



Rapporti

ISTISAN

11/33



Autismo: dalla ricerca al governo clinico



ISSN 1123-3117

A cura di
A. Venerosi e F. Chiarotti

www.iss.it

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

Autismo: dalla ricerca al governo clinico

A cura di
Aldina Venerosi e Flavia Chiarotti
Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze

ISSN 1123-3117
Rapporti ISTISAN
11/33

BIOMARKER PRECOCI DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO: L'ANALISI DEL PIANTO

Paola Venuti (a), Gianluca Esposito (a, b)

(a) *Laboratorio di Osservazione e Diagnosi Funzionale, Dipartimento di Scienze della Cognizione e della Formazione, Università di Trento, Italia*

(b) *Unit for Affiliative Social Behavior, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Giappone*

Introduzione

I Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) sono disturbi dello sviluppo neuronale, con esordio nei primi anni di vita, caratterizzati clinicamente da compromissioni qualitative delle interazioni sociali, compromissioni qualitative della comunicazione, repertorio limitato, stereotipato, ripetitivo di interessi e di attività. Attualmente la ricerca internazionale riconosce che tali patologie sono caratterizzate da gravità e caratteristiche differenti e principalmente riconosce che esistono fenotipi molto diversi di disturbo all'interno dello stesso contesto ampio del disturbo pervasivo. Il coinvolgimento sia di fattori genetici (sia familiari, che sporadici) che ambientali (es. cause perinatali) nel determinare l'insorgenza della patologia conducono ad una variabilità estremamente ampia. Per tali ragioni si tende sempre di più a parlare di DSA intendendo un disturbo simile che determina un funzionamento alterato del cervello ma che può manifestarsi nei diversi individui con modalità e intensità diverse (1).

Una accurata diagnosi di autismo appare realizzabile non prima dei 2-3 anni di età tuttavia è diffusa la convinzione che tale patologia sia un disordine dello sviluppo di origine prenatale (2). Una diagnosi precoce appare perché ci si riferisce a sistemi di classificazione basati (es. DSM-IV TR, ICD 10) sui deficit della "triade comportamentale" (cioè socialità, linguaggio e comportamenti stereotipati). Poiché per una diagnosi si fa riferimento alla "triade comportamentale" tale diagnosi non si farà prima che il bambino non avrà l'età in cui tipicamente dovrebbero essersi sviluppate capacità linguistiche e sociali.

Una serie di evidenze ha messo in luce l'importanza di una diagnosi precoce per mettere a punto il trattamento più efficace e arginare i deficit sia relazionali che cognitivi. È per questo motivo che l'attenzione nel campo della ricerca sull'autismo si è spostata sugli indicatori precoci. Vogliamo qui presentare alcune ricerche che si sono occupate di indagare i possibili marker predittivi per l'identificazione precoce dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, partendo dall'analisi dell'area delle prime interazioni sociali. In particolare, verranno presentati studi che hanno analizzato l'espressione del disagio (pianto) come possibile indicatore precoce dei DSA.

L'espressione del disagio: il pianto

Il comportamento sociale del bambino, sin dalle prime fasi, è organizzato secondo schemi geneticamente predeterminati la cui funzione è di inviare segnali differenziati che inducono particolari tipi di risposta nella madre (3). Il pianto compare fin dalla nascita e ha l'effetto di far intervenire la madre per nutrire, proteggere o confortare il bambino. La funzione del pianto è quindi in primo luogo quella di provocare la vicinanza (4, 5) e di attivare comportamenti responsivi nelle persone che l'ascoltano (6).

Le caratteristiche fisiologiche del pianto, pressoché simili in tutti i bambini, risultano variate in soggetti con anomalie o patologie (5, 7). Alcune iniziali ricerche condotte attorno agli anni 1960-70 hanno evidenziato che il pianto di bambini con danni neurologici aveva delle caratteristiche particolari. Attraverso analisi spettrografiche questi studi hanno messo in luce la correlazione tra danno neurologico e alterazioni della modulazione del pianto. Si potrebbe quindi considerare il pianto come un indicatore precoce di eventuali rischi o danni subiti dal bambino. Il tipo di pianto e la percezione che se ne ricava potrebbero diventare funzionali all'evidenziazione dello stato di rischio neonatale.

