento e quindi potevano utilizzare il controllo a feedback. I risultati hanno rilevato come nei bambini con disturbo della coordinazione dello sviluppo il controllo feed forward era conservato mentre era compromessa l'esecuzione del movimento (lentezza atipica). Mentre nei bambini con ASD vi era un modello opposto con un controllo feed forward alterato ma un feedback preservato. Dai risultati di questo studio si può quindi affermare che i bambini con ASD e DCD mostrano diversi livelli di deficit motori.

2.3 ASD come Disturbo del movimento anticipatorio

Si può quindi affermare che i disturbi motori osservati nell'ASD sono unici per questo tipo di disturbo e non associabili ad un altro tipo di diagnosi in comorbidità. È pertanto importante studiare lo sviluppo motorio nei bambini con disturbo dello spettro autistico in quanto:

- Nei bambini con ASD il rischio di disabilità motoria (grosso e fino motoria) è 22 volte maggiore rispetto alla popolazione generale e tale rischio aumenta all'aumentare della gravità del comportamento ripetitivo e delle compromissioni nella comunicazione sociale, nel funzionamento dell'individuo, nel dominio cognitivo e linguistico (Turati e Valenza, 2022 p. 69),

- Fino all'87% dei bambini autistici ha difficoltà motorie ma solamente il 15% riceve una diagnosi specifica e solo il 32% riceve un trattamento per queste difficoltà (De Marchena e Zampella, 2022).
- L'autismo è stato anche definito disturbo del movimento anticipatorio (Trevvarthen e Delafield-Butt, 2013).

Trevvarthen e Delafield-Butt (2013) propongono infatti una nuova ipotesi sull'eziologia dell'autismo. Essi ipotizzano che alla base dell'autismo vi sia un errore nella crescita precoce dei sistemi motori intrinseci del tronco encefalico durante l'ontogenesi prenatale. Il tronco encefalico è una struttura che si trova alla base del cervello e che fa parte del sistema nervoso centrale, tale struttura svolge un ruolo cruciale nel controllo di molte funzioni vitali, fra cui la respirazione, la regolazione del battito cardiaco, la pressione e lo stato di veglia, ma ha anche un ruolo importante nel sistema motorio (postura, locomozione, equilibrio e controllo prospettico del movimento) (Cocchi, 2022). Questa anomalia nella crescita andrebbe ad interferire con un'integrazione efficiente delle informazioni sensoriali con la risposta motoria portando ad una disfunzione nel timing motorio e a disturbi delle funzioni autonome oltre che ad atipie motorie. Questi disturbi diventano maggiormente evidenti nella prima infanzia quando il bambino acquisisce nuove abilità di movimento nell'interazione con l'ambiente, compreso il linguaggio. Le conseguenze secondarie sono l'isolamento sociale, il ritiro socioemotivo e cognitivo e i disturbi del linguaggio che si presentano nei bambini e in adulti con autismo. In quest'ottica tali conseguenze sono viste come compensazioni messe in atto dal sistema socio emotivo ad errori primari di integrazione sensomotoria e affettiva e ad intenzioni motorie scarsamente regolate (Trevvarthen e Delafield-Butt, 2013).

Per ricercare l'eziologia dell'autismo, gli autori si avvicinano con una "psicobiologia dello sviluppo" e non attraverso una "neuroscienza cognitiva dello sviluppo", la quale parte dagli effetti del danno sul cervello adulto per andare a dedurre retrospettivamente i disturbi attraverso una definizione neuropsicologica (Baron-Cohen et al., 2000). Errori di crescita riscontrati nella formazione del tronco encefalico, nel controllo motorio e nei sistemi emotivi dell'embrione e del feto (Prechtl, 2001; Rodier e Arndt, 2005), interferirebbero con la maturazione delle abilità sensomotorie in periodi significativi della prima parte di vita del bambino

compromettendo l'apprendimento mediato dalla neocorteccia in periodi post-natali e dipendenti da legami sociali (Trevvarthen et al., 2006).

Ad esempio, Oller et al. (2010) hanno identificato un massiccio ritardo nello sviluppo dei movimenti dell'articolazione vocale nei bambini che sviluppano autismo in bambini di età compresa fra i 10 e i 50 mesi. Tali disturbi, che influenzano il comportamento comunicativo, possono essere spiegati come originati da difetti nei tempi e nelle capacità di integrazione del sistema sensomotorio del tronco encefalico (Oller et al., 2010).

2.3.1 Deficit motori prospettici in ASD e possibili conseguenze

I bambini con ASD differiscono dai bambini con sviluppo tipico nell'efficienza di tre tipi di controllo motorio prospettico:

- Generazione di *singole azioni*, come quando si allunga la mano per toccare o indicare un oggetto di interesse;
- Organizzazione di una *serie di azioni* per eseguire compiti o progetti più complessi, tra cui parlare,
- Coordinamento simultaneo di *più unità d'azione* per raggiungere uno scopo coerente, come negli accomodamenti posturali quando si sta in piedi o si cammina

Si vede quindi come nei bambini con ASD l'iniziativa di movimento è rallentata rispetto a bambini normotipici (Nickel et al., 2013), ad esempio, per quanto riguarda il disturbo nel controllo prospettico di singole unità di azione, in un compito di reach to grasp movement, ossia un compito che comprende i movimenti di raggiungimento e presa dell'oggetto desiderato, individui con ASD raggruppati per capacità intellettiva bassa o da media ad alta mostravano cinematiche diverse ed entrambi i gruppi agivano in modo significativamente meno efficiente rispetto ai bambini con sviluppo tipico (Mari et al., 2003). Si vede inoltre come in essi vi siano deficit nella concatenazione motoria (programmazione di singoli atti motori anziché di un flusso continuo di movimenti, da qui la goffaggine, l'assenza di fluidità), a questo proposito, in uno studio di Bäckström et al. (2021) bambini di sei anni con ASD e coetanei a sviluppo tipico hanno eseguito un compito manuale sequenziale che comprendeva afferrare e inserire un piolo semicircolare in una fessura per la porta. Dai risultati è

emerso come nel gruppo TD i soggetti ruotavano principalmente il piolo durante il trasporto mentre il gruppo ASD era più incline a ruotarlo dopo essere arrivato all'obiettivo, indicando difficoltà di pianificazione motoria, i bambini con ASD hanno anche mostrato un'organizzazione del movimento meno abile durante la presa e il trasporto del piolo e prestazioni più variabili, passando da movimenti inefficienti a movimenti efficienti (Bäckström et al., 2021).

Infine, nei bambini con ASD il controllo retroattivo (controllo a feedback) sostituisce il controllo proattivo (controllo feed-forward) (non vi è pianificazione dell'azione ma verifica del risultato finale dell'azione). In uno studio di Schimtz et al. (2003) sono stati studiati gli aggiustamenti posturali anticipatori (APA) in bambini con autismo durante un compito di sollevamento bimanuale di un carico. Questo compito prevede il coordinamento fra un carico manuale: sollevare un carico posto sull'avambraccio controlaterale e un compito posturale: stabilizzare l'avambraccio posturale che sostiene il carico. La stabilizzazione dell'avambraccio è risultata buona sia nei bambini con autismo che nel gruppo di controllo. Tuttavia, nei bambini con autismo, le latenze sia per gli eventi cinematici che per quelli muscolari indicavano un aumento della durata dello scarico. Questi risultati indicano l'uso di una modalità di controllo di feedback piuttosto che di una modalità di controllo feed-forward (come si era già in parte visto nello studio di Martel et al. (2024)) (Schimtz et al., 2003).

Unità di azione e catene di azioni organizzate in serie richiedono un preciso coordinamento delle azioni muscolari che sono concepite o immaginate in anticipo nel tempo in modo che raggiungano l'effetto desiderato in maniera efficiente (Bernstein, 1967; von Hofsten, 1993; Lee, 2009). Un controllo integrativo del movimento è inoltre una base necessaria per l'apprendimento di compiti più avanzati e complessi come parlare e leggere (von Hofsten, 2004, 2007). Anche per avere consapevolezza delle intenzioni degli altri è necessario rilevare il controllo prospettico nei loro movimenti, l'incapacità di rilevare i movimenti in modo prospettico e quindi di soddisfare le aspettative nel movimento, ostacolerà l'acquisizione efficiente degli obiettivi, confonderà la consapevolezza e frustrerà un senso di successo, causando emozioni negative di autoprotezione ed evitamento (Bower et al., 1970; Rovee-Collier et al., 1978).

A partire da questi dati si è proposto di considerare il Disturbo dello Spettro Autistico come un disturbo del movimento anticipatorio, maggiormente evidente quando al bambino vengono richieste capacità motorie complesse.

2.4 Deficit sensomotori come precursori di deficit comunicativo-sociali

Anche se l'evidenza suggerisce che i deficit motori sono prominenti e pervasivi nel tempo e nell'età, poco è stato discusso rispetto a come i deficit di abilità motorie interagiscono con i deficit nella capacità di interazione sociale (Berkeley et al., 2001, Fournier et al., 2010a, Landa e Garrett-Mayer, 2006, Staples e Reid, 2010). Come abbiamo già visto i deficit nelle abilità comunicative sociali sono caratteristiche diagnostiche fondamentali dell'ASD, queste includono abilità come l'imitazione, l'attenzione congiunta, le interazioni sociali generali con gli altri, il gioco funzionale e simbolico (Kasari et al., 2005).

I movimenti del nostro corpo rappresentano anche le esperienze reciproche in un ambiente sociale comune (Torres e Whyatt, 2017). È noto, infatti, che le capacità motorie sono importanti nello sviluppo del gioco, dell'interazione con gli altri, della comunicazione e del linguaggio (Clearfield, 2011). Le espressioni facciali, l'attenzione congiunta e il gesto di indicazione a scopo imperativo sono tutti comportamenti motori con funzione comunicativa, e sono le prime abilità comunicative ad emergere. Le difficoltà nella pianificazione ed esecuzione di tali movimenti possono quindi influenzare direttamente le interazioni sociali e la percezione sociale delle persone autistiche (De Marchena e Zampella, 2022). Lotan (2024) ha utilizzato la Scala di Rogers modificata (McKenna et al., 1991) per andare ad indagare se i comportamenti motori potrebbero essere interpretati da un osservatore esterno come problemi sociali, comunicativi o comportamentali, ipotizzando quindi che tali comportamenti osservati potrebbero essere correlati a difficoltà sensomotorie presentate fin dall'infanzia da individui con diagnosi di ASD. Di seguito una tabella che riporta le anomalie spesso osservate in individui con ASD assieme ad una loro potenziale spiegazione sensomotoria (figura 2.1).

Tabella 1. Sintomi osservabili nei bambini con ASD che possono essere attribuiti a disturbi del movimento.

#	Disfunzioni tipiche dell'ASD e attribuite a difficoltà sociali/ emotive/comportamentali nel DSM5	Problemi motori che spiegano alternativamente la difficoltà o la disfunzione osservata	Fonte
1.	Sorriso ritardato e amimia, strane espressioni facciali	Mancanza di controllo sulla muscolatura facciale, difficoltà a coordinare i muscoli facciali	[28]
2.	Non interagire in contesti sociali	Difficoltà a coordinare il movimento della testa per seguire una conversazione	[29]
3.	Mancata coccola	Problemi di tono muscolare fin dall'infanzia, problemi propriocettivi	[30,31]
4.	Difficoltà a imitare gli altri	Problemi di tono muscolare fin dall'infanzia; problemi propriocettivi	[30,31]
5.	Mancanza di capacità di iniziare o un ritardo estremo nel rispondere agli altri	Bradicinesia	[18,19]
6.	Movimenti stereotipati	Circuiti cerebrali, coinvolti negli stereotipi motori	[32]
7.	Posture strane delle mani e del corpo	Disimpegno tra pensiero e funzione motoria	[31,33]
8.	Ansia	Interpretazione errata delle sensazioni del proprio corpo	[34,35]
9.	Manipolazione ripetitiva di oggetti	Fornisce un senso motorio di sicurezza e controllo	[36]
10.	Difficoltà verbali	Sfide nei compiti verbali oro-motori	[37,38]
11.	Postura anormale nel sedersi, in piedi e nel camminare	Asimmetria e irregolarità nei movimenti generali all'età di 0-20 settimane	[8,9]
12.	Lentezza di movimento	Bradicinesia e problemi di tono muscolare fin dall'infanzia	[Ore 18,30]

Figura 2.1 Tabella che riporta quanto emerso dallo studio di Lotan (2024). I problemi motori potrebbero in parte spiegare le difficoltà sociali, emotive e comportamentali tipiche dell'ASD.

I risultati evidenziano ulteriormente l'importante ruolo che le interazioni corpo sensoriali svolgono nell'avviare lo sviluppo della comunicazione e della socializzazione.

2.4.1 Sviluppo motorio e linguistico in bambini con ASD

Ci sono prove coerenti che le differenze nelle abilità motorie sono associate alla comunicazione e ai risultati sociali nell'ASD. I neonati che sviluppano ASD mostrano una crescita più lenta delle capacità motorie fra i 6 e i 24 mesi rispetto ai neonati con sviluppo tipico. Inoltre, la motricità fine a 6 e 24 mesi predice le abilità linguistiche all'età di tre anni (Choi et al., 2018).

Il legame fra i centri del linguaggio e le abilità motorie nell'uomo è dimostrato dal fatto che sia nella produzione del linguaggio che nella produzione del movimento vi è un'attivazione parallela sia della corteccia motoria e del cervelletto, che dell'area di Broca (Iverson e Thelen, 1999). Alcuni studi condotti in ambito evolutivo mettono in evidenza un precoce legame tra i movimenti ritmici delle braccia e la lallazione canonica (Iverson et al., 2007). Inoltre, la comparsa della lallazione è accompagnata dall'aumento dei movimenti ritmici degli arti superiori, il cui ritmo va a diminuire con la comparsa delle prime parole e, secondo Iverson (2010), i movimenti ritmici degli arti superiori consentono al bambino di sperimentare un'azione con una struttura

temporale simile a quella della lallazione (Iverson, 2010). È stato anche osservato come il lessico di cui dispone un bambino per descrivere un oggetto risulta più accurato quando l'oggetto è stato manipolato precedentemente e allo stesso tempo disporre della rappresentazione lessicale di un oggetto facilita la manipolazione di questo (Alcock e Krawczyk, 2010). Il ruolo delle esperienze sensomotorie precoci è quindi fondamentale anche per il processo di rappresentazione e per l'acquisizione dei concetti. Bedford e colleghi (2016) hanno scoperto che le abilità motorie grossolane nei bambini con ASD all'età di due anni predicono le traiettorie di crescita delle abilità linguistiche espressive e ricettive tra i due e i nove anni (Bedford et al., 2016). Questi risultati sono coerenti con l'ipotesi che i deficit motori sono fortemente correlati ai ritardi del linguaggio e alle difficoltà sociali nell'ASD (Taverna et al., 2021). I deficit nel dominio motorio e linguistico sembrano riflettersi anche nel sistema accoppiato "gesto-parola", ossia nell'utilizzo dei gesti comunicativi. In particolare, studi su bambini con ASD evidenziano come l'emergere dei gesti comunicativi non rispetti le tappe dello sviluppo tipico: alcuni di questi compaiono tardivamente mentre altri, come il gesto dell'indicare, vengono utilizzati esclusivamente con funzione richiestiva (Vicari e Caselli, 2017). Studi su gesti comunicativi sono stati svolti anche su bambini considerati ad alto rischio per una diagnosi di ASD: bambini che a tre anni presentavano una diagnosi di ASD avevano già a 12 e 18 mesi un numero ridotto di gesti e difficoltà nella loro coordinazione con le vocalizzazioni (ibidem). Si ritiene inoltre che anche l'imitazione svolga un ruolo fondamentale nell'acquisizione del linguaggio e dello sviluppo sociale, i deficit di imitazione sono associati a scarse abilità sociali e comunicative nell'ASD (Stone e Yoder, 2001; Stone, Ousley e Littleford, 1997) e la riduzione dell'imitazione delle azioni degli adulti predice ritardi linguistici pragmatici nell'ASD (Miniscalco et al., 2013). Ingersoll (2008) ha proposto che la riduzione dell'imitazione delle azioni, delle espressioni facciali e dei gesti porta a una riduzione delle interazioni con i caregiver e i coetanei e quindi ad una riduzione delle opportunità di comprendere gli eventi sociali di causa ed effetto e di impegnarsi nel gioco sociale (Ingersoll, 2008). Taverna et al. (2021), partendo dai risultati delle analisi di uno studio in cui emergeva come adolescenti con ASD attuale avevano capacità di imitazione motoria fine significativamente più deboli rispetto ai loro coetanei senza sintomi attuali di ASD (ossia che crescendo avevano perso la diagnosi) o con sviluppo tipico, propongono

anche un modello bidirezionale per cui, da un lato, la presenza di migliori capacità motorie e di imitazione in bambini con ASD potrebbe portare i bambini a beneficiare maggiormente (rispetto ai bambini con capacità motorie più limitate) da interventi mirati al linguaggio o ai domini sociali all'inizio dello sviluppo; dall'altro, il miglioramento delle abilità sociali e linguistiche potrebbe facilitare la partecipazione ad attività come giochi fisici e sport strutturati che a loro volta portano forza motoria fine e grossolana destrezza (Taverna et al., 2021).

2.4.2 Conseguenze delle difficoltà motorie precoci nell'interazione col caregiver

Di importante menzione sono le conseguenze che le difficoltà motorie producono nel rapporto col caregiver, partner sociale principale nella comunicazione del bambino nei suoi primi anni di vita.

