



**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA**

**Dipartimento di Psicologia Generale e di Psicologia dello Sviluppo e  
della Socializzazione**

**Corso di laurea in Scienze Psicologiche Cognitive e Psicobiologiche**

**Elaborato finale**

**Autismo: analisi di uno sviluppo intersoggettivo atipico  
alla luce delle recenti scoperte genetiche e  
neurobiologiche**

Autism: analysis of an intersubjective atypical development in light of the  
latest genetic and neurobiological discoveries

*Relatrice*

**Prof.ssa** Alessandra Simonelli

***Laureanda:*** Alessia Alberton

***Matricola:*** 1221189

Anno Accademico 2021/2022

# INDICE

<b>Introduzione.....</b>	<b>3</b>
<b>1. La mente relazionale del bambino.....</b>	<b>4</b>
1.1 La teoria dell'attaccamento.....	4
1.2 Lo sviluppo intersoggettivo.....	5
1.3 Integrazione e modelli mentali.....	9
<b>2. L'autismo: sviluppo neurobiologico.....</b>	<b>12</b>
2.1 Cos'è l'autismo? Dal genotipo al fenotipo.....	12
2.2 Compromissioni molecolari.....	13
2.3 Anomalie neuroanatomiche.....	16
<b>3. Sintomatologia autistica infantile</b>	
3.1 Pianto, vocalizzazioni e gestualità.....	19
3.2 Attenzione condivisa e imitazione.....	21
<b>Conclusion.....</b>	<b>25</b>
<b>Bibliografia.....</b>	<b>26</b>

## INTRODUZIONE

Il termine autismo deriva dal greco *autòs* ('sé stesso'). Questo vocabolo è stato coniato dallo psichiatra tedesco Bleuler. La parola stessa esprime i concetti essenziali di questo disturbo: l'isolamento, la chiusura in sé stessi e la perdita di contatto con gli altri e con la realtà esterna. Bleuler, però, non identificava l'autismo come una categoria diagnostica a sé stante, ma come un sintomo della schizofrenia. Questo disturbo è stato riconosciuto come indipendente grazie al lavoro di Kanner e Asperger, anche se, in quel periodo, c'era ancora una grande confusione tra autismo e schizofrenia. Poi, in seguito agli studi di Bettelheim, per diverso tempo si pensò che la genesi del disturbo fosse rintracciabile nella psicopatologia dei genitori. In questo stesso periodo storico, però, si sentiva la necessità di trovare altre possibili cause che spiegassero l'origine dell'autismo. Questo dovuto anche al fatto che si era osservato un numero consistente di individui autistici con problemi di epilessia. Di conseguenza, diversi ricercatori hanno iniziato a sospettare che alla base del disturbo potesse esserci qualche meccanismo neurobiologico. Da questo momento fino ad oggi, le scoperte in campo neurobiologico hanno portato a risultati piuttosto consistenti. Infatti, dai dati raccolti e provenienti da variegate fonti scientifiche, sembra che le cause del disturbo siano prevalentemente genetiche. Il ruolo causale dell'ambiente, invece, sembra essere secondario, ma fondamentale per quanto riguarda la tutela e l'intervento. In questo elaborato, inizialmente, viene offerta una panoramica che consente di capire l'importanza delle relazioni e di come lo sviluppo del bambino avvenga in maniera intersoggettiva. Questo con il sostegno delle recenti scoperte nell'ambito della neurobiologia interpersonale. In seguito, viene analizzato il disturbo dello spettro autistico con le sue caratteristiche. Successivamente viene spiegato come, attraverso avanzate tecnologie, siano state evidenziate diverse anomalie genetiche. Queste si manifestano come peculiarità neurobiologiche non funzionali e che non consentono un buon adattamento alla realtà circostante. Il codice genetico dell'individuo autistico da origine ad un sistema cerebrale isolato, rigido e poco relazionale. Questa chiusura rispetto all'intersoggettività impedisce la creazione di un'interazione diadica profonda e significativa. Tutto ciò ha evidenti ripercussioni sullo sviluppo del bambino, sulla maturazione dei suoi circuiti cerebrali e sulla strutturazione della sua mente. Segnali di allarme e di comportamenti anomali sono visibili già dai primissimi anni di vita. Questi, poi, col passare degli anni, diventano sempre più evidenti e corrispondono alla sintomatologia adulta presentata nel DSM 5.

# 1. LA MENTE RELAZIONALE DEL BAMBINO

## 1.1 La teoria dell'attaccamento

Durante la gravidanza, l'ambiente del bambino coincide totalmente con quello materno, in quanto il piccolo abita unicamente all'interno dell'utero della donna e vive totalmente attraverso di lei. Dal momento della nascita, la creatura, si trova immersa in una realtà completamente nuova, ricca di luci, suoni, e stimoli fisici di altra natura. Tutte queste stimolazioni entrano, attraverso gli organi di senso, nel cervello del bambino, il quale inizia ad elaborare il mondo che lo circonda sviluppando un progressivo adattamento. Essendo piccolo, inerme e privo di ogni tipo di indipendenza: fisica, emotiva e mentale, il neonato si affida obbligatoriamente alla figura del caregiver per poter sopravvivere. Infatti, nei primi due anni di vita, l'ambiente del bambino coincide ancora, quasi totalmente, con il genitore o con la persona che si prende cura di lui. In questo tempo, tra i due, si crea quello che John Bowlby definì legame di attaccamento. Le sue teorie furono di fondamentale importanza perché consentirono uno stacco dalle idee classiche della psicoanalisi freudiana secondo cui la motivazione a cercare la relazione era la pulsione. Per lo studioso la motivazione all'interazione con l'altro era proprio l'attaccamento, il cui scopo non è la soddisfazione di bisogni fisiologici, ma la funzione biologica di sopravvivenza e la funzione psicologica di sicurezza. Lo psichiatra fu il primo ad arrivare ad una comprensione sistemica di questa particolare relazione tra madre e figlio. Fu il primo ad enfatizzare che, la vicinanza reciproca della diade rappresentasse un sistema comportamentale. In anni ravvicinati, anche Mary Ainsworth si dedicò all'elaborazione della stessa teoria. Fu la prima a studiare empiricamente l'attaccamento e il suo sviluppo, concentrandosi sulle differenze individuali nei diversi contesti osservativi (Keller, 2013, p. 175-194). In base alle sue ricerche sul rapporto caregiver-bambino categorizzò tre tipi di attaccamento basati sui comportamenti attuati dal piccolo durante la separazione e durante il riavvicinamento con la mamma. La psicologa, per poter capire la qualità dell'attaccamento diadico, ideò una procedura: la Strange Situation. Per una ventina di minuti il bambino veniva osservato insieme alla madre in un laboratorio attrezzato per la simulazione di una determinata vicenda in condizioni di stress crescente. Per i primi 3 minuti la madre doveva leggere seduta su una sedia mentre il bambino era lasciato libero di esplorare i giochi. Successivamente, nella stanza, entrava un estraneo che si sedeva con la madre e interagiva con lei per altri 3 minuti. Dopodiché la madre usciva e il bambino

restava da solo con l'estraneo. Poi la madre rientrava. In seguito uscivano sia l'estraneo che la madre e, infine, rientravano entrambi. Il primo tipo di attaccamento che poteva emergere da questa procedura era quello sicuro. Questo è presente se, quando la mamma esce, il bambino piange e protesta, poi piano piano si fa consolare dall'estraneo ed è subito felice quando vede tornare il genitore. Il secondo tipo di attaccamento è quello insicuro. Può essere insicuro-evitante se il sistema d'attaccamento è ipoattivo nelle situazioni stressanti. Il bambino è molto autonomo, indifferente all'uscita e all'entrata del genitore perché ha imparato che non deve avere bisogno della sua presenza, che le sue emozioni non sono importanti e che, quindi, non vanno espresse. Ciò significa che il genitore non c'è, nel senso che non è responsivo e rifiuta i bisogni di attaccamento del figlio. La relazione è quindi insicura e di amore condizionato: il bambino impara che i genitori gli vogliono bene solo se non rompe. Nell'attaccamento insicuro-ambivalente, invece, la relazione è insicura perché il caregiver è imprevedibile. In questo caso il sistema d'attaccamento è iperattivo e c'è una dipendenza eccessiva dalla mamma/papà. I fanciulli hanno il terrore che il genitore sparisca, infatti, quando questo esce dalla stanza, il bambino singhiozza ed è inconsolabile dall'estraneo. Quando la mamma torna il bambino è confuso, le salta in braccio e la vuole vicina ma contemporaneamente è arrabbiato e la manda via. Questi comportamenti del piccolo sono causati da adulti non sintonizzati sui bisogni del figlio ma sui loro e perciò danno al figlio un'esperienza incoerente e incostante. Infine, nel caso disorganizzato la relazione è caotica e il bambino angosciato, disconnesso e disorientato nello spazio-tempo. Durante la Strange Situation è immobile oppure mette in atto movimenti ripetitivi e coatti, piange e ride assieme e, per richiamare il genitore, lo morsica e lo picchia. In questa situazione il genitore è spaventato e spaventante. Di solito sono situazioni di violenza fisica/psicologica familiare dove l'adulto rifiuta l'esistenza della piccola creatura (Van Rosmalen et al., 2015, p. 261-284). Nei seguenti paragrafi di questo capitolo verrà preso in considerazione solamente lo sviluppo tipico di un bambino con attaccamento sicuro con genitori che favoriscono un buon adattamento.