Pochissime sono le ricerche sul pianto dei soggetti con autismo nonostante tale comportamento assuma un valore molto intenso nelle descrizioni che ne fanno i genitori. Bieberich e Morgan (8) hanno mostrato come bambini con DSA confrontati con pari età con sindrome di Down mostravano dei deficit nell'espressione emotiva, ma non erano riusciti ad identificare le componenti espressive di tali anomalie.

Recentemente l'interesse di alcuni ricercatori (9) si sta rivolgendo ad individuare le caratteristiche del pianto anche in bambini con DSA. In effetti, considerata la stretta connessione tra il pianto e il funzionamento della zona tronco-encefalica e del sistema limbico, aree decisamente compromesse nei soggetti con DSA sarebbe ovvio aspettarsi delle anomalie e irregolarità nel pianto. Lo studio delle caratteristiche strutturali del pianto attraverso l'analisi spettrografica e l'analisi della modulazione dell'onda acustica ha mostrato come ci fossero delle differenze (breve durata, la poca modulazione d'onda nei pianti e la mancanza di picchi regolari) tra i pianti di bambini con DSA e quelli con sviluppo tipico (ST) o Ritardo Mentale (RM) (10).

In una serie di studi (11) condotti su home video di bambini con DSA sono emerse caratteristiche strutturali atipiche del pianto: il picco acustico che si sente quando si ascolta un pianto, decresce nei bambini con sviluppo tipico e con ritardo mentale nel corso del secondo anno di vita, mentre nel pianto dei soggetti con DSA non si evidenzia nessun cambiamento nella frequenza fondamentale. Ciò potrebbe essere la causa di una difficile interpretazione del pianto dei bambini con autismo da parte degli adulti e della attivazione di sentimenti di disagio con possibili risposte parentali inadeguate infatti in studi che hanno confrontato il pianto di bambini tipici e atipici, i picchi di pianto più alti vengono generalmente percepiti come più negativi e anomali rispetto a picchi più bassi. Abbiamo condotto alcuni studi (11, 10) per indagare più approfonditamente come i genitori percepiscono e reagiscono al pianto di soggetti con DSA. A partire da un questionario somministrato a genitori di bambini con DSA (12) erano state raccolte interessanti osservazioni circa l'attivazione di sentimenti negativi al suono del pianto del proprio figlio con autismo e la difficoltà a percepirne il significato. Una serie successiva di situazioni sperimentali sono state predisposte per verificare la reazione di un campione di genitori e non genitori all'ascolto dei pianti di bambini con DSA, ST e RM. La situazione sperimentale è sempre consistita nell'ascoltare gli episodi di pianto, presentati in maniera randomizzata. Gli stimoli erano presentati al soggetto mediante un computer e con l'ausilio di auricolari. Dopo l'ascolto di ogni episodio di pianto, il soggetto doveva rispondere a una serie differente di domande. Dai risultati è emerso che sia i genitori che i non genitori valutano gli episodi di pianto dei bambini con disturbo dello spettro autistico più simili al pianto di bambini di un'età cronologica inferiore, e che tali episodi sono più difficilmente riconducibili ad una causa specifica. Inoltre nell'ascoltare gli episodi di pianto di bambini con diagnosi di autismo hanno espresso maggiormente vissuti negativi rispetto a quelli dei due gruppi di controllo (13). L'importanza dei risultati ottenuti e le possibili implicazioni per la ricerca di indicatori precoci ha indotto ricerche più approfondite con l'utilizzo anche di tecniche di risonanza magnetica funzionale. L'obiettivo principale della ricerca è stato quello di verificare se l'ascolto di pianti dei bambini con DSA provochi una risposta cerebrale specifica rispetto al pianto dei bambini