Diversi studi dimostrano come le atipie motorie sono presenti nei bambini con autismo fin dalla nascita. Esposito et al. (2009) hanno analizzato video casalinghi di bambini di età compresa fra 4 e 5 mesi a cui è stato successivamente diagnosticato l'ASD. I risultati hanno mostrato come i bambini con successiva diagnosi di ASD presentavano una maggiore asimmetria della postura e del movimento rispetto a coetanei a sviluppo tipico (Esposito et al., 2009). Un bambino a cui verrà successivamente diagnosticato l'ASD avrà difficoltà a comprendere i messaggi trasmessi dai genitori e dal proprio corpo. Vi sarà quindi una difficoltà a comprendere i messaggi fisici inviati dagli altri (gesti facciali, movimenti del corpo) così come difficoltà ad esternare i propri messaggi di sé (Lotan, 2024). Greenspan sostiene che gli elementi chiave per raggiungere le normali interazioni (la capacità di empatia, l'abilità emotiva e mentale, il pensiero astratto, la risoluzione dei problemi sociali e il linguaggio funzionale) dipendono tutti dalla capacità del bambino di convertire le proprie emozioni interiori in atti motori (al fine di comunicarle) nelle prime interazioni affettive (solitamente quella madre-bambino o più in generale caregiver-bambino) (Greenspan, 2001). L'esperienza sensomotoria svolge infatti un ruolo anche nella comprensione delle emozioni altrui e nello sviluppo delle competenze sociali. Ad esempio, è stata dimostrata la presenza di una relazione positiva tra la quantità di imitazione da parte dei caregiver delle espressioni facciali dei bambini a due mesi e l'attivazione della corteccia sensomotoria dei bambini a nove mesi durante l'osservazione delle espressioni emotive (Rayson et al., 2017). Durante le interazioni

precoci con i caregiver i bambini hanno esperienza delle espressioni facciali e, in risposta a queste, sviluppano dei meccanismi di risonanza motoria, ossia apprendono essi stessi come riprodurre tali espressioni e questo va poi a contribuire al successivo sviluppo delle competenze sociali. L'alterazione di questo tipo di esperienza nei primi mesi di vita può generare conseguenze impattanti dal momento che le alterazioni dei movimenti facciali potrebbero compromettere, oltre che la comprensione immediata da parte del bambino delle espressioni emotive altrui, anche le risposte emotive del caregiver e alterare quindi i processi di apprendimento sociale basati sulle interazioni precoci (Turati e Valenza, 2022). La comunicazione iniziale fra i neonati e i loro genitori dipende dall'esatta coordinazione dei ritmi e dei tempi dei due sistemi motori. I due sistemi devono essere quindi focalizzati e orientati uno verso l'altro, creando una precisa interazione congiunta (Daniele e Trevarthen, 2017), se questo equilibrio viene sconvolto la frequenza e la qualità delle interazioni diminuiscono. La difficoltà nell'eseguire queste prime interazioni si evolverà successivamente in sfide comunicative nei bambini con ASD. Infatti, bambini e adolescenti con ASD potrebbero essere meno propensi a sincronizzare i movimenti del corpo e le espressioni facciali con quelli dei coetanei neurotipici nelle conversazioni e questa ridotta coordinazione sociale potrebbe essere associata a tratti autistici più pronunciati e a capacità sociali e comunicative maggiormente atipiche.

Conclusioni

In questo capitolo è stato analizzato come le difficoltà motorie nell'autismo esercitino un'influenza significativa sull'intero sviluppo dell'individuo, compromettendone il funzionamento in aree cruciali della vita quotidiana. Intervenire direttamente su tali differenze motorie potrebbe, pertanto, rappresentare una nuova opportunità per migliorare i risultati funzionali e ridurre la frustrazione nei vari ambiti della vita quotidiana (De Marchena e Zampella, 2022). Di conseguenza, risulta essenziale continuare a studiare queste differenze e comprenderne la traiettoria di sviluppo. Il progetto di ricerca esteso, presentato nel capitolo successivo, si propone di esaminare lo sviluppo delle competenze motorie in bambini a basso rischio, ad alto rischio e con diagnosi all'interno dello Spettro autistico, concentrandosi in particolare sul movimento anticipatorio e sulla condizione di comfort nello stato finale all'interno di un compito di pianificazione motoria.

CAPITOLO 3

Il progetto esteso sulla pianificazione motoria in bambini a basso rischio, ad alto rischio e con Sindrome dello Spettro Autistico

3.1 Pianificazione motoria nello sviluppo tipico

Il compito somministrato da me su bambini con Diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico aveva lo scopo di ampliare il campione e le conoscenze di ciò che è emerso da elaborati precedenti, tutti collocabili all'interno del medesimo progetto di ricerca.

Sul versante dello sviluppo tipico Frontino e Del Vecchio (2024) hanno analizzato in modo ancora più puntuale come si sviluppa la traiettoria nei bambini a sviluppo tipico, somministrando, oltre al compito esecutivo (figura 3.1) anche un compito attentivo e migliorando la definizione delle performances motorie misurate attraverso una scala likert, in modo da stimare in modo ancora più raffinato la performance dei bambini. Il campione era composto da 73 bambini con età dai 14 ai 39 mesi, reclutati all'interno degli asili nidi. In questo studio ci si chiedeva se la performance motoria correlasse con l'età dei bambini e con la difficoltà del compito (condizione di posizione canonica, condizione di posizione capovolta); e se fosse modulata dal tipo di oggetto utilizzato (se bicchiere o tazza). I risultati hanno confermato le ipotesi dimostrando che all'aumentare dell'età del bambino migliorava anche la performance motoria che diminuisce invece all'aumentare delle difficoltà del compito (figura 3.2). Inoltre, lo studio ha evidenziato come l'accuratezza della performance motorie è modulata dalla familiarità che gli infanti hanno con gli oggetti.



Figura 3.1 L'immagine mostra il compito esecutivo di Overtuned Glass Task (Adalbjornsson et al., 2008), utilizzato anche da Venturini (2021) composto dalle 4 condizioni di: bicchiere in posizione canonica, bicchiere in posizione capovolta, tazza in posizione canonica e tazza in posizione capovolta.

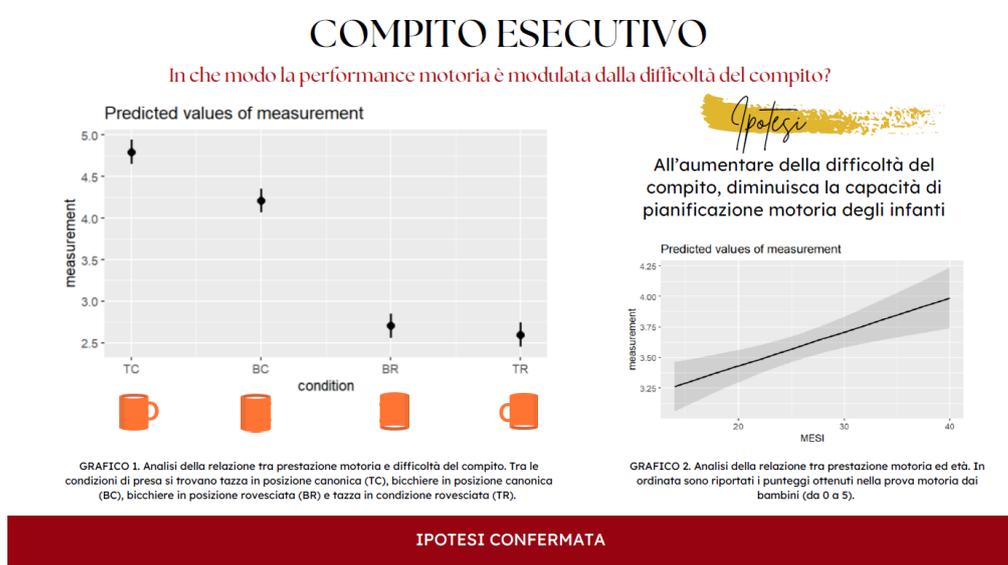


Figura 3.2 L'immagine mostra le performance motorie degli infanti nelle quattro condizioni: vediamo come la performance dipende dalla difficoltà del compito più che dal tipo di oggetto utilizzato. Nella condizione di bicchiere e tazza capovolti la performance diminuisce notevolmente.

3.2 Pianificazione motoria e tratti endofenotipici di ASD nei bambini a sviluppo tipico

Sul versante dello sviluppo atipico Venturini (2021), dopo aver fatto un'analisi della letteratura, da cui emergeva come gli indici motori fossero un nodo cruciale per lo Spettro Autistico, seppur non rientranti nel core della sintomatologia della sindrome, raccolse dati su 68 bambini a sviluppo tipico tra i 18 e i 36 mesi con lo scopo di indagare gli effetti dei tratti endofenotipici autistici sulle capacità di anticipazione motoria. In particolare, vennero analizzate le performance motorie dei bambini in un compito di Overtuned Glass Task semplificato (Adalbjornsson et al., 2008), e vennero poi confrontate con i tratti autistici rilevati attraverso l'M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers), un questionario, compilato dai genitori, da cui possono emergere possibili vulnerabilità del bambino. Dalla ricerca è emerso come le performance dei bambini correlavano col punteggio M-CHAT, ossia come

all'aumentare dei tratti autistici endofenotipici e della richiesta di maggiori capacità di anticipazione motoria, corrispondesse un peggioramento della qualità del movimento anticipatorio di presa in tutte le condizioni di grasping proposte, con una differenza maggiore fra i compiti di grasping in condizione canonica (più facili) rispetto a quelli in condizione capovolta (più difficili) (vedi figura 3.3). Dai risultati emerge quindi come bambini con maggiori tratti autistici subclinici mostrano un maggiore ritardo nello sviluppo motorio e una minore qualità dei movimenti anticipatori (Venturini, 2021).

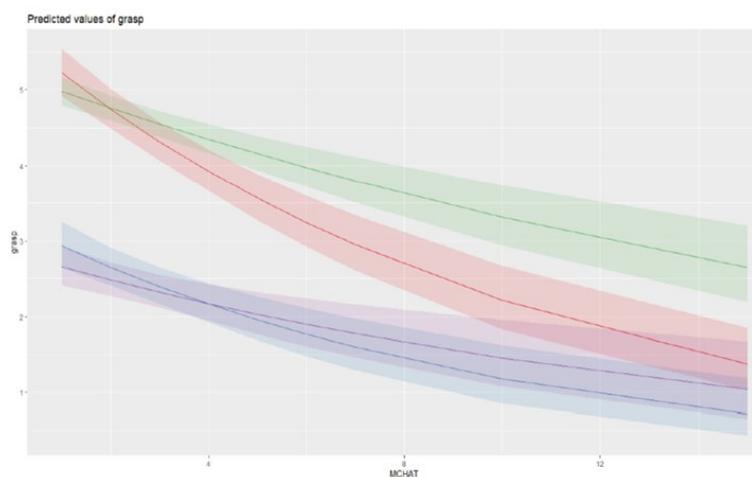
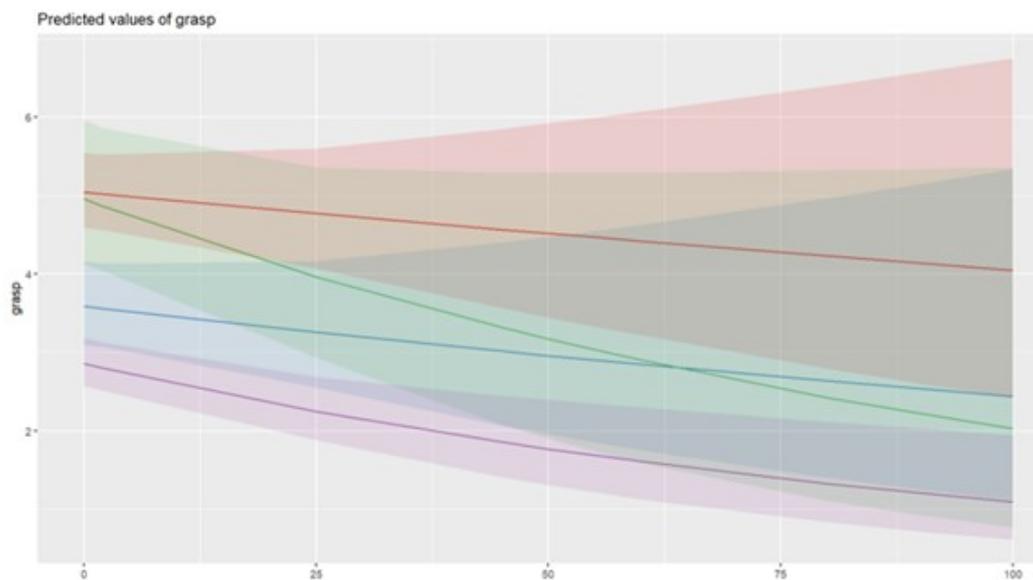


Figura 3.3 Grafico che mostra l'andamento delle performance motorie nelle varie condizioni di grasping (BICC. CAN.; BICC. CAP.; TAZZA CAN.; TAZZA CAP.) correlate con i punteggi all'M-CHAT (Venturini, 2021).

3.3 Pianificazione motoria in bambini con ASD

Cocchi (2022) ha condotto uno studio sperimentale che mirava ad analizzare la performance motoria in bambini con Disturbo dello Spettro Autistico o ad alto rischio di sviluppo di ASD al medesimo compito di anticipazione motoria per verificare quanto già anticipato da Venturini (2021), ossia che le differenze individuali emerse nel compito potessero essere ricondotte a tratti autistici. Il campione era composto da 12 bambini con diagnosi in Sindromi e disturbi da alterato sviluppo psicologico dell'ICD-10 (F83, F84.0, F84.9). I bambini del campione erano sempre collocabili all'interno dell'età prescolare (35-45 mesi). I risultati sono stati messi a confronto con un gruppo selezionato tra i bambini a basso rischio di autismo individuati dal lavoro di Venturini (2021) confrontabili per sesso ed età. I risultati dello studio hanno mostrato come effettivamente la qualità del movimento fosse modulata dalla difficoltà

del compito e dal numero di tratti autistici clinici. Da questi risultati si potrebbe quindi ipotizzare come le performance motorie al compito di anticipazione motoria nella condizione difficile (bicchiere e tazza capovolti) di bambini di 36 mesi si presti a evidenziare precoci differenze nelle performance di pianificazione motoria tra bambini a sviluppo tipico e bambini a sviluppo atipico. Questo è un dato preliminare che deriva da uno studio esplorativo caratterizzato da una numerosità del campione (sample size) molto ridotta. Anche Cocchi (2022) ha correlato la qualità dell'output motorio con il punteggio ad uno strumento di valutazione dei tratti autistici endofenotipici (in questo caso l'ADOS-2, Autism Diagnostic Observation Schedule 2). Le traiettorie sono poi state messe a confronto con quelle di Venturini (2021) (figura 3.4; figura 3.5). Già solo da questi grafici si evince come l'analisi delle traiettorie dei bambini a sviluppo tipico sia meno variabile rispetto a quella dei bambini con diagnosi in cui emerge una maggiore variabilità. Anche questo è tuttavia un dato preliminare che non può essere interpretato date le ridotte dimensioni del campione esaminato.



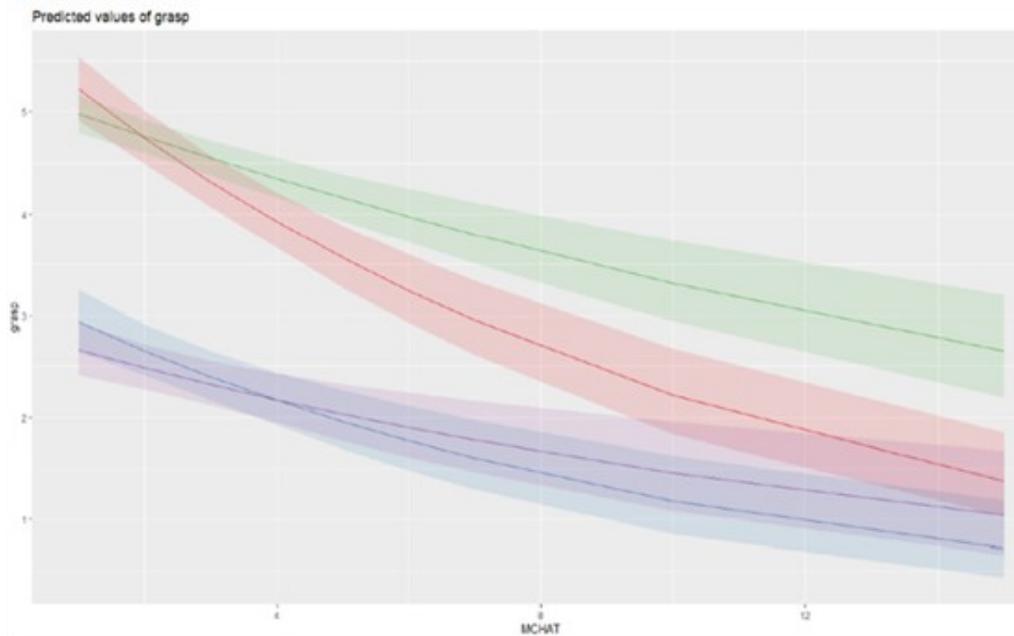


Figure 3.4; Figura 3.5 I grafici mostrano le interazioni fra le performance motorie e i punteggi ai questionari (nel primo caso, studio di Venturini (2021), M-CHAT; nel secondo caso, studio di Cocchi (2022), ADOS-2) e le loro variazioni all'aumentare dell'età.

