



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI BERGAMO

CORSO DI PSICOLOGIA DELL'ETA' INFANTILE

18 MARZO 2025

Segnali precoci di sviluppo atipico: il disturbo dello spettro autistico nei primi tre anni di vita

ELISABETTA CONTE

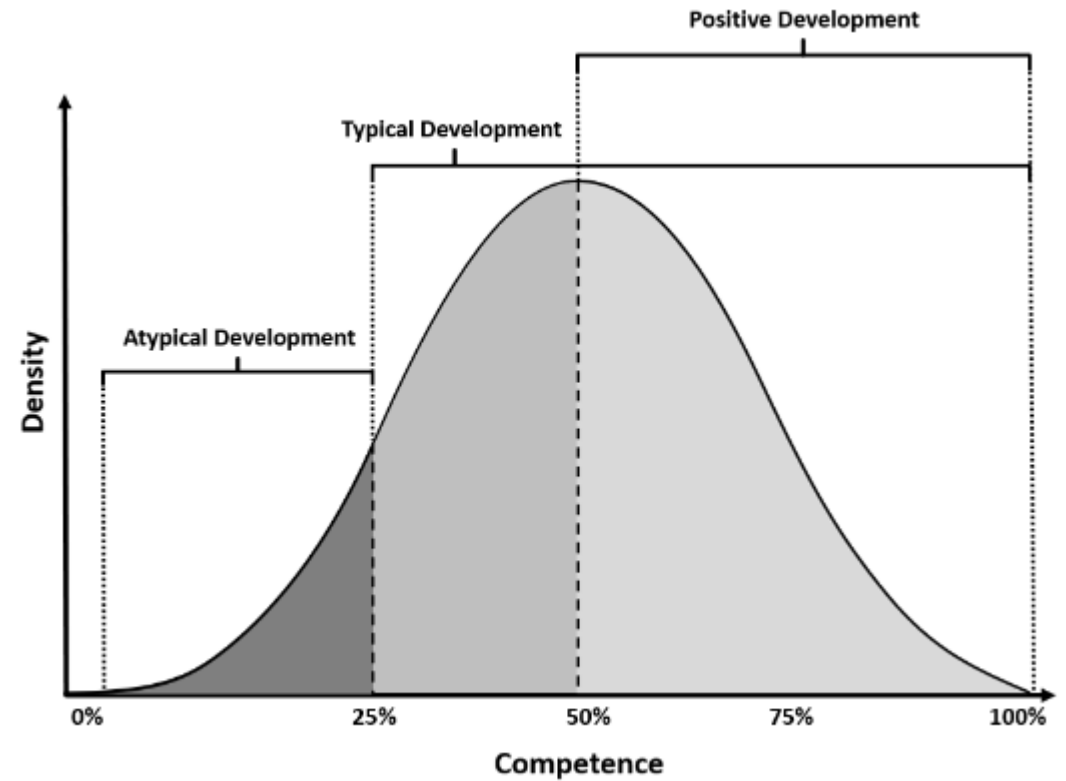
elisabetta.conte@unibg.it

Dipartimento di Scienze Umane e Sociali, Università degli Studi di Bergamo

Sviluppo atipico

«Traiettorie di sviluppo che si discostano da ciò che è normativo per età o stadio di sviluppo»

- Disturbi dello sviluppo
- Ritardi nello sviluppo
- Comportamenti problematici



Pluess, 2024

Manifestazioni dello sviluppo atipico

Rispetto ai bambini con sviluppo tipico:

- Ritardo. Raggiungimento delle tappe di sviluppo e acquisizione di alcune abilità significativamente in ritardo (ma con sequenza attesa)
- Deviazione. Acquisizione di abilità in un ordine non sequenziale in uno specifico dominio di sviluppo
- Dissociazione. Acquisizione di abilità in diversi domini di sviluppo a velocità significativamente diverse
- Regression. Perdita di abilità precedentemente acquisite o incapacità di acquisire nuove abilità

