

8^{1222·2022}
ANNI



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

**Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione-
DPSS**

Corso di Laurea Magistrale in Psicologia Clinica Dello Sviluppo

Tesi di Laurea Magistrale

**Movimenti anticipatori nei bambini ad alto rischio o con
diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico**

**Anticipatory movements in children at high risk or diagnosed with Autism
Spectrum Disorder**

Relatrice

Prof.ssa Eloisa Valenza

Correlatrice Esterna

Dott.ssa Francesca Tebaldi

Laureanda: Giorgia Cocchi

Matricola: 2016862

Anno accademico 2021-2022

SOMMARIO

INTRODUZIONE	1
I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO	3
1.1 Definizione di Disturbo dello Spettro Autistico e classificazione	3
1.2 “Epidemia di Autismo”	6
1.3 Modelli psicologici dell’autismo	8
<i>1.3.1 Deficit della teoria della mente e Deficit primario della relazione interpersonale.....</i>	<i>9</i>
1.3.2 Deficit delle funzioni esecutive e deficit della coerenza centrale.....	10
1.4 Basi neurobiologiche	12
1.5 Genetica ed ereditabilità	13
<i>1.5.1 Tratti autistici nella popolazione</i>	<i>14</i>
1.5.2 Perché misurare il BAP?	16
1.6 Il “seme” e il “suolo”	16
1.7 Segnali precoci.....	18
AUTISMO E MOVIMENTI ANTICIPATORI	21
2.1 Embodied cognition	21
2.2 Perché studiare il corpo	22
2.3 I primi 1000 giorni dello sviluppo cerebrale	24
2.3.1 Cosa accade nello sviluppo tipico.....	25
2.3.2 Cosa accade nello sviluppo atipico	26
2.4 Il Tronco Encefalico e il movimento anticipatorio	29
2.6 Atipie nello sviluppo motorio di bambini ASD.....	30
2.7 Ricadute sociali delle atipie motorie	32
ANTICIPARE PER PIANIFICARE.....	38
3.1 I movimenti anticipatori	38
3.2 Il “Reach to grasp movement” nello sviluppo tipico.....	40
3.2.1 L’effetto comfort dello stato finale	44
3.3 Movimenti anticipatori nel Disturbo dello Spettro Autistico	46
3.4 Cosa accade nei bambini ad alto rischio di una futura diagnosi di ASD?	48
STUDIO SPERIMENTALE.....	51
4.1 La logica dello studio.....	51
4.2 Il campione.....	52

4.3 La procedura	53
4.4 I materiali.....	55
<i>4.4.1 Stimoli per l'Overturned glass task.....</i>	<i>55</i>
<i>4.4.2 ASQ-3 Ages and Stages Questionnaires – 3rd Edition</i>	<i>56</i>
<i>4.4.3 ADOS-2 Autism Diagnostic Observation Schedule</i>	<i>57</i>
4.5 Analisi dei dati.....	58
<i>4.5.1 Analisi descrittive.....</i>	<i>58</i>
<i>4.5.2 Analisi statistiche esplorative.....</i>	<i>59</i>
<i>4.5.5 Correlazione di Pearson</i>	<i>65</i>
4.6 Discussione.....	67
4.7 Limiti dello studio e possibili direzioni future.....	70
CONCLUSIONI	72
BIBLIOGRAFIA.....	74

INTRODUZIONE

Questo elaborato nasce con l'obiettivo di contribuire ad aumentare la conoscenza delle disfunzionalità motorie che caratterizzano il Disturbo dello Spettro Autistico, focalizzando l'attenzione sulle componenti di anticipazione motoria. A partire da un quadro teorico neurocostruttivista, secondo il quale le peculiarità funzionali e strutturali che si accompagnano alle sindromi evolutive sono il risultato di un processo plastico attraverso il quale il sistema cognitivo e cerebrale si struttura attorno a un'iniziale vulnerabilità aspecifica (Karmiloff-Smith, 2007), le atipie motorie precoci precedono e contribuiscono alle compromissioni funzionali nei bambini con ASD, interferendo in molteplici abilità della vita quotidiana che necessitano di pianificazione e coordinazione motoria (Bath, 2021). Pertanto, cercare di individuare dei target motori di rischio può contribuire a ridurre il potenziale effetto a cascata di precoci disturbi motori sullo sviluppo globale (Iverson, 2010).

Questo studio nasce come prosecuzione del lavoro effettuato in una tesi precedente realizzata da Venturini nel 2021 che aveva come obiettivo quello di individuare le capacità di pianificazione motoria e gli effetti modulatori di tratti autistici endofenotipici in un campione di bambini normotipici. Il mio lavoro ripropone il disegno sperimentale di Venturini, ma su un gruppo di bambini che presentano una diagnosi di ASD o di alto rischio di futura diagnosi e rappresenta una prima raccolta dati di questo progetto su un campione clinico che dovrà essere ampliato tramite lavori futuri.

Nel primo capitolo verranno descritti i Disturbi dello Spettro dell'Autismo (ASD), spiegando le eterogeneità delle manifestazioni possibili attraverso il concetto di "spettro". Insieme ai principali modelli psicologici dell'autismo e alle evidenze sulle basi neurobiologiche e genetiche del disturbo, verranno esposte alcune evidenze riguardo la presenza di alcuni segnali precoci di sviluppo atipico individuabili nel dominio sensorimotorio che possono essere rilevati già a partire dal primo anno di vita.

Nel secondo capitolo, seguendo una prospettiva di *embodied cognition* per comprendere lo sviluppo, si cercherà di spiegare lo stretto legame tra sviluppo sensorimotorio e cognitivo nell'influenzare la costruzione del mondo del bambino. Verranno presentate le peculiarità motorie riconducibili al Disturbo dello Spettro dell'autismo insieme al

concetto di “disturbo del movimento anticipatorio” per arrivare a comprendere come le atipie motorie precedono e contribuiscono alle compromissioni funzionali nei bambini con ASD.

Nel terzo capitolo la descrizione degli *anticipatory movement* e dell'*effetto comfort dello stato finale* cercherà di mettere in evidenza il legame tra azione e cognizione, ossia tra dominio motorio e i processi cognitivi superiori di pianificazione. Il movimento di “reaching to grasp” compare molto precocemente nello sviluppo tipico del bambino ed è stato ampiamente utilizzato nei disegni sperimentali della letteratura in quanto permette di studiare raffinati processi cognitivi e sensorimotori. Grazie a queste tipologie di studi sono emerse delle differenze significative tra bambini a sviluppo tipico e atipico nei processi di pianificazione ed esecuzione motoria.

Nel quarto capitolo verrà presentato il mio lavoro sperimentale condotto con bambini a sviluppo atipico di età compresa tra i 35 e 45 mesi con lo scopo di indagare la presenza di disfunzionalità precoci nella pianificazione motoria che si prestano ad essere modulate dai tratti autistici.

CAPITOLO 1

I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

“Nature never draws a line without smudging it”

Lorna Wing

1.1 Definizione di Disturbo dello Spettro Autistico e classificazione

Il Disturbo dello Spettro Autistico (Autism Spectrum Disorder, ASD) è un disturbo del neurosviluppo a eziologia multifattoriale, caratterizzato da deficit nell'interazione sociale e nella comunicazione, associato alla presenza di comportamenti ripetitivi e interessi stereotipati e ristretti (American Psychiatric Association-APA, 2013).

Dalla sua scoperta, l'Autismo è una delle condizioni cliniche più studiate e ha subito diversi cambiamenti nella sua definizione e concettualizzazione nel corso degli anni, portando di conseguenza a cambiamenti radicali nella comprensione della sindrome e nel trattamento offerto alle persone (Wolff, 2004).

Il termine tedesco *Autismus*, dal greco αὐτός, "stesso", è stato coniato dallo psichiatra svizzero Eugen Bleuler per descrivere un nuovo peculiare aspetto della schizofrenia: designava la patologia caratterizzata dalla perdita di contatto con la realtà esterna e dalla chiusura in un mondo interno tutto proprio, in una condizione di isolamento e incomunicabilità in cui non erano evidenti scopi intellegibili (Bleuler, 1911). Il concetto di autismo rimase legato alla schizofrenia adulta fino al 1943, anno in cui lo psichiatra Leo Kanner utilizzò la definizione di “Autismo infantile precoce” per descrivere un disturbo del contatto affettivo con un'incapacità a rapportarsi in modo usuale con le persone, isolamento, una buona relazione con l'oggetto e un tema di ripetitività (Kanner, 1943). Un altro pioniere fu il pediatra Hans Asperger, il quale nel 1944 introdusse la definizione diagnostica di “psicopatia autistica” collegata a cause organiche che ne spiegavano l'eziologia (Asperger, 1944).

Questo disturbo compare nella prima classificazione del Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-I APA, 1952) con l'etichetta di “Schizofrenia infantile”. L'autismo rientra tra le psicosi infantili fino al 1980, anno in cui con la pubblicazione del DSM-III viene inserita l'etichetta di “Autismo infantile” nella categoria dei disturbi

pervasivi dello sviluppo. Nel DSM-III-R (APA, 1987) cambia la denominazione in “Disturbo autistico” e vengono forniti 16 criteri diagnostici per l’inquadramento del disturbo raggruppabili in 3 domini disfunzionali: deficit dell’interazione sociale, deficit della comunicazione verbale e non verbale, repertorio ristretto di attività e interessi.

Nel DSM-IV (APA, 1994) e DSM-IV-TR (APA, 2000) i criteri diagnostici vengono ridotti a 12 e viene indicata l’età di esordio come inferiore ai 3 anni. Tra i DPS (Disturbi pervasivi dello sviluppo) rientravano: il disturbo autistico, la sindrome di Asperger, la sindrome di Rett, il disturbo disintegrativo della fanciullezza e il disturbo generalizzato dello sviluppo non altrimenti specificato (DGS-NAS – autismo atipico).

Con il DSM-5 (APA, 2013) viene introdotto il concetto di disturbi dello spettro autistico all’interno dei disturbi del neurosviluppo riprendendo le intuizioni di Wing e Gould risalenti agli anni ‘70. Lorna Wing parlando di spettro faceva riferimento al fenomeno per cui un raggio di luce bianca si scompone nei colori dell’iride se attraversa un prisma: con questa immagine voleva richiamare la grande eterogeneità e variabilità di manifestazioni possibili del disturbo lungo la vita prendendo in considerazione anche il genere, il livello intellettivo e la abilità linguistiche (Wing, 1996). La nuova categoria diagnostica dei “Disturbi dello spettro autistico” (ASD) comprende: il disturbo autistico, il disturbo di Asperger e il DGS-NAS. Il modello dello spettro permette di considerare la presentazione del quadro clinico in un’ottica dimensionale che prevede la possibilità dell’esistenza di situazioni cliniche di passaggio o di sovrapposizione tra le diverse manifestazioni sintomatologiche, in modo da adattarsi alle caratteristiche cliniche individuali in base a precisi specificatori (Tambelli, 2019). Nel DSM-5 si passa da un modello trifattoriale a uno bifattoriale per includere le caratteristiche diagnostiche dell’ASD. I due nuclei sintomatologici individuabili dai criteri diagnostici (*Tabella 1.1*) sono il deficit socio-comunicativi e interessi stereotipati e comportamenti ripetitivi (Khan et al., 2012). Altre innovazioni di questo manuale riguardano:

- Indicazione del livello di severità dei sintomi manifestati nei due domini considerati valutata su una scala a 3 punti (Livello 1: necessario un supporto; Livello 2: necessità di supporto significativo; Livello 3: necessità di supporto molto significativo);
- Aggiunta di caratteristiche associate al disturbo (presenza o assenza di compromissione intellettiva o del linguaggio, associazione a una condizione

medica/genetica nota, a fattori ambientali, a un altro disturbo del neurosviluppo/mentale/comportamentale, presenza di catatonìa) per cogliere al meglio la peculiarità delle manifestazioni individuali;

- Considerazione del ritardo del linguaggio come un fattore che può influenzare la sintomatologia, più che un elemento costitutivo universale degli ASD (Vicari & Caselli, 2017).

CRITERI DIAGNOSTICI ASD DEL DSM-5

A. Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:

- 1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva, che vanno, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione; a una ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti; all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali*
- 2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, che vanno, per esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata; ad anomalie nel contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell'uso dei gesti; a una totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale*
- 3. Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, che vanno, per esempio, dalle difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali; alle difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia; all'assenza di interesse verso i coetanei*

Specificare la gravità attuale:

- *Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi.*

B. Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato (gli esempi sono esplicativi, non esaustivi; si veda testo):

- 1. Movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi (per es., stereotipie motorie semplici, mettere in fila giocattoli o capovolgere oggetti, ecolalia, frasi idiosincratice)*
- 2. Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza a routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale (per es., estremo disagio davanti a piccoli cambiamenti, difficoltà nelle fasi di transizione, schemi di pensiero rigidi, saluti rituali, necessità di percorrere la stessa strada o mangiare lo stesso cibo ogni giorno)*

<p>3. <i>Interessi molto limitati, fissi che sono anomali per intensità o profondità (per es., forte attaccamento o preoccupazione nei confronti di oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseverativi)</i></p> <p>4. <i>Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente (per es., apparente indifferenza a dolore/temperatura, reazione di avversione nei confronti di suoni o consistenze tattili specifici, annusare o toccare oggetti in modo eccessivo, essere affascinati da luci o da movimenti)</i></p> <p>Specificare la gravità attuale:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi</i> <p>C. <i>I sintomi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma possono non manifestarsi pienamente prima che le esigenze sociali eccedano le capacità limitate, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successive)</i></p> <p>D. <i>I sintomi causano compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti;</i></p> <p>E. <i>Queste alterazioni non sono meglio spiegate da disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) o da ritardo globale dello sviluppo. La disabilità intellettiva e il disturbo dello spettro dell'autismo spesso sono presenti in concomitanza; per porre diagnosi di comorbidità di disturbo dello spettro dell'autismo e di disabilità intellettiva, il livello di comunicazione sociale deve essere inferiore rispetto a quanto atteso per il livello di sviluppo generale.</i></p>

Tabella 1.1 Criteri diagnostici DSM-5 per il Disturbo dello spettro dell'autismo (APA, 2013)

1.2 “Epidemia di Autismo”

La diagnosi del disturbo autistico è divenuta relativamente sempre più agevole dall'introduzione dei criteri del DSM-IV-TR (APA, 2000) e dell'ICD-10 (WHO, 1992) e grazie all'adozione di strumenti diagnostici standardizzati, tra i quali si possono riconoscere l'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R; Le Couter, Lord, Rutter, 2003) e l'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS; Lord, Risi, Lambrecht et al., 2000) tra i più utilizzati. L'incremento della prevalenza di questi disturbi è in parte riconducibile al cambiamento dei criteri proposti dai manuali sintomatologici di riferimento e a una maggiore sensibilità diagnostica degli strumenti impiegati (Igliozi, Tancredi, 2020). Altri fattori possono essere l'aumento dello screening dello sviluppo psicologico compiuto in età precoce, una maggiore consapevolezza dell'autismo tra gli operatori sanitari, i genitori e l'opinione pubblica e un migliore accesso ai servizi e alle

diagnosi precoci. Questi fattori non sono, però, in grado di spiegare completamente l'aumento esponenziale delle diagnosi, la cui causa andrebbe probabilmente cercata anche in elementi di tipo eziopatogenetico (Tambelli, 2019).

Uno studio di Lyall e colleghi del 2017 ha stimato la prevalenza degli ASD a livello globale compresa tra l'1% e il 5%. Una stima condotta nel 2014 dal Centers for Disease Control and Prevention (CDC) aveva individuato una prevalenza di 1 bambino con ASD su 68 (Tambelli, 2019). Nell'aprile del 2018 sempre il CDC ha pubblicato uno studio biennale sulla prevalenza dell'autismo tra i bambini americani che ha stimato 1 bambino su 59 con ASD all'età di 8 anni (Baio et al., 2018). Questi dati più attuali dimostrano un aumento del 15% della prevalenza nazionale.

In Europa, dati aggiornati sulla prevalenza nel territorio vengono forniti dal progetto Autism Spectrum Disorders in the European Union (ASDEU), condotto dal 2015 fino al 2018 con lo scopo di raccogliere maggiore conoscenza in ambito di prevalenza, costi, diagnosi e interventi. Questo programma ha preso in considerazione 631.619 bambini di 14 stati stimando una prevalenza media del 12,2 per mille (un caso su 89) in bambini di età compresa tra 7 e 9 anni. In particolare, nella provincia di Pisa è stata stimata una prevalenza di 1:87, pari al 1,1% (Narzisi et al., 2018). Questo dato è coerente con quanto riportato dalla WHO (World Health Organization), la quale stima la prevalenza globale dell'ASD intorno all'1% (Elsabbagh et al., 2012). Sempre a livello italiano, altri studi meno recenti hanno stimato che nella regione Piemonte (2010) nella fascia di età 6-10 anni la prevalenza è del 4,2/1000, mentre quella dell'Emilia-Romagna (2011) è 2,8/1000 (Chiarotti e Veronesi, 2013).

L'Osservatorio Nazionale Autismo, tramite proprio il protocollo di screening condiviso con l'ASDEU, ha evidenziato che in Italia 1 bambino su 77, di età compresa tra 7 e 9 anni, presenta un Disturbo dello Spettro Autistico. La presenza della sindrome è 4,4 volte più frequente nei maschi che nelle femmine (Osservatorio Nazionale Autismo, 2019).

L'ASD è riconosciuto come un problema di salute pubblica dalle Nazioni Unite e dall'OMS (Organizzazione Mondiale della Sanità), in quanto, essendo un disturbo pervasivo dello sviluppo, accompagna l'individuo lungo tutto l'arco di vita e comporta un elevato carico a livello sanitario, economico e sociale (Osservatorio Nazionale

Autismo, 2019). Secondo i rapporti annuali dell'ISTAT, i disturbi dello sviluppo, tra cui rientrano gli ASD, rappresentano circa il 27% degli alunni con una disabilità che necessita di sostegno a scuola, i quali sono complessivamente il 3,6% del totale degli alunni iscritti nell'anno 2020/2021 (ISTAT, 2022). Continua, perciò, a crescere il numero di insegnanti necessari per il sostegno, di cui uno su tre non ha una formazione specifica per il ruolo da rivestire e il 20% viene assegnato in ritardo (ISTAT, 2022).

1.3 Modelli psicologici dell'autismo

Nonostante le numerose ipotesi, non si è ancora arrivati ad individuare la causa dell'autismo. Esistono diversi modelli esplicativi del disturbo: alcuni ipotizzano un deficit primario da cui deriverebbero tutte le altre conseguenze, mentre altri considerano una pluralità di deficit che si combinano in diverse manifestazioni. Al momento nessuno di questi sembra essere in grado di spiegare tutti i casi di autismo e tutte le singole manifestazioni (Iglizzi & Tancredi, 2020). La nuova categoria del DSM-5 dei "Disturbi del Neurosviluppo" considera i disturbi nella loro traiettoria evolutiva facendo risalire la loro eziologia a processi evolutivi di natura neurobiologica.

Lo studio neuropsicologico della cognizione fornisce una guida per comprendere le varie manifestazioni comportamentali dell'autismo e può aiutare nell'indagine neurobiologica (Frith, 2012). La caratterizzazione psicologica dei deficit nucleari dell'autismo riveste un ruolo molto importante nella ricerca dei fattori che intervengono nella patogenesi ed eziologia dei ASD. La variabilità delle manifestazioni cliniche, in aggiunta al mancato riconoscimento dei fattori eziologici dell'autismo, ha stimolato la ricerca di marker psicologici che potessero fungere da endofenotipi per la ricerca (Ammaniti, 2010). Anche se negli ultimi anni sono stati compiuti diversi progressi nell'identificazione di specifiche anomalie neuropsicologiche, ancora oggi manca un modello concettuale capace di porre in relazione tra loro i diversi deficit e di spiegare completamente lo specifico profilo sintomatologico e neuropsicologico dell'autismo con abilità intatte e compromesse (Frith, 2012).

I modelli proposti più accreditati fanno riferimento alla teoria della mente, a deficit nei meccanismi innati della relazione interpersonale, alla spinta cognitiva per la coerenza centrale e alle competenze nel campo delle funzioni esecutive.

1.3.1 Deficit della teoria della mente e Deficit primario della relazione interpersonale

In campo sociocomunicativo, il modello della Teoria della Mente (Theory of Mind, ToM) supporta il fatto che la disfunzione dell'autismo sia la conseguenza del fallimento dell'acquisizione della capacità di concepire e comprendere la mente degli altri oltre la propria (Baron-Cohen, 1995). Queste persone incontrano difficoltà ad attribuire stati mentali agli altri e a se stessi, che comportano l'incapacità di costruire un mondo sociale mosso da intenzioni, pensieri, desideri e convinzioni (Baron-Cohen, Tager-Flusberg, Cohen, 2000). Perciò, il deficit centrale dell'autismo consisterebbe nell'incapacità di sviluppare i processi cognitivi che consentono l'orientamento sociale.

Gli studi condotti con il classico "compito della falsa credenza" (Wimmer & Perner, 1983) hanno dimostrato che la teoria della mente si fonda sullo sviluppo e sul consolidamento della competenza metarappresentazionale, ossia la capacità di costruire delle rappresentazioni mentali di eventi ipotetici che non si riferiscono effettivamente alla realtà esterna. Tipicamente, bambini di 4 anni hanno le competenze per risolvere la prova (Camaioni, 2001). Invece, l'uso di questo paradigma con bambini ASD ha documentato come la maggioranza di questi non riesca a risolvere il compito, anche con un'età mentale di 7 anni o superiore (Baron-Cohen, Leslie e Frith, 1996). Secondo gli autori dello studio, nei bambini autistici la capacità metarappresentazionale non si sviluppa secondo traiettorie tipiche: viene danneggiato lo sviluppo comunicativo e sociale, ma vengono lasciate preservate altre competenze come la memoria meccanica e visuospatiale (Happé & Frith, 1996). È da sottolineare che alcune persone con ASD ad alto funzionamento, ossia senza disabilità intellettiva, raggiungono un certo grado di mentalizzazione esplicita, mentre le componenti implicite, automatiche e intuitive rimangono alterate anche in età adulta (Senju, 2012).

Un'altra caratteristica primaria degli ASD dal punto di vista socioaffettivo è la mancanza di empatia e del coinvolgimento emotivo (Gillberg, 1992), che porta ad avere difficoltà ad avere relazioni affettive, a riconoscere le emozioni e ad avere reazioni empatiche. Hobson (1990; 1993), infatti, interpreta l'autismo come un deficit primario della relazione interpersonale, ossia da collocare nei meccanismi innati del legame affettivo da cui successivamente evolverebbero deficit cognitivi. La difficoltà nella decodifica degli stimoli sociali, attraverso il carente riconoscimento delle espressioni facciali e degli

aspetti affettivi e prosodici della comunicazione, interferirebbe con la loro capacità di sintonizzarsi con gli altri, provocando secondariamente deficit anche nel linguaggio, negli apprendimenti e nella Teoria delle mente (Hobson, 1993). Infatti, la ToM è un'acquisizione che è in stretta relazione di continuità con la funzionalità di alcune competenze intersoggettive presenti in fasi precedenti dello sviluppo (Tambelli, 2019). Tra queste competenze troviamo l'imitazione precoce (Meltzoff & Moore, 1977), l'attenzione condivisa (Mundy & Neal, 2001) e la gestualità protoreferenziale (Mundy & Jarrold, 2010; Baron-Cohen, 1989).

Dal momento che i deficit nella cognizione sociale sarebbero quindi i precursori della nascita della Teoria della mente, la contrapposizione tra queste due teorie sta sempre più sfumando, tanto da poter parlare di una prospettiva integrata fondata su una lettura sociocognitiva-affettiva (Tambelli, 2019).

Le ipotesi del deficit della ToM e della relazione interpersonale forniscono una buona spiegazione per le compromissioni sociali e di comunicazione, ma trascurano il dominio non-sociale, tra cui problemi motori, comportamenti ripetitivi, anomalie sensoriali e abilità savant (Valeri, 2017).

1.3.2 Deficit delle funzioni esecutive e deficit della coerenza centrale

La disfunzione esecutiva e una debole coerenza centrale costituiscono due modelli considerati dominio generali, i quali non riescono comunque ad esaurire tutta la gamma sintomatologica dell'autismo (Valeri, 2017).