Per ampliare il campione è stato condotto un successivo studio (Costacurta, 2023) che ha coinvolto altri 14 bambini tutti con la medesima diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico (F84.0). Se da un lato lo studio di Costacurta (2023) ha ampliato il campione clinico, portandolo a 26 bambini, dall'altro ha ampliato il range di età partendo da un'età minima di 35 mesi fino ad arrivare a 144 mesi. Anche questo studio conferma le ipotesi degli studi che lo hanno preceduto, ovvero una diminuzione delle abilità di pianificazione all'aumentare delle difficoltà del compito (ibidem). Nonostante Costacurta (2023) non abbia confrontato direttamente le performance del gruppo clinico con quelle del gruppo di controllo di Venturini (2021) (vista l'elevata differenza di età fra i due gruppi), è stato comunque possibile notare come i punteggi assegnati in tutte le condizioni sperimentali del gruppo di controllo normotipico fossero in media migliori rispetto a quelli ottenuti nel gruppo clinico (figura 3.6). I dati evidenziano inoltre come, nel gruppo clinico, all'aumentare dell'età la performance migliori fino ad arrivare a soffitto attorno all'età di undici anni (Costacurta, 2023), suggerendo un ritardo nello sviluppo della pianificazione motoria nell'ASD, piuttosto che un vero e proprio deficit.

ANALISI ESPLORATIVE

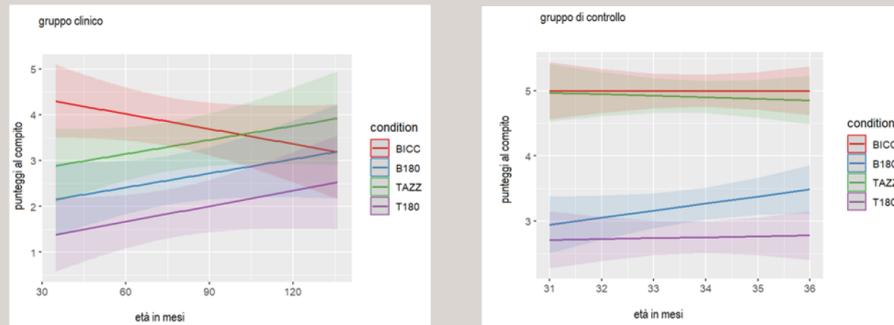


Grafico dell'interazione stimata dai modelli ad effetti misti.
Le linee indicano gli effetti delle condizioni in interazione con l'età in mesi sulla performance valutata.

Figura 3.6 I grafici all'interno dell'immagine raffigurano la variazione dei punteggi al compito nelle quattro condizioni (BICC. CAN.; BICC. CAP.; TAZZA CAN.; TAZZA CAP.) all'aumentare dell'età nel gruppo clinico (grafico a sinistra) e nel gruppo di controllo (grafico a destra).

A partire da questi dati è stata progettata la mia tesi, che ha coinvolto bambini tra i 48 e i 125 mesi, tutti con diagnosi di ASD. L'obiettivo del mio contributo sperimentale è stato quello di confrontare l'efficienza della pianificazione motoria in bambini con sospetto ASD in età prescolare e bambini in età scolare con diagnosi di ASD.

CAPITOLO 4

Lo studio sperimentale

4.1 Obiettivi e ipotesi dello studio

Il presente studio ha l'obiettivo di analizzare la performance motoria in bambini con Disturbo dello Spettro Autistico in età prescolare e scolare in un compito di anticipazione motoria. Il disegno sperimentale di questa ricerca, che replica quello utilizzato in tre precedenti tesi magistrali (Venturini, 2021; Cocchi, 2022; Costacurta, 2023), ha utilizzato la versione semplificata dell'Overtuned Glass Task (Adalbjornsson et al., 2008) che consente di osservare i movimenti anticipatori di presa e l'effetto comfort allo stato finale (ESC-End State Comfort). L'ESC è un comportamento anticipatorio collegato ad una pianificazione motoria di second'ordine che consiste nell'adottare una modalità di presa scomoda all'inizio del movimento col fine di terminare l'azione (finalizzata ad uno scopo) con una postura comoda (Rosenbaum et al., 1990). Nello sviluppo tipico i bambini iniziano a mostrare l'effetto comfort in modo affidabile tra i 3 e gli 8 anni, anche se performance comparabili a quelle degli adulti non emergono prima dei 10 anni (Jovanovic e Schwarzer, 2011; Stöckel et al., 2012). Adalbjornsson, Fischman e Rudisill (2008) sono stati i primi a cercare di studiare in modo più naturalistico l'ESC attraverso l'Overtuned Glass Task in 40 bambini tra i 2 e i 6 anni. Il compito consisteva nel versare dell'acqua in un bicchiere capovolto (il che implica afferrarlo e ruotarlo), senza avere una fase di familiarizzazione. L'ESC si osservava se il bambino ruotava il bicchiere di 180 gradi dopo averlo afferrato con il pollice verso il basso. Dai risultati emerge come la maggior parte dei bambini in età prescolare non mostra un effetto di comfort (Adalbjornsson, Fischman, e Rudisill, 2008).

Nel compito utilizzato in questo studio, oltre alle prove col bicchiere, sono state aggiunte prove con la tazza. Entrambi sono oggetti di uso comune per il bambino ma da ciascuno si possono ottenere informazioni percettive differenti, come ad esempio la presenza del manico nella tazza, che suggeriscono una programmazione finomotoria differente.

Ad una parte del campione, oltre ai dati relativi alla performance motoria, sono stati valutati anche i dati sulla pianificazione motoria forniti dal punteggio ottenuto ad un

questionario Behavior Rating Inventory of Executive Function – Second Edition (BRIEF-2: Gioia et al., 2016). Somministrato agli educatori dei partecipanti.

Le ipotesi dello studio sono le seguenti:

- Ci si aspetta una minore capacità di pianificazione e anticipazione motoria all'aumentare delle difficoltà del compito (bicchiere in posizione canonica, tazza in posizione canonica, bicchiere in posizione capovolta, tazza in posizione capovolta) sia nel campione di età prescolare che nel campione di età scolare.
- Ci si aspetta una differente qualità del movimento anticipatorio tra i bambini in età prescolare e i bambini in età scolare, coerentemente col loro funzionamento cognitivo.
- Infine, è stato osservato se la performance motoria al compito di anticipazione motoria differisce dalla performance motoria misurata attraverso il questionario BRIEF-2 somministrato alle educatrici. In base ai risultati preliminari ottenuti da Costacurta, dovremmo aspettarci l'assenza di differenze nelle performance motorie dei bambini con ASD misurate dai due strumenti.

4.2 Il campione

Il campione è composto da 36 bambini, tutti con una diagnosi clinica, di cui 18 in età prescolare (<70 mesi) e 18 in età scolare (>71 mesi). Il gruppo in età prescolare è composto da 16 maschi e 2 femmine tra i 35 e i 70 mesi di età cronologica (M=46,27). Il gruppo in età scolare è composto da 15 maschi e 3 femmine tra i 73 e i 137 mesi di età cronologica (M=108,44). Il reclutamento del gruppo è avvenuto su base volontaria tramite una richiesta di partecipazione tra i bambini che accedono al centro di neuropsichiatria infantile “Piccolo Principe Soc. Coop. Sociale” di Ferrara, i bambini che svolgono le loro attività abilitative e riabilitative con professionisti dell'Associazione Alphabeta e i bambini che svolgono le loro attività di riabilitazione presso la cooperativa sociale “MindTheKids”. Tutti i bambini reclutati hanno una diagnosi riconducibile alla sezione Sindromi e disturbi da alterato sviluppo psicologico (F80-F89) dell'ICD-10. Nello specifico sono state incluse quattro etichette diagnostiche:

- F83 Disturbi evolutivi specifici misti: la categoria comprende condizioni in cui sono associati disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio a disturbi

evolutivi specifici delle capacità scolastiche e della funzione motoria, senza che alcun disturbo prevalga in maniera tale da costituire la diagnosi principale. Spesso è associato ad un certo grado di compromissione generale delle funzioni cognitive. Nel DSM-5 tale descrizione rientrerebbe in “Altri disturbi del neurosviluppo”;

- F84.0 Autismo infantile: la sindrome è definita dalla presenza di una compromissione nello sviluppo che si manifesta già prima dei tre anni e un funzionamento anormale nelle aree dell'interazione sociale, della comunicazione e del comportamento. Si associano altri problemi non specifici (disturbi del sonno e dell'alimentazione, carattere collerico e aggressività). Tale categoria corrisponde al “Disturbo dello Spettro dell’Autismo” descritto dal DSM-5;
- F84.9 Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico: si tratta di una categoria diagnostica residua usata per le condizioni che rientrano nella descrizione generale delle sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84), ma che include elementi inadeguati o contraddittori che non consentono di soddisfare i criteri per le altre categorie comprese in F84. Questa classificazione corrisponde alla categoria “Altri disturbi del neurosviluppo” del DSM-5 e alla categoria “Disturbo dello spettro dell'autismo atipico precoce” del DC:0-5. Secondo il DC:0-5 (Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell’Infanzia) questa diagnosi identifica quei bambini che presentano una grave, persistente e disfunzionale sintomatologia dell’ASD e che sono però sottosoglia rispetto ai criteri diagnostici. Si ritiene che questi bambini siano ad alto rischio per lo sviluppo dell’ASD e che dovrebbero quindi essere monitorati per il possibile sviluppo di nuovi sintomi.
- F84.4 Disturbo Iperattivo associato a ritardo mentale e a movimenti stereotipati: rientra nella sezione Sindromi e disturbi da alterato sviluppo psicologico e in particolare nei Disturbi Generali dello Sviluppo Psicologico (F84); questa categoria è destinata a un gruppo di bambini con grave ritardo mentale (Il bambino qui menzionato ha però una Disabilità Intellettiva Lieve certificata) che presentano iperattività, deficit di attenzione e comportamento stereotipato. In questi bambini, i farmaci stimolanti possono causare una risposta non positiva (come negli individui con un livello di QI normale), ma piuttosto una grave reazione disforica (a volte con ritardo psicomotorio). Nell'adolescenza, l'iperreattività tende a essere sostituita da una diminuita attività (che non è tipica

dei bambini ipo-reattivi con intelligenza normale). Questa sindrome è spesso associata a vari arretrati nello sviluppo di natura generale o specifica ed è un disturbo scarsamente indicato di nosologia incerta, il grado di coinvolgimento eziologico in questo comportamento di basso QI o danno cerebrale organico non è noto.

Come riportato nella tabella 4.1 in questo studio 1 bambino ha una diagnosi come F83, 25 bambini hanno diagnosi F84.0 e 9 bambini rientrano nella diagnosi F84.9 dell'ICD-10, 1 solo bambini ha diagnosi di Disturbo Iperattivo associato a ritardo mentale e a movimenti stereotipati (F84.4 secondo l'IDC-10) (tabella 4.1).

Diagnosi	F83	F84.0	F84.4	F84.9
Distribuzione nel campione (numero di bambini)	1	25	1	9

Tabella 4.1 Composizione del campione clinico: distribuzione dei bambini per diagnosi.

I 18 bambini in età prescolare (<70 mesi) avevano le seguenti diagnosi: diagnosi di Disturbi evolutivi specifici misti (F83, 1 bambino), Autismo infantile (F84.0, 8 bambini) e Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84.9, 9 bambini); i 18 bambini in età scolare (> 71 mesi) avevano tutti diagnosi di Autismo Infantile (F84) ad eccezione di un bambino con Disturbo Iperattivo associato a ritardo mentale e a movimenti stereotipati (F84.4) (tabella 4.2).

Età in mesi prescolari	Diagnosi	Numero di bambini
35-45	F84.9	9
43-45	F84.0	8
38	F83	1
Età in mesi scolari	Diagnosi	Numero di bambini
73-137	F84.0	17
116	F84.4	1

Tabella 4.2 Composizione del campione clinico: distribuzione del campione per diagnosi e per età.

I genitori dei partecipanti del gruppo clinico hanno fornito il loro consenso informato dopo aver ricevuto informazioni esaustive relative alle procedure previste dallo studio. Dei 36 bambini appartenenti al campione, 12 bambini frequentano il centro

“Piccolo Principe Soc. Coop. Sociale” di Ferrara settimanalmente per usufruire di terapie effettuate con logopediste, educatrici e neuropsicomotriciste, 14 bambini svolgono terapie abilitative e riabilitative quali logopedia, terapia ABA, TMA e potenziamenti cognitivi erogati da Associazione Alphabeta e 10 bambini frequentano la Cooperativa Sociale “MindTheKids” dove svolgono terapie abilitative e riabilitative quali logopedia, terapia ABA, terapia ESDM e terapia JASPER. Tutte le prove appartenenti a tale studio sono state svolte al di fuori dell’orario previsto dalle terapie, grazie alla collaborazione e alla disponibilità delle educatrici e dei genitori.

4.3 La procedura

Ai genitori dei partecipanti è stato richiesto il consenso informato per la somministrazione dei bambini alla prova di Overtuned Glass Task. Alle terapisti è stato richiesto di compilare il questionario BRIEF-2, in particolare la sottoscala relativa alla pianificazione motoria (Pianificazione e Organizzazione). I bambini invece sono stati valutati in un compito di anticipazione motoria all’interno di un setting terapeutico familiare, e solo dopo aver fatto la loro conoscenza personalmente, al fine di permettere loro di acquisire familiarità con l’ambiente ed evitare che si trovassero in una situazione di disagio. Grazie alle terapisti è stato poi possibile individuare il modo migliore per somministrare la prova a ciascun bambino e favorire la massima collaborazione.

In linea con i lavori di Venturini (2021), Cocchi (2022) e Costacurta (2023), la versione dell’Overtuned Glass Task (Adalbjornsson et al. 2008) è stata semplificata, per adattarla alla fascia di età del presente studio. In particolare, erano previste quattro condizioni sperimentali (grasp condition): bicchiere in posizione canonica, bicchiere capovolto di 180°, tazza in posizione canonica e tazza capovolta di 180° (figura 4.1).

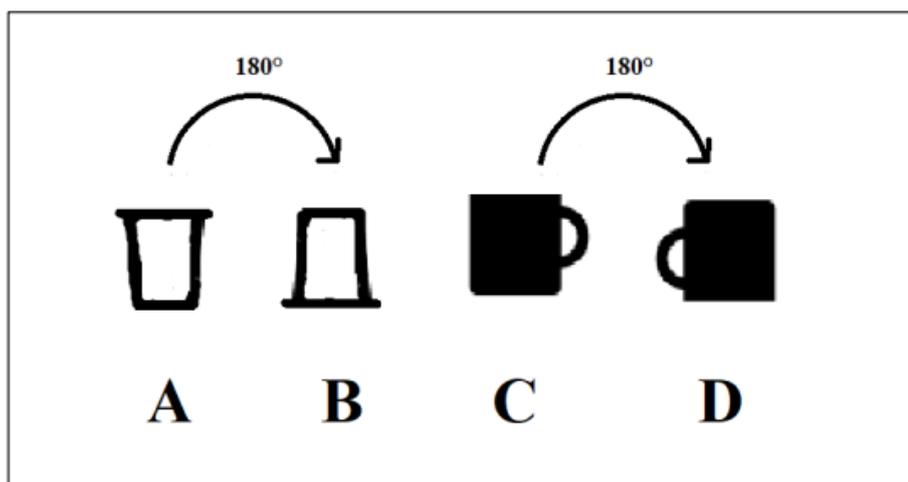


Figura 4.1 Le quattro grasp condition nel compito di anticipazione motoria. La prova A prevede il bicchiere in posizione canonica, la prova B il bicchiere in posizione capovolta di 180°, la prova C la tazza in posizione canonica e la prova D la tazza in posizione capovolta di 180°.

Dopo aver catturato la loro attenzione si chiedeva ai bambini di bere dal bicchiere o dalla tazza, utilizzando frasi come “mi fai vedere come si beve?”, oppure “come fai adesso a bere?”, in modo che il bambino afferrasse gli oggetti sia in posizione canonica che capovolta. Se il bambino mostrava segni di distrazione, si cercava di distogliere momentaneamente il focus dell’attenzione dalla prova per andare a ricercarlo in un momento successivo. Le prove di anticipazione motoria eseguite dai bambini sono state videoregistrate in modo da poter essere visionate in momenti successivi e attribuire il punteggio nel modo più corretto possibile.

4.4 I materiali

4.4.1 Stimoli per l’Overtuned Glass Task

Per la somministrazione dell’Overtuned Glass Task sono stati utilizzati:

- un bicchiere di vetro da circa 300 ml (diametro superiore = 7,5 cm; diametro inferiore = 5,5 cm; altezza = 8,5 cm);
- una tazza di ceramica da circa 350 ml (diametro = 8 cm; altezza = 9,5 cm);

I due stimoli venivano posizionati centralmente rispetto al bambino e a circa 20 centimetri dal bordo (figura 4.2).



Figura 4.2 Stimoli proposti ai bambini per svolgere le prove dell'Overtuned Glass Task.