Brown et al., 2020

Contenuti

- Il disturbo dello spettro autistico: definizione e deficit
- I segnali precoci rispetto allo sviluppo tipico
- Cause, fattori di rischio e incidenza
- Strategie di intervento e buone pratiche

Cenni storici



Leo Kanner (1894-1981): disturbo autistico del contatto affettivo; bambini con sintomatologia grave (isolamento, deficit linguistici e comunicativi, ripetitività, intolleranza verso cambiamenti e novità)

Hans Asperger (1906-1980): bambini con caratteristiche simili a quelle di Kanner ma sintomatologia meno grave (es. buon funzionamento cognitivo, linguaggio integro ad eccezione di pragmatica)



Definizione

- A) Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo
- B) Comportamenti e/o interessi e/o attività ristretti e ripetitivi
- C) Sintomi presenti fin dalla prima infanzia (si possono manifestare chiaramente quando la domanda sociale supera il limite delle capacità; possono essere mascherati da strategie apprese)
- D) I sintomi compromettono il funzionamento quotidiano (a livello sociale, scolastico, lavorativo, ecc.)
- E) I deficit non sono spiegati da disabilità intellettiva (frequente comorbidità) o ritardo nello sviluppo

DSM V-TR, 2022

Definizione

Possibile associazione con:

- deficit intellettivo (31% dei casi; Baio et al., 2018)
- deficit linguistico
- condizione genetica, medica o fattore ambientale
- disturbo del neurosviluppo, mentale o comportamentale
- catatonia (es. rigidità motoria, stereotipie motorie, ecolalia)



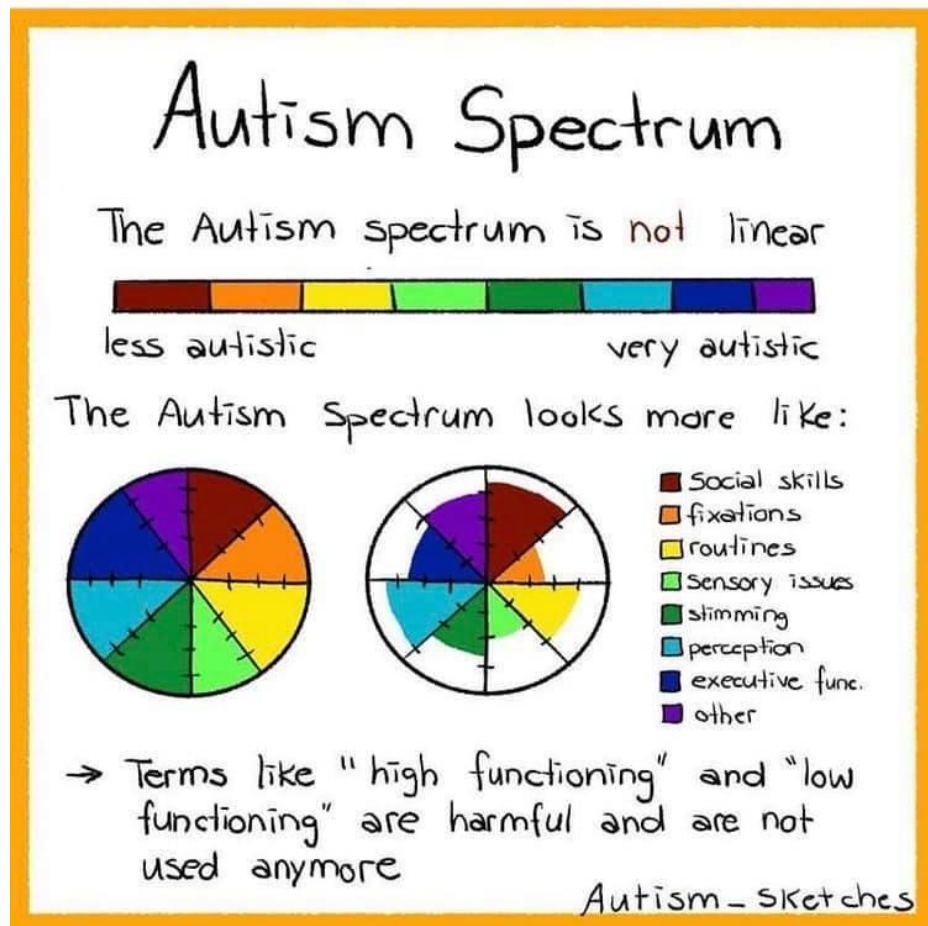
Diversi livelli di severità del disturbo