Il modello degli ASD come deficit delle funzioni esecutive si focalizza su elementi autorganizzanti che regolano l'attenzione, generano obiettivi e inibiscono risposte irrilevanti sotto il controllo del lobo frontale (Tambelli, 2019). Il lavoro di Damasio e Maurer del 1978 è una delle principali fonti di questo approccio, in quanto ha messo in luce come alcune caratteristiche dell'autismo siano simili a quelle trovate in pazienti con lesione frontale. Hill nel 2004 ha proposto una rassegna degli studi sulle FE negli ASD, individuando alterazioni in bambini e adolescenti in quattro domini funzionali:

- Pianificazione: coinvolge processi continui di monitoraggio, rivalutazione e aggiornamento delle sequenze di azioni;

- Flessibilità mentale: la carenza di questa competenza inibisce la capacità di regolare le azioni, generando comportamenti ripetitivi stereotipati e perseveranti;
- Produzione di idee e comportamenti innovativi: carenze in questo campo si manifestano nella povertà del comportamento e del linguaggio, con difficoltà a gestire i comportamenti e ripetitività;
- Automonitoraggio delle proprie azioni e pensieri: i deficit possono manifestarsi con incapacità di distogliere l'attenzione dal contesto immediato e perseveranza dei comportamenti.

Il Deficit della coerenza centrale fa riferimento a un'area di forza delle persone ASD che consiste in un'elaborazione delle caratteristiche sensoriali-percettive di tipo locale piuttosto che globale (Valeri, 2017). Questa focalizzazione sui dettagli predomina sulla tendenza dello sviluppo tipico a integrare le parti all'interno di un insieme dotato di significato (Frith, 1989; Happé e Frith, 1996; Happé, Briskman e Frith, 2001). L'elaborazione locale è di tipo bottom-up e coinvolge input sensoriali e percettivi, mentre quella globale è top-down ed è controllata dalle aree corticali superiori. L'idiosincratica elaborazione delle persone ASD è caratterizzata da un'ottima attenzione al dettaglio, da un funzionamento percettivo di tipo prevalentemente locale, da una debole coerenza centrale e dalla tendenza alla "sistematizzazione", ossia da una maggiore capacità di comprendere e costruire sistemi basati su regole (Samson et al., 2012). La debole coerenza centrale potrebbe essere implicata:

- Nell'ipo-reattività o iper-reattività a input sensoriali e nell'insolito interesse per determinate caratteristiche sensoriali dell'ambiente (Valeri, 2017);
- Nel linguaggio, limitando la comprensione e organizzazione della dimensione linguistica semantica (Frith & Snowling, 1983);
- A livello sensorimotorio, compromettendo la capacità di elaborazione/integrazione percettiva e di pianificazione del comportamento (Frith & Snowling, 1983);
- Nella mentalizzazione, in quanto un mondo psichico frammentato e non integrato non consentirebbe di trarre significati relativi al contesto sociale (Frith, 1989);
- Nelle abilità savant, cioè nella costruzione di isole di capacità eccezionali (Motttron et al., 2012).

1.4 Basi neurobiologiche

Gli studi di neuroimaging hanno offerto un notevole impulso alla conoscenza dei meccanismi neurobiologici sottostanti ai sintomi degli ASD.

Sul piano anatomico, in letteratura è ampiamente documentata una crescita cerebrale anomala: alla nascita i bambini ASD spesso presentano dimensioni cerebrali ridotte, poi la crescita inizia tra i 2 e i 6-14 mesi, culminando verso i 2-4 anni per poi arrestarsi bruscamente (Amaral, Schuman & Nordhal, 2008). L'aumento del volume cerebrale sarebbe riconducibile all'incremento della materia bianca subcorticale del lobo frontale e a uno sviluppo anomalo dell'amigdala e della formazione ippocampale, insieme ad uno sviluppo eccessivo di connessioni a livello intraemisferico ed interemisferico rispetto allo sviluppo tipico (Herbet et al., 2005).

Riguardo l'amigdala, nei bambini rientranti nello spettro è stata rilevata una sua ipo-attivazione durante compiti che implicano la percezione di espressioni facciali e la teoria della mente (Baron-Cohen et al., 1999; Caselli, 2002). Questo dato darebbe sostegno all'ipotesi secondo la quale la genesi dell'autismo sia da ricondurre a una carenza di motivazione sociale. Deficit funzionali in questa regione sarebbero la causa anche della difficoltà a interpretare le informazioni sociali veicolate dallo sguardo (Baron-Cohen et al., 1997) e di variazioni significative nell'attivazione autonoma in risposta a stimoli di natura emozionale (Hirstein, Irvenden & Ramachandran, 2001).

Per indagare i correlati neurobiologici dei deficit delle capacità empatiche sono stati presi in considerazione anche i neuroni specchio, i quali sono implicati in un circuito di simulazione interna definita "incarnata" in quanto permetterebbero di mappare emozioni e azioni osservate nell'altro all'interno dello stesso circuito neuronale che controlla l'esecuzione e l'esperienza soggettiva (Gallese, 2006; 2009). Uno studio di Dapretto e colleghi del 2006 sull'imitazione di espressioni facciali ha rilevato che anche i bambini ASD riuscivano nel compito proposto, ma tramite fMRI è stato possibile registrare un'attività cerebrale diversa rispetto alla norma: i bambini ASD intensificavano i processi attentivi visivi e motori invece di attivare il circuito specchio (soprattutto nell'emisfero destro) e le aree limbiche implicate nella traduzione affettiva delle espressioni facciali come avviene nello sviluppo tipico (Dapretto et al., 2000).

Altre aree che risultano disfunzionali nell'autismo sono il tronco encefalico, da cui deriverebbe un'iperattività sensoriale (Hashimoto, 2004); il giro fusiforme, implicato nel riconoscimento dei volti umani; il solco temporale superiore, il quale riveste un ruolo importante nella percezione dei segnali sociali (Schulz et al., 2003); la corteccia prefrontale dorsomediale, coinvolta nella teoria della mente (Castelli et al. 2002).

A livello di funzionamento cerebrale globale, diversi studi fanno ipotizzare che nell'autismo sia implicato uno squilibrio tra i processi eccitatori e inibitori neurali; questo squilibrio creerebbe una distorta comunicazione cerebrale derivante da una iperconnettività a livello locale unita a una ridotta connettività tra differenti regioni funzionali (Deisseroth, 2011). Infatti, queste caratteristiche sarebbero riconducibili a una patologia minicolonnare, in quanto è stato osservato nelle persone ASD che nelle loro regioni temporali e frontali sono presenti minicolonne di minore larghezza e maggiore densità rispetto agli individui normotipici (Casanova & Trippe, 2006). Queste alterazioni strutturali favoriscono la formazione di fibre connettive più corte che portano a una ipoconnettività a distanza a favore di quella locale.

A questo proposito, la teoria della connettività rimarca come la scarsa comunicazione tra aree cerebrali comprometta in modo significativo i processi di integrazione degli stimoli ambientali provenienti dal mondo (Belmonte et al., 2004). Questa teoria giustificherebbe il fatto che non sono gli organi sensoriali a essere primariamente difettosi negli ASD, ma che lo siano piuttosto i sistemi centrali deputati all'elaborazione delle informazioni trasmesse da questi organi (Tambelli, 2019). In questa prospettiva, i pattern tra connessioni nervose sono geneticamente determinati, ma risultano essere influenzati dinamicamente dall'esperienza nel corso dello sviluppo (Muratori & Maestro, 2007). In base a questo, le radici dell'autismo si collocherebbero in un processo patologico iniziale che solo successivamente sarebbe soggetto a una disfunzione neuroevolutiva (Mundy & Neal, 2001).

1.5 Genetica ed ereditabilità

Le evidenze sul maggior rischio di ricorrenza nelle famiglie con un membro affetto (circa il 20% dei sibling) e la maggiore frequenza nei soggetti di sesso maschile (Palmer, 2017) testimoniano che un'origine genetica del disturbo è ammessa (Igliozzi & Tancredi, 2020). Solo in una piccola percentuale di casi il disturbo è riconducibile a singole mutazioni

responsabili di sindromi genetiche note, mentre è stata evidenziata la presenza di molte varianti in centinaia di geni diversi implicati nella sinaptogenesi, nella migrazione neuronale e in altri processi di sviluppo del sistema nervoso (Iglizzi & Tancredi, 2020). Alcuni studi hanno mostrato l'esistenza di 25 loci, ossia geni candidati di suscettibilità all'autismo, che interagendo tra loro porterebbero a una vulnerabilità genetica (Persico & Bourgeron, 2006; Bill & Geschwind, 2009). Una mutazione a carico del gene Shank3, il quale regola l'organizzazione strutturale delle spine dendritiche, è tra le più accreditate e documentate da recenti studi (Durand et al., 2007). Inoltre, è stato dimostrato come la disregolazione di geni implicati nel neurosviluppo possa sfociare in una più generale vulnerabilità per disturbi psichiatrici (Schork et al., 2019).

1.5.1 Tratti autistici nella popolazione

Gli studi nel campo della genetica hanno permesso di mettere in luce la complessità dei contributi genetici nell'autismo e il potenziale per molte forme diverse del disturbo (Gillberg et al., 2019). Già dalle prime identificazioni dell'autismo, attribuite a Kanner (1943), si è iniziato a notare che anche i genitori dei bambini diagnosticati con ASD spesso presentano delle attitudini sociali simili a quelle del disturbo, ma non tali da compromettere il loro funzionamento o da raggiungere un livello clinico significativo per una diagnosi (Bolton et al., 1994; Landa et al., 1991; Piven et al., 1994; Wolff et al., 1988). Queste osservazioni, unite ai risultati di studi condotti su gemelli, hanno suggerito che le stesse varianti genetiche che generano il rischio autistico possono determinare un fenotipo allargato, il quale può essere evidente nei parenti più stretti (Rutter, 2000). La costellazione di tratti ASD sub-diagnostici sottosoglia presenti nelle famiglie con bambini diagnosticati è indicata come BAP, ossia "broader autism phenotype" (Bolton et al., 1994). I tratti che caratterizzano il BAP includono difficoltà pragmatiche e comunicative, scarse abilità sociali, rigidità, comportamenti stereotipati largamente definiti, compromissione del riconoscimento emotivo e distacco (Gerds & Bernier, 2011; Sucksmith, 2011).

I segni più chiari del fenotipo allargato nei genitori si evidenziano quando ai membri della famiglia viene chiesto di ripercorrere le proprie storie comunicative e relazionali (Fombonne et al., 1997; Szatmari et al., 2000). Esistono diversi strumenti, sia self-report che informant report, che possono essere applicati per cogliere questi tratti. I più utilizzati

sono l'Autism Spectrum Quotient (AQ; Baron-Cohen et al., 2001) e Il Social Responsive Scale-Adult (SRS-A; Costantino & Todd, 2005). Ognuno di questi strumenti ha punti di forza e debolezza e per questo un approccio multimodale con più misure e punti di vista sembra cogliere al meglio i tratti del BAP, ma richiede maggiore tempo e risorse (Rubenstein & Chawla, 2018).

Tramite la somministrazione di questi strumenti, è emerso che negli adulti il BAP è spesso associato ad ansia, depressione e DOC ed è caratterizzato da tratti cognitivi, motori, comportamentali e sociali peculiari. Nello specifico, sono stati riscontrati:

- una maggiore accuratezza e rapidità in compiti che misurano le componenti delle abilità visuo-spaziali e che richiedono uno stile preferenziale locale (Stewart et al.2009; Grinter et al.2009; Scheeren & Stauder 2008; Fugard, Stewart, e Stenning, 2011);
- uno schema di interferenza nell'inibire gli stimoli distrattori che si collega a difficoltà di adattamento (Bayliss & Kritikos 2011; Remington, Swettenham, Campbell, e Coleman, 2009).
- deficit di coerenza centrale e nel funzionamento esecutivo (Baron-Cohen & Hammer, 1997; Happé, Briskman, e Frith, 2001; Bölte & Poustka 2006).
- comportamenti ripetitivi, stereotipati contraddistinti da uno stile rigido o perfezionista, interessi circoscritti e atipie motorie comuni agli ASD e presenti anche nella popolazione generale (Mosconi et al., 2010; Poljac,Poljac, e Yeung, 2012; Ridley et al., 2011).
- atipie nella cognizione sociale (Losh & Piven, 2007), minore motivazione a stringere e mantenere legami amicali, maggiori esperienze di solitudine (Jobe & White, 2007) e disagio sociale (De Groot & Van Strien, 2017);
- minore accuratezza nel riconoscere le espressioni facciali negative (Poljac, Poljac, e Wagemans 2013);
- atipie nella pragmatica del linguaggio comuni all'ASD (Landa et al., 1992);
- una personalità rigida o perfezionista, socialmente distaccata e priva di tatto (Piven et al.1994; Losh, Childress, Lam, e Piven, 2008).

1.5.2 Perché misurare il BAP?

Da una rassegna sistematica di Rubenstein e Chawla (2018) è emerso che la percentuale di madri con figli con ASD che presenta tratti BAP si aggira tra il 3.0% (Klin et al., 2005) e il 52.0% (de Jonge et al., 2015), mentre la percentuale di padri va dal 2.6% (Seidman et al., 2012) al 80% (de Jonge et al., 2015). Tra il 5.3% (Szatmari et al., 200) e il 56.0% (Dawson et al., 2007) dei bambini ASD ha entrambi i genitori con tratti BAP. A livello qualitativo, una percentuale maggiore di padri presenta BAP rispetto alle madri e questo confermerebbe la predisposizione maschile per il disturbo (Baron-Cohen et al., 2011). Inoltre, da alcuni studi emergerebbe che i tratti paterni abbiano un effetto e una ricaduta maggiore sul fenotipo del figlio rispetto ai tratti delle madri (Maxwell et al., 2013; Scwichtenberg et al., 2010).

Questa rassegna evidenzia che studiare il fenotipo autistico allargato nei genitori di bambini ASD è importante in quanto una parte significativa dell'eziologia dell'ASD può essere di origine genetica (Gaugler et al., 2014). Il BAP genitoriale costituirebbe un costrutto latente che può essere considerato un endofenotipo, in quanto i tratti BAP sono associati all'autismo (Hasegawa et al., 2015; Maxwell et al., 2013), sono ereditabili (Costantino & Todd, 2003) e sono presenti maggiormente in genitori con Bambini ASD rispetto a genitori con figli con sviluppo tipico (Bishop et al., 2004; de Jonge et al., 2015; Lyall et al., 2014). Gli endofenotipi possono essere definiti come dei tratti quantitativi familiari, ereditabili ed associati a una malattia complessa che costituiscono un sottoinsieme omogeneo e misurabile (Gottesman & Gould, 2003). Infatti, i BAP genitoriali possono essere utilizzati come strumento per definire i diversi gruppi di ASD in base alla loro probabile predisposizione genetica quando non sono disponibili dati completi sul genoma. In più, ci sono anche prove emergenti di come il BAP genitoriale possa avere implicazioni per l'intervento (Parr et al., 2015) e il processo diagnostico di un bambino ASD (Rubenstein et al., 2017).

1.6 Il “seme” e il “suolo”

Il neurocostruttivismo attribuisce al “suolo”, ossia all'ambiente, un ruolo fondamentale nei processi di sviluppo, poiché ipotizza che esso agisca nell'emergere dell'architettura cerebrale e del sistema cognitivo secondo un'intensa interazione epigenetica tra mente e ambiente (Valenza & Turati, 2019).

Secondo diversi studi, è plausibile l'ipotesi che alcuni geni implicati nel neurosviluppo agiscano in un periodo sensibile della gravidanza, durante il quale c'è una maggiore suscettibilità a influenze ambientali (Tambelli, 2019). Alcuni fattori di rischio ambientale che sembrano essere implicati nell'autismo sono: basso peso alla nascita, nascita pretermine, esposizione ad alcuni farmaci durante la gravidanza, parto cesareo, diabete gestazionale, malattie autoimmunitarie della madre, età dei genitori (in particolare del padre maggiore di 50 anni), esposizione a inquinanti ambientali e gravi quadri di prolungata deprivazione di stimoli sociali (Iglizzi & Tancredi, 2020). L'ipotesi di una maggiore incidenza del disturbo nei bambini nati con metodiche di procreazione medicalmente assistita è stata ampiamente discussa, ma non ha mai ricevuto conferme (Bölte et al., 2019).

A sostegno dell'influenza dell'ambiente, è stato dimostrato che i topi con un comportamento "simil autistico", indotto da manipolazioni genetiche o dall'esposizione a tossici durante la gravidanza, migliorano il comportamento e l'anatomia del cervello se inseriti in un ambiente "arricchito" di stimoli sociali. Questo non avverrebbe in topi che hanno subito lo stesso trattamento di induzione di sintomi autistici, ma che sono stati allevati in condizioni standard (Nag et al., 2009; Schneider et al., 2009).

In base a queste evidenze, i sintomi manifesti caratteristici degli ASD devono essere considerati come effetti a valle di anomalie molto precoci dello sviluppo cerebrale e della riorganizzazione neuronale (Bauman & Kemper, 2005; O'Reilly et al., 2017) che provocano effetti a cascata nell'interazione continua del bambino con l'ambiente.

Karmiloff-Smith (2007) sottolinea come le proprietà funzionali e strutturali che si accompagnano alle sindromi evolutive siano il risultato di un processo plastico attraverso il quale il sistema cognitivo e cerebrale si struttura attorno a un'iniziale vulnerabilità aspecifica che nel corso del tempo sfocia in disfunzionalità macroscopiche. Da questo punto di vista, le anomalie genetiche comportano alterazioni a carico di parametri di base del funzionamento cerebrale che solo durante lo sviluppo ontogenetico assumono un'apparenza dominio specifica che va a caratterizzare il fenotipo di un disturbo del neurosviluppo o di una sindrome evolutiva (Karmiloff-Smith, 2007). Perciò, viene individuata una relazione indiretta tra difetto genetico e outcome cognitivo che sottende una visione dinamica dello sviluppo e un'epigenesi bidirezionale e probabilistica

(Karmiloff-Smith, 2007). Da questo ne consegue che nessun singolo fattore genetico, maturazionale, neurobiologico o ambientale può essere identificato come causa alla base dell'autismo (Bauman & Kemper, 2005; Aitken, 2010), in quanto la complessità delle caratteristiche cliniche dell'ASD, le atipie cognitive, nella risposta sociale, nei comportamenti o nell'uso del linguaggio, sono conseguenze di vulnerabilità di base, le cui manifestazioni potrebbero essere riconosciute e compensate nella prima infanzia (Trevorthen, 2000). Perciò, da questo punto di vista l'eziologia dei Disturbi dello Spettro Autistico è da considerarsi multifattoriale in quanto chiama in causa fattori di rischio genetico, neuroanatomici e ambientali condivisi sia dalla popolazione clinica che generale che concorrono nella caratterizzazione del disturbo.

Il monitoraggio dei primi anni di vita diventa fondamentale per individuare indicatori precoci. Non si tratta di veri e propri criteri diagnostici per formulare una diagnosi, ma indicano un'atipia rispetto al percorso neuroevolutivo tipico dell'individuo che non necessariamente condurrà a un esito fenotipico atipico (Valenza & Turati, 2019).

1.7 Segnali precoci

Diversi studi retrospettivi hanno permesso di individuare chiaramente i primi segnali già all'età di 12 mesi, anche se spesso si presentano in maniera aspecifica. In particolare, l'analisi di filmati familiari di bambini che successivamente sono stati diagnosticati con ASD ha permesso di delineare una descrizione precisa delle modalità di esordio del disturbo (Maestro et al., 2002; Zwaigenbaum et al., 2005). Attraverso questi studi è emerso che i sintomi appartenenti all'area socio-comunicativa possono non emergere nei primi mesi di vita, manifestandosi più tardivamente. Infatti, da studi prospettici è emerso come, a 6 mesi, bambini a rischio che successivamente hanno avuto una diagnosi di ASD mostrassero un profilo socio-comunicativo molto simile a quelli che non hanno successivamente ricevuto la diagnosi (Frohna, 2007; Landa & Garrett-Mayer, 2007; Ozonoff et al., 2010; Yirmiya et al., 2006; Zwaigenbaum et al., 2009). Alcuni segni tipici di una compromissione nell'area socio-comunicativa iniziano ad emergere a partire dalla seconda metà del primo anno di vita con la mancanza di risposta al nome (Brian et al., 2008), in particolare quando il bambino è impegnato nell'esplorazione di un oggetto, contatto oculare inconsistente (Zwaigenbaum, 2005), mancanza di lallazioni e vocalizzazione dirette all'altro (Ozonoff et al., 2010) e dei primi gesti comunicativi e

simbolici (Mitchell et al., 2006; Landa, Holman & Garrett-Mayer, 2007). Queste manifestazioni iniziano ad essere sempre più evidenti nel corso del secondo anno di vita, in particolare quando non compare il pointing, ossia l'indicare con un dito qualcosa in maniera richiestiva o dichiarativa per condividere con l'adulto qualcosa di interessante (Rozga et al., 2011). Altri segnali possono essere la difficoltà nel catturare l'attenzione del bambino per dirigerla verso un oggetto o una persona per creare momenti di attenzione condivisa (Landa, Holman & Garrett-Mayer, 2007), un ritardo nello sviluppo del linguaggio o la comparsa di prime parole diverse rispetto a quelle attese, la mancanza dei primi giochi di finzione e imitazione (Macari et al., 2012; Zwaigenbaum, 2005). È importante sottolineare che questi comportamenti potrebbero non essere del tutto assenti, ma ciò che caratterizza maggiormente il disturbo è proprio la bassa frequenza con cui si presentano in tale fascia d'età e la tendenza a scomparire del tutto nei mesi successivi se non vengono attivamente sostenute (Iglizzi & Tancredi, 2020).

Dal punto di vista dei comportamenti ripetitivi e stereotipati, uno studio di Loh e colleghi del 2007 ha rilevato che l'arm waving, ossia l'agitazione delle braccia, sia l'unico comportamento presente tra i 12 e i 18 mesi capace di predire la diagnosi di ASD a 36 mesi. È da evidenziare che, nelle fasi precoci, sia l'aderenza alle abitudini ritualizzate che i comportamenti ripetitivi sono comunemente rintracciabili anche nello sviluppo tipico per poi diminuire fisiologicamente nel tempo nel tempo: i comportamenti ripetitivi intorno al primo anno (DiGennaro et al., 2012) e l'aderenza alle routines intorno ai 4 anni, anche se aumenta a 2 anni (Evans et al., 1997). Nei bambini con ASD, al contrario, tali aspetti continuano a manifestarsi con un aumento costante dell'insistence on sameness, che porta a reazioni di forte disagio ai cambiamenti e a difficoltà nel gestire le transizioni (Leekam et al., 2007).

Visto il ritardo nella comparsa di segnali socio-comunicativi e la presenza di pochi indici comportamentali discriminativi, sembra essere necessario individuare i primi segnali in aree non sociali (Jones et al., 2014). Tra queste, particolare interesse è stato dedicato da studi sull'attenzione (Elsabbagh et al., 2013) e dallo sviluppo sensorimotorio, che può essere in ritardo o atipico (Leezenbaum & Iverson, 2019).

Il neurocostruttivismo individua lo studio del corpo, con il suo sviluppo motorio, i suoi limiti e le interazioni con l'ambiente, come condizione necessaria per comprendere

l'emergere di processi cognitivi superiori, come il linguaggio e la comprensione delle azioni degli altri (Westermann et al., 2007). È proprio nelle atipie motorie che si possono riconoscere dei campanelli di allarme per successive evoluzioni atipiche in aree che non appaio direttamente collegati al dominio motorio (Valenza & Turati, 2019).

CAPITOLO 2

AUTISMO E MOVIMENTI ANTICIPATORI

Seguendo la prospettiva dell'embodied cognition, per comprendere lo sviluppo appare fondamentale indagare come il corpo diriga e plasmi l'esperienza che permette al bambino di costruire i suoi significati e una sua comprensione del mondo. Atipie nello sviluppo motorio possono portare a effetti a cascata anche in altre aree di sviluppo. Dal momento che in letteratura è noto che sono presenti considerevoli deficit motori in bambini con ASD e che i marker sensomotori sono tra i primi a comparire per indicare traiettorie atipiche, risulta fondamentale porre grande attenzione allo sviluppo motorio e a questi segnali per comprendere l'evoluzione dei sintomi core dell'autismo e per cercare di intervenire il prima possibile nelle situazioni di rischio.