## 1.2 Lo sviluppo intersoggettivo

Dopo gli studi sull'attaccamento, verso la fine degli anni sessanta, un gruppo di ricercatori iniziò ad osservare in maniera diretta i bambini. Anche se erano interessati agli studi di Bowlby, il loro approccio era meno focalizzato sugli aspetti globali delle relazioni ma più concentrato sul mondo microanalitico, ossia sull'interazione di processi che si verificavano in intervalli di tempo più brevi (Seligman, 2018, p. 73). Un esempio di

queste analisi è il paradigma della Still Face di Tronick. In questo esperimento, la madre e il figlio, nella prima e nella terza fase interagiscono normalmente, mentre nella seconda l'adulto assume un'espressione neutra e immobile indipendentemente dal disperato disagio e dalle continue richieste di interazione sociale da parte dei bambini (Adamson, 2003, p. 451-473). Questo paradigma è uno dei tanti che mostrano in maniera vivida come le motivazioni sociali siano primarie, come i neonati abbiano chiare aspettative verso le interazioni e come desiderino suscitare reazioni e rispondere alle persone fin dai primi mesi di vita. La raccolta di tutte queste evidenze ha portato alla nascita del concetto di intersoggettività, ossia ad una nuova prospettiva dello sviluppo del bambino. Seligman sostiene che: "l'impossibilità di districare gli individui dalle loro relazioni sociali coglie il senso fondamentale della prospettiva intersoggettiva" (Seligman, 2018, p. 77), ciò significa che l'identità di ogni persona si forma attraverso la continua interazione tra il singolo e gli altri, e che, ogni individuo diventa un soggetto per mezzo dei rapporti con altri individui. Questo fa capire la rilevanza della relazione d'attaccamento che, dunque, è la prima responsabile dello sviluppo di un neonato capace e connesso socialmente, in grado di avere un forte impatto sui suoi genitori e, quindi, sull'ambiente, imparando a sentirsi una persona che fa la differenza nel mondo. Questo tipo di interazione fa emergere un senso personale e intersoggettivo di essere qualcuno che sta andando avanti e che ha importanza in un contesto che vive e che risponde. Senza simili relazioni un senso di efficacia personale, di connessione e vitalità non può prosperare (Seligman, 2018, p. 76-77). Quando il bambino è riposato, nutrito e libero da stress, mette in atto comportamenti volti all'interazione con l'altro, che, però, sono ben diversi dalle richieste di aiuto come le grida di angoscia, i segnali gestuali di paura, rabbia o affaticamento. Allo stesso modo, in un contesto rilassato, anche il genitore mette in atto comportamenti espressivi che non hanno un ruolo immediato nella regolazione dello stato fisiologico, del benessere o della sopravvivenza del neonato e che sono distinti dall'allattare, dall'accarezzare, dal cullare o dal fornire conforto vocale. In questi momenti, tra i due soggetti, si creano interazioni calme e piacevoli, ricche di vocalizzazioni e di scambi reciproci attraverso le espressioni del viso e i movimenti del corpo, in particolare delle mani. Tutta questa comunicazione spontanea viene eseguita con sincronia, ritmicità e alternanza di turni, regalando così ad entrambi i membri della diade un'intersoggettività soddisfacente (Trevarthen et al., 2001, p. 3-48). Quando questa condivisione positiva viene ripetuta del tempo si instaura, tra il genitore e il figlio, uno stato di risonanza mentale, ossia un senso di connessione, un temporaneo allineamento e una corrispondenza tra gli stati della mente dei due individui.

La cosa sorprendente è che queste sintonizzazioni affettive contribuiscono a plasmare la materia, ossia la struttura cerebrale. La formazione della complessa ramificazione neuronale e della comunicazione sinaptica dipende da queste relazioni di attaccamento, ossia dalla possibilità di connettersi ed entrare in sintonia con le menti di altre persone. Infatti, il cervello piccolo e quello grande si scambiano continuamente segnali rimodellandosi a vicenda e, in particolare, il primo, utilizza gli stati della mente e i processi cerebrali del secondo, per cercare di organizzare le sue attività e per sviluppare le capacità di autoregolazione che gli serviranno per tutta la vita. Ne deriva, quindi, che questo particolare tipo di rapporto è vitale per la maturazione dei circuiti neurali e delle strutture cerebrali che mediano processi come memoria, narrativa autobiografica, emozioni, rappresentazioni e stati della mente del piccolo (Siegel, 2013, capitolo 8). Tutto ciò è stato scoperto grazie alle più recenti tecniche di indagine neuroscientifiche. Rilevanti sono stati gli studi di Schore, il quale ha mostrato come l'ambiente sociale primario, mediato dal caregiver, influenzi direttamente il cablaggio finale dei circuiti del cervello del bambino che sono responsabili per il suo futuro sviluppo socio emotivo. Lo studioso ha visto che queste esperienze interpersonali hanno un effetto specialmente nella modellazione dell'emisfero destro. Infatti, questa metà del cervello cresce considerevolmente nel primo anno e mezzo di vita e la sua maturazione è radicata nelle transazioni regolative affettive tra l'emisfero destro materno e quello del bambino. Questo emisfero contiene la maggior parte dei sistemi regolatori del cervello e, quindi, se viene favorito uno sviluppo sano e ben adattivo, il bambino riuscirà a diventare un adulto con buone capacità autoregolative e, di conseguenza, buone capacità relazionali e adeguate competenze sociali. Per quanto riguarda il bambino, il suo emisfero destro ha un ruolo fondamentale perché gli consente di riconoscere il viso materno, gli permette di percepire l'arousal dovuto alle espressioni affettive del volto, gli dà la possibilità di comprendere le informazioni visuo-emozionali e la prosodia della voce. Per quanto riguarda la madre, invece, il suo emisfero destro risulta indispensabile per la comunicazione non verbale, per il processamento delle informazioni emozionali, per l'espressione spontanea dei gesti e per la sua capacità di consolare il figlio. Un indizio a sostegno del coinvolgimento di questa metà del cervello nelle prime forme di comunicazione è dato dalla tendenza della maggior parte delle donne di cullare il proprio piccolo con la parte sinistra del corpo. Questa attitudine sembra essere più sviluppata nel mondo femminile che in quello maschile e, inoltre, pare essere indipendente dall'essere mancini-destrimani e dalla cultura di appartenenza. Questa predisposizione potrebbe essere dovuta al fatto che il

cullare con la parte sinistra del corpo faciliti il flusso delle informazioni affettive dal bambino alla madre, visto che la parte sinistra del corpo è controllata dall'emisfero destro. Alcune ricerche di Schore hanno mostrato come nelle strutture dell'emisfero destro risiedano i sistemi di regolazione dello stress. Ne deriva, quindi, che la relazione d'attaccamento influenza la capacità di gestione dello stress che agisce a livelli al di sotto della consapevolezza per tutta la vita (Schore, 2000). Nel corpo umano esistono due circuiti che si attivano in situazioni stressanti: l'asse ipotalamo-ipofisi-surrene e il sistema simpatoadrenomidollare. Per quanto riguarda il primo si è visto che l'ipotalamo è lateralizzato a destra, che i suoi nuclei sono più grandi nel lato destro del cervello e che le sue connessioni con altre aree vengono forgiate durante l'infanzia. Dopo l'esposizione allo stress, l'ipotalamo secerne i fattori di rilascio della corticotropina, questa stimola la produzione e il rilascio di adrenocorticotropina dall'ipofisi. L'ACTH, a sua volta, stimola il rilascio di glucocorticoidi, come il cortisolo, dalle ghiandole surrenali. Per quanto riguarda il secondo, in situazioni stressanti si attiva il sistema nervoso autonomo simpatico che stimola la parte midollare surrenale consentendo il rilascio di adrenalina e noradrenalina (Bear, 2016, p. 793-795). Questi tre neuroormoni (cortisolo, adrenalina e noradrenalina) mediano i meccanismi e le risposte di coping degli individui. Se le interazioni sono positive, la madre stimola un rilascio ormonale ottimale preparando l'organismo del bimbo ad affrontare sfide esterne attraverso strategie che gli consentono di gestire attivamente e passivamente lo stress. Altri studi hanno dimostrato che la corteccia destra, nei primi anni di vita, grazie alla co-regolazione con il genitore, sviluppa connessioni estese e reciproche con le regioni sottocorticali, in particolare con quelle limbiche. Questi circuiti hanno una funzione importante nel processamento e nell'espressione delle informazioni emozionali, ma anche nell'organizzazione di nuovi apprendimenti e nella capacità di adattarsi velocemente a cambiamenti ambientali. Questa connessione tra la corteccia, che elabora gli stimoli riguardanti l'ambiente esterno, e il sistema limbico, che processa le informazioni sull'ambiente interno, consente l'associazione tra le informazioni sociali in ingresso e gli stati emotivi/motivazionali. In aggiunta, le ricerche hanno scoperto che l'intimo contatto della diade è anche regolato dall'attivazione reciproca dei sistemi oppiacei. In queste transazioni di sguardi reciproci, il viso della madre induce la produzione di oppiacei endogeni che aumentano la sensazione di piacere dell'interazione e che regolano i livelli di dopamina nel cervello infantile, generando alti livelli di arousal ed euforia. Infine, le ricerche di psicobiologia dello sviluppo stanno rivelando che, quando la diade è nello stato simbiotico di mutua