La presa utilizzata dal bambino per eseguire il compito è stata valutata attraverso una griglia di valutazione che valutava 5 possibili tipi di movimento (pianificazione e presa finale) per ogni grasp condition (bicchiere canonico, bicchiere capovolto, tazza canonica, tazza capovolta). Ad ogni presa per ogni condizione veniva quindi assegnato un punteggio in una scala da 1 a 5 sulla base di come il bambino eseguiva la presa e la presenza o meno di pianificazione e della presa finale (figura 4.3; figura 4.4; figura 4.5; figura 4.6). Nelle prove che prevedevano la tazza, l'uso o meno del manico come informazione per programmare l'azione è stato un criterio fondamentale per attribuire il punteggio.



BICCHIERE CANONICO

	5	4	3	2	1
PIANIFICAZIONE	Pianifica avviando il movimento con presa a C	Pianifica avviando il movimento con presa palmare oppure presa a C	Pianifica avviando il movimento con una presa palmare oppure a C	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa
PRESA FINALE	Posizione della centrale della mano sul bicchiere	Afferra una porzione limitata del bicchiere	Afferra il bicchiere da una porzione non adattiva allo scopo di bere e dopo feedback tattili , adatta presa	In seguito a feedback tattili , adatta il tentativo di presa	Non effettua una presa adattiva e non modifica tale presa in funzione dei feedback tattili

Figura 4.3 La figura mostra i punteggi attribuiti al tipo di presa effettuato nella condizione di bicchiere canonico tenendo in conto della pianificazione e della presa finale.



BICCHIERE CAPOVOLTO

	5	4	3	2	1
PIANIFICAZIONE	Pianifica avviando il movimento con presa a C e polso ruotato (condizione di discomfort)	Pianifica avviando il movimento con presa a C e polso ruotato (condizione di discomfort)	Pianifica la presa che non è del tutto adattiva ma in cui vi è rotazione polso (condizione di discomfort)	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa
PRESA FINALE	Afferra il bicchiere con posizione centrale della mano e rotazione del bicchiere per giungere ad un comfort dello stato finale	Afferra il bicchiere con posizione limitata e non centrale della mano sull'oggetto ma con rotazione del bicchiere per giungere ad un comfort dello stato finale	Presa della mano su una porzione non adattiva dell'oggetto che viene modificata e adattata dopo feedback tattili	In seguito a feedback tattili, adatta il tentativo di presa ma senza la rotazione del bicchiere necessaria allo scopo di bere	Non effettua una presa adattiva , manca la rotazione e non modifica tale presa in funzione dei feedback tattili

Figura 4.4 La figura mostra i punteggi attribuiti al tipo di presa effettuato nella condizione di bicchiere capovolto tenendo in conto della pianificazione e della presa finale.



TAZZA CANONICA

	5	4	3	2	1
PIANIFICAZIONE	Pianifica avviando il movimento con una presa a pinza	Pianifica avviando il movimento con una presa a pinza	Pianifica avviando il movimento con una presa palmare o a C.	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa
PRESA FINALE	Afferra il manico	Afferra una porzione limitata del manico	Afferra una porzione limitata dell'oggetto, non il manico	In seguito a feedback tattili adatta il tentativo di presa	Non effettua una presa adattiva , manca la rotazione e non modifica tale presa in funzione dei feedback tattili

Figura 4.5 La figura mostra i punteggi attribuiti al tipo di presa effettuato nella condizione di tazza canonica tenendo in conto della pianificazione e della presa finale.



TAZZA CAPOVOLTA

	5	4	3	2	1
PIANIFICAZIONE	Pianifica avviando il movimento con una presa a pinza e ruotando il polso (condizione di discomfort)	Pianifica avviando il movimento con una presa a pinza e ruotando il polso (condizione di discomfort)	Pianifica avviando il movimento con una presa palmare o a C e ruotando il polso	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa	NON pianifica il movimento, la mano parte per afferrare senza una posizione che anticipi la presa
PRESA FINALE	Afferra il manico e ruota la tazza per giungere ad un comfort dello stato finale	Afferra una porzione limitata del manico e ruota la tazza per giungere ad un comfort dello stato finale	Afferra la tazza da una porzione limitata dell' oggetto che viene ruotato	In seguito a feedback tattili, adatta il tentativo di presa ma senza una rotazione della tazza allo scopo di bere	Non effettua una presa adattiva , manca la rotazione e non modifica tale presa in funzione dei feedback tattili

Figura 4.6 La figura mostra i punteggi attribuiti al tipo di presa effettuato nella condizione di tazza capovolta tenendo in conto della pianificazione e della presa finale.

4.4.2 BRIEF-2 Behavior Rating Inventory Of Executive Function Second Edition

Il Behavior Rating Inventory of Executive Functions – seconda edizione, (Gioia et al., 2016), è una scala di valutazione aggiornata, somministrabile individualmente, delle funzioni esecutive, per bambini e ragazzi dai 5 ai 18 anni. La versione originale è il Behavior Rating Inventory of Executive Functions (BRIEF: Baron, 2000; Gioia et al., 2000) un questionario per genitori che include 86 affermazioni riguardanti il comportamento. Gli item possono essere valutati in una scala ordinale a 3 punti (1=mai, 2=qualche volta, 3=spesso). Il questionario comprende 8 sottoscale: inibizione, working-memory, shifting, controllo emotivo, avvio, pianificazione/organizzazione, organizzazione dei materiali, e monitoraggio. Il BRIEF è un questionario attendibile, valido ed utile per indagare le funzioni esecutive in un contesto ecologico. Al fine di valutare se la qualità della performance motoria valutata nel compito di pianificazione motoria correlasse con la pianificazione motoria in un contesto di vita quotidiana è stato chiesto alle terapisti di compilare il questionario, in particolare relativamente alla sottoscala di Pianificazione e Organizzazione. Il BRIEF-2 valuta comportamenti quotidiani associati alle Funzioni Esecutive a casa e in contesti educativi (Hendrickson e McCrimmon, 2019). La compilazione indipendente da parte di insegnanti o genitori, o del soggetto stesso, garantisce una valutazione completa ed ecologica del profilo di funzionamento del soggetto in contesti diversi (Marano et al., 2016). Il tempo di somministrazione è di circa 5 minuti per il modulo di screening e meno di 10 minuti per il modulo completo, lo scoring richiede circa 15 minuti.

Il questionario è composto da moduli di valutazione per i genitori, gli insegnanti e l'autovalutazione che possono essere somministrati sia manualmente tramite moduli cartacei che digitalmente. I moduli per i genitori e gli insegnanti consistono ognuno in 63 affermazioni relative a 9 fattori: Inibizione, Auto-monitoraggio, Shift, Regolazione delle Emozioni, Avvio, Memoria di Lavoro, Pianificazione/Organizzazione, Monitoraggio del Compito e Organizzazione del Materiale.

Il modulo di autovalutazione può essere compilato dai bambini dagli 11 ai 18 anni e comprende 55 affermazioni relative a 7 fattori: Inibizione, Auto-monitoraggio, Shift, Regolazione delle Emozioni, Completamento dei Compiti, Memoria di Lavoro e Pianificazione/Organizzazione. Le scale di validità sono tre: Incoerenza, Negatività e Infrequenza. Le scale primarie si combinano per formare tre indici compositi: Indice di Regolazione Comportamentale (BRI; composto dai domini di Inibizione e Auto-monitoraggio), Indice di Regolazione Emotiva (ERI; composto dai domini di Shift e Controllo Emotivo) e Indice di Regolazione Cognitiva (CRI; composto dai domini di Iniziativa, Memoria di Lavoro, Pianificazione/Organizzazione, Monitoraggio del Compito e Organizzazione del Materiale), e un punteggio Composito Esecutivo Globale (GEC).

Il BRIEF-2 è un questionario in cui i partecipanti registrano le loro risposte tramite una scala Likert con M che corrisponde a "MAI", Q a "QUALCHE VOLTA" o S a "SPESSE" che riflettono la frequenza con cui il bambino sottoposto a valutazione manifesta un determinato comportamento (figura 4.7).

Durante gli ultimi 6 mesi, quanto spesso ciascuno dei seguenti comportamenti è stato un problema?	M	Q	S
1 È irrequieto/a	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 Resiste o ha difficoltà ad accettare un modo diverso di risolvere un problema con un compito scolastico, gli amici, le attività, ecc.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 Quando gli/le vengono date tre cose da fare, ricorda solo la prima o l'ultima	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 Non si rende conto di come il suo comportamento possa influenzare o dar fastidio ad altri	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 Lavora in modo sciatto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 Ha reazioni esplosive, piene di rabbia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7 Non si organizza in anticipo i lavori scolastici	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Figura 4.7 Esempio di item del questionario BRIEF-2 (Gioia et al., 2016), Adattamento italiano di Marano et al., 2016.

Come già detto, in questo studio è stata considerata solamente la sottoscala della Pianificazione e Organizzazione, che comprende 8 item:

- Non si organizza in anticipo i lavori scolastici (numero 7)
- Viene catturato/a dai dettagli e perde la visione generale (numero 15)
- Ha buone idee ma non concretizza il lavoro (numero 23)
- Ha buone idee ma non riesce a buttarle giù (numero 35)
- Viene sopraffatto/a da grandi lavori (numero 44)
- Sottovaluta il tempo necessario per completare un lavoro (numero 52)
- Inizia a fare i compiti o i lavoretti all'ultimo momento (numero 57)
- Ha difficoltà a svolgere le azioni necessarie per raggiungere gli obiettivi
- Risparmiare per comprare un oggetto speciale, studiare per ottenere un buon voto (numero 59)

La risposta "MAI" viene valutata con un punteggio uguale a 1, la risposta "QUALCHE VOLTA" con un punteggio uguale a 2, la risposta "SPESSE" con un punteggio uguale a 3. Dalla somma dei singoli punteggi ad ogni item si ottengono i punteggi grezzi che poi è possibile trasformare in punti T grazie alle tabelle di conversione presenti tra i materiali (tabella 4.3). Il punteggio totale del BRIEF va da 63 a 189, mentre il punteggio della sottoscala Pianificazione va da 8 a 24 (alle risposte mancanti, purché in numero minore di 12 in tutto il protocollo, o in numero minore a 1 per ogni scala, viene attribuito un punteggio pari a 1). Un punteggio maggiore è indicativo di maggiori difficoltà ipotizzate nell'abilità indagata tramite la scala.

PG	IN		AM		SH		RE		AV		ML		PO		MC		OM		PG
	T	%	T	%	T	%	T	%	T	%	T	%	T	%	T	%	T	%	
24	85	>99			96	>99	82	>99			82	>99	84	>99					24
23	82	>99			92	>99	79	>99			79	>99	81	>99					23
22	79	>99			89	>99	76	>99			76	>99	78	>99					22
21	76	>99			85	>99	74	99			73	99	74	99					21
20	73	99			81	>99	71	98			70	98	71	98					20
19	70	98			78	>99	68	97			67	95	68	97					19
18	67	95			74	99	65	94			65	94	65	94			83	>99	18
17	64	93			70	98	63	91			62	88	62	88			79	>99	17
16	61	86			67	95	60	84			59	82	59	82			75	99	16
15	58	81			63	91	57	75	87	>99	56	73	56	73	75	99	71	98	15
14	55	70			60	84	54	66	82	>99	53	63	53	63	71	98	68	97	14
13	52	55			56	73	52	55	77	>99	50	50	50	50	66	95	64	93	13
12	49	47	76	>99	52	55	49	47	72	99	47	37	47	37	62	88	60	84	12
11	45	32	71	98	49	47	46	34	67	95	44	29	44	29	58	81	56	73	11
10	42	21	65	94	45	32	43	25	62	88	42	21	41	18	54	66	53	63	10
9	39	14	60	84	42	21	41	18	57	75	39	14	38	13	50	50	49	47	9
8	36	8	54	66	38	13	38	13	52	55	36	8	35	7	46	34	45	32	8
7			49	47					46	34					42	21	42	21	7
6			44	29					41	18					38	13	38	13	6
5			38	13					36	8					34	6			5
4			33	5															4
IC 90%	±7		±9		±8		±6		±10		±7		±8		±8		±7		IC 90%

Nota. IN = Inibizione, AM = Automonitoraggio, SH = Shift, RE = Regolazione delle emozioni, AV = Avvio, ML = Memoria di lavoro, PO = Pianificazione/organizzazione, MC = Monitoraggio del compito, OM = Organizzazione del materiale.

Tabella 4.3 Tabella di conversione dei punteggi grezzi alle scale del BRIEF-2 in punti T e percentili.

4.5 Analisi dei dati

Al fine di testare le due ipotesi sperimentali che hanno guidato la ricerca, sono state condotte le analisi descrittive dei dati, in cui sono riportati i punteggi che i bambini hanno ottenuto nelle performance di anticipazione motoria e delle analisi statistiche esplorative, per le quali è stato utilizzato il software R (R.C. Team, 2018).

4.5.1 Analisi descrittive

Come già detto in precedenza, il campione è composto da 35 bambini di cui 6 femmine, con un'età compresa tra 35 e 137 mesi e un'età media di 77,36 mesi (deviazione standard= 35,19). Essendo l'età una variabile continua è stato utilizzato un grafico di densità (density plot) che consente di visualizzare la distribuzione dell'età in relazione al genere dei bambini (figura 4.8). Vediamo come, i maschi, rappresentati dalla porzione in blu, abbiano un picco più alto attorno ai 50 mesi seguito da una diminuzione graduale fino a circa 120 mesi; la distribuzione delle femmine invece, rappresentata dalla porzione in rosso, diventa più evidente verso i 120 mesi. L'area viola rappresenta l'area di sovrapposizione fra la distribuzione dei maschi e quella delle femmine ed essendo un'area ampia si può affermare come entrambi i generi abbiano distribuzioni simili in molte parti del range. In generale, la distribuzione delle età è simile per entrambi i generi, con una leggera differenza: i maschi sembrano avere una densità maggiore nelle fasce di età più giovani, mentre le femmine hanno una densità maggiore nelle età più avanzate (oltre 100 mesi).

Questo tipo di distribuzione riflette la distribuzione che intercorre nella popolazione autistica generale. Infatti, l'ASD colpisce i maschi con una frequenza maggiore rispetto alle femmine (Brugha et al. 2011; Kim et al. 2011), con stime medie tra gli studi che suggeriscono un rapporto di 4:1 per lo spettro nel suo complesso (Fombonne 2003, 2009). Inoltre spesso le femmine vengono anche diagnosticate più tardivamente rispetto ai maschi. Ciò potrebbe essere dovuto al fatto che le femmine sviluppino strategie per far fronte o adattarsi a determinate situazioni, mascherando i loro sintomi (Attwood, [2007](#)), un'altra ipotesi è che potrebbero presentare un fenotipo alterato, più difficilmente diagnosticabile (Kirkovski, Enticott, e Fitzgerald, 2013).

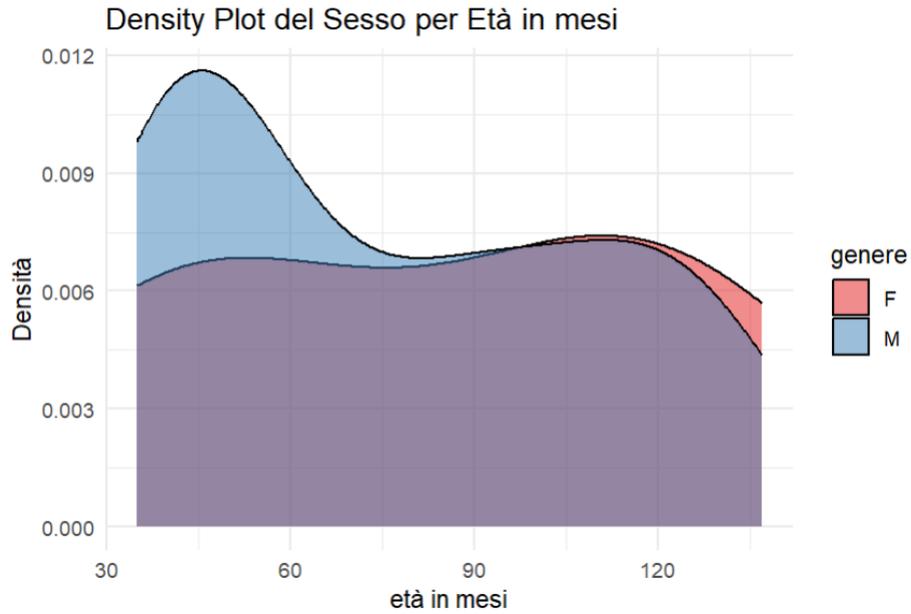


Figura 4.8 Density Plot che mostra la distribuzione dell'età (in mesi) suddivisa per genere. Le due aree colorate rappresentano la distribuzione dell'età per i due gruppi di genere: M (maschi) in blu e F (femmine) in rosso.

Il grafico riportato di seguito (figura 4.9) mostra la distribuzione dei punteggi per le quattro diverse condizioni ottenuti dai bambini nella prova di anticipazione motoria ispirata all'Overtuned Glass Task. A ciascuna presa adottata nelle quattro condizioni è stato assegnato un punteggio da 1 a 5, dove 1 segna il fallimento della prova e 5 rappresenta la miglior presa possibile in relazione alla posizione dell'oggetto.