2.1 Embodied cognition

Sta diventando sempre più accettato e supportato il fatto che lo studio dei processi cognitivi, sociali ed emozionali deve tener conto il ruolo della corporeità nei processi quotidiani (Calvo & Gomila, 2008; Thompson, 2007). Già Piaget (1960), all'interno della sua teorizzazione dello sviluppo cognitivo, attribuiva all'azione del corpo un ruolo fondamentale. Piaget individua il periodo sensomotorio, ossia dalla nascita fino a circa i 2 anni di vita, come momento fondamentale per lo sviluppo cognitivo e affettivo del bambino, mettendo in relazione come la maturazione neurofisiologica e cognitivo-affettiva avvenga soprattutto attraverso le esperienze di movimento semplici (riflessi) e complesse (azioni). In accordo con Piaget, il neurocostruttivismo valorizza il ruolo proattivo dello sviluppo e sottolinea la natura activity-dependent del cambiamento cognitivo che si modifica grazie al suo stesso funzionamento: il sistema di conoscenze e le strutture cognitive che caratterizzano la mente dell'adulto non sono presenti dalle prime fasi di vita, ma sono costruite nel corso dell'ontogenesi attraverso un processo attivo, costruttivo e interattivo con l'ambiente (Ansari & Karmiloff-Smith, 2002; Karmiloff-Smith, 1998; Scerif & Karmiloff-Smith, 2005). In questa prospettiva, il punto di partenza dello sviluppo non è caratterizzato solamente per la presenza di alcuni processi cognitivi di base di natura attentiva e percettiva, ma anche dallo stretto legame tra percezione e azione: le informazioni che il bambino seleziona guidano la sua azione e

contemporaneamente l'azione guida i processi attentivi e percettivi (Valenza & Turati, 2019). L'espressione "embodied cognition" cerca proprio di enfatizzare il fatto che il corpo costituisce un vincolo per le esperienze e contribuisce nel plasmare la mente (Marshall, 2016). Il corpo, dunque, non è solo un mero esecutore di comandi elaborati dalla mente, ma è una preconditione necessaria per avere accesso a determinate esperienze e al significato che viene loro attribuito (Overton, Muller & Newman, 2008).

Dal momento che l'esperienza sensomotoria influenza il modo in cui il bambino costruisce il suo mondo, se si verifica nel corso dello sviluppo un cambiamento o una compromissione a livello del corpo è altamente probabile che avvengano modificazioni anche in altri sistemi complementari, come ad esempio nell'esplorazione dell'ambiente che circonda il bambino o nella sua mente, fino a quando non si raggiunge uno stato di stabilità (Thelen, 2010).

2.2 Perché studiare il corpo

Tra i 3 e i 4 anni di vita è l'intervallo di tempo in cui viene maggiormente diagnosticato il Disturbo dello Spettro Autistico (Zwaigenbaum et al., 2013), ma molti genitori di bambini che ricevono la diagnosi di ASD riportano preoccupazioni per lo sviluppo dei figli già durante il loro primo anno di vita (Coonrod & Stone, 2004; Zuckerman et al., 2015), periodo durante il quale non sono ancora stabili ed evidenti importanti deficit socio-comunicati. Infatti, alcuni dei marker che meglio rispecchiano i criteri per la diagnosi di ASD tipicamente emergono nel comportamento non prima dei 2-3 anni.

Nel Disturbo dello Spettro dell'Autismo, oltre a un profilo diagnostico caratterizzato da difficoltà nella comunicazione e interazione sociale (APA, 2013), altre aree di atipicità includono il processamento sensoriale e il funzionamento motorio, con disturbi motori evidenti in particolari età e in determinati profili di QI (Fournier et al, 2010). Infatti, circa il 50-85% di bambini con ASD mostra deficit significativi in diversi aspetti percettivo-motori (Kaur, Srinivasan, e Bhat, 2018). Dal momento che deficit motori si riscontrano più frequentemente in bambini con diagnosi di ASD rispetto che nello sviluppo tipico, questi sono attualmente segnalati come caratteristiche associate a supporto della diagnosi (APA, 2013).

Lo studio e il monitoraggio dei fratelli minori di bambini diagnosticati nello spettro, chiamati siblings ad alto rischio di ASD, hanno permesso di identificare atipie a livello sensoriale e motorio riscontrabili in bambini già tra i 6 e i 12 mesi (Zwaigenbaum et al., 2013). Deficit in abilità fino e grosso motorie a 6 mesi in bambini ad alto rischio di ASD suggeriscono che lo sviluppo motorio nel primo anno di vita abbia un ruolo nello sviluppo dell'autismo (Estes, Zwaigenbaum, Gu et al., 2015; Flanagan, Landa, Bhat & Bauman, 2012). È stato individuato un aumento di stereotipie sempre in bambini ad alto rischio intorno ai 12 mesi (Elison, Wolff, Reznick et al., 2014), momento nel quale si verifica anche una diminuzione nelle competenze linguistiche che precede un profilo di linguaggio espressivo e recettivo atipico a 24 mesi (Swanson, Shen, Wolff et al., 2017).

Diversi studi dimostrano che lo sviluppo di adeguate competenze motorie è una componente fondamentale per migliorare la comunicazione e l'investimento sociale (Iverson, 2010; Soska et al., 2010; Bhat et al., 2011). In base a questo, atipie motorie possono influenzare lo sviluppo sociale, interferendo con le opportunità di fare esperienze sociali e apprendere dall'ambiente (Sacrey et al., 2014) e impattando negativamente con la comprensione delle azioni degli altri (Gallese et al., 2013). Perciò, uno sviluppo motorio atipico sembra essere alla base di alcune delle principali compromissioni riportate nel Disturbo dello Spettro Autistico.

La presenza di questi indicatori così precoci, possono indirizzare verso un intervento ancora prima che si instaurino i sintomi core dello spettro. Diversi studi neuroscientifici testimoniano l'importanza di ottimizzare interventi a supporto dello sviluppo nei primi 2 anni di vita (Bradshaw et al., 2015; Wolff et al., 2018), in modo da avere esiti evolutivi più positivi anche in età scolare (McEaching et al., 1993; Sheinkopf & Siegel, 1998).

Riassumendo, uno studio delle atipie motorie nell'autismo e una ricerca di marker precoci in questo dominio sono quindi giustificati da diversi motivi (Kaur, Srinivasan, e Bhat, 2018):

- i segnali motori sono alcune delle prime atipie osservabili in neonati e bambini piccoli che poi svilupperanno una diagnosi di ASD (Landa & Garrett-Mayer, 2006; Bhat, Galloway, e Landa, 2012; Flanagan, Landa, Bhat, e Bauman, 2012; Bedford, Pickles, e Lord, 2016);

- analizzare il sistema motorio può fornire informazioni sul funzionamento dei substrati neurali alla base di tali atipie contribuendo all'individuazione della neuropatologia dell'ASD (Dowell, Mahone, e Mostofsk, 2009; Gizzonio et al., 2015; Piven, Elison, e Zylka, 2017);
- lo sviluppo delle abilità motorie è intrinsecamente legato alla comunicazione sociale e allo sviluppo cognitivo nei bambini con ASD (Leary & Hill, 1996; Dziuk, Larson, Apostu, Mahone, Denckla, e Mostofsky, 2007; Dowell, Mahone e Mostofsky, 2009; Bhat, Srinivasan, Woxholdt, e Shield, 2018).
- Individuare precocemente competenze motorie target per intervenire tempestivamente può aiutare a ridurre il potenziale effetto a cascata negativo di precoci atipie motorie nello sviluppo di bambini a rischio di ritardi o disturbi dello sviluppo (Iverson, 2017).

2.3 I primi 1000 giorni dello sviluppo cerebrale

Le considerazioni sull'embodied cognition sono rilevanti per comprendere l'ontogenesi dello sviluppo dell'individuo e considerano un intreccio tra evoluzione del cervello, del corpo e della mente. È perciò necessario tenere conto delle basi biologiche sottostanti lo sviluppo (Marshall, 2016). I primi mille giorni di vita, cioè l'intervallo temporale che va dal concepimento ai due anni di età, rappresentano un periodo di massima plasticità e un periodo sensibile, ma allo stesso tempo vulnerabile, in cui le stimolazioni ambientali hanno un considerevole impatto sullo sviluppo motorio, emozionale e cognitivo (Vicari & Caselli, 2017). Le connessioni sono plasmate dall'esperienza e dall'ambiente principalmente attraverso il canale sensoriale, che riceve le stimolazioni dall'ambiente, e il canale motorio, che include l'aspetto produttivo dell'atto motorio e l'iniziativa motoria spontanea o intenzionale.

La presenza di differenze comportamentali precoci suggerisce che l'emergere dell'autismo possa trovare le sue basi in uno sviluppo anomalo di caratteristiche neurali (Shen & Piven, 2017). Una completa comprensione nelle trasformazioni neurobiologiche che avvengono in questa fascia temporale in bambini che svilupperanno ASD è importante per supportare una diagnosi precoce e per promuovere un inizio tempestivo di intervento comportamentale (Conti et al., 2015).

2.3.1 Cosa accade nello sviluppo tipico

A partire dai primi istanti al di fuori del grembo, il sistema nervoso centrale deve reagire al cambio di ambiente, in quanto il neonato è proiettato in una dimensione nuova da conoscere ed esplorare. Le percezioni, le sensazioni e il proprio movimento subiscono delle trasformazioni radicali e progressive ed è necessario che ci sia una complessa coordinazione tra i processi di maturazione del sistema nervoso, la fisiologia dei vari sistemi e i piani di crescita scheletrico-muscolare, raggiungibile attraverso un dialogo multidimensionale tra le basi genetiche e l'ambiente (Ammaniti & Ferrari, 2020). Il bambino alla nascita possiede già tutti i circuiti cerebrali dell'adulto, ma i processi di maturazione della sostanza grigia e bianca dipendono in parte dall'esperienza. Infatti, nei primi anni dopo la nascita non nascono nuovi neuroni, ma è presente una sovrapproduzione di sinapsi e connessioni che vengono rinforzate oppure eliminate (pruning) nella continua interazione tra l'individuo e il suo ambiente (Ammaniti & Ferrari, 2020).

Nello sviluppo tipico la maturazione cerebrale sembra seguire una traiettoria a forma di "U rovesciata" progredendo dalle regioni posteriori a quelle anteriori e dalle aree corticali primarie a quelle associative (Vicari & Caselli, 2017). Durante i primi due anni di vita il numero di sinapsi e connessioni aumenta, per poi andare incontro a processi selettivi di pruning. I primi circuiti che devono affrontare queste trasformazioni sono quelli sensorimotori: corteccia motoria e aree sensoriali primarie. Questi processi di maturazione morfometrica e microstrutturale nei circuiti sensorimotori sono fondamentali per lo sviluppo di circuiti cerebrali adibiti a funzioni cognitive più complesse (Ammaniti & Ferrari, 2020). Seguendo uno schema di sviluppo prestabilito, le cortecce somatosensoriali sono seguite dalle aree corticali associative, come quelle parietali e temporali, e infine dalle aree della corteccia deputate a funzioni cognitive superiori, tra cui le funzioni esecutive. Anche la maturazione delle fibre mieliniche, fondamentali per la corretta trasmissione degli impulsi nervosi, parte dalla corteccia somatosensoriale e motoria per poi espandersi alle aree associative parietali e prefrontali (ibid.).

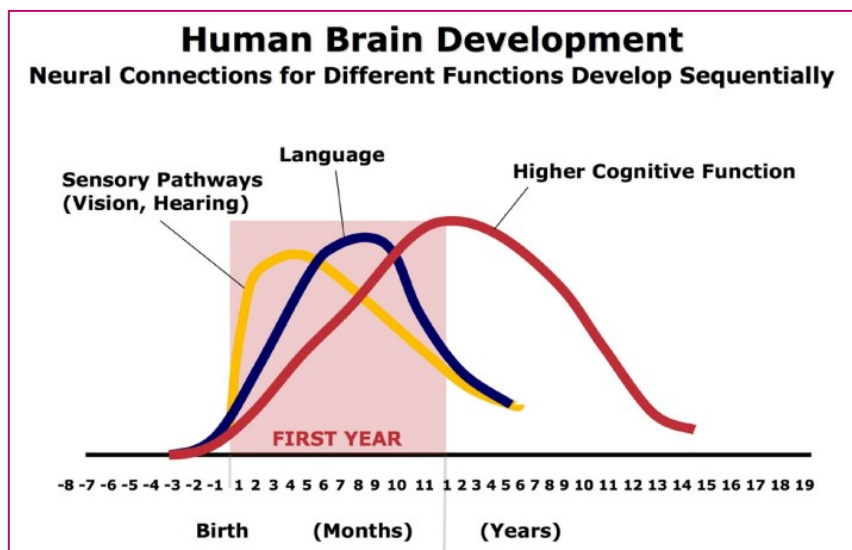


Figura 2.1 Schema sequenziale di proliferazione e pruning delle sinapsi (Nelson, 2000)

Appare perciò evidente come lo sviluppo delle aree del cervello deputate al processamento di funzioni di base, come il controllo motorio e la percezione, abbia delle conseguenze su funzioni cognitive del bambino che saranno particolarmente evidenti in periodi successivi.

2.3.2 Cosa accade nello sviluppo atipico

Diversi studi longitudinali condotti su bambini che hanno poi sviluppato autismo hanno identificato distinti cambiamenti cerebrali durante specifiche finestre temporali particolarmente plastiche e malleabili (Hazlett, Gu, Munsell et al., 2017). Diverse differenze cerebrali sono presenti tra i 6 e i 12 mesi di età e definiscono caratteristiche comportamentali proprie dell'autismo a età successive.

Partendo dai primi studi sullo sviluppo cerebrale negli ASD, la scoperta più consistente riguarda le dimensioni del cranio: queste appaiono nella norma alla nascita, per poi aumentare tra la fine del primo anno e inizio del secondo (Zwaigenbaum, Bryson, Lord et al., 2009). Sembra che i bambini ad alto rischio di ASD abbiano una crescita di tutto il volume cerebrale significativamente più veloce rispetto alla norma, tale che tra i 12 e i 24 mesi questo gruppo raggiunga un maggiore volume del cervello (Shen, Nordahl, Young et al., 2013). Questo aumento del volume cerebrale si associa a un incremento della superficie corticale, ma non dello spessore (Hazlett, Poe, Gerig et al., 2011). L'espansione della superficie corticale avverrebbe tra i 6 e i 12 mesi, in particolare nelle aree corticali

deputate al processamento sensorimotorio, e sarebbe poi seguita da un aumento del volume cerebrale totale durante il secondo anno di vita (Hazlett, Gu, Munsell et al., 2017). Perciò, una prima misurazione corticale entro il primo anno di vita predirebbe una base individuale per una diagnosi a 24 mesi. In più, sembra che ci sia una precisa temporalità nel collegamento tra cervello e comportamento. Infatti, una maggiore espansione cerebrale tra i 12 e i 24 mesi sarebbe associata a una sintomatologia più severa a 24 mesi nel dominio sociale, ma non nei comportamenti ripetitivi (Hazlett, Gu, Munsell et al., 2017).

Un'altra anomalia cerebrale significativa riguarda la presenza di una quantità eccessiva di liquido cerebrospinale extra-assiale (EA-CSF), il quale è presente nello spazio subaracnoideo che ricopre la superficie corticale del cervello. Il ristagno di EA-CSF può portare all'accumulo di rifiuti derivanti dal metabolismo cerebrale, alterando l'ambiente extracellulare dei neuroni e di conseguenza la loro funzionalità e lo sviluppo corticale (Mashayekhi et al., 2002). I bambini che avranno una diagnosi di autismo presentano a 6 mesi una quantità eccessiva di EA-CSF di circa il 18% in più rispetto ai controlli (Shen, Kim, McKinstry et al., 2017). I bambini diagnosticati con i sintomi più severi a questa età presentavano fino a circa il 25% di liquido cerebrospinale in più. Perciò, l'eccesso di CSF precederebbe l'instaurarsi della sintomatologia tipica del disturbo e sarebbe predittiva sia della diagnosi che della severità dei sintomi a 3 anni (Shen, Nordahl, Young et al., 2013). In aggiunta, la quantità eccessiva del liquido cerebrospinale sembra essere associata anche ai deficit motori riscontrabili nel primo anno di vita, suggerendo così un peso importante anche nello sviluppo motorio (Shen, Kim, McKinstry et al., 2017).

Per quanto riguarda la connettività neurale, connessioni funzionali alterate a 6 mesi possono essere considerate alla base di comportamenti atipici degli ASD a 24 mesi, tra cui comportamento sociale, linguaggio, sviluppo motorio e comportamenti ripetitivi (Emerson, Adams, Nishino et al., 2017). Studi condotti tramite DTI su bambini ad alto rischio hanno riscontrato anomalie nell'organizzazione strutturale della materia bianca (WM) evidenti dai 6 mesi in più tratti di fibre (Wolff, Gu, Gerig et al., 2012), ma in particolare nel ginocchio del corpo calloso (Wolff, Gerig, Lewis et al., 2015). L'integrità della materia bianca del ginocchio del corpo calloso e dei peduncoli cerebellari è

strettamente collegata a una responsività sensoriale anomala a 24 mesi (Wolff, Swanson, Elison et al., 2017).

Mettendo insieme queste evidenze, nel corso dei primi due anni di vita i bambini ad alto rischio di ASD presentano (Figura 2.1):

- Un livello eccessivo di EA-CSF, connettività della materia bianca ridotta e connettività funzionale alterata già a 6 mesi, momento durante il quale iniziano ad emergere le prime alterazioni comportamentali, tra cui ritardi motori (Landa, Gross, Stuart & Faherty, 2013; Estes, Zwaigenbaum, Gu et al., 2015);
- Una iper-espansione della superficie corticale tra i 6 e i 12 mesi, la quale sarebbe coinvolta nell'esordio di problemi sensoriali e attentivi, tra cui dei deficit nella ricezione visiva (Estes, Zwaigenbaum, Gu et al., 2015) e nell'orientamento verso cues sociali salienti presenti nell'ambiente (Elison, Paterson, Wolff et al., 2013);
- Una crescita del volume cerebrale globale tra i 12 e i 24 mesi, la quale sarebbe collegata all'emergere dei deficit sociali propri dell'autismo (Ozonoff, Iosif, Baguio et al., 2010).

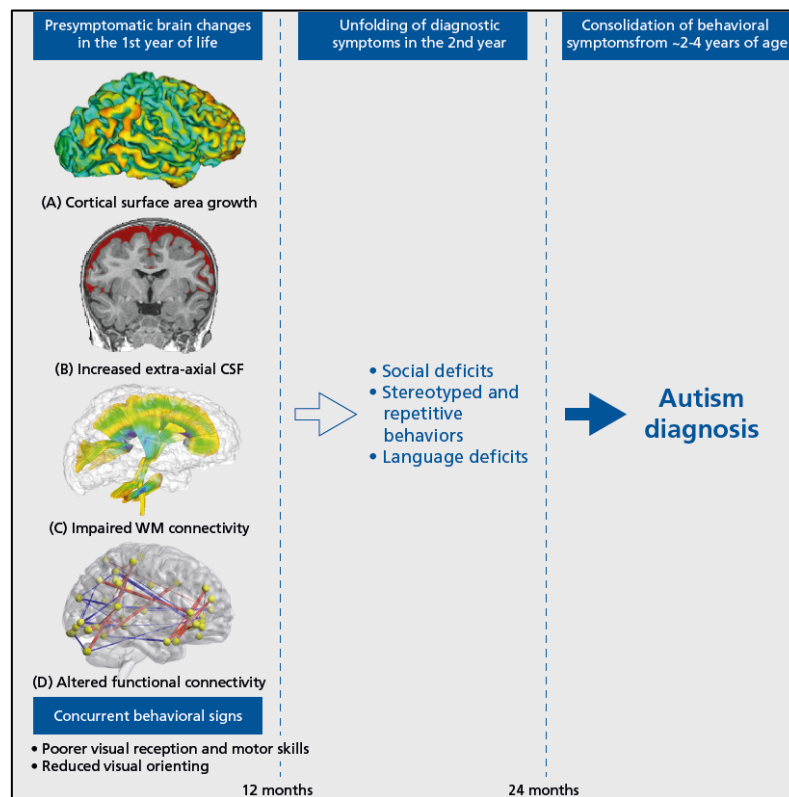


Figura 2.2 Caratteristiche cerebrali peculiari di bambini che riceveranno la diagnosi di Disturbo dello Spettro dell'Autismo a partire dai 24 mesi (Shen & Piven, 2017)

Grazie al neuroimaging è possibile quantificare dei markers biologici oggettivi che possono contribuire a uno screening per evidenziare i bambini a rischio di sviluppo di autismo. Il vero obiettivo sarebbe quello di combinare questi markers biologici con markers comportamentali per poter rilevare precocemente il disturbo.

2.4 Il Tronco Encefalico e il movimento anticipatorio

La percezione, l'agire e il pensare intelligentemente dipendono da impulsi che permettono al corpo di muoversi volontariamente (Lashley, 1951; Sperry, 1952). Il cervello umano è sempre attivamente reattivo agli stimoli, in modo che ogni abilità mentale e comportamentale possa essere pronta a rispondere a questi con una serie di azioni ordinate. Per fare questo, è fondamentale il ruolo della coordinazione motoria (Sperry, 1952). Nello sviluppo tipico il bambino è fisiologicamente adattato e psicologicamente motivato a volere ricercare, oltre alle cure materne necessarie per la sopravvivenza, una socialità che possa accompagnare la sua mente nello sviluppo di nuovi scopi e nell'assorbimento di esperienze (Trevvarthen, 2005; 2013). I bambini con ASD hanno difficoltà nell'organizzazione e nella temporizzazione del loro movimento, faticano a diventare emotivamente ingaggiati con i loro genitori e non riescono a imparare usare e condividere fluidamente la loro conoscenza sul mondo umano (Muratori & Maestro, 2007; Reddy et al., 2002).

Trevvarthen e Delafield-Butt (2013) hanno proposto di ricondurre i deficit delle funzioni cognitive superiori a disfunzioni precoci nello sviluppo di fattori sensori-motori primari che dovrebbero regolare la possibilità di consapevolezza di movimento in un sé integrato. Questi fattori influenzano la dinamicità e la qualità del controllo motorio implicate nell'espressione di aspettative ed emozioni collegate agli scopi delle azioni messe in atto (Stern, 2010; Gowen & Hamilton, 2013; Rochat et al., 2015). In particolare, i due autori riconoscono che errori maturazionali nella formazione del tronco encefalico nel periodo embrionale e fetale (Prechtl, 2001, Rodier & Arndt, 2005) interferiscono con lo sviluppo di competenze sensori-motorie in un periodo di vita particolarmente sensibile, durante il quale vengono intaccati gli apprendimenti culturali mediati dall'elaborazione della neocorteccia e dal contatto sociale (Trevvarthen et al., 2006). Il tronco encefalico ha un

ruolo importante nella motivazione interna, nel sistema motorio (postura, locomozione, equilibrio e controllo prospettico del movimento), nella regolazione dell'arousal e nel passaggio delle connessioni nervose dei sistemi motori e sensoriali. Anomalie nello sviluppo del controllo motorio del tronco encefalico interferirebbero con l'integrazione di informazioni sensoriali implicate nel timing motorio, portando ad atipie motorie più evidenti nel momento in cui al bambino vengono richieste capacità motorie complesse (Trevarthen & Delafield-But, 2013). In questa prospettiva, le atipie socio-emozionali; come isolamento, ritardi cognitivi e socio-emozionali e disturbi del linguaggio, possono essere considerate come conseguenze secondarie derivanti da una compensazione experience-dependent di errori sensori-motori primari effettuata dal sistema corticale dopo la nascita (Trevarthen & Delafield-But, 2013). L'incapacità di integrare informazioni coordinando i sensi esterni con quelli interni darebbe origine a difficoltà di apprendimento dall'esperienza (ibid.). Senza apprendimento dall'esperienza, non vengono colte regolarità tra le situazioni e ogni esperienza viene vissuta come se fosse sempre nuova. Per questo motivo il Disturbo dello Spettro dell'Autismo può essere considerato come un disturbo del movimento anticipatorio, nel quale i deficit socio-comunicativi emergono solo a partire dai 12 mesi come effetto di una compensazione del sistema corticale.

2.6 Atipie nello sviluppo motorio di bambini ASD

Studi longitudinali effettuati sui siblings di bambini con diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico accertata hanno permesso di identificare delle atipie precoci nello sviluppo motorio che possono evidenziare difficoltà nelle acquisizioni di competenze importanti per supportare anche lo sviluppo sociale e cognitivo. Nei primi due anni di vita, i bambini nello sviluppo tipico acquisiscono una serie di milestones grosso-motori che permettono di guadagnare maggiore controllo di ogni parte del corpo gestendo le informazioni percettive in entrata e progredendo verso comportamenti e movimenti sempre più maturi (Iverson, 2018). L'acquisizione di nuove competenze è importante perché testimonia un progresso delle abilità motorie e permette al bambino di entrare a contatto con nuove esperienze. Lim e colleghi (2021) hanno evidenziato come i bambini ad alto rischio ASD che riceveranno poi la diagnosi iniziano a mostrare già a 6 mesi differenze nelle funzioni motorie, le quali diventeranno sempre più evidenti tra i 18 e 24 mesi.