regolazione viene modificata anche la produzione di ossitocina. Alcuni risultati suggeriscono che, questo ormone, viene rilasciato da stimoli sensoriali, come l'espressione facciale o il tono della voce che trasmettono calore e familiarità. Quindi, sembrerebbe che, quando la madre svolge la sua azione calmante e rilassante, il rilascio di ossitocina aumenti, incrementando la sensazione di piacere sociale nei circuiti cerebrali del piccolo (Schoore, 2000). Altri studi, invece, hanno fornito una prospettiva differente, ossia: maggiore è la quantità di ossitocina prodotta, più intense sono le memorie sul sistema di attaccamento, indipendentemente dalla loro qualità. Un esperimento a riguardo prevedeva due gruppi. In entrambi i casi, come prima cosa, venivano indagate le memorie infantili. Poi, al primo gruppo veniva somministrato l'ormone via nasale, mentre per il secondo era previsto l'effetto placebo. Successivamente, quando veniva chiesto loro di ricordare la qualità delle cure e della vicinanza materne nell'infanzia, è stato visto che il gruppo sperimentale presentava le stesse memorie iniziali ma in maniera più accesa. Dai risultati di questa ricerca sono state fatte alcune ipotesi. Si è supposto che, nell'infanzia, durante la co-regolazione cerebrale diadica, la secrezione di ossitocina serva per aumentare o diminuire l'attivazione delle rappresentazioni del legame di attaccamento. Poi, queste rappresentazioni, più sono pregnanti nei circuiti neuronali, più verranno utilizzate dall'individuo come schemi interpretativi delle relazioni future (Bartz et al, 2010, p. 21371-21375). Diverse evidenze stanno dimostrando come le esperienze dirette siano una componente centrale nella relazione tra corpo e vita mentale. "Il corpo è considerato come organizzato attraverso le relazioni, invece che autonomo e presociale. Corpo e sensazione di Sé-con-l'altro sono profondamente interconnessi, si sviluppano all'interno di una specifica famiglia e assumono la forma delle diverse limitazioni e opportunità fornite dalle specifiche situazioni sociali e momenti storici. L'idea che 'la vita è con le persone' non rappresenta più un semplice sentimento o uno stile culturale, ma un fatto biopsicosociale". (Seligman, 2018, p. 130)

### 1.3 Integrazione e modelli mentali

Come esemplificato nel paragrafo precedente, nelle esperienze primarie, il cervello del bambino inizia ad elaborare la realtà in cui si trova per mezzo del caregiver. Secondo le attuali teorie, il piccolo, dotato di organi di senso, quali occhi, orecchie, recettori tattili etc... raccoglie gli stimoli fisici presenti nel mondo esterno. Quando questi entrano nel corpo, grazie al sistema nervoso periferico, vengono trasdotti in impulsi elettrici e condotti al cervello dove vengono elaborati. Il cervello, a livello più inferiore, è diviso in moduli e ciascun modulo elabora un tipo specifico di informazioni in maniera

differenziata. In seguito, nelle cortece di ordine superiore, le informazioni processate dai diversi moduli vengono associate e collegate funzionalmente in un insieme unitario. Questo ci consente di avere una visione complessa e integrata della realtà (Bear, 2016, da capitolo 8 a capitolo 12). Siegel definisce l'integrazione come 'la capacità della mente di collegare e coordinare, in ogni dato momento e nel corso del tempo, processi di varia natura in un insieme coerente di attività'. L'autore propone anche una possibile via per spiegare lo sviluppo della capacità di integrazione servendosi del seguente concetto: la mente emerge da pattern nei flussi di energia ed informazioni. Ciò significa che l'individuo è considerato parte di un sistema incarnato in continua comunicazione con le altre parti. Quindi, tra il bambino e l'ambiente avviene uno scambio costante di informazioni da cui la mente del piccolo identifica ed estrae pattern ricorsivi. Come abbiamo già visto, queste esperienze ripetitive portano alla frequente attivazione di determinate reti neurali e, quindi, possono indurre processi di trascrizione genica e cambiamenti nelle connessioni sinaptiche. L'integrazione avviene sia a livello individuale, sia a livello interpersonale. Queste due forme possono essere considerate come processi interdipendenti, che si influenzano reciprocamente e che plasmano lo sviluppo sociale del bambino (Siegel, 2013, capitolo 9). L'integrazione è il meccanismo centrale con cui si crea il benessere emotivo nella vita di un individuo. Infatti, secondo la teoria: Broaden-and-built di Barbara Fredrickson, le persone che sono più integrate mentalmente provano una quantità di emozioni positive maggiore e viceversa (Fredrickson, 2004, p.1367-1377) e, ancora una volta, sono le relazioni con gli altri a permetterci di sviluppare in maniera ottimale questa capacità. Sono le interazioni interpersonali che ci consentono di creare nuove connessioni cerebrali, favorendo lo sviluppo di una coerenza interna negli stati della mente e rendendoci così più flessibili, adattivi e creativi (Siegel, 2013, capitolo 9). Il processo integrativo è alla base della creazione di modelli, schemi mentali e aspettative sul mondo e sulle relazioni che permettono alla mente di interpretare più rapidamente le nuove esperienze, semplificando la decodifica della vita quotidiana. Due studiosi che hanno ipotizzato una possibile modalità di costruzione di questi modelli operativi interni incarnati sono stati Bretherton e Munholland. Secondo i due ricercatori, infatti, i segnali periferici del corpo arriverebbero alle strutture sottocorticali, per poi essere trasferiti alle aree corticali dove verrebbero trasdotti in pattern neurali di tipo motorio, esteroceettivo e propriocettivo e dove verrebbero organizzati dal punto di vista somatotopico e topografico. Poi, dopo che le esperienze sono state immagazzinate, comincerebbe il processo di integrazione multimodale, mediato probabilmente dal solco

temporale superiore e dalla giunzione temporoparietale. Questo processo di integrazione produrrebbe modelli molto articolati che potrebbero diventare la base della simulazione mentale delle nuove esperienze dell'individuo. Infatti, i modelli ci consentono anche di immaginare possibili futuri e di prevedere probabili scenari perché, come affermano Schacter e Addis nella *constructive episodic simulation hypothesis*, la mente estrae informazioni da diversi episodi integrati precedentemente riorganizzandoli in modo flessibile. Le nuove informazioni che entrano vengono messe in relazione con gli eventi registrati nella memoria episodica e questo ha un effetto sul modo di progettare il futuro, tanto che il circuito neurale attivato durante l'attività del soggetto cui viene chiesto di pensare situazioni future rimane praticamente lo stesso rispetto a quando gli viene chiesto di descrivere situazioni accadute in passato. I neuroni che si occupano di mettere in relazione i diversi avvenimenti della vita del soggetto, compresi quelli attuali, sono quelli del lobo temporale mediale. Un ruolo centrale sembrerebbe averlo l'ippocampo, regione fondamentale per il consolidamento delle informazioni dalla memoria a breve termine in quella a lungo termine (Venuti et al., 2018, p. 116-120). Per riassumere, in questo capitolo, emerge quanto siano essenziali le motivazioni innate del neonato ad attuare comportamenti volti all'interazione e alla condivisione con l'altro. Allo stesso modo, è evidente l'importanza di un ambiente sensibile e responsivo alle richieste del bambino. L'armonia che si crea tra le diverse parti è il cuore della crescita di un individuo psicologicamente organizzato, integrato, ben adattato ed emotivamente resiliente. Nel caso in cui questi aspetti relazionali non fossero presenti o non fossero nutriti, il futuro adulto potrebbe non raggiungere lo stato di benessere auspicato.