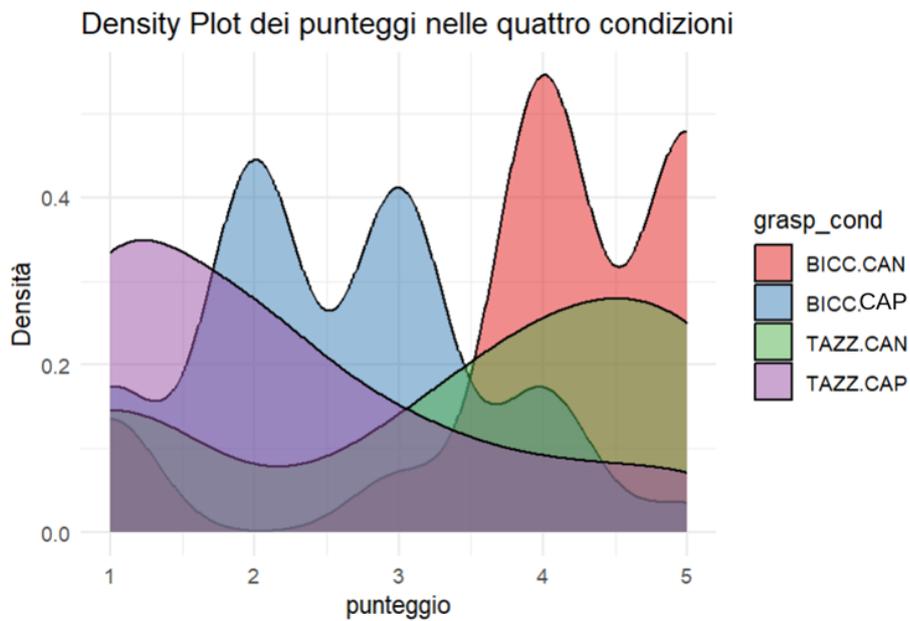


Figura 4.9 Density Plot che mostra la distribuzione dei punteggi da 1 a 5 (asse delle ordinate) per le quattro diverse condizioni (BICC.CAN; BICC.CAP; TAZZ.CAN; TAZZ.CAP) (asse delle ascisse). Valori più alti indicano una maggiore concentrazione di osservazioni in quella gamma di punteggi.

Dal grafico si osserva come la condizione BICC. CAN. abbia un picco netto di densità attorno al punteggio di 4 mentre le altre condizioni mostrano una distribuzione più varia o concentrata su valori inferiori. Nello specifico, la condizione BICC. CAP. (BICC. 180) mostra una distribuzione bimodale con due picchi principali: uno attorno al punteggio di 2 e l'altro attorno al punteggio 3; la condizione TAZZA CAN. non sembra avere distribuzioni particolarmente elevate attorno a nessun punteggio anche se sembra mostrare un picco relativamente più basso attorno al punteggio di 3; anche la condizione TAZZA CAP. ha una densità uniforme con una distribuzione moderata tra 1 e 3.

Dall'osservazione del grafico si può facilmente notare come le condizioni che prevedevano un compito più difficile (BICC. CAP. e TAZZA CAP.) sono anche quelle in cui i partecipanti hanno ottenuto un punteggio più basso, quindi una prestazione peggiore. In particolare, nella condizione TAZZA CAP. vediamo una curva fortemente concentrata verso sinistra, ad indicare una grande percentuale di punteggi bassi in questa condizione. Al contrario le condizioni BICC. CAN. e TAZZA CAN. mostrano una maggiore distribuzione verso destra, attorno a punteggi più elevati (la condizione BICC. CAN. in particolare) a riprova del fatto che, essendo questi compiti più semplici, la prestazione dei partecipanti dipendeva dalla complessità del compito.

4.5.2 Analisi statistiche esplorative

Nel disegno sperimentale la variabile dipendente è la qualità della presa nel compito di anticipazione motoria (punteggio al compito) e lo scopo del modello è quello di comprendere come questa sia predetta dall'età e dalle condizioni di grasp. L'età è stata considerata come una variabile numerica continua: non è stata divisa in categorie ma trattata come un numero che può influenzare la variabile dipendente in modo lineare o non lineare.

Per l'esplorazione dei dati sono stati utilizzati modelli lineari generalizzati ad effetti misti (GzLM), utili in quanto consentono di calcolare gli effetti di interesse considerando anche gli effetti casuali (la variabilità individuale). Questa caratteristica riveste particolare importanza in Psicologia dello Sviluppo, poiché i bambini

manifestano notevole variabilità individuale. Nei risultati, i residui (la differenza tra i dati osservati e i valori predetti dal modello) sono stati modellati con la funzione Gamma, spesso utilizzata per dati che sono strettamente positivi e che hanno varianza proporzionale al valore medio. Inoltre, come link function (la funzione che nei GzLM serve a collegare il valore previsto (la media del modello) con la scala della variabile dipendente) è stata utilizzata la funzione logaritmo, che trasforma i valori predetti dal modello in modo che rimangano positivi.

Sono stati costruiti due modelli di regressione lineare, m_0 e m_1 : il modello m_0 è un modello nullo, non include alcun effetto significativo ed ipotizza che i dati possano essere spiegati da fattori casuali, in questo caso, fattori individuali. Il modello m_1 è un modello teorico operationalizzato in un modello statistico che tiene in conto di variabili e interazioni specifiche che possono predire i dati. In particolare, il modello considera l'interazione tra il gruppo di appartenenza (prescolari e scolari) e le condizioni di difficoltà del compito nel predire i risultati nelle condizioni di grasp. È stata effettuata la comparazione del modello nullo m_0 con il modello teorico m_1 ed è emerso che il modello teorico m_1 risulta migliore rispetto a quello nullo per spiegare e generalizzare i dati ($p < 0.0001$).

I risultati predetti dal modello m_1 mostrano che (figura 4.10; figura 4.11):

- la condizione con bicchiere canonico ottiene punteggi più alti rispetto alla condizione tazza canonica solamente nel gruppo di prescolari ($b = 0.37$, $SE = 0.14$, $t = 2.73$, $p = 0.006$) mentre nel gruppo di scolari questa differenza non emerge ($b = 0.17$, $SE = 0.15$, $t = 1.12$, $p = 0.26$). Questo risultato suggerisce una possibile differenza tra le prestazioni dei bambini in età prescolare e le prestazioni dei bambini in età scolare. Infatti sembra che per i bambini in età prescolare la condizione di presa con la tazza in posizione canonica risulti più difficile rispetto alla condizione di presa col bicchiere in posizione canonica. Si noti che la presa della tazza richiede una presa fino-motoria a pinza (pollice e indice sul manico), non richiesta nella presa del bicchiere che coinvolge tutte le dita di una mano. Nel gruppo degli scolari questa differenza non sussiste. Osservando i risultati più nel dettaglio (figura 4.10) vediamo come i bambini prescolari hanno una prestazione lievemente maggiore rispetto agli scolari

nella condizione di bicchiere canonico, ma una prestazione minore rispetto agli scolari nella condizione tazza canonica, questo a dimostrazione del fatto che, nonostante sembri abbiano meno difficoltà rispetto agli scolari nella condizione bicchiere canonico, riportano una maggiore difficoltà nella condizione considerata più difficile (tazza canonica).

- La condizione tazza canonica ottiene punteggi più elevati rispetto alla condizione bicchiere ruotato di 180° per entrambi i gruppi ($b = 0.46$, $SE = 0.19$, $t = 2.39$, $p = 0.02$). Questo risultato potrebbe di nuovo essere un'evidenza del fatto che, per entrambi i gruppi, a condizioni più complesse corrispondono prestazioni peggiori. Infatti, la condizione bicchiere ruotato di 180° è considerata una condizione più complessa rispetto a quella di tazza canonica in quanto richiede l'utilizzo dell'effetto di comfort allo stato finale (ESC).
- La condizione bicchiere ruotato di 180° non ottiene punteggi statisticamente più elevati rispetto alla condizione tazza ruotata di 180° per nessuno dei due gruppi ($b = 0.21$, $SE = 0.14$, $t = 1.5$, $p = 0.13$). Questo risultato potrebbe non essere in linea con le ipotesi in quanto la condizione tazza ruotata di 180°, richiedendo una presa motoria fine, è considerata più difficile rispetto alla condizione bicchiere ruotato di 180°. Una possibile spiegazione alternativa potrebbe essere dovuta al fatto che la difficoltà di pianificare una presa inizialmente scomoda per gli oggetti capovolti annulla le differenze fra i due oggetti (in questo caso bicchiere e tazza). Tali differenze emergerebbero quindi solo nella condizione che non richiede pianificazione di una presa scomoda, ovvero in questo caso la condizione canonica.

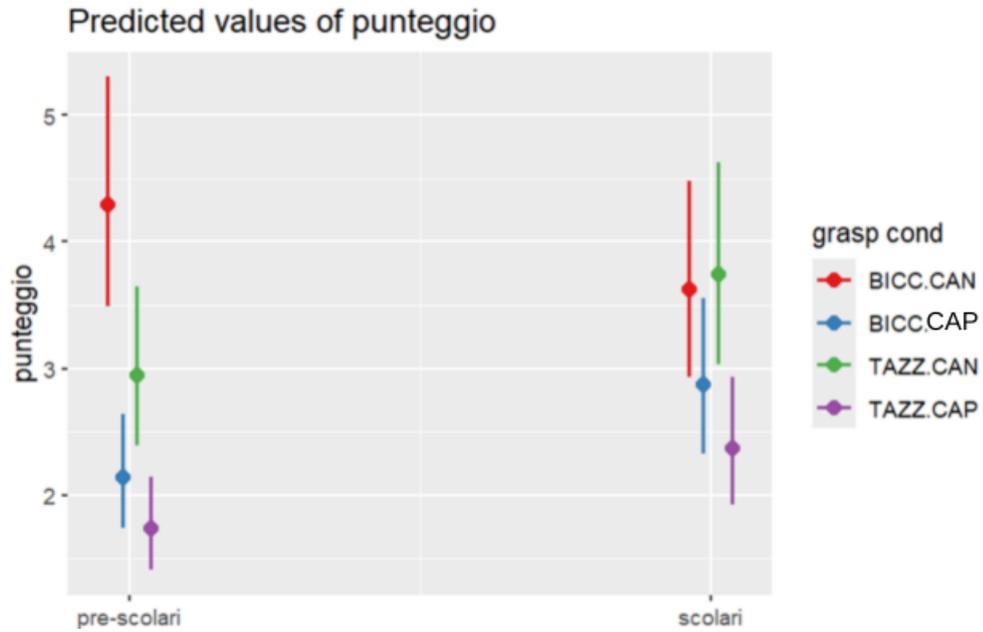


Figura 4.10 Modello statistico di confronto tra l'andamento della performance dei due gruppi che formano il campione totale. Sull'asse delle ordinate vi sono i punteggi ottenuti nella performance di anticipazione motoria, mentre sull'asse delle ascisse si trovano i due gruppi di età: prescolari e scolari. I punti del grafico e i colori rappresentano i valori predetti nelle quattro condizioni di presa (BICC.CAN, BICC.CAP, TAZZ.CAN, TAZZ.CAP), le barre rappresentano l'errore standard stimato, ossia l'incertezza, la variabilità attorno ai valori predetti. Gli effetti stimati dal modello dimostrano che il gruppo prescolare tende ad avere delle performance peggiori rispetto agli scolari nelle 4 condizioni di presa.

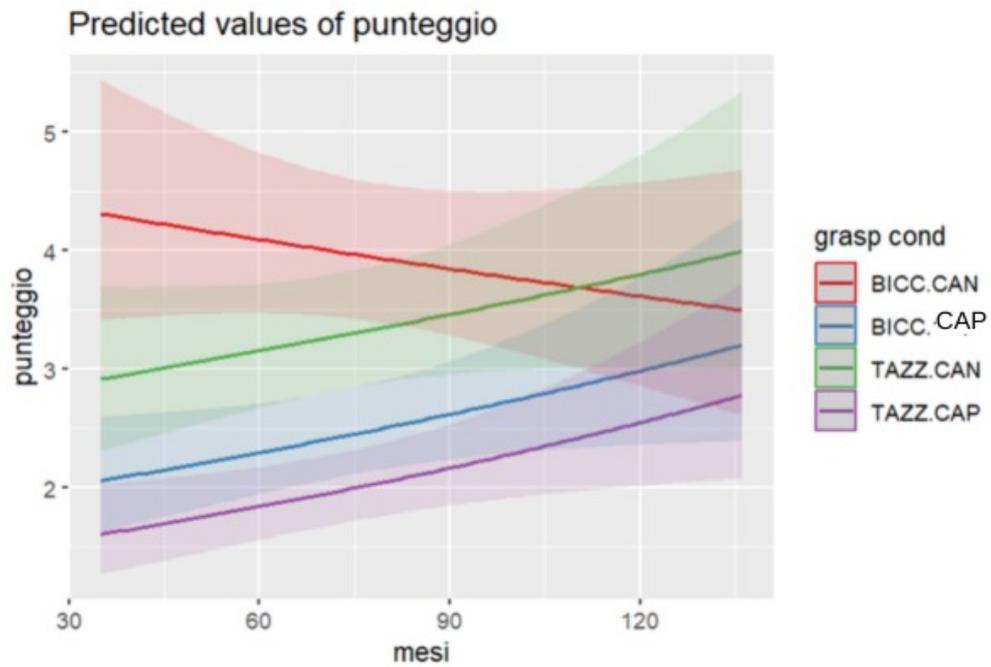


Figura 4.11 Il grafico rappresenta l'output delle interazioni tra i fattori condizioni di presa e l'età in mesi dei partecipanti nel predire la qualità del movimento anticipatorio di presa (*grasp*). Le condizioni di presa (*grasp_cond*) sono bicchiere in posizione canonica (*BICC.CAN*), bicchiere capovolto (*BICC.CAP*), tazza in posizione canonica (*TAZZ.CAN*) e tazza capovolta (*TAZZ.CAP*).

4.5.3 Questionario BRIEF-2

Per quanto riguarda il questionario BRIEF-2 somministrato agli educatori i punteggi disponibili si riferiscono solo ad una parte del campione (24/36). Nello studio preliminare di Costacurta (2023) il questionario era stato somministrato sia agli educatori che ai genitori. I dati di questa somministrazione pilota rivelano un'assenza di differenza tra i punteggi dei genitori e quelli degli educatori (figura 4.12).

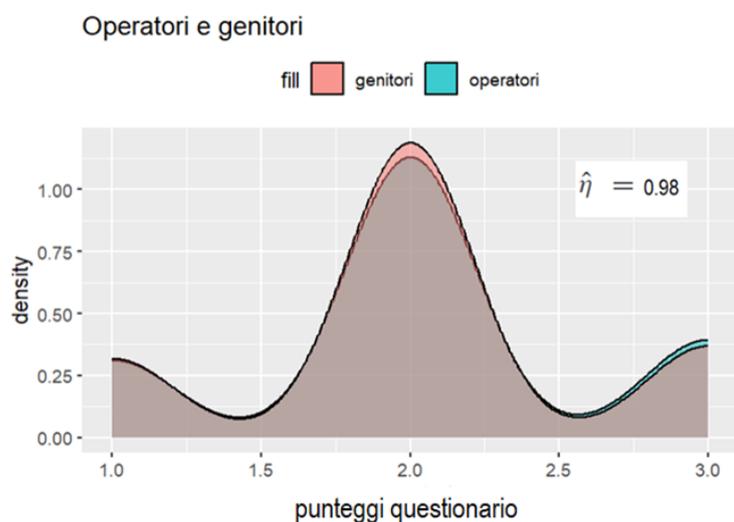


Figura 4.12 Stime della densità dei due gruppi e area di sovrapposizione.

Sulla base di questi dati nel mio studio si è optato per una somministrazione ai soli educatori (tabella 4.4).

ACDF45	96 F84.0	M	1	1	5	1	68
ACFG67	81 F84.0	M	4	3	5	1	70
ACDE89	58 F84.0	M	1	1	1	1	55
ACFG01	115 F84.0	F	4	3	5	1	55
ACFG23	137 F84.0	F	4	3	1	1	60
ACFG45	92 F84.0	M	4	4	1	1	55
ACFG67	106 F84.0	F	5	4	5	1	59
FG1LB	48 F84.0	M	4	2	5	2	52
FG2M	60 F84.0	M	4	2	4	2	46
FG3N	66 F84.0	M	5	3	4	5	52
FG4D	73 F84.0	M	4	3	3	3	52
FG5NL	100 F84.0	M	5	2	4	4	54
FG6E	42 F84.0	M	5	2	3	3	43
FG7C	108 F84.0	M	5	3	3	2	66
FG8L	120 F84.0	M	4	3	3	3	49
FG9JG	125 F84.0	M	4	3	5	3	57
FG10S	70 F84.0	F	4	2	4	2	43
Media gruppo			3,708333	2,666667	3,708333	2,458333	56,41667
Deviazione standard			1,301476	0,963087	1,45898	1,413573	8,939004

Tabella 4.4 Tabella che mostra i partecipanti con i relativi punteggi alle performance motorie nelle quattro condizioni di presa (BICC.CAN, BICC.CAP, TAZZ.CAN, TAZZ.CAP), e i punteggi al questionario BRIEF-2 compilati dagli educatori.

Nel questionario BRIEF-2 ad un punteggio più alto corrisponde un'abilità maggiormente deficitaria. Nel manuale di somministrazione del questionario (Gioia et al., 2016), un punteggio T pari a 60 nella scala di pianificazione si rileva con maggiore frequenza nei bambini con diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico rispetto a quelli a sviluppo tipico. Complessivamente i punteggi BRIEF compilati dalle educatrici su 24 partecipanti indicano una media di 56,42 e una SD di 8,94, quindi, almeno a livello descrittivo un valore inferiore a 60. Questo punteggio potrebbe dipendere da diversi fattori: essere dovuto ad una sovrastima delle abilità da parte delle educatrici, che vedendo i soggetti solamente all'interno di un contesto terapeutico e controllato, potrebbero avere una visione parziale delle abilità dei bambini nei contesti di vita quotidiana. Oppure potrebbe essere dovuto al profilo a più alto funzionamento dei bambini reclutati. Per disambiguare queste possibili interpretazioni è necessario somministrare il questionario ad un campione di bambini molto più esteso. Va notata, tuttavia, l'alta SD (8,94) che suggerisce che per alcuni bambini anche il punteggio BRIEF2 supera il valore di 60.