I primi segnali che possono essere individuati sono deficit nei general movements e nel controllo posturale (Lim et al., 2021). Per quanto riguarda le capacità posturali nei primi sei mesi di vita, molti studi hanno riconosciuto il loro ruolo fondamentale nell'acquisizione di competenze motorie sempre più complesse. Il controllo posturale può essere definito come un controllo statico coinvolto nel mantenimento dell'equilibrio tramite il corpo mentre si sta seduti, si è in piedi o si cammina. Esiste una stretta relazione funzionale tra postura e movimenti e pertanto più un neonato sarà in grado di assumere posture evolute e tanto più potrà entrare in contatto con il suo ambiente e fare esperienza di movimento (Zoia, 2004). Appare perciò evidente come una scarsa automatizzazione del controllo posturale può infatti influire negativamente sulle opportunità di apprendimento successive (Valenza & Turati, 2019). Nei bambini ad alto rischio di ASD, tra i 4 e 6 mesi è possibile rilevare un'asimmetria prolungata delle braccia e delle gambe, atipie nei riflessi di raddrizzamento (implicati nel controllo posturale) e ritardi nell'acquisizione delle tappe dello sviluppo motorio (Teitelbaum, Teitelbaum, Nye, Fryman, e Maurer, 1998). Ulteriori studi hanno confermato un'aumentata asimmetria in posizione supina tra i 3 e 5 mesi, ma anche in posizione prona e seduta (Esposito, Venuti, Maestro, Muratori, 2009; Bhat, Landa, e Galloway 2011). Da un'analisi di Leezenbaum (2015) è emerso che i bambini ad alto rischio trascorrono rispetto a bambini a basso rischio maggior tempo in posizione prona sia a 10 che a 12 mesi, momento nel quale dovrebbe iniziare una maggiore manipolazione degli oggetti ed esplorazione dell'ambiente in posizione seduta o eretta (Adolph & Berger, 2015). Stando proni, i bambini hanno una visuale del mondo più ristretta e limitata, nella quale è difficile stabilire un contatto visivo diretto con i caregivers e le altre persone (Iverson, 2018). Le difficoltà posturali sono dovute anche dalla presenza di ipotonia, la quale può essere considerata un indicatore precoce di atipie di sviluppo motorio (Ming et al., 2007). Inoltre, i bambini con ASD tendono ad adottare un controllo posturale reattivo anziché un controllo posturale anticipatorio e questo può portare a problemi di tempistica e coordinazione (Schmitz et al., 2003).

Avere dei ritardi nell'acquisizione di un controllo posturale maturo ha delle conseguenze anche nella manipolazione degli oggetti. La mancanza di mani completamente libere per l'esplorazione dell'ambiente riduce la possibilità di estrarre informazioni sulle proprietà

di ciò che si manipola, elementi fondamentali per costruire categorizzazioni utili per l'apprendimento del linguaggio (Siegel, 1989).

Le prime atipie di tipo fino e grosso motorio iniziano a comparire tra i 7 e i 12 mesi, diventano poi sempre più evidenti tra i 13 e 18 mesi e stabilizzano a 19 e 24 mesi (Lim et al., 2021). Verso la fine del primo anno di vita compaiono anche stereotipie motorie, ossia comportamenti ripetitivi, privi di funzionalità e autostimolatori che designano uno sviluppo anormale dei sistemi motori e dei processi che regolano la diminuzione delle stereotipie ritmiche motorie grossolane tra 6 e 12 mesi (Elison et al., 2014).

In età prescolare e scolare, compromissioni del dominio motorio in bambini ASD si evidenziano nella coordinazione motoria, nell'equilibrio, nell'andatura (Miyahara et al., 1997; Jansiewicz et al. 2006; Kaur, Srinivasan, e Bhat, 2018) e nella coordinazione bilaterale (Green, Charman, e Pickles, 2009; Jansiewicz et al. 2006, Kaur, Srinivasan, e Bhat, 2018), visuo-motoria (Ament, Mejia, e Buhlman, 2015; Fleury, Kushki, Tanel, Anagnostou, e Chau, 2013). Anche altre abilità motorie come la scrittura, la copia di disegni, la destrezza manuale e la velocità di esecuzione (Kaur, Srinivasan, e Bhat, 2018; Fleury, Kushki, Tanel, Anagnostou, e Chau, 2013; Biscaldi, Rauh, e Irion, 2014) possono mostrare delle atipie.

2.7 Ricadute sociali delle atipie motorie

Lo sviluppo delle competenze motorie del bambino avviene all'interno di un mondo dominato dalle relazioni. Uno studio del 2011 condotto da Castiello e collaboratori sull'analisi cinematica dei movimenti di feti gemelli ha mostrato che già a partire dalla 18° settimana gestazionale inizia a comparire un'intenzionalità nei movimenti verso il fratello. Questo significa che esiste una predisposizione genetica a interagire socialmente fin dal periodo prenatale che permette di entrare in contatto con le persone subito dopo la nascita tramite le prime forme di imitazione.

Infatti, dal momento in cui nasce, il bambino deve adattarsi a una nuova modalità relazionale con la madre. È necessario apportare dei continui aggiustamenti ai propri programmi motori e alla postura per rendere i movimenti più efficienti e coordinati con essa, in modo da creare una dimensione di mutua regolazione (Ammaniti & Ferrari, 2020). La capacità di intrattenere relazioni sociali si esprime attraverso una complessa

comunicazione con il caregiver e con l'interesse rivolto a stimoli di natura sociale. In questo contesto, il movimento diadico sincrono e coordinato è il fulcro entro il quale il cervello e la mente del bambino si costruiscono. L'abilità di coordinare le proprie azioni con quelle degli altri si sviluppa durante i primi tre anni di vita attraverso la maturazione di processi senso-motori intrinsecamente connessi allo sviluppo sociale (Cerullo, Fulceri, Muratori, e Contaldo, 2021).

Il sistema specchio è designato come uno dei correlati neurobiologici del sistema intersoggettivo che permette la condivisione dell'esperienza interpersonale ed emotiva degli altri (Emde, 2007). Si tratterebbe di un meccanismo pruriflessivo e automatico di simulazione incarnata che consentirebbe di mappare le azioni e le emozioni osservate negli altri all'interno degli stessi circuiti neurali che permettono l'esecuzione di azioni e l'esperienza soggettiva, creando in questo modo un complesso processo di "risonanza neurale" (Gallese, 2006). Questo sistema neurale sarebbe, perciò, coinvolto sia nella percezione delle proprie azioni sia nella percezione delle possibilità di azione dell'altro (Trevarthen & Delafeld-Butt, 2013). Il meccanismo dei neuroni specchio si attiva anche quando si eseguono azioni complementari, consentendo così di anticipare le possibili azioni altrui e di prepararsi a rispondere adeguatamente (Newman-Norlund, Van Schie, van Zuijlen, e Bekkering, 2007). Queste evidenze dimostrano che nell'interazione con gli altri è necessario sia un meccanismo neurale che risuoni di fronte alle azioni dell'altro per comprenderle nel migliore dei modi, sia un meccanismo che aiuti nello svolgimento di azioni complementari adeguate (Caruana & Borghi, 2016). Nei bambini ad alto rischio di ASD il corretto funzionamento di questi processi è compromesso a causa di atipie nel meccanismo dei neuroni specchio, evidenti in particolare durante compiti di osservazione di azioni ed emozioni altrui (Hamilton, 2013), e deficit nelle capacità di imitazione di azioni, in particolare se queste non mostrano uno scopo evidente e richiedono una sensibilità alla cinematica del movimento (Wild et al., 2012).

Di conseguenza, i bambini con ASD presentano problemi persistenti sia in azioni destinate a raggiungere una propria autoregolazione, sia nella consapevolezza delle intenzioni, sentimenti e interessi altrui. Infatti, disordini del movimento in bambini con autismo vanno a inficiare in modo particolare i movimenti espressivi destinati alla comunicazione e alla sintonizzazione (Ricks & Wing, 1975; Damasio & Mauere, 1978;

Oller et al., 2010). È necessario considerare che nel fallimento delle strategie cognitive di “action planning” e “action execution” siano implicati anche cambiamenti nel sistema dei neuroni specchio (Cattaneo et al., 2007; Fabbri-Destro et al., 2009). Queste disfunzioni, con basi prenatali, influenzano lo sviluppo di un efficiente controllo motorio prospettico, implicato nell’isolamento sociale e nel distress emotivo tipico dei bambini con ASD in quanto ci sia una difficoltà nella comunicazione gestuale delle proprie intenzioni e nella comprensione dei gesti altrui (Cattaneo et al., 2007; Zalla et al., 2010; Gowen, 2012).

Errori nella regolazione motoria degli organi di senso possono spiegare i problemi nell’intenzionalità e nella guida percettiva e la tendenza a una difesa patologica al sovraccarico sensoriale (Rosenhall et al., 1999; Foxtan et al., 2003). Due organi di senso particolarmente importanti sono l’udito e la vista, in quanto l’autismo interferisce sia con il controllo motorio di selezione degli stimoli uditivi e visivi, sia con l’attenzione da dedicare ai movimenti espressivi delle altre persone. Compromissioni nel controllo dell’udito hanno ricadute anche nella produzione del linguaggio, nella modulazione del timbro per veicolare informazioni e nell’articolazione di frasi complesse. Riguardo la vista, un buon controllo dei movimenti degli occhi e della testa permette di selezionare le informazioni più salienti e significative dall’ambiente. I bambini con autismo, a differenza con lo sviluppo tipico, hanno la tendenza a focalizzare la loro attenzione sulla bocca dell’altro piuttosto che sugli occhi (Senju & Johnson, 2009). Questo risulta essere problematico in quanto gli occhi trasmettono importanti informazioni sulla direzione e sull’intensità dell’interesse, permettono di prepararsi per cambiamenti posturali, per la locomozione e per il reaching con la mano, selezionano il focus dell’attenzione e controllano la sequenzialità delle azioni per avere un controllo prospettico dal pensiero all’azione (Bal et al., 2010). La vista acquisisce fin dalla nascita un ruolo fondamentale nello sviluppo del bambino in quanto permette di individuare nell’ambiente regolarità percettive e fisiche (Gibson, 1988), in modo da riuscire a predire eventi futuri basandosi su esperienze passate (Canfield & Haith, 1991), e di osservare il comportamento altrui. A partire da circa il primo anno di vita, lo sguardo del bambino nello sviluppo tipico dovrebbe diventare sempre più sociale per poter apprendere e immagazzinare più informazioni possibili sull’ambiente che lo circonda. Questo “sguardo sociale” permette inoltre di sviluppare le prime forme di attenzione condivisa e di social referencing (Clearfield et al., 2008). Considerando la tendenza dei bambini ad alto rischio di ASD di

mantenere fino a circa 12 mesi posizioni prone (Leezenbaum, 2015), il campo visivo limitato che offre tale posizione porta a una scarsa iniziativa comunicativa. In generale, bambini ad alto rischio che a 6 mesi non raggiungono una posizione seduta autonoma, non mostrano un tipico aumento dell'iniziativa di comunicazione spontanea tra i 13 e 18 mesi (Iverson, 2018) e i vocalizzi e i gesti generati non risultano essere prodotti per interagire con i caregiver (Winder, Wozniak, Parladè & Iverson, 2013). L'insieme di tutte queste difficoltà porta come conseguenza atipie nello sviluppo di competenze sociali fondamentali, tra le quali rientra anche la capacità di joint attention. Nello sviluppo tipico, tra i 6 e 9 mesi dovrebbe emergere la capacità di seguire la direzione dello sguardo e i gesti degli altri (Responding to joint attention - RJA), mentre tra i 9 e 12 mesi compare anche l'attenzione congiunta (Initiating joint attention - IJA), cioè la capacità di usare lo sguardo e i gesti per orientare l'attenzione degli altri fine di condividere esperienze (Cerullo, Fulceri, Muratori, e Contaldo, 2021). L'attenzione congiunta non è determinata solo dal dominio cognitivo e sociale, ma costituisce un comportamento auto-organizzato che emerge da processi senso-motori dei due partner (Yu & Smith, 2013). Infatti, l'acquisizione dell'attenzione congiunta nei bambini di 12 e 18 mesi non si limita solo all'atto di guardare lo stesso oggetto, ma consiste nella condivisione dell'azione sullo stesso oggetto, richiedendo coordinazione motoria interpersonale e la capacità di comprendere e anticipare le azioni dell'altro (Cerullo, Fulceri, Muratori, e Contaldo, 2021). A livello anatomico, le capacità di seguire la direzione dello sguardo e i gesti degli altri e l'attenzione congiunta sono sottese alle regioni cerebrali associate alla mentalizzazione, ossia corteccia prefrontale mediale, solco temporale superiore posteriore, giunzione temporoparietale, precuneo, insula e amigdala (Caruana, Brock, e Woolgar, 2015). Le evidenze della presenza nelle persone ASD di un deficit nella "teoria della mente" (Baron-Cohen et al., 1985), di atipie nella capacità di orientarsi verso informazioni socialmente rilevanti e nel loro utilizzo per le interazioni sociali, di deficit di anticipazione motoria (Cattaneo et al., 2007; Brisson et al., 2012) e di scarse capacità di pianificazione motoria (Boria et al., 2009; Gowen, 2012) possono contribuire a comprendere l'influenza di queste componenti sulle capacità di imitazione e sul coinvolgimento in azioni congiunte (Cerullo, Fulceri, Muratori, & Contaldo, 2021).

Un altro punto critico delle difficoltà di sviluppo posturale sta nel fatto che la seduta autonoma facilita l'emergere del linguaggio, in quanto questa postura favorisce una

maggior espansione della gabbia toracica e movimenti mandibolari supportati dalla forza di gravità (Yingling, 1981). In letteratura c'è evidenza sul collegamento tra ritardo dello sviluppo del sitting e ritardo nel babbling: mentre nello sviluppo tipico il babbling emerge intorno agli 8 mesi, nei bambini ad alto rischio non compare prima dei 10 mesi (Fasolo, Majorano & D'Odorico, 2008). Infatti, le difficoltà di movimento investono anche le capacità di articolazione di vocalizzi: da una raccolta di dati sull'analisi vocale di bambini tra i 10-50 mesi è emerso che i bambini che avranno una diagnosi di autismo o di disturbo del linguaggio presentavano già a quell'età un ritardo importante nei movimenti di articolazione dei suoni (Oller et al., 2010). Questi disordini possono trovare le loro origini in errori nel timing e nelle capacità integrative ricondotti al sistema sensorimotorio del tronco encefalico. Ritardi nello sviluppo linguistico portano i bambini ad alto rischio a sviluppare più precocemente e frequentemente gesti di tipo richiestivi, particolarmente evidenti a 18 mesi nei bambini che avranno una diagnosi, mentre produrranno meno gesti di pointing finalizzato all'attenzione condivisa (Iverson, 2018).

Questi ritardi e limitazioni nelle capacità del bambino di entrare in contatto e interazione con il proprio ambiente fisico e sociale altera anche il modo in cui questi ambienti rispondono al bambino. Quando un bambino tende ad avere un'intenzionalità comunicativa poco frequente o poco interpretabile, la responsabilità di mantenere aperto lo scambio ricade principalmente sull'altro partner comunicativo. Questo da un lato porta a una condivisione minore di input comunicativi, dal momento che non partono da entrambi gli interlocutori, e dall'altro ha un impatto sulla natura e sulla frequenza degli stimoli linguistici destinati al bambino (Iverson, 2018). A tutto questo si aggiunge il fatto che la presenza di ritardi nello sviluppo influenza negativamente la percezione che i genitori hanno sul proprio bambino, portandoli a stimolare il figlio secondo modalità non adeguate a favorire i suoi apprendimenti (Iverson, 2016). Quando la comparsa e la produzione di gesti comunicativi, pointing e manipolazione di oggetti è lenta o ridotta, si riducono le opportunità dei genitori di rispondere in modo contingente all'oggetto di interesse e di conseguenza di fornire input al bambino (Iverson, 2018). Alcune evidenze, infatti, dimostrano che atipie nell'attività motoria e un pattern motorio-vocale non sincrono nel corso del primo anno di vita possano essere una componente fondamentale della compromissione delle interazioni, in quanto interferiscono con lo sviluppo della

reciprocità nella relazione primaria tra i bambini successivamente diagnosticati con ASD e i loro caregiver (Apicella et al., 2013).

Unendo queste evidenze, appare evidente come le atipie motorie precedono e contribuiscono alle compromissioni funzionali nei bambini con ASD, interferendo in differenti abilità della vita quotidiana che richiedono pianificazione e coordinazione motoria (Bath, 2021). Individuare delle competenze motorie che possano fungere da target di rischio può contribuire a ridurre il potenziale effetto a cascata di precoci disturbi motori sullo sviluppo globale del bambino a rischio e non di ritardi o disturbi evolutivi (Iverson, 2010).

CAPITOLO 3

ANTICIPARE PER PIANIFICARE

Come testimoniato dalla letteratura, prima che il bambino abbia una diagnosi certa di Disturbo dello Spettro Autistico mostra già delle difficoltà motorie, in particolare riguardo l'anticipazione, che possono essere considerate dei precursori dei sintomi sociali più peculiari di questo disturbo. Appare necessario focalizzarsi su strumenti che possano aiutare a rilevare tali segnali. Il movimento di "reaching to grasp" inizia a comparire intorno ai 3-4 mesi è utilizzato come un movimento precoce che permette di indagare lo stretto rapporto tra azione, cognizione e le sue componenti di base: competenze motorie, visive e di pianificazione.

3.1 I movimenti anticipatori

I deficit grosso e fino-motori associati ai sintomi "core" dell'autismo, tra cui difficoltà nel controllo motorio di base e nell'esecuzione di gesti, pattern atipici di apprendimento motorio e anomalie nel reach-to-grasp movement, contribuiscono a interferire con lo sviluppo di competenze adattive (Mostofsky et al., 2006; Baranek et al., 2005; Leary & Hill, 1996). Abilità motorie disfunzionali possono avere primariamente effetto nel raggiungimento di autonomia nelle attività quotidiane e secondariamente sul funzionamento sociale, interferendo sulla possibilità di partecipare ad esperienze con i pari tipiche per l'età.

Una competenza fondamentale per rispondere alle domande che vengono poste nella vita di tutti i giorni ed interagire efficacemente con l'ambiente circostante è quella di saper generare movimenti rapidi ed efficaci. Per fare ciò è necessario poter anticipare gli stati futuri e selezionare, tra i possibili piani motori, quello che permette di perseguire il proprio obiettivo. Questa selezione sembra essere controllata dall'attività del lobo prefrontale, il quale seleziona il piano motorio più consono tenendo in considerazione anche la previsione dei risultati delle proprie azioni e l'organizzazione di atti motori idonei al raggiungimento di uno specifico obiettivo (Bäckström et al., 2021).

Il "movimento anticipatorio" viene definito dall'APA Dictionary of Psychology (2007) come un movimento basato su:

- cambiamenti previsti nell'ambiente;
- necessità posturale attesa;
- preparazione a un'azione immediata.

Ad esempio, qualsiasi attività manuale diretta verso un obiettivo è costituita da una complessa sequenza di azioni, durante la quale i movimenti sono pianificati anticipatoriamente ed eseguiti in modo da ottimizzare la catena di atti necessari per raggiungere il proprio scopo. Una sequenza di azioni può essere definita come una catena di atti motori elementari connessi uno all'altro in base a quali sono le intenzioni e scopi finali da raggiungere (Fogassi, 2005). Il meccanismo che sostiene un'efficace performance motoria è, perciò, la pianificazione, un processo che include la previsione dei possibili outcomes motori e l'associazione di diversi piani motori necessari per raggiungere un obiettivo specifico (Bäckström et al., 2021). Un altro elemento fondamentale è il timing e l'assenza di una buona relazione tra queste componenti può rendere molto frustrante l'esecuzione di qualsiasi attività quotidiana. Diverse ricerche hanno permesso di comprendere che il sistema motorio funziona in modo predittivo (Von Hopsten & Rosander, 2012). Infatti, da alcuni studi emerge che la neocorteccia regola le attività motorie in modo prospettico in riferimento ai propri obiettivi, simulando il completamento dell'azione e cercando una conferma percettiva all'interno di un contesto fatto di informazioni multimodali (Fogassi et al., 2005).

In generale, deficit o ritardi nella pianificazione motoria possono intaccare diversi aspetti della vita quotidiana, oltre ad avere un impatto sul funzionamento sociale e comunicativo, nel quale il sistema motorio giocherebbe un ruolo chiave negli scambi interattivi. Infatti, l'abilità di pianificare e produrre movimenti all'interno di un frame temporale adeguato è una caratteristica cruciale affinché avvengano delle interazioni sociali reciproche efficaci (Zampella & Bennetto, 2013).

Questi processi sono deficitari dei bambini che presentano ASD e contribuiscono alle atipicità motorie osservate in tale gruppo clinico (Von Hopsten & Rosander, 2012). La compromissione dei sistemi neurali della pianificazione motoria nel tempo e nello spazio a partire da anomalie epigenetiche dello sviluppo del tronco cerebrale, caratteristica nel Disturbo dello Spettro Autistico, può avere effetti pervasivi nella maturazione

dell'intenzionalità del comportamento, della pianificazione e coordinazione motoria e sociale (Trevvarthen & Delafield-Butt, 2013).

In letteratura è noto che individui con ASD manifestino maggiori tempi di latenza e impieghino tempi maggiori nell'esecuzione di movimenti (Sacrey et al., 2014), ma non è ancora chiaro in che modo la pianificazione motoria possa influenzare la durata dei movimenti implicati in un'azione goal-directed. L'abilità di pianificazione motoria nei bambini con ASD può essere legata anche all'ampia variabilità individuale e all'incidenza di comorbidità del neurosviluppo. Reports recenti hanno sottolineato l'importanza di considerare la grande eterogeneità all'interno dell'autismo, in quanto è emerso che le capacità cognitive generali possono influenzare il controllo e la pianificazione motoria (Arsuini et al., 2018; Mari et al., 2003). Inoltre, deficit nella memoria motoria sembrano influenzare diverse menomazioni motorie tipiche degli ASD (Neely et al., 2019).

I processi sottostanti alla preparazione dell'azione sono stati studiati principalmente attraverso semplici compiti di presa o "reach to grasp movement", in quanto il modo con cui gli oggetti vengono afferrati riflette sia l'adattamento alle caratteristiche dell'oggetto per una presa di successo, ma anche complessi processi di pianificazione coinvolti in azioni multifase o nel raggiungimento di uno scopo specifico (Scharoun, Gonzalez, Roy, e Bryden, 2018). Per questi motivi i movimenti anticipatori coinvolti nel reach to grasp movement sono stati ampiamente studiati e hanno permesso di rilevare differenze tra bambini a sviluppo tipico e bambini con ASD (Hughes, 1996; Fabbri-Destro et al., 2009; Cattaneo et al., 2007; Brisson et al., 2012; Scharoun & Bryden, 2016).

3.2 Il "Reach to grasp movement" nello sviluppo tipico

La mano può essere considerata come la struttura più complessa del corpo e la chiave per comprendere i processi cognitivi che sottendono l'azione (Cavanna & Salvini, 2010). Infatti, seguendo la teoria dell'embodied cognition, la cognizione può essere compresa in termini di come il suo funzionamento permette un comportamento adattivo (Wilson, 2002). Raggiungere e afferrare un oggetto sembra essere semplice, ma queste azioni richiedono raffinati processi cognitivi e sensorimotori. Infatti, il reaching e il grasping sono delle complesse e indispensabili attività motorie essenziali per l'esplorazione che compie il bambino per conoscere e apprendere dal mondo fisico che lo circonda (David et al., 2012). L'abilità di pianificare, eseguire e monitorare il movimento è un aspetto

importante per completare un'azione finalizzata a un obiettivo nel proprio ambiente (Schmitz et al., 2003). Di fatto, difficoltà nei pattern coinvolti nel grasping possono condizionare il modo in cui il bambino gioca, esplora, usa gli strumenti e intraprende interazioni (Sacrey et al., 2014).