## 2. L'AUTISMO: SVILUPPO NEUROBIOLOGICO

### 2.1 Cos'è l'autismo? Dal genotipo al fenotipo

Nel capitolo precedente è stata esaminata l'essenzialità delle relazioni nello sviluppo del bambino. D'ora in avanti verrà analizzato un disturbo del neurosviluppo, quello dello spettro autistico, che ci consente di vedere una crescita intersoggettiva deficitaria e le sue conseguenze. Nel DSM 5, per diagnosticare un individuo autistico devono risultare compromesse due aree: quella socio comunicativa e quella degli interessi e delle attività. Se la prima sezione supera il punteggio cut off significa che, in primo luogo, ci sono deficit nella reciprocità socio emozionale: approcci sociali atipici (bizzarri, inappropriati), fallimenti nella conversazione, ridotto interesse e mancanza di comprensione delle emozioni e degli affetti, mancanza di iniziativa nell'interazione sociale, sguardo sfuggente, assenza di sorriso, mancata anticipazione, difficoltà nella condivisione spontanea. In secondo luogo, sono presenti carenze nella comunicazione non verbale, in quanto gli individui autistici non la mettono in atto e non capiscono quella degli altri. Inoltre, si riscontrano deficit nell'instaurare, mantenere e comprendere le relazioni sociali: difficoltà nel modulare il comportamento, nel gioco immaginativo e nell'instaurare amicizie e assenza di interesse verso le altre persone. Per quel che riguarda la seconda area, invece, il linguaggio, i movimenti e l'uso di oggetti appaiono stereotipati e ripetitivi. I soggetti sono resistenti al cambiamento, presentano un'eccessiva aderenza alla routine e mostrano pattern rituali di comportamenti verbali o non verbali. Hanno interessi altamente ristretti, fissi e atipici per intensità o per focalizzazione. Mostrano un'ipersensibilità o un'iposensibilità per gli input sensoriali (Sanchack et al., 2016, p. 972–979). Leggendo le caratteristiche del disturbo, risulta evidente come ci siano grosse lacune nelle competenze sociali e nelle capacità di adattamento. Come visto nel capitolo precedente, per maturare un cervello ben adattato al mondo sociale, per il bambino è fondamentale la guida e il supporto di un caregiver. Per questa ragione, normalmente, il neonato mette in atto comportamenti di interesse sociale perché l'adulto lo aiuti a organizzarsi, regolarsi e integrarsi. Invece, il bambino autistico, sembra meno dedito a costruire una rete sociale con gli altri essere umani. Tende ad isolarsi e a non cercare le interazioni. Da un po' di anni, ormai, gli esperti stanno cercando la genesi di questo disturbo. Grazie alle più recenti tecniche di indagine, si stanno ottenendo risultati più accurati. Generalmente, si crede che la responsabilità di questo disturbo sia risultante

dall'interazione fra fattori genetici e ambientali. Ciò significa che il bambino ha delle predisposizioni genetiche, la cui espressione viene influenzata dai fattori intrauterini e post natali. Varie linee di ricerca sostengono l'idea che, nell'autismo, possa esserci l'alterazione di alcuni geni con la conseguente produzione di fattori molecolari e cellulari atipici. Questi potrebbero dare origine a problemi nello sviluppo e nel funzionamento del sistema nervoso centrale. Ad esempio, potrebbero esserci disorganizzazione neurale, compromissioni a livello sinaptico, dendritico, connettivo, dei neurotrasmettitori e dell'intera struttura cerebrale. Poi, probabilmente, queste alterazioni neurobiologiche si riflettono nelle anomalie del comportamento sociale e della comunicazione durante l'infanzia e per tutta la vita (Pardo et al., 2007, p. 434–447). Per poter comprendere pienamente le recenti pubblicazioni neuroscientifiche, è fondamentale conoscere bene il meccanismo che dal genotipo porta al fenotipo, ossia ai sintomi e ai comportamenti osservabili e misurabili. Ogni essere umano, nel ventre materno, è formato da un'unica cellula che si riproduce per mitosi fino a formare il corpo dell'essere umano. Tutte le cellule contengono nel loro nucleo con lo stesso filamento di DNA, ossia gli stessi cromosomi e, quindi, li stessi geni. Durante lo sviluppo, in base ad una serie di fattori, ogni cellula esprime alcuni geni e ne silenzia altri. Ogni gene è composto da una lunghissima serie di nucleotidi. Tre nucleotidi formano un codone che codifica per un amminoacido. Queste molecole vengono poi legate e formano una proteina. Più proteine si uniscono e creano agglomerati sempre più grandi, fino a plasmare l'intero corpo. Anche la creazione del cervello e dei suoi circuiti avviene secondo questi passaggi. L'espressione dei geni del tubo neurale consente la sintesi dei neuroni, delle cellule gliali, dei neurotrasmettitori e di tutta la complessa rete elettrica visibile nelle neuroimmagini (Buccitelli et al., 2020, p. 630–644).

## 2.2 Compromissioni molecolari

Dalle numerose ricerche condotte sull'autismo si è visto che, in questi soggetti, alcuni geni sono mutati. Quindi, non avviene la corretta sintesi delle proteine necessarie ad un sano funzionamento cerebrale. Essendo un disturbo con quadri clinici molto variegati, anche i risultati degli studi sono spesso diversi tra loro. In questo paragrafo verranno discusse le mutazioni genetiche che sembrano più ricorrenti nell'autismo. Un primo gene da considerare si chiama MET. Questo si trova sul cromosoma 7 e codifica per un recettore transmembrana a cui si lega la proteina HGF, un fattore di crescita degli epatociti. MET e HGF sono presenti sia nel cervello del bambino che in quello adulto e hanno il compito di regolare la morfologia dendritica e di promuovere la crescita dei

neuriti nella corteccia cerebrale. In particolare, HGF agisce come fattore neurotrofico per i neuroni motori, sensoriali e parasimpatici e influenza la migrazione neuronale. Alcuni studi hanno visto che, nei soggetti autistici, nel gene MET è avvenuta una mutazione di un singolo nucleotide che ha alterato la proteina derivata. Inoltre, nel cervello autistico, è stato rilevato un decremento dei livelli di MET e HGF ma un aumento dei livelli di HGF nel liquido cerebrospinale. Sul cromosoma 7 è localizzato un altro gene importante: RELN, che codifica per la proteina relina. Questa sembra avere un ruolo importante nel modellamento corticale perché controlla la migrazione neuronale, la stratificazione corticale e altri aspetti dello sviluppo cerebrale, come le interazioni con le lipoproteine. Nei cervelli autistici la quantità di questa proteina sembra ridotta, come confermano alcune analisi post mortem. Anche le neurotrofine sembrano avere un ruolo di guida nello sviluppo del sistema nervoso centrale e dell'organizzazione corticale. Regolano la proliferazione e la migrazione delle cellule, modulano la crescita assonale e dendritica, la formazione delle sinapsi e altri processi neuroplastici. Le neurotrofine si trovano nella neocorteccia, nell'ippocampo e includono quattro proteine: il fattore di crescita nervoso, il fattore neurotrofico cerebrale (BDNF), la neurotrofina 3 e la neurotrofina 4. L'espressione di queste macromolecole e dei loro recettori è attività dipendente, è regolata dagli input sensoriali ed è maggiore nella neocorteccia e nell'ippocampo. I dati raccolti su diversi bambini autistici hanno rilevato elevate quantità di queste proteine nel sistema nervoso centrale. Gli autori suggeriscono che, un'iperattività di questi fattori di crescita possa essere causa di alcune anomalie neurobiologiche proprie del disturbo. Altre ricerche si sono immerse nell'osservazione delle anomalie nei sistemi serotonergico, gabaergico e glutamatergico. Questi neurotrasmettitori sono noti per la loro azione nelle comunicazioni sinaptiche ma sono coinvolti anche nella maturazione cerebrale e nell'organizzazione corticale. Possono agire come molecole di segnalazione paracrine e possono aiutare il controllo dei meccanismi di migrazione e di posizionamento neuronale. Per quanto riguarda la serotonina, diverse evidenze hanno mostrato una carenza di questa sostanza nei circuiti cerebrali autistici, in particolare nella via cerebello-talamo-corticale e nella corteccia cerebrale. Anche le ricerche genetiche supportano i suddetti risultati: si sono ipotizzate varianti del gene TPH2, polimorfismi nel gene SLC6A4 e cambiamenti nel gene ITGB3. Ugualmente, gli interventi farmaceutici hanno suggerito che le disfunzioni serotonergiche possono essere un fattore neurobiologico rilevante nell'autismo. Quando venivano somministrate droghe per stimolare i recettori della serotonina erano visibili miglioramenti nei comportamenti sociali, un decremento