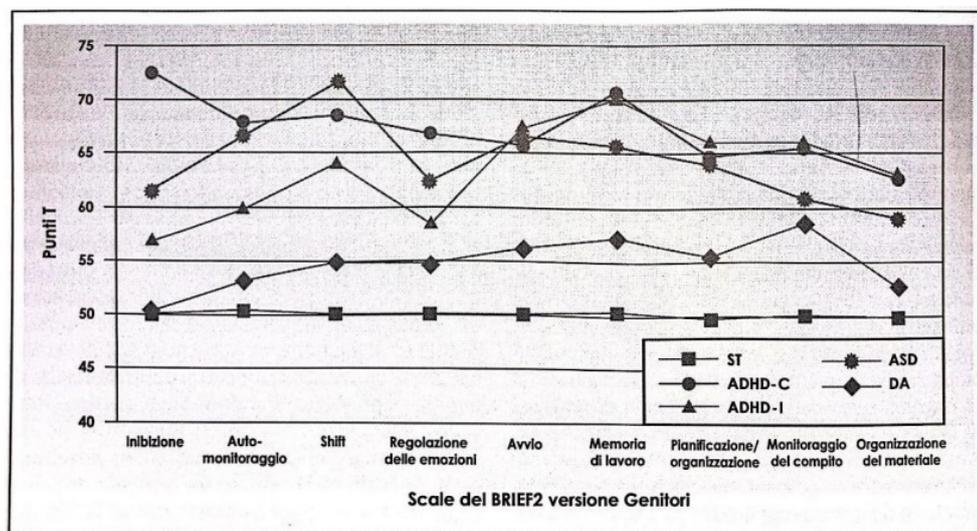


Figura 4.13 Media di scala dei punteggi T per bambini a sviluppo tipico e in gruppi clinici nel BRIEF-2 (Gioia et al., 2016).

4.6 *Discussione*

Considerando le due ipotesi iniziali che hanno guidato lo studio, possiamo dire che entrambe sono state confermate:

- Ci si aspettava una diminuzione delle capacità di pianificazione e anticipazione motoria all'aumentare delle difficoltà del compito (nelle condizioni in cui l'oggetto si trovi in una posizione capovolta rispetto alla posizione canonica).
- Ci si aspettava una differenza nella pianificazione motoria tra il gruppo in età prescolare e il gruppo in età scolare.

Relativamente alla prima ipotesi, che risulta confermata, è stato possibile osservare una diminuzione delle abilità di anticipazione e pianificazione all'aumentare delle difficoltà del compito. Questo dato è in linea con la letteratura che evidenzia che il compito sperimentale selezionato è modulato da diversi fattori che possono influenzare la prestazione motoria. Questi fattori includono il livello di familiarità con il compito, la sua complessità, il grado di precisione richiesto a livello motorio, e il livello di motivazione (Wunsch et al., 2013).

Knudsen e colleghi (2012) hanno sottoposto bambini a sviluppo tipico di 3 e 8 anni al Bar Transport Task e all'Overtuned Glass Task ed hanno riscontrato come all'Overtuned Glass Task una percentuale molto elevata di bambini (63 %) a 3 anni riesce nella presa di comfort allo stato finale (ESC) rispetto al Bar Transport Task in cui la presa a ESC è presente solamente nel 13% dei bambini a 3 anni. Questa differenza potrebbe essere spiegata dal grado di familiarità del bambino con l'oggetto coinvolto (Knudsen et al., 2012). La familiarità potrebbe spiegare anche la differenza non significativa tra la prestazione nella condizione di bicchiere ruotato di 180° e la prestazione nella condizione di tazza ruotata di 180° che emerge in questo studio, per cui la differenza di presa per i due oggetti non influenzerebbe la prestazione dei partecipanti in quanto entrambi gli oggetti sono altrettanto familiari e anzi, la presenza del manico nella tazza potrebbe addirittura facilitare il tipo di presa utilizzato.

La tazza e il bicchiere sono due stimoli familiari per il campione utilizzato, nonostante ciò, questi due stimoli hanno dato luogo a performance motorie simili solo in parte, indice del fatto che la complessità del compito risulta diversa per i due oggetti.

Andando ad analizzare nel dettaglio le performance motorie emerge come in entrambi i gruppi le condizioni in cui gli stimoli avevano posizione canonica risultano avere punteggi più elevati rispetto alle condizioni in cui gli stimoli sono ruotati di 180°. Possiamo quindi affermare che le condizioni in cui gli stimoli sono capovolti rimangono le più complesse a prescindere dall'età, come era già stato evidenziato negli studi precedenti (Venturini, 2021; Cocchi, 2022; Costacurta, 2023).

Anche la seconda ipotesi risulta confermata. Dai risultati dello studio emergono infatti differenze nelle abilità di anticipazione e pianificazione motoria tra il gruppo prescolare e il gruppo scolare. In particolare, i dati indicano che nella condizione bicchiere canonico i bambini del gruppo prescolare hanno un punteggio medio attorno a 4 mentre i bambini del gruppo scolare hanno un punteggio attorno a 5, stessa cosa per la condizione tazza canonica in cui i prescolari hanno un punteggio medio attorno a 3 mentre gli scolari hanno un punteggio medio attorno a 4, benchè per gli scolari la prestazione non differisce tra gli stimoli bicchiere e tazza, come invece avviene per i prescolari. Anche per le condizioni ruotate di 180° i prescolari hanno prestazioni inferiori rispetto agli scolari (un punteggio medio di circa 1 e 2 rispettivamente per le condizioni di tazza e bicchiere capovolti) mentre negli scolari indipendentemente dal tipo di oggetto i punteggi si aggirano attorno a 2,5 e 3. È importante osservare che per entrambe le fasce di età le performance motoria dei bambini sono molto scadenti e non prevedono pianificazione.

L'età compresa tra i 3 e i 5 anni potrebbe essere un periodo importante in cui i bambini migliorano progressivamente la pianificazione dei loro movimenti (Knudsen et al., 2012). L'età prescolare potrebbe essere quindi un periodo di marcato sviluppo nella pianificazione del comfort allo stato finale (ibidem). Inoltre, più o meno nello stesso periodo, durante gli anni prescolari i bambini mostrano anche un marcato miglioramento dei processi cognitivi di livello superiore (le funzioni esecutive) che sono coinvolti nella pianificazione e nel controllo del comportamento diretto all'obiettivo (Zelazo et al., 1997). Pertanto, le differenze nelle richieste di un compito possono avere un effetto sulle prestazioni al compito in particolare durante quest'età. Quindi, meno complesso è un dato compito, minore è il controllo esecutivo che può richiedere o più il bambino ha familiarità con l'oggetto da manipolare maggiori sono le risorse cognitive disponibili per la pianificazione e il controllo motorio. È quindi

possibile che le differenze nelle richieste di compiti che attingono ai processi di controllo esecutivo possano avere un effetto maggiore sulle prestazioni dei bambini più piccoli rispetto alle prestazioni dei bambini più grandi nei compiti di comfort allo stato finale (Knudsen et al., 2012). Così come questo avviene nei bambini a sviluppo tipico, i dati di questo studio suggeriscono che ciò avvenga anche nei bambini con ASD, come quelli del campione utilizzato in questo studio, ma in tempi di sviluppo più prolungati. L'effetto ESC sembra infatti rafforzarsi come prodotto dello sviluppo tipico ed è noto essere ridotto in alcuni disturbi dello sviluppo (Mutsaerts et al., 2007; Crajé et al., 2010; Steenbergen et al., 2013), nonostante, in generale, anche nello sviluppo atipico si osservi un miglioramento della qualità della pianificazione motoria con l'aumentare dell'età. In conclusione, sembra che l'interazione tra la complessità del compito e lo sviluppo del bambino abbia un impatto dinamico sulla cinematica atipica evidenziata nell'ASD (Bäckström et al., 2021).

4.7 Limiti e prospettive future

Nonostante questo studio cercasse di contribuire a ridurre il l'esigua numerosità campionaria degli studi precedenti, il problema di un campione eccessivamente ridotto e disomogeneo permane. Il campione è infatti disomogeneo per genere (le femmine hanno un'età maggiore dei maschi e sono anche in numero minore, ma questo rispetta l'asimmetria di genere nota nella Sindrome autistica), per età e per tipo di diagnosi. Sarebbe innanzitutto importante trovare un campione clinico che sia comparabile per età cronologica e mentale al campione di controllo. Le etichette diagnostiche presenti nel campione sono inoltre, varie, soprattutto quelle appartenenti ai bambini della fascia di età più bassa (35-45 mesi, anche se ciò è comprensibile data la complessità di una diagnosi precoce di ASD), nonostante rientrino tutte nella sezione Sindromi da Alterato Sviluppo Psicologico dell'ICD-10. È importante comunque specificare che uno degli obiettivi di questo studio era quello di rendere il campione il più omogeneo possibile dal punto di vista clinico e, infatti, una parte considerevole del campione ha una diagnosi F84.0. Rimane indispensabile aumentare il campione clinico e renderlo più omogeneo uniformando il campione dal punto di vista diagnostico e valutando anche il livello di funzionamento, in modo da comprendere l'andamento delle performance motorie nel campione clinico più precisamente possibile, diminuire l'impatto della variabilità individuale sui risultati e

confermare i dati emersi. Per quanto riguarda la misurazione delle prove, sarebbe innanzitutto interessante raccogliere delle misure ripetute delle prove che sono invece state valutate una volta sola per ogni bambino, oltre che fare un'analisi cinematica del movimento, attraverso la videoregistrazione delle prove motorie, per ottenere informazioni sulle traiettorie e i tempi di programmazione ed esecuzione dei movimenti. Infine, sarebbe interessante riproporre il medesimo compito in bambini che hanno ritardo motorio senza altri sintomi riconducibili al Disturbo dello Spettro Autistico in modo da individuare differenze e specificità nella traiettoria dei bambini con ASD.

Conclusioni

Questo studio nasce come continuazione del lavoro di Venturini (2021), Cocchi (2022) e Costacurta (2023). Il lavoro di Venturini aveva lo scopo di analizzare le capacità di pianificazione motoria e la sua relazione con i tratti autistici endofenotipici in una popolazione sana, mentre i lavori di Cocchi e Costacurta si concentravano su popolazioni cliniche proponendosi di studiare le abilità di anticipazione motoria in un gruppo di bambini ad alto rischio o con diagnosi di ASD. In questo lavoro è stato aggiunto al campione clinico un gruppo di bambini con una diagnosi di ASD consolidata. Non essendo però l'età della popolazione da me raccolta comparabile con quella del campione di controllo, ed essendo il campione clinico totale disomogeneo per età, si è deciso di procedere nella direzione di un confronto tra età prescolare ed età scolare nello sviluppo atipico, così da poter osservare se le eventuali differenze osservate nelle due fasce di età potessero essere spiegate in termini di un ritardo nello sviluppo della pianificazione motoria o in un deficit trasversale all'età.

Questo studio si concentra sul concetto di “Spettro dell'autismo” inteso come una condizione estremamente eterogenea, caratterizzata da una sintomatologia varia collocabile lungo un continuum di severità (Constantino e Todd, 2006). Oltre ai sintomi principali, riconosciuti dal DSM-5, identificabili come difficoltà nella comunicazione e interazione sociale e comportamenti ed interessi ristretti e ripetitivi, atipie frequentemente riscontrabili nei bambini con Disturbo dello Spettro Autistico sono quelle motorie. La maggior parte degli individui con ASD presenta infatti difficoltà, sfide e/o anomalie nella coordinazione, nel controllo posturale e nelle prestazioni motorie (Lotan, 2024).

La particolarità di questo studio risiede nell'attenzione rivolta alle atipie motorie, manifestazioni frequentemente osservabili negli individui con Disturbo dello Spettro Autistico, ma non incluse tra i sintomi principali nel DSM-5.

L'osservazione e la comprensione dei segni motori nei bambini con ASD presenta due vantaggi principali. In primo luogo, i segni motori presentati dai neonati che poi vengono diagnosticati come ASD possono essere osservati ben prima che possano essere rilevati i successivi sintomi comportamentali, comunicativi o sociali (Lotan, 2024). Questo consente la possibilità di rilevare la presenza di un disturbo in maniera

più precoce. In secondo luogo, diverse sono le evidenze che supportano la teoria per cui è dai deficit sensomotori che derivano i deficit comunicativo sociali (Berkeley et al., 2001; Landa e Garret-Mayer, 2006; Staples e Reid, 2010; Lotan, 2024; De Marchena e Zampella, 2022).

Trevarthen e Delafield-Butt (2013) definiscono l'ASD come "disturbo del movimento anticipatorio" sostenendo che, alla base delle difficoltà di percezione e movimento del proprio corpo vi siano atipie nei processi di sviluppo pre- e post- natale del tronco encefalico. Questo deficit nella capacità di percepire e muovere il proprio corpo limita la capacità di controllare la tempistica delle azioni e dei loro effetti. A causa di segnali mal compresi provenienti dal corpo e di quelli inviati dal cervello al corpo, gli individui presentano un'alterata coordinazione durante le interazioni motorie e sociali. Questo fenomeno impedisce la formazione di atti comunicativi iniziali e l'emergere messaggi comunicativi efficaci, con conseguenti difficoltà comunicative/verbali e/o sociali (Lotan, 2024).

Un esempio di deficit motori e di scarsa pianificazione motoria riportati in vari studi (Cattaneo et al., 2007; Fabbri-Destro et al., 2009; Kaur et al., 2018), è l'effetto di "comfort allo stato finale" (ESC), deficitaria nell'ASD. I deficit nell'ESC si rilevano molto precocemente in età prescolare e continuano a persistere durante lo sviluppo (Brisson et al., 2012; Scharoun e Bryden, 2014). Partendo da questi dati presenti in letteratura, l'obiettivo del lavoro è stato quello di analizzare le performance motorie di un gruppo clinico di bambini con un'età compresa tra i 35 e i 137 mesi con diagnosi di ASD, suddivisi in due gruppi in base all'età (prescolari < 70 mesi; scolari > 70 mesi). Il fine era quello di comprendere quali compiti potessero essere utilizzati come indicatori di una disfunzionalità nella pianificazione motoria, e osservare eventuali differenze intercorrenti in funzione dell'età e della scolarizzazione. Nel complesso i risultati evidenziano una maggiore difficoltà quando il compito richiedeva una pianificazione motoria con presa scomoda iniziale, ovvero quando gli stimoli erano rovesciati di 180°. Inoltre i risultati mettono in evidenza come il compito tazza in posizione canonica risultasse più difficile per i bambini in età prescolare ma non per quelli in età scolare, ad indicare che tale compito potrebbe essere un compito target per indagare l'evoluzione della traiettoria di sviluppo in bambini in età prescolare e in bambini in età scolare.

Per quanto promettenti, i risultati ottenuti si riferiscono ancora ad un campione clinico di numerosità limitata. Risulta necessario pertanto ampliare il campione clinico e testare un campione di controllo in modo da confermare le tendenze individuate in questo studio e individuare delle competenze motorie che possano fungere da target di rischio. Infatti, un'identificazione precoce permetterebbe un intervento tempestivo che contribuirebbe a ridurre il potenziale effetto a cascata che i deficit sensomotori hanno sullo sviluppo globale del bambino (Iverson, 2010).

Bibliografia

- Adalbjornsson, C. F., Fischman, M. G., & Rudisill, M. E. (2008). The end-state comfort effect in young children. *Research Quarterly for exercise and sport*, 79(1), 36-41.
- Adrien, J. L., Lenoir, P., Martineau, J., Perrot, A., Hameury, L., Larmande, C., & Sauvage, D. (1993). Blind ratings of early symptoms of autism based upon family home movies. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 32(3), 617-626.
- Adrien, J. L., Lenoir, P., Martineau, J., Perrot, A., Hameury, L., Larmande, C., & Sauvage, D. (1993). Blind ratings of early symptoms of autism based upon family home movies. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 32(3), 617-626.
- Aizawa C. Y. P. ed al. (2020), The General Movement Checklist: a Guide to the Assessment of General Movements during Preterm and Term Age, *Jornal de Pediatria*, 97, 4, pp. 445-52.
- Alcock, K. J., & Krawczyk, K. (2010). Individual differences in language development: relationship with motor skill at 21 months. *Developmental science*, 13(5), 677-691.
- Ament, K., Mejia, A., Buhlman, R., Erklin, S., Caffo, B., Mostofsky, S., & Wodka, E. (2015). Evidence for specificity of motor impairments in catching and balance in children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 45, 742-751.
- American Psychiatric Association. (2000). Diagnostic and statistical manual of mental disorders. *Text revision*.
- Ansari, D., & Karmiloff-Smith, A. (2002). Atypical trajectories of number development: A neuroconstructivist perspective. *Trends in cognitive sciences*, 6(12), 511-516.
- Bäckström, A., Johansson, A. M., Rudolfsson, T., Rönnqvist, L., von Hofsten, C., Rosander, K., & Domellöf, E. (2021). Motor planning and movement execution during goal-directed sequential manual movements in 6-year-old children with autism spectrum disorder: A kinematic analysis. *Research in developmental disabilities*, 115, 104014.