Nello sviluppo tipico, il bambino manipola oggetti usando modalità sensoriali orali, tattili e visive per esplorare diverse caratteristiche (Sacrey et al., 2012). Queste competenze senso-motorie sono fortemente associate alla specializzazione delle dita e della mano nel corso dello sviluppo (Corbetta & Thelen, 1996; Iverson & Thelen, 1999). La manipolazione prevede due importanti fasi: il raggiungimento, ossia condurre la mano verso la posizione desiderata considerando le coordinate spaziali entro cui si deve muovere, e l'afferramento, cioè la scelta della prensione più funzionale alle caratteristiche dell'oggetto (Zoia, 2004). L'apprendimento di un movimento come quello di raggiungimento e afferramento di un oggetto rappresenta una dimostrazione di come il neonato mette in relazioni le mani, le quali sono percepite visivamente e propriocettivamente, con l'oggetto visto, e in aggiunta apprende il tipo di relazione che intercorre tra le proprietà delle braccia e quelle visive dell'oggetto collocato nello spazio. Secondo Von Hopsten (1979), la capacità di raggiungere un oggetto rappresenta un'abilità motoria la cui variabilità si riduce sensibilmente con la crescita, affinandosi durante l'infanzia e raggiungendo solo in adolescenza performance simili a quelle dell'adulto (Rösbal. 1996). La precisione aumenta considerevolmente tra i 4 e gli 8 mesi di vita. Intorno agli 8/10 mesi si osserva un perseverare di pattern motori non efficienti in quanto la corteccia prefrontale non è ancora matura: non è possibile ricordare per lungo tempo la localizzazione di un oggetto non chiaramente visibile ed è difficile inibire risposte motorie precedenti. La ripetizione di questi movimenti di raggiungimento e afferramento permette che si creino degli schemi di movimento a mano a mano sempre più stabili che richiedono la partecipazione di diverse aree del cervello. Ogni atto motorio volontario, come appunto il reaching to grasp movement, è il risultato di un'attività integrata di diversi centri cerebrali che agiscono simultaneamente in sequenza: è necessaria la collaborazione tra le strutture corticali e subcorticali del sistema nervoso centrale, i sistemi sensoriali, i muscoli effettori e le giunzioni neuromuscolari (Ghez, 1994). Il rapporto tra il SNC e i muscoli dipende da una comunicazione a doppio senso, nella quale il sistema nervoso centrale trasmette informazioni motorie per mezzo di fibre discendenti

e informazioni sensoriali per mezzo di fibre ascendenti (Zoia, 2004). Diverse evidenze scientifiche sottolineano l'importanza dell'informazione visiva nella pianificazione ed esecuzione del movimento (Jeannerod, 1997). Von Hofsten (1979, 1993) e Gordon (1994) hanno dimostrato che fin dai primi giorni di vita i neonati utilizzano informazione di tipo visivo per dirigere la mano nella direzione di un oggetto che si presenta nel loro campo visivo. Il reaching e il grasping coinvolgono entrambi processi di analisi della distanza, elaborazione di un feedback visivo e analisi della dimensione dell'oggetto. Dal punto di vista anatomico, alcuni studi sperimentali hanno dimostrato una distinzione funzionale tra visione concepita come analisi spaziale per azioni guidate visivamente e visione intesa come riconoscimento di oggetti. Rispettivamente, si parla di via dorsale e di via ventrale. La via dorsale, che dalle aree occipitali proietta nella corteccia parietale posteriore, è particolarmente coinvolta nel movimento di raggiungimento dell'oggetto, mentre la via ventrale, che porta le informazioni alle aree occipitali a quelle temporali, usa un sistema motorio distale per permettere una corretta prensione dell'oggetto basandosi sulle sue caratteristiche intrinseche (Zoia, 2004).

Secondo la teoria della pianificazione del movimento basata sulla postura (Jax, Rosenbaum, Vaughan, & Meulenbroek, 2003; Rosenbaum, Loukopoulos, Meulenbroek, Vaughan, & Engelbrecht, 1995; Rosenbaum, Meulenbroek, Vaughan, & Jansen, 2001), gli oggetti vengono manipolati diversamente in base all'azione prevista. Per questo motivo la postura di presa può essere utilizzata per dedurre quanto in anticipo sono pianificate le azioni (Rosenbaum, Chapman, Weigelt, Weiss, & van der Wel, 2012). All'inizio dello sviluppo motorio, nei bambini piccoli possono essere osservati degli aggiustamenti anticipatori della presa, i quali indicano capacità di pianificazione motoria di primo ordine (Von Hofsten & Rönnqvist, 1988). Con pianificazione motoria di primo ordine si intende la capacità di adeguare il comportamento manuale in base alle caratteristiche dell'oggetto (Rosenbaum, Chapman, Weigelt, Weiss, & van der Wel, 2012). Successivamente, nel corso dello sviluppo inizia ad emergere una pianificazione di secondo ordine, la quale prevede la capacità di modificare il comportamento manuale in relazione all'obiettivo finale dell'azione che si deve compiere, come ad esempio raggiungere e afferrare un oggetto per lanciarlo o posizionarlo (Rosenbaum et al., 2012). Da questo punto di vista, la pianificazione motoria di primo ordine prevede la sagomatura dell'apertura dell'impugnatura della mano in base alle caratteristiche visive dell'oggetto,

mentre la pianificazione di secondo ordine comporta la modifica del comportamento in previsione delle richieste. Molte ricerche hanno dimostrato che già molto piccoli i bambini iniziano ad aggiustare l'apertura e a modellare la mano in modo da corrispondere alle caratteristiche dell'oggetto target in un movimento di reaching (Lockman et al., 1984; von Hopsten & Facel-Zandy, 1984, von Hopsten & Rönnqvist, 1988; Ornkloo & von Hopsten, 2007). Le competenze di secondo ordine, invece, diventano maggiormente evidenti durante la seconda infanzia, in particolare tra i 5 e gli 8 anni (Wunsch et al., 2013), e in diversi tipi di compiti. La progressione di questi pattern di organizzazione motoria è associata a una maturazione delle funzioni senso-motorie e di processi cognitivi superiori di controllo (Wunsch et al., 2013). È stato dimostrato che la complessità della regolazione dell'obiettivo finale in un'azione sequenziale influisce sulla cinematica del movimento nelle fasi di raggiungimento e trasporto (Chen, Keen, Rosander, & von Hofsten, 2010; Claxton, Keen, & McCarty, 2003). Nei bambini piccoli è stato riscontrato un emergente adeguamento proattivo dell'orientamento degli oggetti durante il trasporto verso l'obiettivo nei compiti di adattamento (Örnkloo & von Hofsten, 2007). Negli anni prescolari sono state mostrate latenze di inizio del movimento più lunghe in risposta a una maggiore complessità del compito (Krajenbrink, Lust, Wilson, & Steenbergen, 2020) e questo indica la necessità di maggior tempo per pianificare, formare e selezionare un piano d'azione (Jongbloed-Pereboom, Nijhuis-van der Sanden, Saraber-Schiphorst, Crajé, & Steenbergen, 2013). Per l'appunto, è stata osservata una progressione dello sviluppo nelle prestazioni su attività manuali sequenziali diretto all'obiettivo, con una crescente capacità di utilizzare la pianificazione di secondo ordine che diventa più consistente durante la scuola materna (Domellöf et al., 2020; Jongbloed-Pereboom et al., 2013; Jung, Kahrs, & Lockman, 2018; Krajenbrink et al., 2020; Wilmut, Byrne, & Barnett, 2013).

Uno studio di McCarty, Clifton e Collard (1999) ha permesso di osservare precocemente come si modificano le strategie utilizzate per pianificare l'azione nei primi due anni di vita. Gli autori hanno osservato bambini di 9, 14 e 19 mesi durante l'esecuzione di un'attività comune per il bambino, ossia la prensione di un cucchiaino con del cibo orientato casualmente a destra o sinistra e posizionato davanti a lui. A 9 mesi i bambini, indipendentemente dall'orientamento dell'oggetto, hanno preferito utilizzare la mano dominante mettendo in atto una presa che ha dovuto essere corretta in seguito. I bambini più grandi, invece, hanno alternato la mano utilizzata e ottenuto una presa radiale

efficacie, considerando perciò la posizione di partenza prima di adottare una strategia d'azione (McCarty, Clifton, e Collard, 1999). Gli autori, per spiegare i risultati, hanno individuato una sequenza evolutiva che include quattro strategie:

- a 9 mesi i bambini agiscono in base a una “strategia di feedback”, aggiustando il movimento sulla base degli outcomes esterni;
- a 14 mesi la maggior parte dei bambini utilizza una “strategia parzialmente pianificata”, correggendosi durante il trasporto del cucchiaio;
- a 19 mesi i bambini iniziano ad agire sulla base di una "strategia completamente pianificata", nella quale il movimento è pianificato prima dell'inizio dell'azione incorporando sia l'obiettivo che i mezzi adeguati a raggiungerlo.

Questo studio permette di cogliere anche alcuni aspetti del comfort dello stato finale, in quanto i bambini più grandi hanno adottato una postura iniziale scomoda, usando la mano non dominante, per cercare di nutrirsi efficacemente (Jovanovic & Schwarzer, 2011).

3.2.1 L'effetto comfort dello stato finale

L'effetto di “comfort dello stato finale” (ESC - end-state comfort) è un comportamento anticipatorio collegato a una pianificazione motoria di secondo ordine che consiste nella tendenza a adottare una modalità di presa scomoda all'inizio di un movimento al fine di terminare l'azione finalizzata a uno scopo con una postura comoda (Rosenbaum, Marchak, Barnes, Vaughan, Slotta, & Jorgensen, 1990). Rosenbaum e i suoi collaboratori (1990) sono stati i primi a descrivere questo effetto, osservando in che modo i partecipanti posizionavano la mano per afferrare un'asta posizionata orizzontalmente durante un compito volto a indagare la pianificazione dell'azione in compiti manipolativi. Quando alle persone veniva chiesto di inserire l'asta in un bersaglio posto alla loro destra con un movimento rotatorio di 90° in senso orario, essa veniva afferrata con una presa radiale, mentre quando il bersaglio era posizionato sul lato sinistro i partecipanti utilizzavano una presa ulnare (Pereira, Karina et al., 2019). Perciò, il modo in cui avviene il movimento di prensione è influenzato dalla capacità di pianificazione.

Anche se esiste un consistente corpo di studi volti a indagare l'ESC negli adulti, in letteratura è ancora assente una chiara delineazione della traiettoria di sviluppo tipico che assume questo effetto (Wunsch, Henning, Aschersleben & Weigelt, 2013). Da studi che hanno usato come paradigma sperimentale principalmente un “bar-transport-task” è

emerso che tipicamente nello sviluppo i bambini iniziano a mostrare l'effetto comfort in modo affidabile tra i 3 e gli 8 anni, mentre performance comparabili a quelle degli adulti non emergono prima dei 10 anni (Jovanovic & Schwarzer, 2011; Stöckel et al., 2012). Adalbjornsson, Fischman e Rudisill (2008) hanno impiegato l'overturned-glass task per cercare di osservare in modo più naturalistico l'ESC in 40 bambini tra i 2 e 6 anni. Il compito consisteva nell'afferrare il bicchiere capovolto, ruotarlo e versarvi dentro dell'acqua, il tutto senza avere una fase di familiarizzazione. L'ESC si osservava se il bambino afferrava il bicchiere con il pollice verso il basso seguito da una rotazione di 180 gradi. Dai risultati emerge che solo il 20% dei bambini dai 24 ai 42 mesi e il 35 % bambini di 5-6 anni ha utilizzato una presa con il pollice verso il basso per afferrare il bicchiere capovolto, dimostrando che la maggior parte dei bambini di età prescolare non mostra l'effetto ESC (Adalbjornsson, Fischman, e Rudisill, 2008).

In letteratura sono presenti diversi risultati discrepanti, i quali possono essere attribuiti al numero di azioni richieste e alla precisione previsti dal compito, oltre alla familiarità del bambino con l'azione richiesta (Wunsch et al., 2013). Knudsen e collaboratori (2012) hanno confrontato le performance di bambini dai 3 agli 8 anni in un "bar-transport task" (Rosembaum et al., 1990) e in un "overturned-glass task" (Fischman, 1997). In entrambi i compiti la sensibilità all'effetto confort aumentava con l'età, ma il fatto che la percentuale di bambini che a 3 anni mostravano l'effetto confort era molto più alta nell'overturned-glass task ha permesso di dimostrare che la pianificazione motoria, soprattutto nei bambini più piccoli, è più matura con un oggetto familiare (Knudsen et al., 2012). Considerando che questi risultati non sono stati replicati in modo univoco, sarebbero necessari ulteriori studi per comprendere lo sviluppo dell'ESC e le influenze reciproche con le abilità motorie e i fattori cognitivi (Wunsch et al., 2013)

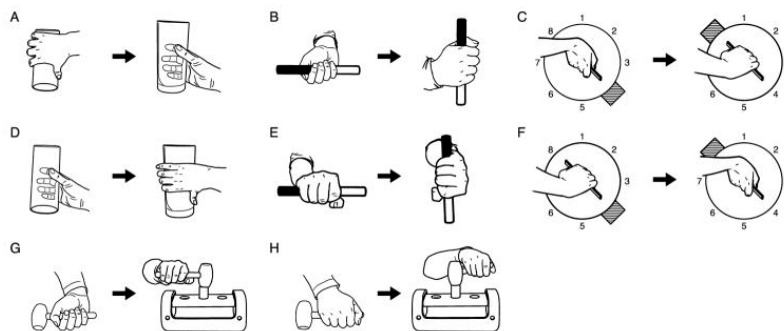


Figura 3.1 Configurazioni della mano per la presa con comfort dello stato finale (A, B, C e G) e con comfort dello stato iniziale (D, E, F e H) (Comalli, Keen, Abraham, Foo, Lee & Adolph, 2016).

3.3 Movimenti anticipatori nel Disturbo dello Spettro Autistico

Dal momento che in letteratura è noto che i bambini con ASD presentano delle atipie nel controllo predittivo, la ricerca si è concentrata in particolare sulla pianificazione motoria e sulle difficoltà prestazionali nei movimenti manuali sequenziali diretti a un obiettivo (Hughes, 1996; Cattaneo et al., 2007; Fabbri-Destro et al., 2009; Brisson et al., 2012; Scharoun & Bryden, 2016; Bäckström, et al., 2021). L'analisi dei processi di pianificazione motoria può fornire delle informazioni preliminari riguardo alcune atipicità nel processamento cognitivo degli ASD (Belmonte et al., 2004). Infatti, prima di compiere qualsiasi movimento finalizzato è necessario sviluppare per prima cosa un piano motorio che tenga in considerazione tutta la sequenza di comandi necessari per portare il corpo nello stato finale desiderato.

Utilizzando un compito di grasping e di posizionamento con bambini di 3,5 anni di media, Forti e collaboratori (Forti et al., 2011) hanno riscontrato che la durata del movimento dei partecipanti con ASD è quasi il doppio di quella dei controlli. Oltre a impiegare maggior tempo per completare il movimento, i bambini con ASD mostrano una maggiore velocità nel momento del movimento finale. Sebbene questo gruppo fosse in grado di trasportare accuratamente l'oggetto nella posizione desiderata, ogni bambino appartenente al gruppo ASD ha effettuato delle correzioni almeno una volta dopo essere entrato nell'area del posizionamento finale, mentre meno della metà dei controlli ha apportato questo tipo di correzioni. Questi risultati si collegano alle evidenze secondo le quali gli ASD hanno difficoltà sia nel controllo online che offline del movimento. Nel controllo online si usano i feedback sensoriali che provengono dall'ambiente mentre si esegue l'azione (Schmitz et al., 2003), mentre nel controllo offline viene utilizzata la traccia mnemonica raccolta da precedenti tentativi per condurre l'azione (David et al., 2012; David et al., 2009). Inoltre, sembra che non siano in grado di stimare correttamente le proprie abilità motorie. Perciò, i bambini con ASD non sono in grado di utilizzare né il feedback visivo né le informazioni che avrebbero dovuto ricavare da precedenti movimenti per pianificare una sequenza di movimenti che sia il più efficace possibile (Khan et al., 2006). Le menomazioni possono

derivare da deficit nel controllo visivo che portano a un conseguente aumento della dipendenza dal feedback proveniente dal canale propriocettivo, il quale diventa necessario per completare i movimenti (Masterton et al., 1983). Già nei bambini più piccoli con ASD sono stati segnalati meccanismi di feedforward meno funzionali, i quali portano a una maggiore necessità di correggere il movimento nelle fasi successive di un movimento sequenziale (Fabbri-Destro, Cattaneo, Boria e Rizzolatti, 2009). A tal proposito, Brisson e collaboratori (2012) hanno identificato un deficit nell'apertura anticipata della bocca in corrispondenza del cucchiaino per il pasto in neonati di 4-6 mesi, i quali sono stati successivamente diagnosticati come ASD. In uno studio analogo condotto da Cattaneo e collaboratori (2007) è stata registrata l'attività del muscolo miloideo, coinvolto nell'apertura della bocca, durante un compito di raggiungimento e afferramento di un pezzo di cibo da portare alla bocca. Nei bambini con ASD si registra un incremento dell'attività del muscolo miloideo solo durante la fase finale del movimento verso la bocca, ma non durante il reaching e il grasping. Nel gruppo a sviluppo tipico (TD), invece, l'attività del muscolo ha iniziato ad aumentare 100 ms prima che la mano del partecipante afferrasse il cibo, incrementando durante la presa del cibo per raggiungere il suo picco all'apertura della bocca (Cattaneo et al, 2007). Questi risultati sono la dimostrazione del fatto che nello sviluppo tipico è chiaro fin dall'inizio dell'azione non solo l'obiettivo finale, ma anche le modalità per implementarlo a livello motorio (Fabbri-Destro, Cattaneo, Boria, & Rizzolatti, 2009).

Il fatto che gli individui con ASD impiegano più tempo a rispondere ai segnali può influire ulteriormente sui risultati di attività motorie sequenziali, in quanto indica che i bambini con ASD possono essere meno reattivi alle informazioni visive quando pianificano un'attività sequenziale. Fabbri-Destro e collaboratori (2009) hanno suggerito che i bambini con ASD programmano movimenti sequenziali in passi indipendenti piuttosto che individuare uno schema coeso e non utilizzano il feedback visivo per pianificare il movimento complessivo per raggiungere l'obiettivo finale. Per questo, gli autori sostengono che una risposta ritardata in seguito alla presentazione di un target potrebbe non essere dovuta a un deficit di pianificazione di per sé ma piuttosto a una compromissione della registrazione e della risposta del feedback visivo (Fabbri-Destro et al., 2009). Questa ipotesi è plausibile dal momento che da ricerche di neuroimaging funzionale è emerso che nell'autismo sono presenti problemi di comunicazione tra le reti

cerebrali che potrebbero portare a difficoltà nel coordinare un movimento in risposta a un segnale visivo (Schipul et al., 2011).

In generale, l'analisi della pianificazione motoria nei bambini ASD ha suggerito una maggiore variabilità all'inizio e alla fine del movimento (Down et al., 2012; Papadoupoulos et al., 2012), un aumento del tempo di reazione a un segnale (Glazebrook et al., 2008; Glazebrook e al., 2009), ritardi nell'inizio e nel completamento di un movimento a seguito di un segnale non valido (Glazebrook et al., 2008; Nazarali et al., 2009), menomazioni nella pianificazione di una comoda postura di presa finale all'aumentare della complessità del piano richiesto (Hughes, 1996; Nazarali et al., 2009) e difficoltà nell'utilizzo del canale visivo e delle tracce mnestiche per pianificare e controllare l'esecuzione dell'azione (Khan et al., 2006). Prendendo insieme questi risultati emerge che i bambini con ASD hanno difficoltà a formulare un piano motorio quando gli viene chiesto di elaborare più informazioni, ossia in compiti complessi, che possono essere significativamente gravosi e quindi interferire con la produzione motoria (Sacrey et al., 2014). La difficoltà nell'elaborare più informazioni contemporaneamente si riflette in particolare nelle azioni da compiere in un ambiente naturalistico, entro il quale devono essere considerati insieme più input per pianificare ed eseguire qualsiasi atto motorio in maniera efficace (Hughes, 1996; Glazebrook et al., 2008; Fabbri-Destro et al., 2009).

In lettura sono presenti diverse incongruenze, che posso essere ricondotte alle diverse età incluse nei campioni, spesso troppo ampie, e alla complessità del compito richiesto (Bäckström, et al., 2021). Risulta essere importante indagare i processi di pianificazione ed esecuzione motoria in bambini di età il più possibile simile tenendo in considerazione l'interazione tra complessità del compito e maturazione del bambino (Bäckström, et al., 2021), in quanto sia ampiamente riportata la grande eterogeneità individuale in questo gruppo clinico (Cavallo et al., 2018).

3.4 Cosa accade nei bambini ad alto rischio di una futura diagnosi di ASD?

Per cercare di comprendere lo sviluppo della capacità di coordinare sequenze di azioni, Focaroli, Taffoni, Parsons, Keller e Iverson in uno studio del 2016 hanno investigato la performance motoria in un compito di trasporto dell'oggetto in bambini a basso e alto rischio di ASD dai 18 ai 36 mesi. Il compito prevedeva il trasporto di una pallina o di un

cubetto e dai risultati è emerso che le maggiori differenze tra il gruppo a basso e ad alto rischio si potevano osservare quando la prova richiedeva la prensione del cubo. Questo è probabilmente dovuto al fatto che durante la manipolazione di un cubo vengono attivati dei modelli interni sulla ricerca dell'equilibrio dei cubi in un centro geometrico per calibrare la performance motoria (Karmiloff-Smith & Inhelder, 1975; Krist et al., 2005; Bonawitz et al., 2007). Un'altra interpretazione può trovarsi nel fatto che la manipolazione di una sfera ha meno affordance di un cubo, il quale richiede maggiori capacità manipolative. Nei bambini ad alto rischio è stata osservata un'accelerazione media inferiore durante il raggiungimento rispetto ai bambini a basso rischio, la quale può essere indicativa di difficoltà nel controllo prospettico del movimento. Questo si tradurrebbe in vulnerabilità nel coordinare i movimenti nell'approccio al cubo, i quali permetterebbero l'adattamento della forma della mano all'oggetto bersaglio quando deve essere afferrato in un determinato modo per il trasporto in una nuova posizione (Focaroli et al., 2016). Inoltre, durante un compito dinamico di approccio all'oggetto, i bambini a basso rischio iniziano il movimento di reaching circa 200 ms prima che l'oggetto entri nel "reaching space", cosa che non avviene nei bambini a rischio (ibid.). Questa risposta anticipatoria atipica è stata osservata in bambini ad alto rischio già a 6 mesi e sembra essere predittiva della preferenza a guardare i volti rispetto agli oggetti all'età di 14 mesi, un comportamento non atteso a 14 mesi (Landa, Haworth & Nebel, 2016).

In uno studio di Venturini (2021), volto a indagare gli effetti dei tratti endofenotipici autistici sulle capacità di anticipazione motoria, sono stati coinvolti bambini tra i 18 e i 36 mesi a sviluppo tipico. Più precisamente lo studio ha analizzato la performance in un compito di anticipazione motoria e ha verificato se le differenze individuali emerse da tale prova potessero essere spiegate dai tratti autistici subclinici. A tale scopo è stata utilizzata una versione semplificata dell'Overturned Glass Task (Adalbjornsson et al., 2008), i cui dati sono stati poi confrontati con la variabile età, con lo sviluppo motorio valutato tramite le sottoscale dell'ASQ-3 (Ages and Stage Questionnaire – Third Edition) e con i tratti autistici rilevati con l'M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers). Da questa ricerca emerge che all'aumentare dei tratti autistici endofenotipici e della richiesta di maggiori capacità di anticipazione motoria, corrisponda un peggioramento della qualità del movimento anticipatorio di presa in tutte le condizioni di grasping proposte (Fig. 3.2). Come rappresentato nella figura è possibile osservare che i punteggi

dell'M-CHAT correlano con i punteggi dell'efficacia della presa in tutti i compiti, ma soprattutto nei compiti che richiedono movimenti anticipatori (Venturini, 2021). Inoltre, anche le performance fino e grosso motorie risultano associate a una minor qualità del movimento anticipatorio. Perciò, dai risultati emerge che i bambini con maggiori tratti autistici subclinici mostrano ritardi nello sviluppo motorio e una qualità del movimento anticipatorio minore rispetto ai coetanei. Da sottolineare che in questo studio non è stata osservata la tendenza ad assumere una presa migliore nel movimento di anticipazione in base all'aumentare dell'età, in quanto l'effetto comfort dello stato finale è stato rilevato in una percentuale molto bassa di bambini (Ibid.).