dell'aggressività e dei comportamenti stereotipati. Al contrario, se veniva ridotta la quantità del neurotrasmettitore, i sintomi autistici venivano esacerbati. In aggiunta, anche nel topo, dosi troppo elevate o troppo scarse di questa sostanza avevano un effetto sullo sviluppo corticale. Infine, anche l'interazione tra la serotonina e le BDNF potrebbe giocare un ruolo nella patologia dell'autismo in quanto, le due, mostrano una co-regolazione in risposta ai fattori ambientali. Per quanto riguarda il glutammato, anche questo neurotrasmettitore e i suoi recettori sembrano fondamentali nello sviluppo e nella plasticità corticale. Lavorano per rifinire le connessioni sinaptiche attività-dipendenti e ritraggono gli assoni collocati scorrettamente riposizionandoli nel modo giusto. Attraverso lo screening dei geni e le analisi delle associazioni si è ipotizzato un possibile coinvolgimento dei recettori GluR6, GluR8, NMDA, GRIN2A, AMPA 1 nell'autismo. Infatti, attraverso alcune tecnologie, si è visto che, nei pazienti autistici, l'espressione di questi geni è maggiore rispetto alla media della popolazione. Per quanto riguarda i neuroni GABA si sono rilevati livelli più alti di questo neurotrasmettitore. È stata scoperta la loro importanza nel processamento corticale delle informazioni e la loro collocazione nelle mini colonne, moduli essenziali coinvolti nelle disfunzioni corticali dell'autismo. L'interazione tra le vie glutamatergiche e gabaergiche facilita il modellamento della corteccia cerebrale attraverso il posizionamento dei neuroni principali, di quelli piramidali e degli interneuroni. Un equilibrio tra eccitazione e inibizione è cruciale per il normale sviluppo. Se questo sistema viene compromesso potrebbero manifestarsi profonde conseguenze nel funzionamento del sistema nervoso centrale e nella sua omeostasi. In aggiunta, molte analisi genetiche hanno osservato l'implicazione di determinati cambiamenti sinaptici e anomalie dendritiche nell'autismo, come la diminuzione di ramificazioni dendritiche nelle aree CA1 e CA4 dell'ippocampo. Le alterazioni riguardano i geni che codificano per le neuroligine, le neurexine e le proteine SHANK. Il primo gruppo comprende una famiglia di cinque proteine di adesione cellulare sulla membrana postsinaptica. I geni che codificano per la neuroligina 3 e 4 si trovano nel cromosoma X. Spesso si è osservata, nelle femmine autistiche, una delezione dei codoni interessati. Alcuni studi hanno rilevato che, in alcuni soggetti con il disturbo, c'è stata una mutazione frame shift del gene NLGN4, mentre altre ricerche hanno mostrato una mutazione in NLGN3, origine della sintesi di una proteina inefficiente. Infine, altri dati suggeriscono che, durante la trascrizione, avvenga un'alterazione del normale processo di splicing. Le neurexine, invece, sono una famiglia di proteine di adesione delle cellule presinaptiche e hanno un ruolo nel mettere in comunicazione i

neuroni durante la sinapsi. Feng e colleghi hanno scoperto delle mutazioni missenso nei geni che codificano per le neurexine, responsabili dei cambiamenti strutturali nei soggetti autistici. Infine, le proteine SHANK hanno un ruolo strutturale nelle sinapsi eccitatorie e sono codificate da un gene che si trova sul cromosoma 22. Questa regione che viene riarrangiata o persa, causa ritardi mentali, dismorfismi corporei e comportamenti autistici. Durand e colleghi hanno sequenziato gli esoni del gene SHANK e hanno notato che, in una percentuale di pazienti, erano presenti delle mutazioni associabili a deficit di linguaggio e di comunicazione sociale. Un'altra anomalia caratteristica dell'autismo è la crescita sproporzionata della testa. A livello molecolare sono state avanzate delle ipotesi per spiegare questo aumento di circonferenza, anche se non ci sono risultati molto chiari. Potrebbe esserci una riduzione del pruning, una sovrapproduzione dei neuriti o un'ipertrofia cellulare. Per quanto riguarda i geni, si sono ipotizzati possibili polimorfismi nel gene HOXA1 e il coinvolgimento del gene PTEN, essenziale per una proteina che è presente in tutti i tessuti. Butler e collaboratori hanno sequenziato questo gene in pazienti autistici con macrocefalia e in 3 pazienti hanno trovato mutazioni germinali eterozigoti, mentre un'altra ricerca ha trovato una mutazione missenso. Queste alterazioni hanno effetti sulla normale proliferazione delle cellule, sulla differenziazione e sulla migrazione. Nei topi è stato eseguito un esperimento che consisteva nella rimozione di questo gene. Si sono manifestati cambiamenti interessanti a livello comportamentale e neuropatologico: progressiva macrocefalia e impoverimenti nelle interazioni sociali (Pardo et al., 2007, p. 434–447). Dai dati analizzati emerge che ci sono numerose evidenze di alterazioni genetiche e, quindi, neurobiologiche nei bambini autistici. Però, è anche vero che questo disturbo comprende quadri clinici molto vari, quindi, è difficile trovare regole sempre valide. In alcuni casi si trovano ricorrenti conferme, mentre in altri i risultati non coincidono.

### 2.3 Compromissioni più globali anomalie neuroanatomiche

Anche a livello più macroscopico è possibile osservare delle particolarità nel cervello autistico, come la crescita anomala del lobo frontale, del cervelletto, dell'amigdala e dell'ippocampo. Per quanto riguarda le aree frontali, si sono registrate delle atipicità nella dimensione e nello spessore della corteccia, nell'organizzazione neuronale dei diversi strati e nelle connessioni con altre regioni. Questa parte del cervello è stata molto studiata perché ha un ruolo fondamentale nelle funzioni esecutive. È responsabile dei processi cognitivi di ordine superiore, come il prendere decisioni, il pianificare, la memoria di lavoro, i comportamenti sociali, l'apprendimento e la comunicazione. Per quanto riguarda

il cervelletto si è osservata un'ipoplasia, una dimensione ridotta di quest'area, un decremento e un'atrofia delle cellule di Purkinje, ma la traiettoria di sviluppo deve essere ancora indagata meglio. Si sono riscontrate correlazioni tra i cambiamenti nel cervelletto e i comportamenti relazionali, come le interazioni sociali, la comunicazione e i pattern ripetitivi. Un'altra zona molto studiata è stata l'amigdala, ossia un insieme di nuclei che si trovano nella parte anteriore mediale del lobo temporale. Nell'autismo, queste zone hanno una grandezza anomala, sia in riferimento alla dimensione cellulare, sia alla quantità di neuroni. L'amigdala sembra essere coinvolta nel processamento delle emozioni, come l'aggressività e la paura. Per questo, nel disturbo, il suo malfunzionamento o lesioni a quest'area sono stati associati a deficit nell'interazione sociale, nella predizione di una ricompensa, nella memoria emozionale, nel riconoscimento facciale-emotivo e nell'aumento d'ansia. Anche gli esperimenti farmacologici hanno confermato l'importanza dell'amigdala negli aspetti sociali del comportamento. Inoltre, sono emerse le seguenti correlazioni: all'aumentare dei neuroni gabaergici in quest'area venivano promossi maggiormente comportamenti di aggressione e accoppiamento. Invece, se c'era una prevalenza glutammatergica allora venivano incentivati comportamenti asociali. Un'altra evidenza osservata a livello macroscopico riguarda le fibre connettive di materia bianca. Nel cervello autistico sembrerebbe ci fosse una sovrapproduzione di connessioni intra emisferiche cortico-corticali di piccola e media lunghezza e una diminuzione delle connessioni interemisferiche e corticali-sottocorticali (Minshew et al., 2007, p. 945-950). In aggiunta, alcuni studi con la DTI hanno rilevato rotture dei tratti di materia bianca e disconnessione di alcune aree coinvolte nelle funzioni sociali, come ad esempio la corteccia prefrontale ventromediale, il giro cingolato anteriore e le regioni temporali superiori. La prima area svolge un ruolo importante nel regolare ed inibire le risposte e le reazioni emotive nei contesti sociali, anche la seconda e la terza area sono sede cerebrale degli aspetti emotivi. La causa di queste disfunzioni connettive è, probabilmente, dovuta a problemi durante i processi di apoptosi, di sinaptogenesi, di pruning, di migrazione neuronale e di mielinizzazione. Questi malfunzionamenti connettivi potrebbero spiegare gli aspetti di rigidità e di scarsa integrazione tipici del disturbo. Sempre a livello macroscopico, le analisi con l'fMRI hanno mostrato pattern di attivazione e di sincronizzazione anormali nelle diverse regioni corticali e sottocorticali negli individui autistici. Questo potrebbe avere conseguenze nell'ambito del linguaggio, della memoria di lavoro, del problem solving e della condizione sociale. (Pardo et al., 2007, p. 434-447). Però, visto l'obiettivo di indagare le

basi neurobiologiche dell'esperienza sociale, in futuro, sarebbe interessante analizzare la sincronizzazione del cervello autistico con altri. Per quanto riguarda gli individui sani, questo è già stato attuato da Kinreich e colleghi. I ricercatori hanno studiato le sincronicità dei cervelli durante le interazioni sociali spontanee, anche se i meccanismi che supportano la coordinazione non sono ancora chiari. Ciò che si è visto è che durante i momenti di interazioni sociali i ritmi cerebrali dei due adulti mostrano pattern accoppiati temporalmente. Il livello di coordinazione dipende dal grado di connessione sociale tra i due individui. Se il rapporto affettivo è intenso, la sincronicità è localizzata principalmente nelle aree temporoparietali ed è espressa in onde gamma. Ciò che dà origine a questa sintonia sono principalmente i comportamenti non verbali, come il guardarsi negli occhi e gli affetti positivi, mentre hanno meno importanza i contenuti e la durata del discorso. Tutti questi comportamenti sociali non verbali sono deficitari nell'autismo e questo potrebbe causare una minore coordinazione cerebrale tra il bambino e il genitore, con un conseguente sviluppo cerebrale non adeguato. Interpretando tutto ciò in chiave evuzionistica, si può dire che la maturazione della mente sociale avviene nella relazione d'attaccamento e giunge al culmine quando sviluppa la capacità di coordinare la sua risposta neurale con quella di un partner sociale durante i momenti di coordinazione di occhi e di sguardi. Questo con lo scopo di aumentare la sopravvivenza, di promuovere la sicurezza e di aumentare la coesione del gruppo (Kinreich et al., 2017, p. 1-12). In conclusione, in questo capitolo, sono stati riportati una serie di studi che hanno mostrato lo sviluppo anomalo dell'autismo partendo dai geni e arrivando alle strutture neurobiologiche. Nell'ultimo capitolo verrà mostrato come queste anomalie corporee prendano forma nei comportamenti sociali atipici infantili, indici di uno sviluppo intersoggettivo deficitario.