- Bäckström, A., Johansson, A. M., Rudolfsson, T., Rönnqvist, L., von Hofsten, C., Rosander, K., & Domellöf, E. (2021). Motor planning and movement execution during goal-directed sequential manual movements in 6-year-old children with autism spectrum disorder: A kinematic analysis. *Research in developmental disabilities, 115*, 104014.
- Baranek, G. T. (1999). Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9–12 months of age. *Journal of autism and developmental disorders, 29*, 213-224.
- Baron, I. S. (2000). Behavior Rating Inventory of Executive Function. In *Child Neuropsychology (Vol. 6, Issue 3, pp. 235–238)*. Taylor & Francis.
- Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition, 21*(1), 37-46.
- Baron-Cohen, S., Tager-Flusberg, H., and Cohen, D. (Eds.) (2000). *Understanding Other Minds: Perspectives From Developmental Cognitive Neuroscience*. Oxford: Oxford University Press.
- Bauman, M. L., & Kemper, T. L. (2005). Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. *International journal of developmental neuroscience, 23*(2-3), 183-187.
- Bedford, R., Pickles, A., & Lord, C. (2016). Early gross motor skills predict the subsequent development of language in children with autism spectrum disorder. *Autism research, 9*(9), 993-1001.
- Belsky, J., & Pluess, M. (2009). Beyond diathesis stress: differential susceptibility to environmental influences. *Psychological bulletin, 135*(6), 885.
- Berkeley, S. L., Zittel, L. L., Pitney, L. V., & Nichols, S. E. (2001). Locomotor and object control skills of children diagnosed with autism. *Adapted physical activity quarterly, 18*(4), 405-416.
- Bernstein, N. (1967). *Coordination and Regulation of Movements*. New York, NY: Pergamon.
- Bhat, A. N. (2021). Motor Impairment Increases in Children With Autism Spectrum Disorder as a Function of Social Communication, Cognitive and Functional Impairment, Repetitive Behavior Severity, and Comorbid Diagnoses:

A SPARK Study Report. *Autism Research*, 14(1), 202–219.
<https://doi.org/10.1002/aur.2453>

- Bhat, A. N., Galloway, J. C., & Landa, R. J. (2010). Social and non-social visual attention patterns and associative learning in infants at risk for autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51(9), 989-997.
- Biscaldi, M., Rauh, R., Irion, L., Jung, N. H., Mall, V., Fleischhaker, C., & Klein, C. (2014). Deficits in motor abilities and developmental fractionation of imitation performance in high-functioning autism spectrum disorders. *European child & adolescent psychiatry*, 23, 599-610.
- Blauw-Hospers, C. H., & Hadders-Algra, M. (2005). A systematic review of the effects of early intervention on motor development. *Developmental medicine and child neurology*, 47(6), 421-432.
- Bower, T. G. R., Broughton, J. M., and Moore, M. K. (1970). Demonstration of intention in the reaching behavior of neonate humans. *Nature* 228, 679–681. doi: 10.1038/228679a0
- Brisson, J., Warreyn, P., Serres, J., Foussier, S., & Adrien-Louis, J. (2012). Motor anticipation failure in infants with autism: a retrospective analysis of feeding situations. *Autism*, 16(4), 420-429.
- Brugha, T. S., McManus, S., Bankart, J., Scott, F., Purdon, S., Smith, J., ... & Meltzer, H. (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of general psychiatry*, 68(5), 459-465.
- Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Brian, J., Roberts, W., Szatmari, P., Rombough, V., & McDermott, C. (2007). A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 37, 12-24.
- Caldji, C., Tannenbaum, B., Sharma, S., Francis, D., Plotsky, P. M., & Meaney, M. J. (1998). Maternal care during infancy regulates the development of neural systems mediating the expression of fearfulness in the rat. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 95(9), 5335-5340.
- Castellanos, F. X., & Tannock, R. (2002). Neuroscience of attention-deficit/hyperactivity disorder: the search for endophenotypes. *Nature Reviews Neuroscience*, 3(8), 617-628.

- Cattaneo, L., Fabbri-Destro, M., Boria, S., Pieraccini, C., Monti, A., Cossu, G., & Rizzolatti, G. (2007). Impairment of actions chains in autism and its possible role in intention understanding. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *104*(45), 17825-17830.
- Charman, D. J., Hohl, V., Blundell, A., Mitchell, F., Newberry, J., & Oksanen, P. (2012). A 1000-year reconstruction of summer precipitation from Ireland: Calibration of a peat-based palaeoclimate record. *Quaternary International*, *268*, 87-97.
- Choi, B., Leech, K. A., Tager-Flusberg, H., & Nelson, C. A. (2018). Development of fine motor skills is associated with expressive language outcomes in infants at high and low risk for autism spectrum disorder. *Journal of neurodevelopmental disorders*, *10*, 1-11.
- Cicchetti, D. E., & Cohen, D. J. (1995). *Developmental psychopathology, Vol. 1: Theory and methods*. John Wiley & Sons.
- Clearfield, M. W. (2011). Learning to walk changes infants' social interactions. *Infant Behavior and Development*, *34*(1), 15-25.
- Clifford, S. M., & Dissanayake, C. (2008). The early development of joint attention in infants with autistic disorder using home video observations and parental interview. *Journal of autism and developmental disorders*, *38*, 791-805.
- Clifford, S., Young, R., & Williamson, P. (2007). Assessing the early characteristics of autistic disorder using video analysis. *Journal of autism and developmental disorders*, *37*, 301-313.
- Corsello, C. M. (2005). Early intervention in autism. *Infants & young children*, *18*(2), 74-85.
- Crajé, C., van Elk, M., Beeren, M., van Schie, H. T., Bekkering, H., & Steenbergen, B. (2010). Compromised motor planning and motor imagery in right hemiparetic cerebral palsy. *Research in Developmental Disabilities*, *31*(6), 1313-1322.
- Daniel, S.; Trevarthen, C. (2017) *Rhythms of Relating in Children's Therapies: Connecting Creatively with Vulnerable Children*; Jessica Kingsley Publishers: London, UK.

- Davidovitch, M., Glick, L., Holtzman, G., Tirosh, E., & Safir, M. P. (2000). Developmental regression in autism: Maternal perception. *Journal of autism and developmental disorders*, 30, 113-119.
- Dawson, G. (1989). Autism: Nature, diagnosis, and treatment. (*No Title*).
- Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Development and Psychopathology*, 20(3), 775–803.
- DAWSON, G., WEBB, S. J., WIJSMAN, E., SCHELLENBERG, G., ESTES, A., MUNSON, J., & FAJA, S. (2005). Neurocognitive and electrophysiological evidence of altered face processing in parents of children with autism: Implications for a model of abnormal development of social brain circuitry in autism. *Development and Psychopathology*, 17(3), 679–697.
- De Giacomo, A., & Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European child & adolescent psychiatry*, 7(3), 131-136.
- De Marchena, A. S. H. L. E. Y., & Zampella, C. A. S. E. Y. (2022). Motor skills in autism: A missed opportunity. *Spectrum*.
- Esposito, G., & Venuti, P. (2008). Analysis of toddlers' gait after six months of independent walking to identify autism: a preliminary study. *Perceptual and motor skills*, 106(1), 259-269.
- Esposito, G., Venuti, P., Apicella, F., & Muratori, F. (2011). Analysis of unsupported gait in toddlers with autism. *Brain and development*, 33(5), 367-373.
- Esposito, G., Venuti, P., Maestro, S., & Muratori, F. (2009). An exploration of symmetry in early autism spectrum disorders: analysis of lying. *Brain and Development*, 31(2), 131-138.
- Estes, A., Zwaigenbaum, L., Gu, H., St. John, T., Paterson, S., Elison, J. T., ... & IBIS network. (2015). Behavioral, cognitive, and adaptive development in infants with autism spectrum disorder in the first 2 years of life. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 7, 1-10.
- Fabbri-Destro, M., & Rizzolatti, G. (2008). Mirror neurons and mirror systems in monkeys and humans. *Physiology*, 23(3), 171-179.
- Fabbri-Destro, M., Cattaneo, L., Boria, S., & Rizzolatti, G. (2009). Planning actions in autism. *Experimental brain research*, 192, 521-525.

- Faja, S., & Dawson, G. (2017). Autism spectrum disorder. *Child and Adolescent Psychopathology, Third Edition*, 745-782.
- Fleury A. et al. (2013), Statistical Persistence and Timing Characteristics of Repetitive Circle Drawing in Children with ASD, *Developmental Neurorehabilitation*, 16, 4, pp. 245-54.
- Fournier, K. A., Hass, C. J., Naik, S. K., Lodha, N., & Cauraugh, J. H. (2010). Motor coordination in autism spectrum disorders: a synthesis and meta-analysis. *Journal of autism and developmental disorders*, 40, 1227-1240.
- Fournier, K. A., Hass, C. J., Naik, S. K., Lodha, N., & Cauraugh, J. H. (2010). Motor coordination in autism spectrum disorders: a synthesis and meta-analysis. *Journal of autism and developmental disorders*, 40, 1227-1240.
- Frith, C., & Frith, U. (2005). Theory of mind. *Current biology*, 15(17), R644-R645.
- Frith, U. (1989). Autism and “theory of mind”. In *Diagnosis and treatment of autism* (pp. 33-52). Boston, MA: Springer US.
- Gillberg, C., Ehlers, S., Schaumann, H., Jakobsson, G., Dahlgren, S. O., Lindblom, R., ... & Blidner, E. (1990). Autism under age 3 years: A clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 31(6), 921-934.
- Gioia, G. A., Isquith, P. K., Guy, S. C., & Kenworthy, L. (2000a). Behavior rating inventory of executive function: BRIEF. Psychological Assessment Resources Odessa, FL.
- Gioia, G. A., Isquith, P. K., Guy, S. C., & Kenworthy, L. (2000b). TEST REVIEW Behavior Rating Inventory of Executive Function. *Child Neuropsychology*, 6(3), 235–238.
- Gioia, G. A., Marano, A., Gioia, G. A., Gioia, G. A., & Marano, A. (2016). BRIEF 2 : behavior rating inventory of executive function : manuale / Gerard A. Gioia ... [et al.] ; *adattamento italiano di Assunta Marano ... [et al.] (2. ed). Hogrefe.*
- Goldberg, W. A., Osann, K., Filipek, P. A., Laulhere, T., Jarvis, K., Modahl, C., ... & Spence, M. A. (2003). Language and other regression: assessment and timing. *Journal of autism and developmental disorders*, 33, 607-616.
- Gottlieb, 1992 (vedi libro valenza)

- Greenspan, S. I. (2001). The affect diathesis hypothesis: The role of emotions in the core deficit in autism and in the development of intelligence and social skills. *Journal of Developmental and Learning Disorders*, 5(1), 1-45.
- Hansen, R. L., Ozonoff, S., Krakowiak, P., Angkustsiri, K., Jones, C., Deprey, L. J., ... & Hertz-Picciotto, I. (2008). Regression in autism: prevalence and associated factors in the CHARGE Study. *Ambulatory Pediatrics*, 8(1), 25-31.
- Happe, F., & Frith, U. (1996). The neuropsychology of autism. *Brain*, 119(4), 1377-1400.
- Happé, F., Frith, U., & Briskman, J. (2001). Exploring the cognitive phenotype of autism: weak “central coherence” in parents and siblings of children with autism: I. Experimental tests. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 42(3), 299-307.
- Hendrickson, N. K., & McCrimmon, A. W. (2019). Test Review: Behavior Rating Inventory of Executive Function®, Second Edition (BRIEF®2) by Gioia, G. A., Isquith, P. K., Guy, S. C., & Kenworthy, L. . *Canadian Journal of School Psychology*, 34(1), 73–78.
- Hoshino, Y., Kaneko, M., Yashima, Y., Kumashiro, H., Volkmar, F. R., & Cohen, D. J. (1987). Clinical features of autistic children with setback course in their infancy. *Psychiatry and Clinical Neurosciences*, 41(2), 237-245.
- Ingersoll, B. (2008). The social role of imitation in autism: Implications for the treatment of imitation deficits. *Infants & Young Children*, 21(2), 107-119.
- Insel, T. R., O’Brien, D. J., & Leckman, J. F. (2002). Oxytocin, vasopressin, and autism: is there a connection?.
- IVERSON, J. M. (2010). Developing language in a developing body: the relationship between motor development and language development. *Journal of Child Language*, 37(2), 229–261. <https://doi.org/DOI:10.1017/S0305000909990432>
- Iverson, J. M., & Thelen, E. (1999). Hand, mouth and brain. The dynamic emergence of speech and gesture. *Journal of Consciousness studies*, 6(11-12), 19-40.

- Iverson, J. M., & Wozniak, R. H. (2007). Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 37, 158-170.
- Iverson, J. M., & Wozniak, R. H. (2007). Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 37, 158-170.
- JABLONKA, E., & LAMB, M. J. (2002). The Changing Concept of Epigenetics. *Annals of the New York Academy of Sciences.*, 981(1), 82–96.
- Jansiewicz, E. M., Goldberg, M. C., Newschaffer, C. J., Denckla, M. B., Landa, R., & Mostofsky, S. H. (2006). Motor signs distinguish children with high functioning autism and Asperger’s syndrome from controls. *Journal of autism and developmental disorders*, 36, 613-621.
- Jansiewicz, E. M., Goldberg, M. C., Newschaffer, C. J., Denckla, M. B., Landa, R., & Mostofsky, S. H. (2006). Motor signs distinguish children with high functioning autism and Asperger’s syndrome from controls. *Journal of autism and developmental disorders*, 36, 613-621.
- Jones, E. J., Gliga, T., Bedford, R., Charman, T., & Johnson, M. H. (2014). Developmental pathways to autism: A review of prospective studies of infants at risk. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 39, 1-33.
- Jovanovic, B. e Schwarzer, G. (2011). Learning to grasp efficiently: the development of motor planning and the role of observational learning. *Vision Res.* 51, 945–954
- Kangarani-Farahani, M., Malik, M. A., & Zwicker, J. G. (2024). Motor impairments in children with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 54(5), 1977-1997.
- Karmiloff- Smith, A. (2007). Atypical epigenesis. *Developmental Science*, 10, 84-88
- Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in cognitive sciences*, 2(10), 389-398.

- Kasari, C., Freeman, S., Paparella, T., Wong, C., Kwon, S., & Gulsrud, A. (2005). Early intervention on core deficits in autism. *Clinical Neuropsychiatry: Journal of Treatment Evaluation*.
- Kaur, M., Srinivasan, S. M., & Bhat, A. N. (2018). Comparing motor performance, praxis, coordination, and interpersonal synchrony between children with and without Autism Spectrum Disorder (ASD). *Research in developmental disabilities, 72*, 79-95.
- Kaur, R., Kaur, K., & Kaur, R. (2018). Menstrual hygiene, management, and waste disposal: practices and challenges faced by girls/women of developing countries. *Journal of environmental and public health, 2018*(1), 1730964.
- Khan, Y. S., Khan, A. W., El Tahir, M., Hammoudeh, S., Al Shamlawi, M., & Alabdulla, M. (2021). The impact of COVID-19 pandemic social restrictions on individuals with autism spectrum disorder and their caregivers in the State of Qatar: A cross-sectional study. *Research in developmental disabilities, 119*, 104090.
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y. J., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E. C., ... & Grinker, R. R. (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry, 168*(9), 904-912.
- Kirkovski, M., Enticott, P. G., & Fitzgerald, P. B. (2013). A review of the role of female gender in autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders, 43*, 2584-2603.
- Klin, A., Jones, W., Schultz, R., & Volkmar, F. (2003). The enactive mind, or from actions to cognition: lessons from autism. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B: Biological Sciences, 358*(1430), 345-360.
- Knudsen, B., Henning, A., Wunsch, K., Weigelt, M., & Aschersleben, G. (2012). The end-state comfort effect in 3- to 8-year-old children in two object manipulation tasks. *Frontiers in Psychology, 3*(OCT), 1–10. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2012.00445>
- Lai, M. C., Lombardo, M. V., & Baron-Cohen, S. (2014). Search strategy and selection criteria. *Lancet, 383*, 896-910.