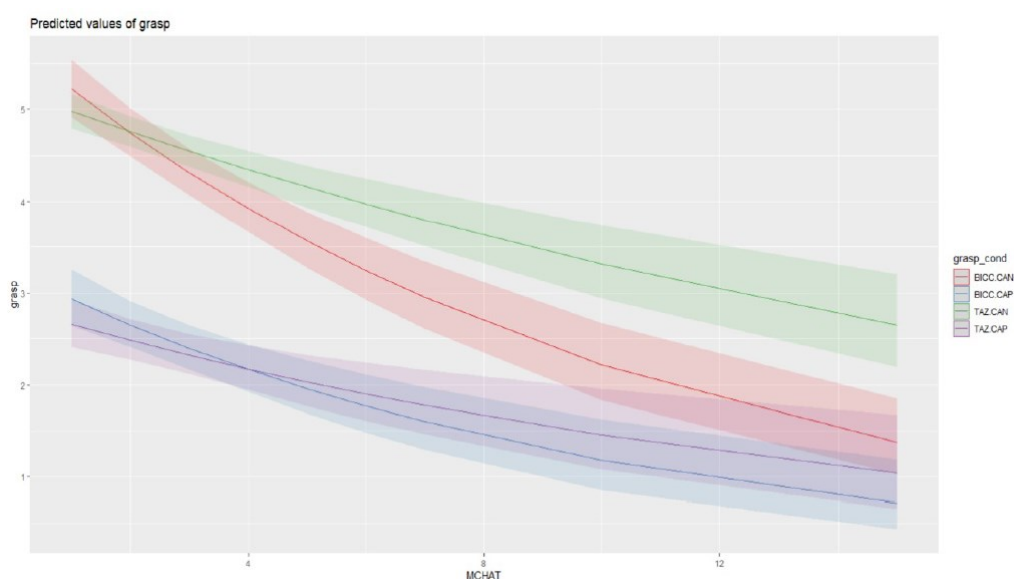


Fig 3.2 Il grafico rappresenta l'output delle interazioni tra i fattori grasp condition (BICC.CAN; BICC.CAP; TAZZ.CAN; TAZZ.CAP) e i punteggi dell'M-CHAT nel predire la qualità del movimento anticipatorio di presa (Venturini, 2021).

Nel capitolo successivo verrà descritto uno studio che ripropone lo stesso compito di anticipazione motoria utilizzato nella ricerca di Venturini (2021). In questo nuovo studio, però, è stato preso in considerazione un campione clinico costituito da bambini di età più avanzata, tra i 35 e i 48 mesi, dove ci sia spetta un maggior numero di risposte anticipatorie. Un secondo elemento di novità dello studio riguarda il fatto che i bambini analizzati presentavano una diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico o un'alta probabilità di futura diagnosi di ASD.

CAPITOLO 4

STUDIO SPERIMENTALE

In questo capitolo verrà presentato lo studio sperimentale da me condotto che ha coinvolto un campione clinico di bambini con ASD o ad alto rischio di ASD in quanto presentano una diagnosi che nell'ICD-10 rientra nella sezione delle Sindromi e disturbi da alterato sviluppo psicologico. Questo gruppo clinico, di età compresa tra i 35 e 45 mesi, è stato confrontato con un gruppo di controllo, individuato tra i bambini appartenenti al campione dello studio di Venturini (2021). Lo studio indaga alcune abilità di pianificazione motoria che si prestano ad essere combinate con l'individuazione dei criteri diagnostici per il Disturbo dello spettro dell'autismo per facilitare l'iter diagnostico.

4.1 La logica dello studio

Lo scopo del presente studio è quello di analizzare la performance motoria in bambini con autismo o alto rischio di sviluppo di ASD in età prescolare (35-45 mesi) in una prova di anticipazione motoria, in modo da verificare se le differenze individuali emerse nel compito possano essere ricondotte a tratti autistici. Il punto di partenza di questa ricerca è rappresentato dal lavoro di Venturini (2021), del quale è stato riproposto il disegno sperimentale. Infatti, per osservare i movimenti anticipatori di presa e l'*effetto comfort allo stato finale* (ESC) è stata utilizzata una versione semplificata dell'Overturned Glass Task (Adalbjornsson et al., 2008), nella quale è stata introdotta una tazza da affiancare alle prove classiche con il bicchiere. Questa scelta è giustificata dal fatto che sia il bicchiere che la tazza sono oggetti di uso comune per il bambino, i quali però forniscono informazioni percettive diverse (es. presenza del manico nella tazza) che suggeriscono una programmazione motoria differente. I dati relativi alla performance motoria sono stati confrontati con il numero di tratti autistici rilevati dalla somministrazione dell'ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule 2) e con lo sviluppo motorio valutato tramite le sottoscale dell'ASQ-3 (Ages and Stages Questionnaire-Third Edition). Vista l'eterogeneità del campione, è stata effettuata anche un'analisi della variabilità individuale dei membri del gruppo.

Le ipotesi alla base dello studio sono le seguenti:

- Ci si aspetta una diminuzione della capacità di programmazione e anticipazione motoria all'aumentare delle difficoltà del compito (bicchiere in posizione canonica, tazza in posizione canonica, bicchiere capovolto, tazza capovolta);
- Ci si aspetta inoltre una minor qualità di movimento anticipatorio di presa nei bambini con punteggi alti nell'ADOS;
- Ci si aspetta infine un'associazione tra punteggi bassi alle sottoscale motorie misurate attraverso l'ASQ-3, una minor qualità di movimento anticipatorio di presa.

4.2 Il campione

Il campione è composto da 24 bambini, di cui 12 appartenenti al gruppo clinico e 12 di controllo. Il gruppo clinico è composto da 10 maschi e 2 femmine, tra i 35 e i 45 mesi di età cronologica ($M = 40,75$). Il reclutamento su base volontaria del gruppo clinico è avvenuto tramite una richiesta di partecipazione tra i bambini che accedono al centro di neuropsichiatria infantile "Piccolo Principe Soc. Coop. Sociale" di Ferrara. Tutti i bambini che sono stati reclutati nella ricerca hanno una diagnosi riconducibile alla sezione Sindromi e disturbi da alterato sviluppo psicologico (F80-F89) dell'ICD-10. Nello specifico, sono state incluse tre 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 anche 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 corrisponderebbe 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 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.

In questo studio 1 bambino ha la diagnosi di F83, 2 bambini hanno F84.0 e 9 bambini rientrano nella categoria F84.9 dell'ICD-10. Per analizzare le performance motorie dei bambini appartenenti al gruppo clinico è stato necessario individuare un gruppo di controllo. Il gruppo di controllo è stato selezionato tra i bambini a basso rischio di autismo individuati nel lavoro di Venturini (2021) con età e sesso confrontabili con il gruppo clinico. I bambini appartenenti al campione clinico hanno un'età mentale inferiore all'età cronologica e questo ha permesso la scelta di bambini non clinici con un'età cronologica più bassa.

I genitori dei partecipanti hanno fornito il loro consenso informato dopo aver ricevuto dalle operatrici del centro informazioni esaustive relative alle procedure previste dallo studio. I bambini frequentano il centro settimanalmente per usufruire di terapie effettuate con logopediste, educatrici e neuropsicomotriciste. 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 operatrici e dei genitori.

4.3 La procedura

Lo studio ha richiesto sia la partecipazione dei genitori che dei loro bambini. Ai genitori, oltre al consenso informato con la descrizione dello studio, sono state consegnate le sottoscale fino e grosso motorie dell'ASQ-3, specificando che potevano compilarle con calma in modo da poter essere il più dettagliati possibile. I bambini, invece, sono stati

coinvolti in una prova di anticipazione motoria. Prima di presentare il compito è stato importante conoscere ciascun bambino, in modo che potessero prendere confidenza con la presenza di una persona sconosciuta all'interno del setting terapeutico a cui sono abituati. Per fare ciò è stato necessario partecipare ad almeno una terapia che i bambini effettuavano settimanalmente nel centro. Grazie alle terapisti è stato poi possibile trovare il modo più efficace per presentare la prova a ciascun bambino e creare un clima di collaborazione.

Seguendo il disegno sperimentale adottato da Venturini (cap.3), ai bambini è stata proposta una versione dell'Overtured Glass Task alla quale sono state apportate delle modifiche rispetto alla procedura di Adalbjornsson et al. (2008) per potersi adattare alla fascia d'età considerata. Questa procedura prevedeva quattro condizioni sperimentali, ossia quattro *grasp condition*: bicchiere in posizione canonica, bicchiere capovolto di 180°, tazza in posizione canonica e tazza capovolta di 180° (Fig 4.1). I materiali erano posizionati su un tavolo di altezza tra i 39-41 cm, altezza consigliata dalla normativa europea UNI. EN. 1729 per il materiale scolastico relativo ad un bambino di altezza cm 80-95 cm.

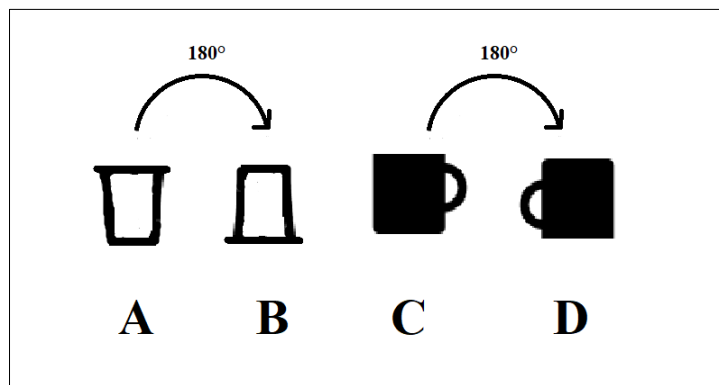


Fig 4.1 Le quattro *grasp condition* nel compito di anticipazione motoria. La prova A prevede il bicchiere in posizione canonica, la prova B il bicchiere in posizione capovolta di 180°, la prova C la tazza in posizione canonica e la prova D la tazza in posizione capovolta di 180°.

Quando possibile, i bambini sono stati coinvolti in un gioco di finzione con i materiali proposti. Dopo aver catturato la loro attenzione, si chiedeva al bambino “mi fai vedere come bevi?”, “adesso invece come fai a bere?”. In questo modo, si chiedeva al bambino

di afferrare il bicchiere o la tazza sia in posizione canonica che capovolta. In alcuni casi, oltre alla richiesta sul canale orale, è stato necessario aggiungere anche un input visivo di quello che gli era richiesto e a tal fine sono state utilizzate immagini presenti nelle agende visive fornite dalle terapisti. Quando il bambino mostrava segni di distrazione o disimpegno si cercava di togliere momentaneamente il focus della sua attenzione dalla prova, cercando il suo coinvolgimento in un momento successivo. È stato necessario con alcuni bambini dividere la prova in più giornate per poter trovare la maggior collaborazione possibile e non affaticarli eccessivamente. Tutti i compiti di anticipazione motoria effettuati con i bambini sono stati videoregistrati, in modo da poter essere visionati più volte per una giusta interpretazione e attribuzione dei punteggi.

4.4 I materiali

4.4.1 Stimoli per l'Overturned glass task

Per lo svolgimento dell'Overturned Glass Task sono stati utilizzati:

- un bicchiere di plastica da circa 200 ml (diametro superiore = 7,5 cm; diametro inferiore = 5,0 cm; altezza = 8,7 cm);
- una tazza di plastica di circa 300 ml (diametro = 8,30 cm; altezza = 9,0 cm).

I due oggetti proposti ai bambini erano simili a quelli in dotazione negli Asili Nido. Il bicchiere o la tazza veniva posto sul tavolino a circa 20 cm dal bordo in posizione centrale rispetto al bambino (Fig 4.2).



Fig 4.2 Stimoli proposti ai bambini per svolgere le prove dell'Overturned Glass Task, posizionate su un tavolo di altezza tra i 39-41 cm, altezza consigliata per bambini in età prescolare di altezza tra gli 80 e i 95 cm.

La qualità della presa scelta dal bambino per svolgere il compito è stata valutata attribuendo un'etichetta al tipo di presa, alla quale corrispondeva un punteggio in una scala da 1 a 5, dove 1 rappresenta il fallimento della prova e 5 corrisponde alla presa più funzionale possibile (Tab 4.1). Nelle prove che prevedevano la tazza, l'uso o meno del manico come informazione per programmare l'azione è stato il criterio fondamentale per attribuire il punteggio.

Etichette prova canonica	Etichette prova capovolta	Punteggio
Fail	Fail	1
Presa con pollice in giù	Presa con pollice in su	2
Presa con mano che copre il bicchiere/tazza	Presa a tenaglia	3
Presa a tenaglia	Presa con la mano che copre il fondo del bicchiere/tazza	4
Presa con pollice in su	Presa con pollice in giù	5

Tab 4.1 Etichette qualitative per classificare il tipo di prensione proposta dal bambino nel compito di anticipazione motoria ispirato all'*Overtuned Glass Task* e il punteggio corrispondente a ciascuna categoria.

4.4.2 ASQ-3 Ages and Stages Questionnaires – 3rd Edition

L'ASQ-3 (Ages and Stages Questionnaires - 3rd Edition) è un questionario self-report con buone proprietà psicometriche nella popolazione pediatrica generale (Squires, Twombly, Bricker, e Potte, 2009) e composto da 21 questionari somministrabili a bambini tra 1 e 66 mesi. I questionari sono divisi per gruppi di età e valutano lo sviluppo nelle aree della comunicazione, delle abilità grosso-motorie e fino-motorie, della risoluzione dei problemi e delle abilità personali e sociali. Queste cercano di individuare quei bambini che presentano ritardi in alcune aree dello sviluppo e che necessiterebbero di una valutazione più approfondita per identificare precocemente un disturbo dello sviluppo.

In questo studio sono state utilizzate due sottoscale motorie dell'ASQ-3 per valutare lo sviluppo motorio dei bambini. Gli item totali sono 12, dei quali 6 sono riferiti alle abilità fino-motorie e 6 a quelle grosso-motorie. Le domande sono accompagnate da illustrazioni e suggerimenti per favorire una compilazione accurata dei questionari. La risposta da

fornire a ciascun item cerca di registrare la frequenza di emissione di un determinato comportamento, alla quale viene attribuito un punteggio (“Sì” = 10, “A volte” = 5, “Non ancora” = 0). Il punteggio di ogni sottoscala è compreso tra 0 e 60 con cut-off specifici per intervallo d’età e viene poi trascritto in una griglia che fornisce una fotografia delle capacità di sviluppo del bambino. I punteggi che si collocano nella parte della griglia con un colore più scuro indicano che il bambino potrebbe aver bisogno di un’ulteriore valutazione, mentre i punteggi nella zona di monitoraggio identificano i bambini a rischio.

4.4.3 ADOS-2 Autism Diagnostic Observation Schedule

L’Autism Diagnostic Observation Schedule 2 (ADOS-2; Lord et al., 2012; versione italiana Colombi et al., 2013) è uno strumento che permette una valutazione standardizzata e semistrutturata della comunicazione, dell’interazione sociale, del gioco e dell’uso immaginativo di materiali in bambini e adulti con sospetto di autismo o di altri disturbi pervasivi dello sviluppo. L’ADOS-2 è composta da attività standardizzate che permettono all’esaminatore di osservare quei comportamenti che sono fondamentali per la diagnosi di DSA in differenti età cronologiche e livelli di sviluppo. Questo strumento è composto da quattro moduli, ciascuno dei quali è costituito a sua volta da un proprio protocollo che contiene un elenco di attività destinate a bambini o adulti con un particolare livello linguistico o di sviluppo. È compito dell’esaminatore scegliere il modulo più appropriato in base allo sviluppo linguistico e all’età cronologica del soggetto. L’ADOS-2 permette al clinico di osservare le capacità di attenzione congiunta, di simbolizzazione e il pointing dichiarativo, tutti aspetti fondamentali del Disturbo dello spettro autistico

L’obiettivo delle attività non è quello di testare specifiche capacità cognitive, ma di presentare compiti che siano abbastanza interessanti per il bambino in modo che possa essere giudicato sulla base degli scambi sociali. Durante queste attività l’esaminatore deve modulare il proprio comportamento per mantenere attiva l’interazione e per cogliere eventuali deficit nelle capacità sociali e comunicative, creando in questo modo un contesto valutativo interattivo volto a elicitar situazioni che forniscono stimoli sul piano sociale attraverso il gioco e gli scambi verbali.

In questo studio per tutti i bambini è stato scelto il Modulo Toddler, adatto a bambini di età cronologica tra i 12 e 20 mesi o a bambini più grandi con poche o nessuna parola. Il

totale complessivo ottenuto dalla somministrazione delle prove rientra in specifiche fasce di rischio per la diagnosi di ASD (Tab 4.2). Dal momento che l'uso di questo strumento è in relazione alle capacità cliniche dell'esaminatore e alla sua esperienza nella somministrazione, i bambini sono stati valutati da un clinico che ha effettuato un workshop training per ottenere il certificato di affidabilità.

Fascia di rischio	Tutti i più piccoli/ i più grandi con poche o nessuna parola	Più grandi con alcune parole
Da moderato a severo	14 o più	12 o più
Da lieve a moderato	10-13	8-11
Da nessuno a lieve	0-9	0-7

Tab 4.2 In accordo con l'algoritmo del Modulo Toddler, il totale complessivo ottenuto dal bambino può essere confrontato con le fasce di rischio dell'ADOS-2 (da poco a nessun rischio; rischio da lieve a moderato; rischio da moderato a severo).

4.5 Analisi dei dati

Per poter verificare le tre ipotesi che hanno guidato lo studio, sono state effettuate delle analisi descrittive dei dati, nelle quali sono riportati i punteggi che ciascun bambino ha ottenuto nelle performance di anticipazione motoria, e delle analisi statistiche esplorative. Per le analisi esplorative dei dati è stato impiegato il software R (R.C. Team, 2018)

4.5.1 Analisi descrittive

La tabella riportata di seguito (Tab 4.3) racchiude i punteggi ottenuti dai bambini del gruppo clinico (12 soggetti) nella prova di anticipazione motoria ispirata dall'Overturned 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.

CODICE	età cronologica	genere	BICC-CAN	BICC-CAP	TAZZ-CAN	TAZZ-CAP
BCSG1	35	F	5	2	1	1
BCSG2	43	M	5	2	1	1
BCCG3	43	M	5	4	4	2
CCAG4	45	M	5	1	1	1
CCFG5	40	M	3	2	4	2
CCNG6	45	M	5	4	5	2
MCSG7	41	F	5	2	1	1
NCAG8	40	M	3	2	5	1
PCNG9	35	M	5	2	1	1
SCRG10	38	M	5	2	4	3
ACTG11	40	M	4	1	4	1
FCMG12	44	M	5	4	4	2

MEDIA	5	2	4	1
-------	---	---	---	---

Tab 4.3 Dataset dei punteggi ottenuti dai bambini del gruppo clinico nella performance motoria che comprendeva quattro condizioni di grasp: BICC.CAN, BICC.CAP, TAZZ.CAN, TAZZ.CAP.

Dai dati grezzi emerge che la posizione canonica, sia del bicchiere (BICC.CAN) che della tazza (TAZZ.CAN), è la condizione nella quale i bambini manifestano performance motorie migliori. Infatti, la media dei punteggi ottenuti nella prova di grasp con il bicchiere in posizione canonica è 5, risultando la condizione più facile tra le quattro proposte. Le performance con la tazza in posizione canonica manifestano una maggior variabilità individuale, ma la media mostra che in generale c'è stato un buon andamento nella performance. Le due condizioni che prevedevano la posizione capovolta dell'oggetto risultano essere entrambe difficili per i bambini, in particolare la tazza capovolta, che presenta un punteggio medio molto basso.

4.5.2 Analisi statistiche esplorative

Per poter effettuare delle analisi statistiche esplorative è stato necessario aggiungere a questo gruppo clinico un gruppo di controllo scelto dal campione di Venturini. Perciò, il campione totale è composto da 24 bambini, di cui 12 con diagnosi di ASD o ad alto rischio di futura diagnosi e 12 a basso rischio di diagnosi di ASD.

Per l'esplorazione dei dati è stata utilizzata una regressione multipla lineare. L'utilizzo di una regressione multipla lineare attraverso l'adozione di modelli misti lineari generalizzati (GzLM) permette di stimare gli effetti di interesse al netto degli effetti

random (ovvero delle differenze individuali). Questa caratteristica risulta essere estremamente importante in Psicologia dello Sviluppo perché i bambini mostrano un'altissima variabilità interindividuale. Sono stati costruiti due modelli di regressione lineare, $m0$ e $m1$, con variabile dipendente la qualità della presa utilizzata nel compito di anticipazione motoria. Il modello $m0$ ipotizza che fattori random, ossia fattori individuali, possano spiegare i dati e rappresenta il nostro modello nullo. Il modello $m1$ è un modello teorico operazionalizzato in un modello statistico contenente più fattori che possono predire i risultati nelle condizioni di grasp. Si ipotizza che i dati possano essere predetti dall'interazione dei punteggi alle motorscale (ASQ-3) e la condizione di presa, dall'interazione dei tratti clinici (subclinici e clinici) e la condizione di presa o dai fattori fissi età e abilità motorie. Questi modelli sono stati individuati utilizzando il software R (R.C. Team, 2018), grazie al pacchetto lme4 (Bates et al., 2015). Tramite l'ANOVA dei modelli è stata effettuata la comparazione del modello nullo $m0$ con il modello teorico $m1$. È emerso che: il modello teorico $m1$ risulta migliore rispetto a quello nullo per spiegare e generalizzare i dati (Fig 4.3).

```
> anova(m0,m1)
Data: d
Models:
m0: grasp ~ (grasp_cond | id)
m1: grasp ~ motor_scale + TOT * grasp_cond + clinico * grasp_cond + age + (grasp_cond | id)
      npar      AIC      BIC logLik deviance Chisq Df Pr(>Chisq)
m0      12 -4418.1 -4378.5 2221.1 -4442.1
m1      25 -4530.4 -4447.9 2290.2 -4580.4 138.3 13 < 2.2e-16 ***
---
Signif. codes:  0 '***' 0.001 '**' 0.01 '*' 0.05 '.' 0.1 ' ' 1
```

Fig 4.3 Confronto e selezione dei modelli per il grasp. La qualità della presa (grasp) è la variabile dipendente. Nel modello nullo ($m0$) si verifica se gli effetti random spiegano i dati. Nel modello $m1$ si considerano più fattori che possono spiegare i dati (interazione delle abilità motorie misurate attraverso ASQ e la condizione di presa, l'interazione dei tratti cliniche la condizione di presa, l'età e le abilità motorie). Il modello $m1$ risulta essere quello che descrive meglio i dati e questo si può notare osservando il Chisquare (138.3), i gradi di libertà (13) e il p value (<0.001).

Tra gli output derivati dal modello $m1$ (Tab 4.4), sono risultati particolarmente interessanti le stime dell'andamento nelle performance di anticipazione motoria in relazione al compito richiesto, le interazioni dei tratti clinici e la condizione di presa e

l'analisi della variabilità individuale. È necessario dover precisare che le stime del modello *mI* sono poco generalizzabili a causa della scarsa numerosità campionaria.

grasp				grasp			
<i>Predictors</i>	<i>Estimates</i>	<i>CI</i>	<i>p</i>	<i>Predictors</i>	<i>Estimates</i>	<i>CI</i>	<i>p</i>
(Intercept)	2.28	0.73 – 7.12	0.154	grasp cond [BICC.CAP] * clinico [SI]	0.82	0.47 – 1.45	0.497
TOT	1.00	0.99 – 1.01	0.864	grasp cond [TAZZ.CAN] * clinico [SI]	0.77	0.44 – 1.35	0.356
grasp cond [BICC.CAP]	0.70	0.60 – 0.82	<0.001	grasp cond [TAZZ.CAP] * clinico [SI]	0.89	0.51 – 1.58	0.698
grasp cond [TAZZ.CAN]	0.99	0.84 – 1.16	0.869	Random Effects			
grasp cond [TAZZ.CAP]	0.57	0.48 – 0.66	<0.001	σ^2	0.08		
clinico [SI]	0.84	0.47 – 1.51	0.566	τ_{00} id	0.02		
age	1.02	0.99 – 1.06	0.162	ICC	0.21		
TOT * grasp cond [BICC.CAP]	1.00	0.99 – 1.01	0.457	N_{id}	24		
TOT * grasp cond [TAZZ.CAN]	1.00	0.99 – 1.00	0.289	Observations	200		
TOT * grasp cond [TAZZ.CAP]	0.99	0.98 – 1.00	0.050	Marginal R ² / Conditional R ²	0.636 / 0.712		

Tab 4.4 La tabella mostra gli outout del modello *mI*. A sinistra si trovano i fattori che predicono la qualità della presa (*grasp*). Estimate è il valore stimato dell'effetto di interesse e può essere usato come effect size standardizzato. A questo effetto è associato un intervallo di confidenza al 95° percentile, ossia il range di confidenza. A destra c'è il *p* value. Quando è minore di 0.05 la differenza può essere definita come statisticamente significativa.