Diversi gradi di supporto:
richiesta di supporto/
supporto consistente/
supporto molto consistente

DSM V-TR, 2022

Concetto di «spettro»



- Continuum di sintomi combinati in modo molto diverso tra loro e con diversi livelli di gravità (Vivanti et al., 2013)
- Eterogeneità nell'insorgenza, nelle manifestazioni e nell'evoluzione (Estes et al., 2015)
- Compromissione precoce oppure possibile sviluppo tipico seguito da regressioni o incapacità di progredire nelle successive tappe di sviluppo



<https://vimeo.com/285848056?fbclid=IwAR0-rTL6Lq8ZWu3c5fjKz7q5vgVwvCayVwkvZJNn37qANM468jZl1-GsR1g>

Difficoltà osservabili

Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti:

- Deficit nella reciprocità socio-emotiva (es. approccio sociale anomalo; incapacità di sostenere una normale conversazione a turni; ridotta condivisione di interessi, emozioni o affetti; incapacità di iniziare o rispondere alle interazioni sociali)
- Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali (es. scarsa integrazione tra comunicazione verbale e non verbale; anomalie nel contatto visivo e nel linguaggio del corpo o difficoltà nella comprensione e nell'uso dei gesti; totale assenza di espressioni facciali e comunicazione non verbale)
- Deficit nello sviluppo, mantenimento e comprensione delle relazioni (es. difficoltà nell'adattare il comportamento a diversi contesti sociali; difficoltà nel condividere il gioco simbolico o nel fare amicizia; assenza di interesse per i coetanei)

DSM V-TR, 2022

Difficoltà osservabili

Comportamenti e/o interessi e/o attività ristretti e ripetitivi (almeno due):

- Movimenti, uso di oggetti o eloquio stereotipati e ripetitivi (es. stereotipie motorie semplici; allineamento o rotazione di giocattoli; ecolalia; frasi idiosincratiche – non convenzionali)
- Aderenza rigida alla routine o schemi ritualizzati di comportamento verbale o non verbale (es. estrema sofferenza per piccoli cambiamenti; difficoltà nei passaggi da un'attività all'altra; schemi di pensiero rigidi; rituali di saluto; necessità di seguire sempre lo stesso percorso o mangiare lo stesso cibo ogni giorno)
- Interessi molto limitati e fissi, anomali per intensità o focus (es. forte attaccamento o preoccupazione per oggetti insoliti; interessi eccessivamente ristretti o persistenti)
- Iper- o ipo-attività in risposta a stimoli sensoriali o interesse insolito per aspetti sensoriali dell'ambiente (es. apparente indifferenza a dolore/temperatura; risposta avversa a specifici suoni o consistenze; annusare o toccare oggetti in modo eccessivo; fascinazione visiva per luci o movimenti)

I segnali precoci

Si manifestano generalmente nel primo anno di vita, ma spesso vengono riconosciuti dai genitori come chiari segnali di disturbo soltanto a posteriori.