con sviluppo tipico che spieghi i risultati comportamentali. 21 soggetti adulti neurotipici (12 donne; 11 genitori) sono stati sottoposti ad una sessione fMRI e successivamente ad una valutazione comportamentale. Gli stimoli uditi sono stati 10 pianti di bambini con ASD e 10 pianti di bambini con sviluppo tipico di circa 20 mesi presentati alternativamente e intervallati da un rumore bianco. I risultati evidenziano una maggiore attivazione delle zone del giro temporale superiore e sopramarginale, del giro frontale inferiore e del giro frontale mediano, oltre che ha una maggiore attivazione dell'insula. La maggiore attivazione di aree che comprendono la corteccia uditiva primaria (giro temporale superiore) e di quelle implicate nell'elaborazione delle informazioni uditive (giro sopramarginale) spingono ad interpretare questi risultati nella direzione dei dati comportamentali: una difficoltà nell'immediata comprensione del significato del pianto conduce ad un maggior lavoro e ad una maggiore attivazione utilizzando anche aree implicate nell'elaborazione fonologica (giro frontale inferiore) e nella discriminazione della voce (giro frontale mediano). Inoltre la maggiore attivazione dell'insula sembra il correlato del maggiore disagio e ansia suscitato da questi pianti (Venuti, Esposito, Rigo, Caria e de Falco, in preparazione).

I risultati di questi lavori mettono in luce come la relazione genitore bambino autistico possa essere compromessa fin dalla prima infanzia. Una risposta comportamentale adeguata del caregiver, che soddisfi e sollevi il neonato dai suoi bisogni, è necessaria per un adeguato sviluppo relazionale, così come sottolineato da tutti gli autori che si sono occupati di sviluppo della relazione madre-bambino (14). Nel bambino autistico, l'alterazione morfologica e strutturale del pianto, ossia della prima forma di comunicazione e contatto, determina la non facile comprensione, guidata da meccanismi neurali geneticamente determinati del genitore, del significato di questo pianto e di conseguenza una alterazione generale della relazione. Si attiva così un circolo vizioso negativo (12) che compromette tutto il successivo sviluppo relazionale.

Conclusioni

Gli elementi fondamentali che emergono dalla ricerca sugli indicatori precoci sono molteplici. In generale, si evidenzia un gruppo molto ampio di indicatori. In questa review abbiamo analizzato gli studi che hanno indagato i deficit della comunicazione sociale precoce, nello specifico il pianto. Difficoltà nell'espressione del pianto, sebbene non universale nel fenotipo autistico, possono essere utilizzati per procedere velocemente verso una segnalazione di rischio di disturbo e attivare quindi misure osservative e trattamenti educativi precoci.

Bibliografia

1. Russel G, Ford T, Steer C, Golding J. Identification of children with the same level of impairment as children of the autistic spectrum, and analysis of their service use. *J Child Psychol Psychiatry* 2010;51:643-51.
2. Bailey A, Phillips W, Rutter M. Autism: towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *J Child Psychol Psychiatry* 1996;37:89-126.
3. Acebo C, Thoman EB. Crying as Social Behavior. *Inf Mental Hlth J* 1992;13:67-82.
4. Bowlby J. *Attachment and Loss, Vol. 1, Attachment* New York, Basic Books; 1969.
5. D'Alessio M. Emozioni e pianto. D'Alessio M (Ed) *Il neonato. Aspetti psicologici dello sviluppo* Roma: Carocci; 2001

6. Wood RM, Gustafson GE. Infant crying and adults' anticipated caregiving responses: acoustic and contextual influences. *Child Dev* 2001;72:1287-300.
7. Fisichelli VR., Karelitz S. The cry latencies of normal infants and those with brain damage, *J Ped* 1963;62:724-34.
8. Bieberich AA., Morgan SB. Affective expression in children with autism or Down syndrome, *J Aut Dev Dis* 1998;28:333-8.
9. Venuti P, Esposito G. Il pianto come indicatore precoce del disagio. *Inf Adol* 2008;7:47-53.
10. Esposito G, Venuti P. Understanding early communication signals in Autism Spectrum Disorder: A study on perception of cry in toddlers. *J Int Dis Res* 2010;54:216-23.
11. Esposito G, Venuti P. Comparative Analysis of Crying in Children with Autism, Developmental Delays and Typical Development. *Foc Aut DevDis* 2009 24:240-7.
12. Venuti P. *L'autismo: percorsi di intervento*. Roma: Carrocci; 2003.
13. Esposito G, Venuti P. How is crying perceived in children with Autistic Spectrum Disorder? *Res Aut Spect Dis* 2008;2:371-84.
14. Stern D. *The interpersonal world of the infant*. New York: Basic Books; 1985.