### 3. SINTOMATOLOGIA AUTISTICA INFANTILE

#### 3.1 Pianto, vocalizzazioni e gestualità

Come emerso dal capitolo precedente, gli individui autistici presentano delle peculiarità nel sistema nervoso centrale che si riflettono nei comportamenti intersoggettivi visibili nella prima infanzia. Già nel pianto, segnale comunicativo presente dalla nascita, sono riscontrabili alcune anomalie. Gli studi all'università di Trento hanno scomposto la struttura dell'episodio di pianto dei bambini ad alto rischio di disturbo dello spettro autistico. È stato riportato come questo sia breve, meno frequente, con poca modulazione d'onda e carente di picchi regolari. Per quanto riguarda quest'ultima caratteristica, gli autori hanno evidenziato che la frequenza fondamentale del suono non decresce durante il secondo anno di vita, come solitamente avviene nei soggetti neurotipici. Da un punto di vista neurobiologico il pianto è un canale comunicativo importante per la stabilizzazione del legame bambino-caregiver, poiché attiva il sistema nervoso sia nel piccolo che nell'adulto creando uno stato di attenzione reciproca. Inizialmente, il pianto viene emesso per soddisfare bisogni legati alla sopravvivenza, poi, col passare del tempo, le cause diventano sempre più sociali. Intorno agli 8 mesi, il pianto del bambino diventa 'consapevole', in quanto il piccolo ha capito che la sua azione ha un effetto sull'altro e sul suo comportamento. Nella relazione tra bambini ad alto rischio e i loro genitori è emerso che questo tipo di comunicazione non è molto efficiente. Tecniche di risonanza magnetica funzionale hanno osservato che il pianto del neonato attiva maggiormente la corteccia uditiva primaria e le aree coinvolte nell'elaborazione fonologica e nella discriminazione vocale. Una maggiore attivazione è stata osservata anche nell'insula, parte corticale associata al disagio e all'elaborazione degli stimoli negativi. Questo spiegherebbe perché i suoni emessi vengono percepiti più negativamente, con ansia e disagio. Inoltre, vengono attribuite ad un'età inferiore rispetto a quella reale e vengono ritenute più difficili da interpretare e da attribuire ad una causa. Di conseguenza, il genitore non riesce ad essere completamente sensibile e responsivo. Dall'altro lato, il bambino non si sente capito e mette in atto altri comportamenti compensatori e alternativi per ridurre il disagio, come grida, stereotipie, isolamento, chiusura, ipo o iper cinesia (Venuti et al., 2008, p. 47-53). Un secondo sintomo che potrebbe allarmare i genitori nella prima infanzia sono le vocalizzazioni. Tipicamente, nei primi sei mesi di vita, i neonati iniziano ad emettere suoni formati da sole vocali (es. aaaaa). Successivamente, nella seconda metà del primo anno, emergono anche vocalizzazioni sillabiche che contengono

unità consonantiche (es. bababa). Progressivamente nel tempo, le vocalizzazioni aumentano in frequenza e complessità e vengono combinate con altri comportamenti comunicativi non verbali per dirigere l'attenzione e le risposte del caregiver. Varie ricerche hanno trovato correlazioni tra la qualità vocalica e lo sviluppo delle abilità linguistiche. Uno studio di Paolo et al. del 2011 ha esaminato le vocalizzazioni dei neonati dai 6 ai 12 mesi ad alto rischio e a basso rischio di autismo. Non sono state trovate differenze nella frequenza dei suoni emessi ma nella qualità e nella tipologia. Nel primo caso venivano prodotte vocalizzazioni sillabiche e più non parole come, ad esempio, ringhiare, urlare e strillare. Un'altra ricerca, invece, ha registrato tassi più bassi di vocalizzazione in generale e ritardi nell'inizio del balbettio. Per di più sembra che le vocalizzazioni dei bambini ad alto rischio siano meno dirette alle parti sociali. In seguito, uno studio del 2018, ha reclutato 3 campioni di bambini: uno ad alto rischio con sviluppo tipico, uno ad alto rischio con disturbi linguistici e uno ad alto rischio con diagnosi di autismo. In una situazione sperimentale, attuata per la valutazione dell'attenzione condivisa, è stato aggiunto un microfono wireless sopra il giubbotto dei bambini per registrare le loro vocalizzazioni. L'interesse è stato rivolto a tre tipologie diverse: suoni unicamente vocali, sillabe (con consonanti) e parole, sia quelle inglesi corrette sia vocalizzazioni usate in modo coerente per riferirsi ad un oggetto specifico. Dai risultati è emerso che i soggetti senza autismo aumentavano la frequenza e la complessità delle vocalizzazioni nel tempo, anche se, i bambini con disturbo del linguaggio mostravano una produzione di parole complete attenuata. Per quanto riguarda l'altro gruppo, invece, venivano prodotte meno vocalizzazioni e la fabbricazione non aumentava nel tempo. Inoltre erano meno complesse e principalmente vocaliche. Queste peculiarità del neonato influenzavano anche il feedback del caregiver. Questo, infatti, aveva meno opportunità per rispondere al proprio figlio. Di conseguenza, il ciclo comunicativo tra i due non maturava in un dialogo più complesso e non portava il bambino ad acquisire nuovi modelli di linguaggio esaustivi (Heymann et al., 2018, p. 1007–1020). Sempre durante il primo anno di vita, per esprimere i propri bisogni e per condividere l'interesse sociale, i bambini iniziano a gesticolare e ad agire. Cominciano ad esprimere desideri e, ad esempio, indicano con un dito (pointing) un giocattolo fuori portata che non riescono a prendere in autonomia. Oppure, per avviare l'attenzione condivisa, portano un oggetto al genitore per osservarlo e usarlo insieme. Iniziano anche a giocare in maniera funzionale simbolica, sperimentando ruoli diversi, come fingere di essere la mamma che dà da mangiare alla bambola. Questi comportamenti vengono valutati attraverso il rapporto dei

genitori, le osservazioni videoregistrate o le valutazioni standardizzate. Spesso si utilizza il MacArthur-Bates Communicative Development Inventories (CDI) che esamina 63 comportamenti distinti in 5 categorie: primi gesti comunicativi, giochi e routine, azioni con oggetti, fingere di essere genitori e imitare altre azioni degli adulti. I comportamenti elencati in queste sezioni riflettono abilità sottostanti. Nella prima area, ad esempio, emergono le capacità di offerte sociali e il desiderio di comunicare informazioni al caregiver. Per quanto riguarda gli individui autistici esiste un'ampia letteratura sui bambini ad alto rischio. Dalle indagini sembra che gesticolino meno frequentemente e che abbiano più difficoltà nel coordinare i gesti con altri comportamenti comunicativi. Anche i modelli di azioni di gioco sono diversi da quelli tipici: gli individui ci mettono più tempo ad esplorare le proprietà degli oggetti. Esprimono meno azioni di gioco funzionali e simboliche. Uno studio recente del 2020 prevedeva la somministrazione di un questionario ad un gruppo di genitori. Anche in questo caso i figli potevano appartenere a tre categorie distinte: alto rischio con sviluppo di autismo, alto rischio con disturbi del linguaggio ed alto rischio con sviluppo tipico. Gli adulti dovevano indicare la presenza/assenza di determinati comportamenti nei loro bambini. Nell'ambito dei gesti deittici, i risultati hanno mostrato che il primo gruppo si distingueva per la scarsa frequenza con cui venivano emessi e per la lentezza con cui venivano acquisiti. Per quanto riguarda le azioni di gioco, solo nella sezione 'gioco e routine' gli individui del primo campione avevano una performance al pari dei loro coetanei. Infine, anche nella manipolazione di oggetti, l'apprendimento era meno veloce, anche se, in questo caso, è necessario considerare l'influenza delle difficoltà motorie dei bambini autistici. Come visto per le vocalizzazioni, anche in quest'ambito motorio, la carenza di emissioni di gesti e azioni comporta una riduzione della risposta verbale del caregiver. Questo, quindi, supporta in maniera minore l'apprendimento delle parole e il successivo sviluppo del linguaggio (West et al., 2020, p. 1195–1211).