Attraverso il pacchetto *SjPlot* è stato possibile vedere graficamente gli effetti del modello *mI*. Per prima cosa, è stato possibile mettere a confronto gli effetti stimati dal modello *mI* dell'andamento nelle performance di anticipazione motoria del gruppo clinico con il gruppo di controllo in relazione al compito richiesto (Fig 4.3)

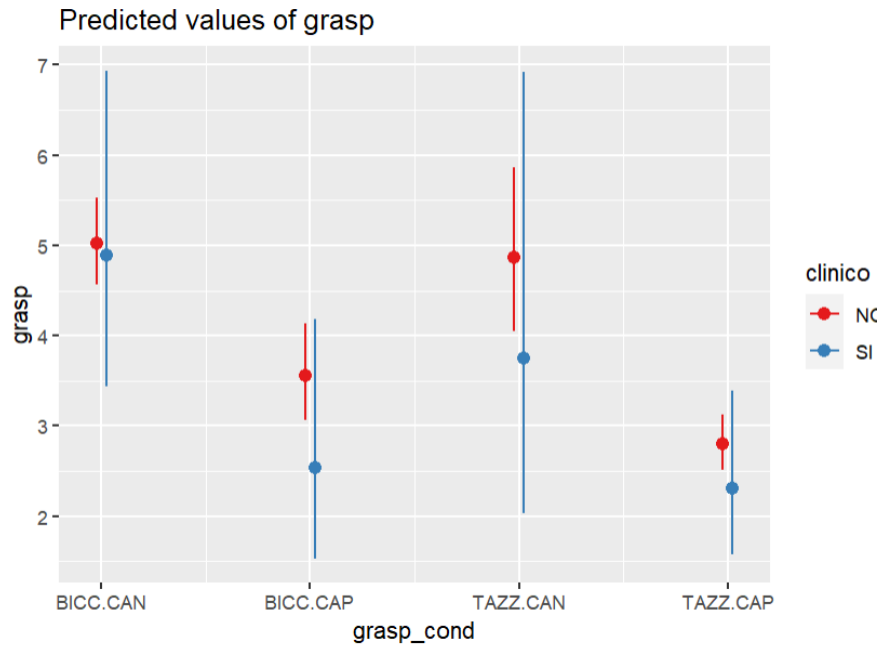


Fig 4.3 Modello statistico di confronto tra l'andamento della performance dei due gruppi che formano il campione totale. Sull'asse delle ascisse si trovano le quattro condizioni di presa (BICC.CAN, BICC.CAP, TAZZ.CAN, TAZZ.CAP), mentre sull'asse delle ordinate si trovano i punteggi ottenuti nella performance motoria anticipatoria. I punti nel grafico rappresentano gli output dell'effetto stimato dal modello 1 nelle quattro condizioni di presa, mentre le barre indicano l'errore standard stimato. Gli effetti stimati del modello dimostrano che il gruppo clinico, in azzurro, manifesta delle performance peggiori nelle quattro condizioni di presa rispetto al gruppo di controllo composto da bambini a basso rischio di autismo, in rosso.

Nonostante la ridotta numerosità del gruppo clinico e del gruppo di controllo, il grafico evidenzia una differenza nelle performance stimate dal modello *m1* nei due gruppi: il gruppo di controllo, infatti, manifesta delle prestazioni migliori in tutte le quattro condizioni di presa. Nel gruppo non clinico è anche possibile osservare una minor dispersione dei dati intorno all'output dell'effetto stimato. In entrambi i gruppi, le performance migliori si osservano con il bicchiere e la tazza in posizione canonica. Questo grafico permette di evidenziare e confermare il dato della letteratura secondo il quale i quattro compiti di presa hanno difficoltà diverse e che per entrambi i gruppi, clinico e non clinico, la posizione canonica appare come più semplice.

Successivamente, è stato analizzato l'effetto derivante dall'interazione tra i fattori condizione di presa e i tratti autistici rilevati tramite l'ADOS-2, utilizzata con il gruppo clinico, e la M-CHAT-R, utilizzata nello studio di Venturini (2021) con il gruppo di controllo. Lo scopo, in questo caso, è stato proprio quello di verificare se i tratti autistici potessero predire la qualità del grasping nelle prove di anticipazione motoria (Fig 4.4).

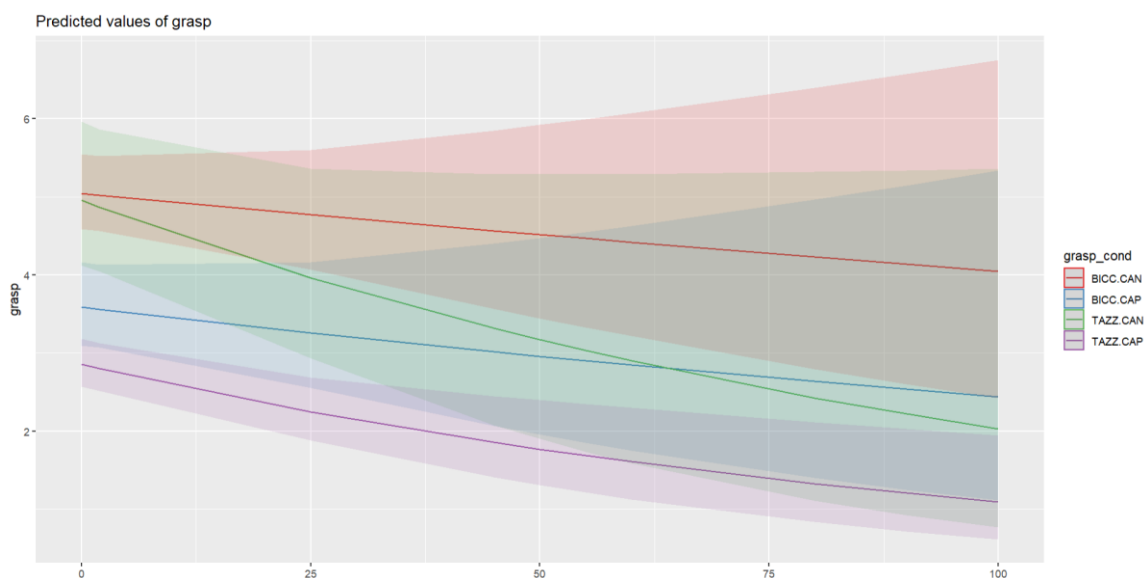


Fig 4.4 Il grafico rappresenta l'output delle interazioni tra i fattori condizione di presa e i punteggi dell'ADOS- 2 e dell'M-CHAT nel predire la qualità del movimento anticipatorio di presa (grasp). Nell'asse delle ascisse è stato possibile accorpate i punteggi dell'ADOS-2 e dell'M-Chat-R in quanto entrambi gli strumenti utilizzano la stessa logica di quantificazione dei tratti autistici. 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).

Per quanto riguarda i risultati, è stato replicato il trend ottenuto nello studio di Venturini (vedi Cap. 3). Si può notare come all'aumentare dei punteggi dell'ADOS-2 o dell'M-CHAT e della difficoltà del compito (grasp condition) peggiori il punteggio relativo alla qualità del grasp. Infatti, alla sinistra del grafico si collocano i bambini con bassi tratti endofenotipici, i quali ottengono buoni punteggi di grasp, mentre alla destra si trovano i bambini con tratti autistici clinici con performance peggiori. Perciò, all'aumentare dei tratti autistici e della richiesta di capacità di anticipazione motoria più raffinate

corrisponde un peggioramento a livello qualitativo nel movimento di anticipazione di presa in tutte le condizioni.

Questi dati, oltre a confermare che la posizione canonica, in particolare del bicchiere, sia la condizione più facile per i bambini clinici e non, dimostrano che la difficoltà nei compiti è in relazione ai tratti autistici clinici e subclinici. Da notare che, all'aumentare dei tratti autistici, la qualità della performance stimata con la tazza in posizione canonica peggiora tanto da far sparire una differenza statisticamente significativa con la stima delle performance ottenute con il bicchiere capovolto. La condizione con la tazza capovolta rimane inequivocabilmente come la più difficile. Nonostante l'andamento sia sovrapponibile a quanto emerso nello studio di Venturini, è necessario sottolineare che in questo grafico la variabilità nelle performance stimate è nettamente maggiore a causa sia della dimensione campionaria, molto più ridotta, che della qualità del campione, il quale è composto da quadri clinici disomogenei.

Vista l'eterogeneità del campione è stata analizzata anche la variabilità individuale (Fig 4.5) sempre attraverso il modello di regressione lineare ml .

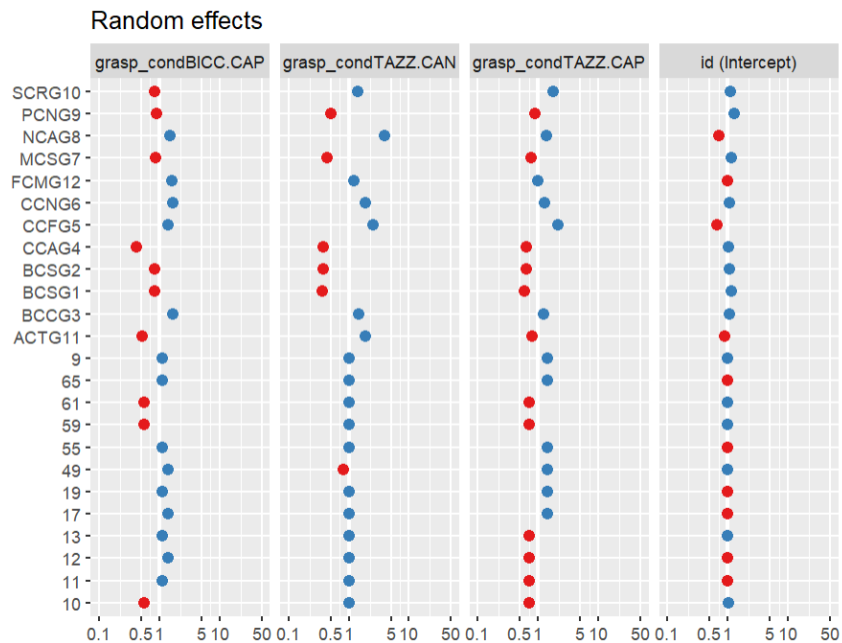


Fig 4.5 Analisi della variabilità individuale delle condizioni di presa BICC.CAP, TAZZ.CAN e TAZZ.CAP rispetto alla reference data dalla condizione BICC.CAN. La maggior parte dei bambini mostra un effetto positivo collocandosi alla destra della baseline.

Il grafico permette di mostrare di quanto si discosta la prestazione di ciascun bambino nelle tre condizioni di presa BICC.CAP, TAZZ.CAN e TAZZ.CAP rispetto alla baseline. La condizione BICC.CAN è stata scelta come baseline in quanto è la condizione più facile per tutti i partecipanti allo studio, sia dal punto di vista della pianificazione della presa che dell'esecuzione della presa selezionata. L'Id (intercept) ci mostra quanto si discosta ciascun bambino dalla stima media degli effetti delle 3 condizioni di presa analizzate. È possibile osservare che, nonostante la bassa numerosità campionaria, i bambini sono confrontabili perché sono tutti più o meno intorno alla baseline e questo sembra emergere in particolar modo nella condizione BICC.CAP. Nelle condizioni che coinvolgono la tazza, in particolare canonica, si nota già più rumore e variabilità individuale. La tazza rispetto al bicchiere richiede una presa più fine e di precisione che coinvolge l'uso del manico e per programmare correttamente l'azione è necessario utilizzare una presa a pinza. Con il bicchiere, invece, è coinvolta una presa più grosso-motoria. Da questo grafico emerge che quando il bambino deve pianificare una performance fino-motoria la variabilità risulta più elevata, ma solo tra i bambini che appartengono al gruppo clinico del campione. Infatti, mentre i bambini del gruppo di controllo hanno prestazioni simili alla baseline (BICC.CAN) in tutte le tre condizioni (BICC.CAP, TAZZ.CAN e TAZZ.CAP), nel campione clinico si vede un'ampia variabilità individuale nell'andamento della performance in base al tipo di compito richiesto.

4.5.5 Correlazione di Pearson

Dalla somministrazione delle due scale motorie dell'ASQ-3 emerge che il gruppo clinico presenta un punteggio minore sia nelle abilità fino che grossomotorie rispetto ai controlli (Fig 4.6). Questo dato è in linea con quanto riportato dalla letteratura. Le difficoltà motorie del gruppo clinico sono particolarmente evidenti nelle prestazioni fino motorie. Sia nel gruppo clinico che in quello di controllo si riscontrano punteggi più elevati nella scala che valuta lo sviluppo grossomotorio. Anche questo dato è in linea con la letteratura.

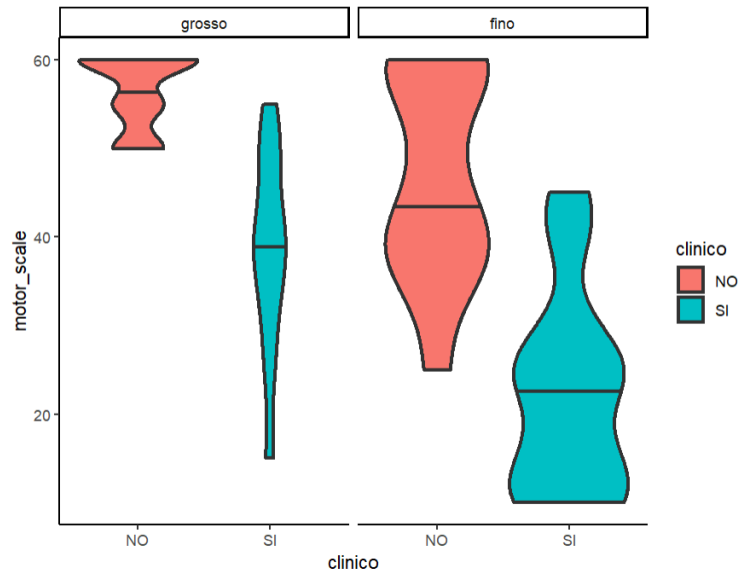
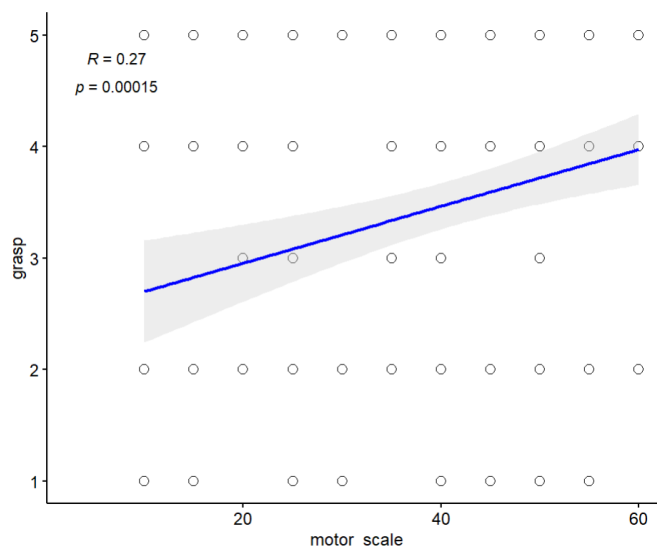


Fig 4.6 Distribuzione dei punteggi nelle scale Fino e Grosso motorie dell'ASQ-3 tramite un grafico a violino. Sull'asse delle ordinate (y) si trovano i punteggi relative alle scale motorie dell'ASQ-3 (*motor_scale*), le quali hanno un range compreso tra 0 e 60. In rosso è stata rappresentata la distribuzione del gruppo di controllo, mentre in azzurro la distribuzione del gruppo clinico.

Tramite la Correlazione di Pearsons si è cercato di comprendere se ci fosse una relazione tra la somma dei punteggi ottenuti nelle due scale motorie dell'ASQ-3 e i punteggi ottenuti nelle prove di presa anticipatoria (Fig 4.7).



***Fig 4.7** Correlazione di Pearson tra le performance ottenute nella prova di anticipazione motoria e il punteggio totale di sviluppo fino e grosso motorio valutato tramite le scale motorie dell'ASQ-3. Il pvalue ($p = 0.00015$) mostrerebbe la presenza di una relazione significativa, anche se poco potente ($R = 0.27$).*

Il pvalue indica che c'è una relazione positiva significativa tra i punteggi ottenuti nelle prove di presa anticipatoria e il punteggio totale ottenute dalle scale motorie, ma poco potente. Infatti, guardando la distribuzione dei singoli valori si nota che sono molto variegati e non seguono un trend chiaro. Perciò, nonostante la correlazione sia significativa, non viene catturato il vero andamento del dato e non è presente una relazione evidente. Infatti, cercando di analizzare le interazioni tra le condizioni di presa e il punteggio totale delle due scale motorie dell'ASQ all'interno del modello di regressione lineare *m1*, descritto precedentemente, emerge che il punteggio totale delle scale motorie dell'ASQ-3 non è in grado di predire la qualità della performance motoria nei compiti di grasping. Bisogna sottolineare che anche in questo caso la ridotta numerosità del campione potrebbe spiegare questi risultati.

4.6 Discussione

Considerando le tre ipotesi iniziali che hanno guidato lo studio, solamente le prime due possono considerarsi confermate dalle tendenze rilevate all'interno del campione considerato. Innanzitutto, è stato possibile rilevare una diminuzione della capacità di programmazione e anticipazione motoria all'aumentare delle difficoltà del compito. Inoltre, i bambini con punteggi più alti nell'ADOS-2 hanno mostrato una programmazione motoria minore all'aumentare dei tratti autistici. In questo studio, probabilmente anche a causa della numerosità del campione, non è emersa una chiara relazione tra il livello di sviluppo fino e grossomotorio e i risultati ottenuti nel compito di presa. Per questo motivo non è stato possibile confermare l'ipotesi secondo la quale a punteggi bassi alle sottoscale motorie misurate attraverso l'ASQ-3 corrispondesse una minor qualità di movimento anticipatorio di presa.

Per poter osservare al meglio i processi di anticipazione motoria e l'effetto comfort dello stato finale (ESC) è stato scelto un compito sperimentale tenendo in considerazione alcuni fattori estremamente influenti nella performance motoria: la familiarità con il compito, il grado di precisione richiesto, la complessità dell'attività e la motivazione (Wunsch et al.,

2013). Dalla letteratura è noto che l'ESC è una competenza oggetto/attività specifica per attività e oggetti già noti e non è generalizzabile, soprattutto nei bambini più piccoli (Knudsen et al., 2013). Il bicchiere e la tazza sono due oggetti di uso estremamente comune per i bambini appartenenti al campione considerato, frequentemente utilizzati sia a casa che all'asilo a partire circa dai 12 mesi, per tazze o bicchieri con i manici, e dai 18 mesi, per bicchieri senza manici. A conferma che la pianificazione motoria è più matura con un oggetto familiare, in letteratura diversi studi testimoniano performance migliori nell'Overtured Glass Task piuttosto che nel Bar Transport Task (Knudsen et al., 2012). Inoltre, per il compito sperimentale sono state proposte solo delle azioni autodirette, in quanto anch'esse risultano essere più familiari per i bambini (Scharoun & Bryden, 2014), da svolgere in posizione eretta per favorire una migliore precisione legata alla maggiore possibilità di libertà di movimento di braccia e mani (Rosenbaum et al., 1996). Dal momento che la scelta di un piano d'azione sembra essere modulata dagli obiettivi intenzionali per raggiungere uno scopo (Gollwitzer & Brandstätter, 1997), sono state valutate solamente le prese dei bambini che avevano compreso pienamente che l'obiettivo finale dell'azione richiesta era impugnare la tazza o il bicchiere per bere.

Osservando i punteggi associati alle performance di anticipazione motoria è stato evidente che i quattro compiti proposti presentavano gradi diversi di difficoltà, i quali sono associati al tipo di elaborazione delle informazioni necessarie per programmare anticipatamente una sequenza motoria che permettesse di eseguire l'azione, ossia bere, nel modo più funzionale ed economico possibile. Dalla letteratura sappiamo che nei bambini con ASD le disfunzionalità nella pianificazione di una comoda postura di presa finale aumentano all'aumentare della complessità del piano richiesto per superare il compito (Hughes, 1996; Nazarali et al., 2009). Nonostante i compiti più semplici sono stati quelli che presentavano il bicchiere e la tazza in posizione canonica sia per il campione clinico che per quello di controllo, in generale i bambini del gruppo clinico hanno presentato una minor qualità del movimento anticipatorio e punteggi più bassi nello sviluppo motorio rispetto al gruppo di controllo, il quale è composto da bambini con un'età cronologica minore. Da questo deriva che i bambini ad alto rischio o che hanno una diagnosi di ASD pianificano con più difficoltà prese ottimali che consentono di minimizzare il costo del movimento e di adattarsi ai vincoli imposti dall'ambiente.

Dallo studio di Venturini (2021) era emerso che il compito di presa con la tazza in posizione canonica potesse essere un compito target per cui il fallimento o la messa in atto di una presa non ottimale potesse costituire una red flag per lo sviluppo atipico. Nel presente studio, la baseline individuata sembra essere il bicchiere in posizione canonica, in quanto ha rappresentato il compito che ha messo meno in difficoltà ciascun bambino. Dal momento che anche i bambini con marcati tratti autistici sembrano in grado di ottenere buone prestazioni in questo compito, la prova del bicchiere in posizione canonica non sembra pre discriminare performance diverse di presa anticipatoria. Anche se mediamente le performance motorie effettuate con il bicchiere o la tazza in posizione canonica risultano migliori rispetto a quelle in posizione capovolta, all'aumentare dei tratti autistici la qualità della performance con la tazza in posizione canonica peggiora tanto da avere un andamento simile alle performance ottenute con il bicchiere capovolto. Questi dati, perciò, sembrano sostenere la proposta di Venturini di utilizzare la tazza canonica come compito discriminante. La tazza in posizione canonica è frequentemente uno strumento familiare per il bambino tanto quanto il bicchiere in posizione canonica, ma la differenza sta nel dover considerare la presenza del manico per programmare un'azione di presa a pinza che richiede sufficienti abilità finomotorie rispetto a quelle richieste per impugnare un bicchiere. I bambini che hanno fallito in questa prova appartengono tutti al gruppo clinico e non hanno utilizzato le informazioni visive e percettive del manico per programmare il tipo di prensione, trattando la tazza come se fosse un bicchiere. Secondo la letteratura esistente, gli stimoli visivi dovrebbero spingere i processi di controllo motorio a preparare programmi per tutti i possibili movimenti eseguibili, aumentando così la flessibilità motoria (Sumner & Husain, 2008). I bambini con ASD, però, sembrano non essere in grado di utilizzare né il feedback visivo né il feedback ricavati dai propri fallimenti per pianificare una sequenza di movimenti che sia il più efficace possibile (Khan et al., 2006). Per questo motivo, l'assenza di un cambiamento sostanziale nel programma di movimento in presenza di un nuovo indice visivo, ossia il manico della tazza, potrebbe suggerire che i bambini con autismo abbiano difficoltà a programmare piani motori alternativi (Sumner & Husain, 2008; Dowd et al., 2011).

Per quanto riguarda l'effetto comfort dello stato finale, osservabile nelle prove effettuate con la tazza e il bicchiere ruotati di 180°, non è stata osservata in nessun bambino

appartenente al gruppo clinico una programmazione di una presa scomoda iniziale che potesse essere però funzionale allo scopo finale. Nella prova con il bicchiere capovolto, solo 3 dei 12 bambini clinici mostrano qualche tentativo di programmazione motoria anticipatoria, ottenendo un punteggio che si avvicina al massimo possibile. Nel campione dello studio di Venturini (2021), l'ESC è stato riscontrato solo nel 6% dei bambini nella condizione bicchiere capovolto e nel 4% con la tazza capovolta. Anche se in letteratura esistono dati contrastanti sull'evoluzione delle competenze motorie di secondo ordine, il dato emerso dal lavoro di Venturini sarebbe in linea con le evidenze che sostengono che l'ESC non sia presente fino ai 36 mesi, diventando più stabile dopo i 3 anni fino a raggiungere performance comparabili agli adulti tra gli 8 e i 10 anni (Jovanovic & Schwarzer, 2011; Stöckel et al., 2012). Dal momento che i bambini del gruppo clinico di questo studio hanno tutti un'età cronologica molto vicina o superiore ai 36 mesi ci si poteva aspettare che iniziassero ad emergere competenze motorie di secondo ordine. Probabilmente le influenze reciproche tra lo sviluppo di abilità motorie e il livello di sviluppo cognitivo (Wunsch et al., 2013) potrebbero spiegare la grande difficoltà dei bambini clinici nelle prove capovolte. Infatti, i processi di pianificazione motoria sembrano essere legati ad atipicità nel processamento cognitivo degli ASD (Belmonte et al., 2004). Per questo motivo, i compiti complessi risultano essere significativamente più gravosi e interferiscono con la produzione motoria, (Sacrey, 2014). Perciò, prove di pianificazione motoria con bicchiere e tazza capovolti risultano essere particolarmente complessi per bambini con diagnosi o ad alto rischio di ASD. Tenendo in considerazione i dati della letteratura sull'effetto comfort dello stato finale, l'assenza di questo effetto nelle prove capovolte potrebbe costituire un indicatore di sviluppo atipico, ma solo dopo i 36 mesi, in quanto prima dei 3 anni è difficile che si presenti nello sviluppo tipico (Jovanovic & Schwarzer, 2011; Stöckel et al., 2012). Invece, il fallimento nella prova che prevede la tazza in posizione canonica potrebbe essere considerata come un indicatore da poter tenere in considerazione anche prima dei 36 mesi, in particolare con bambini che presentano una sintomatologia severa del disturbo, in quanto bambini al di sotto dei 3 anni sono già in grado di risolvere il compito in maniera efficace (Venturini, 2021).