- Bassa frequenza di sguardi verso altre persone
- Scarso interesse nei giochi di interazione, assenza di condivisione di interessi
- Indifferenza e/o ipersensibilità ad alcuni stimoli (visivi, sonori, tattili, ecc.)
- Ridotto controllo motorio, movimenti anomali o basso livello di attività
- Interessi ristretti (es. dettagli di oggetti o giochi)
- Vocalizzazioni anomale
- Sonno disturbato

Latoni et al., 2012; Senju et al., 2010; Valenza, 2019

I segnali precoci – primo anno

Sviluppo comunicativo e linguistico:

- Pianto anomalo (di breve durata, poco modulato - più simile ad un urlo, ingiustificato/inappropriato) – picco acustico decresce gradualmente
- Limitato sorriso sociale – dai 3 mesi (selettivo verso caregiver)
- Assenza o ritardo nella lallazione – dai 6-7 mesi
- Scarsa risposta al nome – a 6-9 mesi
- Ritardo nell'utilizzo dei gesti – pointing richiestivo dai 9 mesi con alternanza di sguardo oggetto-persona

I segnali precoci – primo anno

Sviluppo cognitivo:

- Anomalie nell'attenzione condivisa, con bassa frequenza di sguardi verso oggetti mostrati – dai 9 mesi

Sviluppo socio-emotivo:

- Bassa frequenza di sguardi a caregiver/altre persone – dai primi giorni di vita
- Scarsa attenzione a stimoli o eventi sociali (es. persone, volti, azioni) – dai primi giorni di vita
- Scarso interesse nei giochi di interazione, preferenza per attività solitarie – dai 2 mesi
- Limitato riferimento sociale e assenza di reazioni ansiose verso estranei – dai 6 mesi

I segnali precoci – primo anno

Sviluppo percettivo-motorio:

- Ipo- e/o iper-sensibilità e reattività ad alcuni stimoli sensoriali (suoni, luci, sapori, tessuti, ecc.) – risposte temporanee, meno intense e più contestualizzate
- Controllo atipico dei movimenti oculari (es. sguardo laterale) – preferenza per volti umani e contatto oculare fin dai primi giorni di vita
- Interesse particolare per le mani – tipico a 1-4 mesi per scoperta del proprio corpo (ma non insistente)
- Ridotto controllo motorio, ritardo nella locomozione, basso livello di attività – dai 3-5 mesi interazioni con ambiente (proni e supini) e rotolamento, a 7-11 mesi strisciamenti e gattonamento, a 8-10 mesi posizione eretta, a 10-12 mesi primi passi
- Anomalie posturali (es. più tempo seduti con supporto a 6 mesi) e limitata capacità di anticipare (es. allungare le braccia) quando viene preso in braccio – dai 6 mesi
- Difficoltà alimentari (soprattutto di fronte a proposte nuove) – tra 6 e 12 mesi generale attrazione verso cibi solidi

I segnali precoci – secondo anno

Sviluppo comunicativo e linguistico:

- Scarsa risposta al nome – a 6-9 mesi
- Bassa frequenza di comunicazione verbale, talvolta vocalizzazioni anomale (anomalie nella prosodia) ed ecolalia – dai 2-6 mesi vocalizzazioni, lallazione dai 6-7 mesi, prime parole dai 10-12 mesi, dai 16-20 mesi combinazioni di parole
- Comunicazione non verbale atipica (es. contatto oculare anomalo) e poco frequente (es. pochi sguardi verso altre persone, assenza di gesti per compensare deficit di linguaggio) – gesti comunicativi da 8-10 mesi, gesti simbolici dai 12 mesi, uso frequente fino ai 16-20 mesi
- Anomalia nel gesto richiestivo (indicazione strumentale: contatto fisico e uso del corpo altrui come strumento per richiedere, senza coinvolgimento dello sguardo) – pointing richiestivo dai 9 mesi con alternanza di sguardo oggetto-persona
- Gesto dichiarativo limitato o assente (es. pointing dichiarativo, dare, mostrare), meno frequente di gesti richiestivi → deficit nell'attenzione condivisa – pointing dichiarativo dai 12 mesi con «aggancio» dello sguardo dell'altra persona
- Fallimento nella risposta a gesti comunicativi → deficit nell'attenzione condivisa – a 12-18 mesi gaze- e point-following