### 3.2 Attenzione condivisa e imitazione

L'attenzione condivisa è una competenza propria del genere umano. È definibile come una forma di attenzione triadica cooperativa tra due individui e un oggetto/evento con lo scopo di condividere interesse sociale. È associata al successivo sviluppo di capacità sociali, linguistiche e cognitive. Tipicamente compare tra i 9-12 mesi e si consolida entro i 18 (Lee et al., 2020, p. 2633–2640). Nell'autismo si osservano dei deficit in questa capacità, ossia nell'alternare il proprio sguardo tra l'oggetto che si sta osservando e l'altra persona. I soggetti mostrano difficoltà nel seguire con lo sguardo l'indicazione dell'altro,

nel controllare dove il partner sta guardando e nel condividere la stessa direzione visiva. Gli individui autistici non indicano per mostrare o per chiedere informazioni. I deficit del bambino autistico riguardanti l'attenzione condivisa possono essere suddivisi in due aspetti: la ridotta risposta alle richieste di attenzione triadica degli altri nell'infanzia (RJA) e la ridotta tendenza ad avviare episodi di attenzione condivisa (IJA). Nel primo caso è l'adulto che guida l'interazione spostando lo sguardo dal bambino verso un oggetto e il piccolo lo segue. Nel secondo caso, invece, è il figlio che genera l'interazione guidando l'attenzione del genitore attraverso sguardi, indicazioni o vocalizzazioni in base ai suoi bisogni ed interessi. Gli studi neuroscientifici hanno confermato questa suddivisione evidenziando che i due processi cognitivi sono associati a circuiti cerebrali diversi. Infatti, per quanto riguarda la IJA, è stata registrata una maggiore attivazione delle aree dell'elaborazione della ricompensa e della motivazione sociale, come ad esempio lo striato ventrale. Diversamente, il circuito associato alla RJA sembra essere attivato in maniera più automatica. Sono stati condotti due esperimenti attraverso la tecnologia del tracciamento oculare, durante le interazioni diadiche dal vivo, per valutare entrambi gli aspetti. In tutte e due le situazioni il bambino era seduto nel grembo del genitore a 200 cm dallo sperimentatore che si trovava di fronte su un tavolo con due schermi forati, uno per lato. A metà strada si trovava lo strumento che permetteva di registrare i movimenti oculari. Nel caso della RJA, lo sperimentatore teneva in mano due pupazzi e li faceva spuntare attraverso i fori in due condizioni: chiamando il bambino per nome e muovendo la testa verso il peluche, o chiamando il piccolo per nome e muovendo gli occhi verso il pupazzo ma tenendo ferma la testa. In entrambi i casi non si sono viste differenze significative tra i bambini ad alto rischio di autismo e quelli a basso rischio. Nella condizione della IJA, ai lati dello sperimentatore si trovavano due luci che venivano accese alternativamente per 10 secondi con lo scopo di attirare l'attenzione del bambino. Dopo averla accesa, lo sperimentatore parlava a bassa voce ad intermittenza. Se il bambino tentava di dirigere l'attenzione dello spettatore verso le luci indicando o con vocalizzazioni allora lo sperimentatore si girava. In questa seconda condizione, i dati raccolti hanno evidenziato una differenza significativa tra i bambini con alto e con basso rischio di autismo. Studi precedenti, che si basavano sull'analisi di registrazioni video, avevano associato il rischio di sviluppo di autismo a livelli più bassi sia dell'RJA sia dell'IJA. Ma visti i risultati di questo esperimento si può dire che, sebbene ci siano alterazioni nell'RJA nei bambini ad alto rischio, queste giocano un ruolo meno critico rispetto alla IJA (Nyström et al., 2019, p. 631-638). Alcuni studi hanno esaminato anche

le difficoltà nel gestire l'alternanza della turnazione nei bambini autistici. Questi scambi comunicativi preverbalmente sono fondamentali per poter condividere l'attenzione. Questo è visibile, ad esempio, mentre il caregiver e il bambino giocano a creare una torre. Il bambino impila un blocco e, poi, il caregiver ne impila un altro e così via. In questa interazione i due interlocutori si rispondono scambievolmente e successivamente dando luogo a un'interazione socialmente orientata avanti indietro, senza fare affidamento sulle componenti verbali. Questa capacità getta le basi per lo sviluppo di abilità linguistiche e comunicative ottimali, per comprendere il significato condiviso e per sviluppare l'autoregolamentazione, per capire i punti di vista altrui e la possibilità dell'esistenza di interessi personali diversi (Lee et al., 2020, p. 2633–2640). Un'altra capacità che tipicamente si sviluppa nei primi tre mesi di vita è l'imitazione. Questa riguarda le espressioni del viso, dei gesti, dei movimenti, di parole, di azioni ed è alla base dello sviluppo sociale cognitivo linguistico e del gioco di finzione. Il suo terreno di crescita è la relazione diadica poiché i neonati e i caregiver si imitano l'un l'altro in maniera costante. Nell'autismo si sono osservate difficoltà nell'imitazione delle sequenze di movimenti grosso motori, di sequenze di azioni con oggetti, di azioni accompagnate da suoni, di giochi con le costruzioni e di semplici disegni. L'imitazione, a livello neurobiologico, sembra essere sostenuta dalle ricerche sui neuroni specchio. Gallese li ha definiti come cellule premotorie che scaricano sia quando un'azione viene eseguita sia quando si vede qualcun altro compierla. L'osservatore sente quello che significa fare quel movimento anche se non è lui a compierlo. Ciò significa che, non appena avviene un incontro con gli altri, questi sono simultaneamente compresi come uguali e diversi da sé stessi. Ad esempio, se si osserva una persona saltare, pur essendo fermi, si sente qualcosa di simile a quel movimento su-giù. Gli studiosi dello sviluppo intersoggettivo sono stati molto affascinati da queste scoperte ed hanno iniziato ad ipotizzare l'esistenza di basi neuroanatomiche dell'imitazione e dell'empatia, potendo provare il fatto che la relazionalità è radicata nel corpo (Seligman, 2018, capitoli 6 e 11). I neuroni specchio sono stati scoperti all'inizio degli anni 90 quando i neuropsicologi stavano indagando sulle proprietà delle cellule neuronali della corteccia premotoria ventrale del macaco. Si è visto che le cellule che rispondevano al movimento del grasping scaricavano sia quando il primate eseguiva l'azione sia quando la osservava. Gli stessi ricercatori hanno poi visto la presenza di queste cellule anche nella corteccia parietale inferiore. Così, si è iniziata ad ipotizzare un'associazione tra l'imitazione e la cognizione sociale poiché è emerso che più le persone imitano durante le interazioni sociali più tendono a diventare empatiche.

Questo ci suggerisce che le aree popolate dai neuroni specchio e i sistemi cerebrali sedi delle emozioni, come il sistema limbico, devono essere connessi e devono comunicare l'uno con l'altro. Ad esempio, dai dati anatomici è risultata evidente la connessione tra l'insula, i neuroni specchio delle aree frontali-parietali e il sistema limbico. Si è supposto, perciò, che questo network supportasse l'imitazione e l'empatia. Per verificare ciò è stato somministrato un esperimento a due gruppi di soggetti: uno di controllo e uno autistico. Gli individui dovevano imitare determinate espressioni emotive facciali mentre lo sperimentatore, con l'fMRI, monitorava le aree che si attivavano. I risultati hanno confermato l'importanza di questo circuito nel permetterci di sentire quello che sentono gli altri attraverso l'imitazione. Si è visto che maggiore era a livello di attivazione maggiori erano le competenze sociali e l'empatia. Al contrario, più gravi erano i sintomi dell'autismo minore era l'attivazione di queste aree. Un altro studio ha rilevato che, negli individui autistici, la componente mu, registrata durante l'EEG, ha una dimensione ridotta rispetto ai soggetti tipici (Casanova et al., 2017, p. 75-81). Ricerche più recenti hanno usato misure comportamentali e neurologiche che non hanno potuto sostenere la teoria della rottura del sistema mirror. Anzi, da alcuni dati è emerso che, in diverse condizioni, le persone con autismo hanno risposte speculari più forti rispetto ai partecipanti neurotipici. In particolare, dal 2014, in seguito a due pubblicazioni di alto profilo, l'interesse per queste cellule è iniziato a declinare. Un primo articolo ha illustrato come i neuroni specchio vengano forgiati dall'apprendimento senso motorio e, quindi, mettendo in discussione che siano un adattamento biologico. Nonostante ciò, non è stata contestata l'esistenza di questi neuroni e il loro contributo al comportamento sociale. Al contrario, il libro 'Il mito dei neuroni specchio' ha anche affermato che, visto che i neuroni specchio sono prodotti dell'apprendimento associativo, allora non possono mediare la comprensione dell'azione o qualsiasi altra funzione cognitiva (Heyes et al., 2022, p. 153-168). In conclusione, in questi ultimi paragrafi, è stato possibile illustrare alcuni comportamenti tipici dei bambini con disturbo dello spettro autistico, interpretandoli nell'ottica dei contenuti esposti nei capitoli precedenti. I sintomi osservabili correlano con compromissioni neurofisiologiche e neurobiologiche che, a loro volta, trovano le loro origini nelle mutazioni genetiche. Tutto questo immerso in una cornice intersoggettiva. Lo sviluppo neurobiologico e la manifestazione di un determinato fenotipo sono fortemente ancorati e intrecciati al sistema relazionale di riferimento, perciò, è sempre fondamentale tenere presente come l'ambiente e le persone giochino un ruolo chiave nella maturazione del sistema nervoso centrale e nelle sue connessioni.