4.7 Limiti dello studio e possibili direzioni future

Il limite più evidente del presente studio è rappresentato dalla numerosità e dalla qualità del gruppo clinico esaminato. Dal momento che il numero dei bambini del gruppo clinico

non permetteva di condurre analisi statistiche sull'andamento delle performance motorie, è stato necessario individuare un gruppo di controllo basandosi sul costrutto di età mentale, in quanto non erano disponibili dati su bambini a sviluppo tipico con la stessa età cronologica del gruppo clinico. Inoltre, i bambini clinici erano eterogenei tra di loro, in quanto nel gruppo sono presenti tre differenti etichette diagnostiche, che rientrano tutte nella sezione Sindromi da alterato sviluppo psicologico (F80-F89) dell'ICD-10. Per confermare i dati emersi con un gruppo così piccolo di bambini, risulta necessario aumentare il campione clinico. La ricerca futura dovrebbe anche valutare un campione di controllo a sviluppo tipico equiparabile a quello clinico per età cronologica. Le prove utilizzate in questo studio suggeriscono inoltre che, sarebbe interessante raccogliere dati su bambini che presentano ritardi nello sviluppo motorio anche senza compromissioni sociocomunicative riconducibili all'autismo, in modo da individuare se ci sono differenze nelle performance che possano aiutare anche nella diagnosi differenziale con disturbi del movimento. Nonostante tutte le performance motorie del gruppo clinico sono state videoregistrate, non è stato possibile effettuare un'analisi cinematica dei movimenti. Se venisse introdotta questo tipo di analisi, si potrebbero avere informazioni anche sulle traiettorie e i tempi di programmazione ed esecuzione dei compiti.

Un altro limite dello studio è legato all'utilizzo della versione statunitense dell'ASQ-3, in quanto non è disponibile una validazione italiana dello strumento ed è stato necessario effettuare una traduzione. Inoltre, essendo un questionario compilato dal genitore, potrebbe non essere una fotografia delle reali capacità del bambino. Questo strumento era stato scelto per lo studio di Venturini (2021) in quanto a causa delle normative restrittive per la pandemia non era possibile somministrare fisicamente altre prove. In questo studio è stato deciso di continuare con le scale dell'ASQ-3 per mantenere un'uniformità dei dati rispetto allo sviluppo motorio.

Infine, va sottolineato che un ulteriore limite è riconducibile alle due scale utilizzate per la valutazione dei tratti autistici. Infatti, per il gruppo di controllo è stata utilizzata la M-CHAT-R. Dal momento che questa scala può essere somministrata nel range di età dai 18 ai 30 mesi, non è stata utilizzata per i bambini clinici con età dai 35 ai 45 mesi, che per di più avevano tutti già una valutazione dei tratti autistici clinici effettuata con l'ADOS-2.

CONCLUSIONI

Questo studio nasce come prosecuzione del lavoro effettuato da Venturini nel 2021 che aveva come obiettivo quello di individuare le capacità di pianificazione motoria e gli effetti modulatori di tratti autistici endofenotipici in un campione di bambini normotipici. L'elemento di novità di questo studio è stato quello di aggiungere al disegno sperimentale una popolazione clinica. Sono pertanto state analizzate delle performance di anticipazione motoria di bambini ad alto rischio o con diagnosi di ASD, in modo da poter aggiungere nuovi dati per effettuare un confronto rispetto ai bambini a basso rischio del lavoro di tesi precedente.

Un aspetto rilevante dello studio è stato quello di focalizzarsi sul concetto di “spettro”, in quanto l'ASD è una condizione estremamente eterogenea, i cui tratti si collocano lungo un continuum di severità che si estende fino alla popolazione generale a livello subclinico (Constantino & Todd, 2006). Oltre a un profilo diagnostico caratterizzato da difficoltà nella comunicazione e interazione sociale (APA, 2013), un'altra area di atipicità frequentemente riscontrabile nei bambini con Disturbo dello Spettro Autistico riguarda lo sviluppo sensori-motorio (Fournier et al, 2010). Proprio per questo, i deficit motori sono attualmente segnalati come caratteristiche associate a supporto della diagnosi (APA, 2013). Un recente modello proposto da Trevarthen e Delafield-Butt (2013) definisce l'ASD come “disturbo del movimento anticipatorio” e attribuisce ad anomalie nei processi di sviluppo prenatale e post-natale del tronco encefalico un deficit nella capacità di percepire e muovere il corpo, limitando di conseguenza la capacità di controllare la tempistica delle azioni e dei loro effetti. Il risultato è una compromissione della coordinazione durante interazioni motorie e sociali. In letteratura sono riportate diverse evidenze che testimoniano deficit motori e di pianificazione motoria. Un esempio di pianificazione motoria anticipatoria deficitaria nell'ASD è rappresentato dall'effetto di “comfort dello stato finale” (ESC). Partendo da questi dati della letteratura, l'obiettivo di questo lavoro è stato quello di analizzare le performance motorie di un gruppo clinico di bambini tra i 35 e i 45 mesi con diagnosi di ASD o con alto rischio di futura diagnosi, confrontati anche con un gruppo di controllo a basso rischio, per cercare di individuare

compiti target che potessero fungere da possibili indicatori di sviluppo atipico. Come già proposto da Venturini (2021), anche da questo studio emerge che la tazza in posizione canonica potrebbe costituire un compito target che possa indicare disfunzionalità nei processi di base, in particolare per bambini che mostrano una sintomatologia severa del disturbo ASD. Oltre a questo, anche i compiti con il bicchiere e la tazza in posizione capovolta risultano essere molto complessi da risolvere per i bambini appartenenti al gruppo clinico, ma somministrati prima dei 36 mesi non sembrano essere particolarmente efficaci nel discriminare tra bambini a basso o alto rischio. Sarebbe necessario ampliare il campione clinico a disposizione e il campione di controllo per poter confermare le tendenze individuate in questo studio e cercare così di individuare delle competenze motorie che possano fungere da target di rischio. Un'identificazione precoce può permettere un intervento tempestivo, il quale potrebbe contribuire a ridurre il potenziale effetto a cascata di precoci disturbi motori sullo sviluppo globale del bambino a rischio e non di ritardi o disturbi evolutivi (Iverson, 2010).

BIBLIOGRAFIA

- Adalbjornsson, C.F., Fischman, M.G., e Rudisill, M.E. (2008). The end-state comfort effect in young children. *Research Quarterly for Exercise Sport*,79(1), 36-41
- Aitkin CD, Santos EM, Kowler E (2013) Anticipatory Smooth Eye Movements in Autism Spectrum Disorder. *PLOS ONE* 8(12): e83230. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0083230>
- Amaral, D.G., Schumann, C.M., Nordahl, C.W. (2008). *Neuroanatomy of autism*. Trends in Neurosciences, Volume 31, Issue 3, Pages 137-145, ISSN 0166-2236, <https://doi.org/10.1016/j.tins.2007.12.005>
- American Psychiatric Association (1952). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*:First edition,Washington D. C., American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association (1968). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders:DSM-II*. Washington D. C., American Psychiatric Association
- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders:DSM-III*. Washington D. C., American Psychiatric Association; trad.it. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali. Milano: Masson, 1984
- American Psychiatric Association (1987). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, work group to revise DSM-III (DSM-III-R)*. Washington D. C., American Psychiatric Association
- American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders:DSM-IV*. Washington D. C., American Psychiatric Association; trad.it. DSM-IV. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali. Milano: Masson, 1996
- American Psychiatric Association (2000). *DSM-IV-TR*. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text Revision. Washington D.C., American Psychiatric Association; trad it. DSM-IV-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, Text Revision. Milano: Masson, 2004
- American Psychiatric Association (2013), *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, DSM-5*. Washington D. C., American Psychiatric

- Association; trad.it. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, Quinta edizione, DSM-5. Milano: Raffaello Cortina Editore, 2014
- Ammaniti, M. (2010). *Psicopatologia dello sviluppo. Modelli teorici e percorsi a rischio*. Milano: Raffaello Cortina Editore
 - Ammaniti, M. e Ferrari, P.F. (2020). *Il corpo non dimentica. L'io motorio e lo sviluppo della relazionalità*. Milano: Raffaello Cortina Editore
 - Ansari, D. e Karmiloff-Smith, A. (2002). Atypical trajectories of number development: A neuroconstructivist perspective. *Trends in Cognitive Sciences*, 6(12), 511–516
 - Apicella, F., Chericoni, N., Costanzo, V., Baldini, S., Billeci, L., Cohen, D., e Muratori, F. (2013). Reciprocity in interaction: a window on the first year of life in autism. *Autism research and treatment*, 705895
 - Bacchelli, E., Cameli, C., Viggiano, M. et al. *An integrated analysis of rare CNV and exome variation in Autism Spectrum Disorder using the Infinium PsychArray*. *Sci Rep* **10**, 3198 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41598-020-59922-3>
 - Bäckström, A.J., Rudolfsson, T., Rönnqvist, L., Von Hofsten, C., Rosander, K., e 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
 - Bai, D., Yip, B.H.K., Windham, G.C., et al. (2019). Association of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort. *JAMA Psychiatry*, 76(10), 1035–1043
 - Baron-Cohen, S. (1995). *Mindblindness: An essay on autism and theory of mind*. Cambridge: The MIT Press.
 - Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., Clubley, E. (2001). The autism spectrum quotient (AQ): evidence from Asperger Syndrome/high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31 (1), 5-17

- Baron-Cohen S., Ring H., Wheelwright S., Williams S., Brammer M., Bullmore E. (2006). fMRI of parents of children with Asperger Syndrome: a pilot study. *Brain Cogn.* 61, 122–130
- Bailey, A. (1993). The biology of autism. *Psychological Medicine*, 23(1), 7-11. doi:10.1017/S0033291700038794
- Bleuler, E. (1911) *Handbuch der Psychiatrie*, 6° vol., 1° tomo, *Dementia praecox, oder die Gruppe der Schizophrenien*, Wien, Deuticke.
- Braddick, O. e Atkinson, J. (2013). Visual control of manual actions: brain mechanisms in typical development and developmental disorders. *Developmental medicine and child neurology*, 55 Suppl 4, 13–18
- Brisson, J., Warreyn, P., Serres, J., Foussier, S., e Adrien-Louis, J. (2012). Motor anticipation failure in infants with autism: A retrospective analysis of feeding situations. *Autism*, 16(4), 420–429
- Castiello, U., Becchio, C., Zoia, S., Nelini, C., Sartori, L., Blason, L., D'Ottavio, G., Bulgheroni, M., e Gallese, V. (2010). Wired to be social: the ontogeny of human interaction. *PloS one*, 5(10), e13199
- Cattaneo, L., Fabbri-Destro, M., Boria, S., Pieraccini, C., Monti, A., Cossu, G., e Rizzolatti, G. (2007). Impairment of actions chains in autism and its possible role in intention understanding. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 104(45), 17825–17830
- Cavallo, A., Romeo, L., Ansuini, C., Podda, J., Battaglia, F., Veneselli, E., Becchio, C. (2018). Prospective motor control obeys to idiosyncratic strategies in autism. *Scientific Reports*, 8, 13717
- Cavanna D. e Salvini A. (2010). *Per una psicologia dell'agire umano: scritti in onore di Erminio Gius.* Milano: Franco Angeli
- Chen, Y.p., Keen, R., Rosander, K., & von Hofsten, C. (2010). Movement planning reflects skill level and age changes in toddlers. *Child Development*, 81(6), 1846–1858. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.2010.01514.x>.
- Chokron, S., Kovarski, K., Zalla, T., e Dutton, G. N. (2020). The inter-relationships between cerebral visual impairment, autism and intellectual disability. *Neuroscience and biobehavioral reviews*, 114, 201–210

- Claxton, L. J., Keen, R., & McCarty, M. E. (2003). Evidence of motor planning in infant reaching behavior. *Psychological Science*, 14(4), 354–356. <https://doi.org/10.1111/1467-9280.24421>.
- Clearfield, M. W., Osborne, C. N., e Mullen, M. (2008). Learning by looking: Infants' social looking behavior across the transition from crawling to walking. *Journal of experimental child psychology*, 100(4), 297–307
- Comalli, D. M., Keen, R., Abraham, E. S., Foo, V. J., Lee, M.H., e Adolph, K. E. (2016). The development of tool use: Planning for end-state comfort. *Developmental Psychology*, 52(11), 1878–1892.
- Conti, E., Calderoni, S., Marchi, V., Muratori, F., Cioni, G., e Guzzetta, A. (2015). The first 1000 days of the autistic brain: a systematic review of diffusion imaging studies. *Frontiers in human neuroscience*, 9, 159
- Dowd, A.M., McGinley, J.L., Taffe, J.R. *et al.* Do Planning and Visual Integration Difficulties Underpin Motor Dysfunction in Autism? A Kinematic Study of Young Children with Autism. *J Autism Dev Disord* **42**, 1539–1548 (2012). <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1385-8>
- Fabbri-Destro, M., Cattaneo, L., Boria, S., & Rizzolatti, G. (2009). Planning actions in autism. *Experimental Brain Research*, 192(3), 521–525. <https://doi.org/10.1007/s00221-008-1578-3>.
- Focaroli, V., Taffoni, F., Parsons, S.M., Keller, F., Iverson, J.M. (2016). Performance of motor sequences in children at heightened vs. low risk for ASD: A longitudinal study from 18 to 36 months of age. *Frontiers in Psychology*, 7 (MAY) , art. no. 724
- Forti, S., Valli, A., Perego, P., Nobile, M., Crippa, A., & Molteni, M. (2011). Motor Planning and Control in Autism. A Kinematic Analysis of Preschool Children. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(2), 834–842.
- Francés, L., Quintero, J., Fernández, A. *et al.* Current state of knowledge on the prevalence of neurodevelopmental disorders in childhood according to the DSM-5: a systematic review in accordance with the PRISMA criteria. *Child Adolesc Psychiatry Ment Health* **16**, 27 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13034-022-00462-1>

- Frith, U. (1989). *Autism: Explaining the enigma*. Oxford: Basil Blackwell; trad.it. L'autismo. Spiegazione di un enigma. Roma-Bari: Laterza, 1996
- Frith, U. (2003). *Autism: Explaining the enigma* (2nd ed.). Oxford: Blackwell Publishing
- Happé, F. e Frith, U. (1996). *The neuropsychology of autism*. *Brain: a journal of neurology*, 119 (Pt 4), 1377–1400
- Hazlett, H., Gu, H., Munsell, B. *et al.* Early brain development in infants at high risk for autism spectrum disorder. *Nature* **542**, 348–351 (2017). <https://doi.org/10.1038/nature21369>
- Hobson, R. P. (1993) The emotional origins of social understanding, *Philosophical Psychology*, 6:3, 227-249, DOI: [10.1080/09515089308573090](https://doi.org/10.1080/09515089308573090)
- Iverson, J. M. (2018). Early Motor and Communicative Development in Infants with an Older Sibling with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 61(11), 2673–2684. https://doi.org/10.1044/2018_JSLHR-L-RSAUT-18-0035
- 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
- Kanner L (1943) *Autistic disturbances of affective contact*. *The Nervous Child* 2:217–250 (also in Kanner 1973)
- Kanner L (1964) *A History of the Care and Study of the Mentally Retarded*. Charles C. Thomas, Springfield, Illinois
- Kanner L (1968) Infantile autism and the schizophrenias. *Psychiatric Digest* 29:17–28 (in Kanner 1973, pp 123–136)
- Kanner L (1973) *Childhood Psychosis: Initial Studies*. VH. Winston and Sons, Washington, D.C
- Karmiloff-Smith A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in cognitive sciences*, 2(10), 389–398
- Karmiloff-Smith, A. (2007). Atypical epigenesis. *Developmental Science*, 10, 84-88

- Kaur, M., Srinivasan, S., e Bhat, A. (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
- Landa, R., & Garrett, M. E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of Child Psychology & Psychiatry, 47*(6), 629–638. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2006.01531.x>
- Landa, R. J., Gross, A. L., Stuart, E. A., e Bauman, M. (2012). Latent class analysis of early,developmental trajectory in baby siblings of children with autism. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines, 53*(9), 986–996
- Landa, R. J., Haworth, J. L., e Nebel, M. B. (2016). Ready, Set, Go! Low Anticipatory Response during a Dyadic Task in Infants at High Familial Risk for Autism. *Frontiers in psychology, 7*, 721
- Landa, R. e Garrett-Mayer, E. (2006). Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines, 47*(6), 629–638
- Landa, R., Piven, J., Wzorek, M. M., Gayle, J. O., Chase, G. A., e Folstein, S. E. (1992). Social language use in parents of autistic individuals. *Psychological medicine, 22*(1), 245–254.
- Landry, O. e Chouinard, P. (2016). Why We Should Study the Broader Autism Phenotype in Typically Developing Populations. *Journal of Cognition and Development, 17*, 584-595
- Leezenbaum, N.B., Iverson, J.M. Trajectories of Posture Development in Infants With and Without Familial Risk for Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord 49*, 3257–3277 (2019). <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04048-3>
- Marshall, P.J. (2016), Embodiment and Human Development. *Child Development Perspectives, 10*, 245-250
- McCarty, M. E., Clifton, R. K., & Collard, R. R. (1999). Problem solving in infancy: The emergence of an action plan. *Developmental Psychology, 35*(4), 1091–1101. <https://doi.org/10.1037/0012-1649.35.4.1091>

- Meltzoff, A. N. e Moore, M. K. (1977). Imitation of facial and manual gestures by human neonates. *Science* (New York, N.Y.), 198(4312), 74–78
- Pecini, C. e Brizzolara, D. (2020). *Disturbi e traiettorie atipiche del neurosviluppo*. Milano: McGraw-Hill Education
- Pereira, K., Medeiros, J., Bernardes, L., Sande De Souza, L. (2019). End-state comfort effect in manipulative motor actions of typical and atypical children: a systematic review. *Fisioterapia e Pesquisa* [online], 26 (2), 202-209
- Pierce K, Gazestani VH, Bacon E, et al. Evaluation of the Diagnostic Stability of the Early Autism Spectrum Disorder Phenotype in the General Population Starting at 12 Months. *JAMA Pediatr.* 2019;173(6):578–587. doi:10.1001/jamapediatrics.2019.0624
- Pileggi, M. L., Brane, N., Bradshaw, J., Delehanty, A., Day, T., McCracken, C., Stapel-Wax, J., & Wetherby, A. M. (2021). Early Observation of Red Flags in 12-Month-Old Infant Siblings Later Diagnosed With Autism Spectrum Disorder. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 30, 1846–1855. https://doi.org/10.1044/2020_AJSLP-20-00165
- Piven, J., Elison, J., e Zylka, M. (2017). Toward a conceptual framework for early brain and behavior development in autism. *Molecular Psychiatry*, 22, 1385–1394
- Rizzolatti, G. e Craighero, L. (2004). The mirror-neuron system. *Annual review of neuroscience*, 27, 169–192
- Rizzolatti, G., Fadiga, L., Gallese, V., e Fogassi, L. (1996). Premotor cortex and the recognition of motor actions. Brain research. *Cognitive brain research*, 3(2), 131–141
- Rosenbaum, D. A., Chapman, K., Weigelt, M., Weiss, D., Van der Wel, R. (2012). Cognition, Action, and Object Manipulation. *Psychological Bulletin*, 138, 924-946
- 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.

- Rubenstein, E., Chawla, D. Broader Autism Phenotype in Parents of Children with Autism: A Systematic Review of Percentage Estimates. *J Child Fam Stud* **27**, 1705–1720 (2018). <https://doi.org/10.1007/s10826-018-1026-3>
- Sacrey, L.A., Germani, T., Bryson, S., e Zwaigenbaum, L.(2014). Reaching and Grasping in Autism Spectrum Disorder: A Review of Recent Literature. *Frontiers in Neurology*, 5,6
- Schipul, S. E., Keller, T. A., & Just, M. A. (2011). Inter-regional brain communication and its disturbance in autism. *Frontiers in Systems Neuroscience*, 5. <https://doi.org/10.3389/fnsys.2011.00010>
- Schmitz, C., Martineau, J., Barthélémy, C., e Assaiante, C. (2003). Motor control and children with autism: deficit of anticipatory function?. *Neuroscience letters*, 348(1), 17–20
- Shen, M. D. e Piven, J. (2017). Brain and behavior development in autism from birth through infancy. *Dialogues in clinical neuroscience*, 19(4), 325–333
- Scharoun, S., Gonzalez, D. A., Roy, E. A., e Bryden, P. J. (2018). End-state comfort across the lifespan: A cross-sectional investigation of how movement context influences motor planning in an overturned glass task. *Motor Control*, 22(2), 211–230
- Tambelli, R. (2019). *Manuale di Psicopatologia dell'infanzia*. Bologna: il Mulino
- Trevarthen, C. e Delafield-Butt, J. T. (2013). Autism as a developmental disorder in intentional movement and affective engagement. *Frontiers in integrative neuroscience*, 7, 49
- 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
- Vivanti, G. (2010). *La mente autistica. Le risposte della ricerca scientifica al mistero dell'autismo*. Omega Edizioni
- Volkmar, F., Woodbury-Smith, M., Macari, S., e Øien, R. (2021). Seeing the forest and the trees: Disentangling autism phenotypes in the age of DSM-5. *Development and Psychopathology*, 33(2), 625-633

- Von Hofsten, C. (1991). Structuring of early reaching movements: A longitudinal study. *Journal of Motor Behavior*, 23(4), 280–292. <https://doi.org/10.1080/00222895.1991.9942039>.
- Von Hofsten, C., & Rönnqvist, L. (1988). Preparation for grasping an object: A developmental study. *Journal of Experimental Psychology: Human Perception and Performance*, 14(4), 610–621. <https://doi.org/10.1037/0096-1523.14.4.610>.
- Von Hofsten, C. (2007). Action in development. *Developmental Science*, 10, 54–60
- Von Hofsten, C. e Rosander, K. (2012). Perception-action in children with ASD. *Frontiers in integrative neuroscience*, 6, 115
- West, K. L., Roemer, E. J., Northrup, J. B., & Iverson, J. M. (2020). Profiles of Early Actions and Gestures in Infants with an Older Sibling with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 63(4), 1195–1211.
- Wing, L., & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9, 11–29.
- Wing, L. (1988). The continuum of autistic disorders. In E. Schopler & G. M. Mesibov (Eds.), *Diagnosis and assessment in autism* (pp. 91–110). New York: Plenum Press
- Wing, L. (1997). The autistic spectrum. *Lancet*, 350, 1761–1766.
- Wolff, S. The history of autism. *European Child & Adolescent Psychiatry* 13, 201–208 (2004). <https://doi.org/10.1007/s00787-004-0363-5>
- Wunsch, K., Weiss, D.J., Schack, T. *et al.* Second-order motor planning in children: insights from a cup-manipulation-task. *Psychological Research* 79, 669–677 (2015). <https://doi.org/10.1007/s00426-014-0596-y>
- Zoia, S. (2004). *Lo sviluppo motorio del bambino*. Roma: Carocci editore

SITOGRAFIA

- Autism Spectrum Disorders in the European Union (ASDEU). Executive summary 12/09/2018. Retrived March 27, 2021 from <http://asdeu.eu/wp-content/uploads/2016/12/ASDEUExecSummary27September2018.pdf>
- Centers for Disease Control and Prevention (2018). Autism prevalence slightly higher in CDC's ADDM Network. Retrived March 26,2021, from <https://www.cdc.gov/media/releases/2018/p0426-autism-prevalence.html>
- Osservatorio Nazionale Autismo (2019). Progetto Osservatorio per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico. Retrived on March 27, 2021 from <https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jsp?lingua=italiano&id=5613&area=salute%20mentale&menu=autismo>