- Landa, R. J., Gross, A. L., Stuart, E. A., & Bauman, M. (2012). Latent class analysis of early developmental trajectory in baby siblings of children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53(9), 986-996.
- Landa, R. J., Holman, K. C., & Garrett-Mayer, E. (2007). Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Archives of general psychiatry*, 64(7), 853-864.
- Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of child psychology and psychiatry*, 47(6), 629-638.
- Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of child psychology and psychiatry*, 47(6), 629-638.
- Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of child psychology and psychiatry*, 47(6), 629-638.
- Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of child psychology and psychiatry*, 47(6), 629-638.
- Landa, R., & Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of child psychology and psychiatry*, 47(6), 629-638.
- Lee, D. N. (2009). General Tau Theory: evolution to date. *Perception* 38, 837–858. doi: 10.1068/pmklee
- Lewis, J. D., Evans, A. C., Pruett Jr, J. R., Botteron, K. N., McKinstry, R. C., Zwaigenbaum, L., ... & Gu, H. (2017). The emergence of network inefficiencies in infants with autism spectrum disorder. *Biological psychiatry*, 82(3), 176-185.
- Li, N., Chen, H., Cheng, Y., Xu, F., Ruan, G., Ying, S., ... & Wei, Y. (2021). Fecal microbiota transplantation relieves gastrointestinal and autism symptoms by improving the gut microbiota in an open-label study. *Frontiers in cellular and infection microbiology*, 11, 759435.
- Licari, M. K., Alvares, G. A., Varcin, K., Evans, K. L., Cleary, D., Reid, S. L., ... & Whitehouse, A. J. (2020). Prevalence of motor difficulties in autism spectrum

- disorder: Analysis of a population-based cohort. *Autism Research*, 13(2), 298-306.
- Liu, D., Diorio, J., Tannenbaum, B., Caldji, C., Francis, D., Freedman, A., ... & Meaney, M. J. (1997). Maternal care, hippocampal glucocorticoid receptors, and hypothalamic-pituitary-adrenal responses to stress. *Science*, 277(5332), 1659-1662.
 - Lloyd-Fox, S., Blasi, A., Elwell, C. E., Charman, T., Murphy, D., & Johnson, M. H. (2013). Reduced neural sensitivity to social stimuli in infants at risk for autism. *Proceedings of the Royal Society B: Biological Sciences*, 280(1758), 20123026.
 - Loomes, R., Hull, L., & Mandy, W. P. L. (2017). What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 56(6), 466-474.
 - Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., ... & Veenstra-VanderWeele, J. (2020). Autism spectrum disorder. *Nature reviews Disease primers*, 6(1), 1-23.
 - Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., ... & Veenstra-VanderWeele, J. (2020). Autism spectrum disorder. *Nature reviews Disease primers*, 6(1), 1-23.
 - Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G., & Veenstra-Vanderweele, J. (2018). Autism spectrum disorder. *The lancet*, 392(10146), 508-520.
 - Lotan, M. (2024). Barking Up the Wrong Tree—Motor–Sensory Elements as Prodrome in Autism. *Biomedicines* 2024, 12, 1235.
 - Machado, S., Cunha, M., Velasques, B., Minc, D., Teixeira, S., Domingues, C. A., ... & Ribeiro, P. (2010). Sensorimotor integration: basic concepts, abnormalities related to movement disorders and sensorimotor training-induced cortical reorganization. *Rev Neurol*, 51(7), 427-436.
 - MacNeil, L. K., & Mostofsky, S. H. (2012). Specificity of dyspraxia in children with autism. *Neuropsychology*, 26(2), 165.
 - Marano, A., Innocenzi, M., Devescovi, A., & D'Amico, S. (2016). Behavior Rating Inventory of Executive Function 2, assessment delle funzioni esecutive in età scolare (BRIEF-2), di Gerard A. Gioia, Peter K. Isquith, Steven C Guy, PhD,

- Lauren Kenworthy, 2000, HOGREFE Editore, 2016, Marano, A., Innocenzi M, Devescovi, A.
- Mari, M., Castiello, U., Marks, D., Marraffa, C., and Prior, M. (2003). The reach-to-grasp movement in children with autism spectrum disorder. *Philos. Trans. R. Soc. Lond. Ser. B Biol. Sci.* 358, 393–403. doi: 10.1098/rstb.2002.1205
 - Mars, A. E., Mauk, J. E., & Dowrick, P. W. (1998). Symptoms of pervasive developmental disorders as observed in prediagnostic home videos of infants and toddlers. *The Journal of pediatrics*, 132(3), 500-504.
 - Marshall, D., Wright, B., Allgar, V., Adamson, J., Williams, C., Ainsworth, H., ... & McMillan, D. (2016). Social Stories in mainstream schools for children with autism spectrum disorder: a feasibility randomised controlled trial. *BMJ open*, 6(8), e011748.
 - Marshall, D., Wright, B., Allgar, V., Adamson, J., Williams, C., Ainsworth, H., ... & McMillan, D. (2016). Social Stories in mainstream schools for children with autism spectrum disorder: a feasibility randomised controlled trial. *BMJ open*, 6(8), e011748.
 - Martel, M., Finos, L., Bahmad, S., Koun, E., Salemme, R., Sonié, S., ... & Roy, A. C. (2024). Motor deficits in autism differ from that of developmental coordination disorder. *Autism*, 28(2), 415-432.
 - Maski, K. P., Jeste, S. S., & Spence, S. J. (2011). Common neurological comorbidities in autism spectrum disorders. *Current opinion in pediatrics*, 23(6), 609-615.
 - Maski, K. P., Jeste, S. S., & Spence, S. J. (2011). Common neurological comorbidities in autism spectrum disorders. *Current opinion in pediatrics*, 23(6), 609-615.
 - McKenna, P. J., Lund, C. E., Mortimer, A. M., & Biggins, C. A. (1991). Motor, Volitional and Behavioural Disorders in Schizophrenia: 2: The 'Conflict of Paradigms' Hypothesis. *The British Journal of Psychiatry*, 158(3), 328-336.
 - Meltzoff, A. N. (2005). Imitation and other minds: The like me hypothesis.
 - Ming, X., Brimacombe, M., & Wagner, G. C. (2007). Prevalence of motor impairment in autism spectrum disorders. *Brain and Development*, 29(9), 565-570.

- Ming, X., Brimacombe, M., & Wagner, G. C. (2007). Prevalence of motor impairment in autism spectrum disorders. *Brain and Development, 29*(9), 565-570.
- Miniscalco, C., Rudling, M., Råstam, M., Gillberg, C., & Johnels, J. Å. (2014). Imitation (rather than core language) predicts pragmatic development in young children with ASD: a preliminary longitudinal study using CDI parental reports. *International Journal of Language & Communication Disorders, 49*(3), 369-375.
- Miyahara, M. (2013). Meta review of systematic and meta analytic reviews on movement differences, effect of movement based interventions, and the underlying neural mechanisms in autism spectrum disorder. *Frontiers in integrative neuroscience, 7*, 16.
- Miyahara, M., Tsujii, M., Hori, M., Nakanishi, K., Kageyama, H., & Sugiyama, T. (1997). Brief report: motor incoordination in children with Asperger syndrome and learning disabilities. *Journal of autism and developmental disorders, 27*(5), 595-603.
- Morgan, C., Novak, I., & Badawi, N. (2013). Enriched environments and motor outcomes in cerebral palsy: systematic review and meta-analysis. *Pediatrics, 132*(3), e735-e746.
- Mottron, L., Dawson, M., Soulières, I., Hubert, B., & Burack, J. (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: An update, and eight principles of autistic perception. *Journal of autism and developmental disorders, 36*, 27-43.
- Mullen, E. M. (1995). *Mullen scales of early learning* (pp. 58-64). Circle Pines, MN: AGS.
- Mutsaerts, M., Steenbergen, B., & Bekkering, H. (2007). Impaired motor imagery in right hemiparetic cerebral palsy. *Neuropsychologia, 45*(4), 853-859.
- Myers, S. M., Johnson, C. P., & Council on Children with Disabilities. (2007). Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics, 120*(5), 1162-1182.
- Nickel, L. R., Thatcher, A. R., Keller, F., Wozniak, R. H., & Iverson, J. M. (2013). Posture development in infants at heightened versus low risk for autism spectrum disorders. *Infancy, 18*(5), 639-661.

- Nickel, L. R., Thatcher, A. R., Keller, F., Wozniak, R. H., & Iverson, J. M. (2013). Posture development in infants at heightened versus low risk for autism spectrum disorders. *Infancy*, 18(5), 639–661.
- Oller, D. K., Niyogi, P., Gray, S., Richards, J. A., Gilkerson, J., Xu, D., ... & Warren, S. F. (2010). Automated vocal analysis of naturalistic recordings from children with autism, language delay, and typical development. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 107(30), 13354-13359.
- Osterling, J., & Dawson, G. (1994). Early recognition of children with autism: A study of first birthday home videotapes. *Journal of autism and developmental disorders*, 24(3), 247-257.
- Overton, W. F.; Muller, U. e Newman, J. (2008). Developmental perspectives on embodiment and consciousness, Mahwah, N. J., Erlbaum.
- Ozonoff, S., & Iosif, A. M. (2019). Changing conceptualizations of regression: What prospective studies reveal about the onset of autism spectrum disorder. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 100, 296-304.
- Ozonoff, S., Heung, K., Byrd, R., Hansen, R., & Hertz-Picciotto, I. (2008). The onset of autism: patterns of symptom emergence in the first years of life. *Autism research*, 1(6), 320-328.
- Ozonoff, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., ... & Young, G. S. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49(3), 256-266.
- Ozonoff, S., Williams, B. J., & Landa, R. (2005). Parental report of the early development of children with regressive autism: the delays-plus-regression phenotype. *Autism*, 9(5), 461-486.
- Ozonoff, S., Young, G. S., Carter, A., Messinger, D., Yirmiya, N., Zwaigenbaum, L., ... & Stone, W. L. (2011). Rischio di ricorrenza per i disturbi dello spettro autistico: uno studio del Baby Siblings Research Consortium. *Pediatrics*, 128(3), e488-e495.
- Palomo, R., Belinchón, M., & Ozonoff, S. (2006). Autism and family home movies: A comprehensive review. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 27(2), S59-S68.

- Paquet, A., Olliac, B., Bouvard, M. P., Golse, B., & Vaivre-Douret, L. (2016). The semiology of motor disorders in autism spectrum disorders as highlighted from a standardized neuro-psychomotor assessment. *Frontiers in psychology*, 7, 1292.
- Pluess, M. (2017). Vantage sensitivity: Environmental sensitivity to positive experiences as a function of genetic differences. *Journal of personality*, 85(1), 38-50.
- Prechtl, H. F. R. (2001). "Prenatal and early postnatal development of human motor behavior," in *Handbook on Brain and Behavior in Human Development*, eds A. F. Kalverboer and A. Gramsbergen (Dordrecht: Kluwer Academic Publishers), 415–427.
- Rayson, H., Bonaiuto, J. J., Ferrari, P. F., & Murray, L. (2017). Early maternal mirroring predicts infant motor system activation during facial expression observation. *Scientific Reports*, 7(1), 11738.
- Richler, J., Luyster, R., Risi, S., Hsu, W. L., Dawson, G., Bernier, R., ... & Lord, C. (2006). Is there a 'regressive phenotype' of autism spectrum disorder associated with the measles-mumps-rubella vaccine? A CPEA study. *Journal of autism and developmental disorders*, 36, 299-316.
- Rodier, P. M., & Arndt, T. L. (2005). The brainstem in autism. *The Neurobiology of Autism*, 2, 136-149.
- Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 10(2), 139-143.
- Rosenbaum, D. A., Marchak, F., Barnes, H. J., Vaughan, J., Slotta, J. D., & Jorgensen, M. J. (1990). Constraints for action selection: Overhand versus underhand grips. In M. Jeannerod (Ed.), *Attention and performance: Motor representation and control* (pp. 321–342). Lawrence Erlbaum Associates, Inc.
- Rosenzweig, M. R., Bennett, E. L., Hebert, M., & Morimoto, H. (1978). Social grouping cannot account for cerebral effects of enriched environments. *Brain research*, 153(3), 563-576.
- Rovee-Collier, C. K., Morrongiello, B. A., Aron, M., and Kupersmidt, J. (1978). Topographical responses differentiation and reversal in 3-month-old infants. *Infant Behav. Dev.* 1, 323–333. doi: 10.1016/S0163-6383(78)80044-7

- Sale, A., Berardi, N., & Maffei, L. (2014). Environment and brain plasticity: towards an endogenous pharmacotherapy. *Physiological reviews*, 94(1), 189-234.
- Scerif, G., & Karmiloff-Smith, A. (2005). The dawn of cognitive genetics? Crucial developmental caveats. *Trends in Cognitive Sciences*, 9(3), 126-135.
- Scharoun, S. M., & Bryden, P. J. (2014). Hand preference, performance abilities, and hand selection in children. *Frontiers in psychology*, 5, 82.
- Schmitz, C., Martineau, J., Barthélémy, C., & Assaiante, C. (2003). Motor control and children with autism: deficit of anticipatory function?. *Neuroscience letters*, 348(1), 17-20.
- Siperstein, R., & Volkmar, F. (2004). Brief report: Parental reporting of regression in children with pervasive developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 34, 731-734.
- Staples, K. L., & Reid, G. (2010). Fundamental movement skills and autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 40, 209-217.
- Staples, K. L., & Reid, G. (2010). Fundamental movement skills and autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 40, 209-217.
- Steenbergen-Hu, S., & Cooper, H. (2013). A meta-analysis of the effectiveness of intelligent tutoring systems on K–12 students' mathematical learning. *Journal of educational psychology*, 105(4), 970.
- Stöckel, T., Hughes, C. M., & Schack, T. (2012). Representation of grasp postures and anticipatory motor planning in children. *Psychological research*, 76, 768-776.
- Stone, W. L., & Yoder, P. J. (2001). Predicting spoken language level in children with autism spectrum disorders. *Autism*, 5(4), 341-361.
- Stone, W. L., Lee, E. B., Ashford, L., Brissie, J., Hepburn, S. L., Coonrod, E. E., & Weiss, B. H. (1999). Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years?. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 40(2), 219-226.
- Stone, W. L., Ousley, O. Y., & Littleford, C. D. (1997). Motor imitation in young children with autism: What's the object?. *Journal of abnormal child psychology*, 25, 475-485.

- Tanner, A., & Dounavi, K. (2020). Maximizing the potential for infants at-risk for autism spectrum disorder through a parent-mediated verbal behavior intervention. *European Journal of Behavior Analysis*, 21(2), 271-291.
- Taverna, E. C., Huedo-Medina, T. B., Fein, D. A., & Eigsti, I. M. (2021). The interaction of fine motor, gesture, and structural language skills: The case of autism spectrum disorder. *Research in autism spectrum disorders*, 86, 101824.
- Thelen, E. (2000). Motor development as foundation and future of developmental psychology. *International journal of behavioral development*, 24(4), 385-397.
- Thomas, H., & Boellstorff, T. (2017). Beyond the spectrum: Rethinking autism. *Disability Studies Quarterly*, 37(1).
- Torres, E. B., & Whyatt, C. (Eds.). (2017). *Autism: the movement sensing perspective*. CRC Press.
- Trevarthen, C., & Delafield-Butt, J. T. (2013). Autism as a developmental disorder in intentional movement and affective engagement. *Frontiers in integrative neuroscience*, 7, 49.
- Trevarthen, C., Aitken, K. J., Vandekerckhove, M., Delafield-Butt, J., and Nagy, E. (2006). "Collaborative regulations of vitality in early childhood: stress in intimate relationships and postnatal psychopathology," in *Developmental Psychopathology*, Vol. 2, Developmental Neuroscience, 2 Edn. (New York, NY: Wileys), 65–126.
- Turati C. e Valenza E. (2022). *Mente e corpo nello sviluppo*. Carocci editore, Roma.
- Valenza, E., e Turati, C. (2019). *Promuovere lo sviluppo della mente. Un approccio neurocostruttivista*. Bologna: il Mulino
- Vicari, S. e Caselli, M.C., *Neuropsicologia dello sviluppo*. Bologna: Il Mulino, 2017
- von Hofsten, C. (1993). Prospective control – A basic aspect of action development. *Hum. Dev.* 36, 253–270. doi: 10.1159/000278212
- von Hofsten, C. (2004). An action perspective on motor development. *Trends Cogn. Sci.* 8, 266–272. doi: 10.1016/j.tics.2004.04.002
- von Hofsten, C. (2007). Action in development. *Dev. Sci.* 10, 54–60. doi: 10.1111/j.1467-7687.2007.00564.x

- Waddington, C. (1957). *The strategy of the genes* (London: Volume George Allen and Unwin).
- Wan, M. W., Green, J., Elsabbagh, M., Johnson, M., Charman, T., Plummer, F., & BASIS team. (2012). Parent–infant interaction in infant siblings at risk of autism. *Research in developmental disabilities, 33*(3), 924-932.
- Werner, E., & Dawson, G. (2005). Validation of the phenomenon of autistic regression using home videotapes. *Archives of general psychiatry, 62*(8), 889-895.
- Werner, E., Dawson, G., Osterling, J., & Dinno, N. (2000). Brief report: Recognition of autism spectrum disorder before one year of age: A retrospective study based on home videotapes. *Journal of autism and developmental disorders, 30*(2), 157.
- Westermann, G., Mareschal, D., Johnson, M. H., Sirois, S., Spratling, M. W., & Thomas, M. S. (2007). Neuroconstructivism. *Developmental science, 10*(1), 75-83.
- Wetherby, A. M., Woods, J., Allen, L., Cleary, J., Dickinson, H., & Lord, C. (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *Journal of autism and developmental disorders, 34*, 473-493.
- Woynaroski, T., Yoder, P., & Watson, L. R. (2016). Atypical cross-modal profiles and longitudinal associations between vocabulary scores in initially minimally verbal children with ASD. *Autism Research, 9*(2), 301-310.
- Wunsch, K., Henning, A., Aschersleben, G., & Weigelt, M. (2013). A Systematic Review of the End-State Comfort Effect in Normally Developing Children and in Children With Developmental Disorders. *Journal of Motor Learning and Development, 1*(3), 59–76.
- Yoder, P., Stone, W. L., Walden, T., & Malesa, E. (2009). Predicting social impairment and ASD diagnosis in younger siblings of children with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders, 39*, 1381-1391.
- Zelazo, P. D., Craik, F. I. M., & Booth, L. (2004). Executive function across the life span. *Acta Psychologica, 115*(2 3), 167–183. <https://doi.org/10.1016/j.actpsy.2003.12.005>

- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., & Garon, N. (2013). Early identification of autism spectrum disorders. *Behavioural brain research*, 251, 133-146.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., & Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International journal of developmental neuroscience*, 23(2-3), 143-152.