## CONCLUSIONE

Al termine di questo elaborato risulta chiara la visione attuale più condivisa riguardo al disturbo dello spettro autistico. Il percorso proposto ha permesso di seguire le tappe centrali nello studio della relazione diadica. Le prime teorie cardine sono state quelle di Bowlby e della Ainsworth che hanno consentito di capire ed interpretare l'interazione madre-figlio in un'ottica macroscopica. I successivi ricercatori dell'infanzia, invece, hanno apportato numerosi contributi tramite la microanalisi e le dimensioni non verbali della comunicazione. Le conferme scientifiche dei suddetti studi sono state fornite grazie agli sviluppi neurotecnologici e grazie a personaggi come Schore. Le scoperte sulla coregolazione cerebrale e sul ruolo delle relazioni nel plasmare la rete neurale hanno affascinato molti ricercatori. In particolare, è emerso il ruolo centrale della capacità di integrazione. Questa sembra essere la base per il benessere e l'adattamento al mondo sociale. Per quanto riguarda l'autismo, l'ambito delle relazioni e, quindi, dello sviluppo dell'individuo, sembra compromesso. Per ricercare le cause di questo disturbo sono state condotte parecchie indagini. Dalle diverse metanalisi è emersa l'importanza della componente genetica. Bisogna comunque sempre considerare che l'espressione genetica dipende anche da fattori ambientali. Nell'autismo, però, sembra che non ci sia correlazione tra stile genitoriale e diagnosi del disturbo. Alcuni esempi di mutazioni genetiche riguardano i geni MET, RELN, SHANK e quelli che codificano per neurotrofine, neuropeptidi, neurexine, serotonina, GABA e glutammato. Queste peculiarità causano compromissioni molecolari e, a livello macroscopico, anomalie neuroanatomiche. Ad esempio, la grandezza del lobo frontale, del cervelletto, dell'amigdala e dell'ippocampo è diversa rispetto ai soggetti neurotipici. Anche le fibre connettive hanno una distribuzione differente. Queste anomalie neurobiologiche correlano con comportamenti, modi di agire ed essere tipici dell'autismo. Già in età infantile ci sono dei segnali che indicano un neurosviluppo atipico, come il pianto, le vocalizzazioni, la gestualità, l'imitazione e l'attenzione condivisa. Ulteriori studi di approfondimento sulle cause genetiche e neurobiologiche dell'autismo potrebbero portare a numerosi benefici nell'ambito degli interventi. Cogliere tempestivamente i segnali di allarme consentirebbe di attuare delle strategie adeguate a stimolare l'interesse sociale del bambino e a colmare le carenze nei diversi ambiti di sviluppo. Per questo è di fondamentale importanza continuare ad indagare e a conoscere le cause dell'autismo ma anche degli altri disturbi del neurosviluppo. Tutto ciò con l'obiettivo di poter fornire al bambino uno spazio sicuro e potergli offrire le migliori prospettive future.

## BIBLIOGRAFIA

- Adamson, L. B., & Frick, J. E. (2003). The still face: A history of a shared experimental paradigm. *Infancy*, 4(4), 451-473. Retrieved from [https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1207/S15327078IN0404\\_01](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1207/S15327078IN0404_01)
- Bartz, J. A., Zaki, J., Ochsner, K. N., Bolger, N., Kolevzon, A., Ludwig, N., & Lydon, J. E. (2010). Effects of oxytocin on recollections of maternal care and closeness. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 107(50), 21371-21375. Retrieved from <https://www.pnas.org/doi/full/10.1073/pnas.1012669107>
- Bear, M. F., Connors, B. W., Paradiso, M. A. (2016). *Neuroscienze, esplorando il cervello*. Milano: Edra.
- Buccitelli, C., & Selbach, M. (2020). mRNAs, proteins and the emerging principles of gene expression control. *Nature reviews. Genetics*, 21(10), 630-644. Retrieved from <https://doi.org/10.1038/s41576-020-0258-4>
- Casanova, M. F., El-Baz, A., Suri, J. S. (2017). *Autism Imaging and Devices*. Boca Raton: CRC Press.
- Fredrickson B. L. (2004). The broaden-and-build theory of positive emotions. *Philosophical transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological sciences*, 359(1449), 1367-1378. Retrieved from <https://doi.org/10.1098/rstb.2004.1512>
- Heyes, C., & Catmur, C. (2022). What Happened to Mirror Neurons?. *Perspectives on psychological science : a journal of the Association for Psychological Science*, 17(1), 153-168. Retrieved from <https://doi.org/10.1177/1745691621990638>
- Heymann, P., Northrup, J. B., West, K. L., Parladé, M. V., Leezenbaum, N. B., & Iverson, J. M. (2018). Coordination is key: Joint attention and vocalisation in infant siblings of children with Autism Spectrum Disorder. *International journal of language & communication disorders*, 53(5), 1007-1020. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/1460-6984.12418>
- Keller, H. (2013). Attachment and culture. *Journal of Cross-Cultural Psychology*, 44(2), 175-194. Retrieved from <https://doi.org/10.1177/0022022112472253>
- Kinreich, S., Djalovski, A., Kraus, L., Louzoun, Y., & Feldman, R. (2017). Brain-to-brain synchrony during naturalistic social interactions. *Scientific reports*, 7(1), 1-12. Retrieved from <https://www.nature.com/articles/s41598-017-17339-5>
- Lee, K., & Schertz, H. H. (2020). Brief Report: Analysis of the Relationship Between Turn Taking and Joint Attention for Toddlers with Autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 50(7), 2633-2640. Retrieved from <https://doi.org/10.1007/s10803-019-03979-1>
- Minschew, N. J., & Williams, D. L. (2007). The new neurobiology of autism: cortex, connectivity, and neuronal organization. *Archives of neurology*, 64(7), 945-950. Retrieved from <https://doi.org/10.1001/archneur.64.7.945>
- Nyström, P., Thorup, E., Bölte, S., & Falck-Ytter, T. (2019). Joint Attention in Infancy and the Emergence of Autism. *Biological psychiatry*, 86(8), 631-638. Retrieved from <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2019.05.006>
- Pardo, C. A., & Eberhart, C. G. (2007). The neurobiology of autism. *Brain pathology (Zurich, Switzerland)*, 17(4), 434-447. Retrieved from <https://doi.org/10.1111/j.1750-3639.2007.00102.x>

- Sanchack, K. E., & Thomas, C. A. (2016). Autism Spectrum Disorder: Primary Care Principles. *American family physician*, 94(12), 972–979. Retrieved from <https://www.aafp.org/afp/2016/1215/p972.html>
- Schore, A. N. (2000). Parent-Infant Communication and the Neurobiology of Emotional Development. Retrieved from <https://eric.ed.gov/?id=ED443546> or <https://files.eric.ed.gov/fulltext/ED443546.pdf>
- Seligman, S. (2018). *Lo sviluppo delle relazioni, infanzia, intersoggettività, attaccamento*. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- Siegel, D. J. (2013). *La mente relazionale, neurobiologia dell'esperienza interpersonale*. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- Trevarthen, C., & Aitken, K. J. (2001). Infant intersubjectivity: research, theory, and clinical applications. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 42(1), 3–48. Retrieved from <https://acamh.onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/1469-7610.00701?sid=nlm%3Apubmed>
- Van Rosmalen, L., Van der Veer, R., & Van der Horst, F. (2015). Ainsworth's strange situation procedure: The origin of an instrument. *Journal of the History of the Behavioral Sciences*, 51(3), 261-284. Retrieved from <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jhbs.21729>
- Venuti, G., & Esposito, G. (2008). Il pianto come indicatore precoce del disagio. *Infanzia e Adolesc*, 7, 47-53.
- Venuti, P., Simonelli, A., Rigo, P. (2018). *Basi Biologiche della funzione genitoriale*. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- 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 : JSLHR*, 63(4), 1195–1211. Retrieved from [https://doi.org/10.1044/2019\\_JSLHR-19-00013](https://doi.org/10.1044/2019_JSLHR-19-00013)