I segnali precoci – secondo anno

Sviluppo cognitivo:

- Insufficiente esplorazione dell'ambiente – dai 4 mesi interazioni con giochi e ambiente → schemi d'azione piagetiani sempre più coordinati
- Incapacità o difficoltà di comprendere gli stati mentali altrui (es. intenzioni, desideri) – intenzioni dai 6-12 mesi, desideri dai 12-18 mesi
- Limitato gioco funzionale – a 12-18 mesi
- Assenza del gioco simbolico e di finzione – dai 18-24 mesi

I segnali precoci – secondo anno

Sviluppo socio-emotivo:

- Limitato spettro di espressioni facciali – espressione di emozioni di base dalla nascita fino ai 6-12 mesi e complesse (es. vergogna, imbarazzo) dai 12-18 mesi
- Limitata condivisione di emozioni e di divertimento – dai 0-4 mesi
- Scarso interesse nei giochi di interazione e limitato interesse verso altri bambini – dai 2 mesi per le interazioni con adulti, dai 6 mesi per altri bambini
- Limitato riferimento sociale – dai 6 mesi
- Difficoltà di autoregolazione (es. autolesionismo, vocalizzazioni atipiche) – condotte autoregatorie sensomotorie (es. suzione) ed eterodirette (es. vocalizzazioni e ricerca sguardo) entro 12 mesi → evitamento, ricerca di caregiver, gioco simbolico tra 12-36 mesi
- Scarse risposte empatiche di fronte a sofferenza altrui – dai 12 mesi
- Assenza o scarso lessico emotivo – dai 20 mesi

I segnali precoci – secondo anno

Sviluppo percettivo-motorio:

- Imitazione motoria limitata o assente – dai 6 mesi imitazione immediata, dai 12-18 mesi imitazione differita
- Ritardo nell'acquisizione del cammino autonomo, anomalie posturali e motorie (es. dondolii, camminamento sulle punte, preferenza per postura a 4 zampe, postura poco stabile, movimenti rigidi e poco fluidi nel camminamento, tempi di preparazione ed esecuzione di afferramento maggiori) – dai 12-18 mesi rapidi progressi motori (camminamento autonomo, corsa, fare le scale, coordinazione occhio-mano, ecc.)
- Interessi particolari verso oggetti specifici e uso atipico di oggetti (es. ruotare, mettere in fila con precisione, fissare, attenzione per parti non funzionali di un oggetto) – interessi non ossessivi

I segnali precoci – terzo anno

Sviluppo comunicativo e linguistico:

- Difficoltà ad iniziare atti comunicativi – dai 2 mesi
- Linguaggio verbale assente o deficitario (vocalizzazioni anomale, ripetute e stereotipate; linguaggio non comprensibile e parole inusuali; ecolalia immediata e differita; tono di voce monocorde e monotono) – dai 16-20 mesi combinazioni di parole, dai 24-30 mesi frasi sempre più complesse
- Difficoltà di integrazione e comprensione di informazioni provenienti da gesto-parola – a 12-18 mesi gaze- e point-following

Sviluppo cognitivo:

- Assenza del gioco simbolico e di finzione – dai 18-24 mesi
- Assenza o scarso lessico psicologico – dai 20 mesi
- Incapacità o difficoltà di comprendere gli stati mentali altrui (es. desideri, credenze) – desideri espliciti dai 24 mesi, credenze dai 3 anni

I segnali precoci – terzo anno

Sviluppo socio-emotivo:

- Scarso interesse nei giochi di interazione e limitato interesse verso altri bambini – dai 18-24 mesi ricerca di contatto verso altri bambini e gioco cooperativo
- Repertorio ridotto di strategie di auto-regolazione, talvolta disfunzionali (es. autolesionismo, aggressività, evitamento di manifestazioni affettive) – maggiore ricerca di supporto sociale per calmarsi

Sviluppo percettivo-motorio:

- Anomalie posturali / motorie, goffaggine (es. difficoltà nel pedalare sul triciclo, alternare piedi sulle scale, corsa coordinata) – dai 18-24 mesi crescente coordinazione motoria
- Stereotipie (es. sfarfallii con le mani, schiocchi delle dita, corse afinalistiche) – azioni finalizzate e adeguate per il contesto
- Imitazione motoria limitata o assente – dai 6 mesi imitazione immediata, dai 12-18 mesi imitazione differita
- Interessi particolari verso oggetti specifici e uso atipico di oggetti (es. ruotare, mettere in fila con precisione, fissare, attenzione per parti non funzionali di un oggetto) – interessi non ossessivi

Segnali precoci - video

0-12 mesi: <https://www.youtube.com/watch?v=vG5mOYOlfnq>

12-24 mesi: <https://www.youtube.com/watch?v=TMaCC-pdpmE>

24-36 mesi: https://www.youtube.com/watch?v=_gba3JNKi5c

Cause del disturbo

- Ritiro volontario (es. deficit linguistico = rifiuto volontario nell'uso del linguaggio; «chiusura» verso il mondo circostante per proteggersi da esperienze che inducono terrore; Tustin, 1990)
- Rapporto deficitario mamma-bambino → blocco precoce nel processo di sviluppo tipico di separazione-individuazione (Mahler, 1968) → «genitori frigorifero» di Kanner
- Freddezza emotiva materna (Bettelheim, 1967)
- «Epidemia di autismo» data da vaccinazione antimorbillo-parotite e rosolia (Wakefield et al., 2010)

[FALSO]

Cause del disturbo

- Cause neurobiologiche con base ereditaria → esordio precoce (prenatale o perinatale) e associazione con condizioni mediche e metaboliche, sindromi genetiche e altri disturbi dello sviluppo (es. Sindrome dell’X fragile, sclerosi tuberosa, ipotiroidismo, rosolia prenatale, ecc.) – la più accreditata (ISS, 2022)
 - Sviluppo atipico di strutture cerebrali e connessioni tra aree cerebrali
 - Deficit dei neurotrasmettitori nel SNC
 - Deficit immunologici e processi autoimmuni
 - Combinazione di molteplici geni «difettosi»

Psicosi infantili → Disturbi pervasivi dello sviluppo (DSM-III a IV-R) → Disturbi del neurosviluppo (DSM-V)

Zanobini e Usai, 2019

Fattori di rischio

- Genetici – familiarità con il disturbo
 - Nei gemelli monozigoti, 70-90% di presenza del disturbo
 - Incidenza del 10-20% in famiglie con individuo/i con disturbo
 - 18% dei genitori con figlio autistico hanno tratti autistici (Fenotipo Autistico Esteso: es. lievi difficoltà nelle interazioni sociali, rigidità cognitiva/comportamentale, sensibilità sensoriale, ecc.)
- Ambientali
 - Età genitoriale (maggiore rischio > 40 anni materni e 50 anni paterni)
 - Stile di vita materno (es. esposizione a fumo e altre sostanze tossiche in gravidanza)
 - Inquinamento ambientale
 - Psicopatologia materna (pregressa o attuale)
 - Nascita pretermine e basso peso alla nascita

Incidenza ed epidemiologia

- Incidenza 4 volte maggiore nel genere maschile vs femminile
- Stime:
 - 1 caso su 59 nel 2014 in USA (Baio et al., 2018)
 - 1 caso su 83 in Europa (studio ASDEU, 2016)
 - 1 caso su 87/100 in Italia (Narzisi et al., 2018; Narzisi et al., 2020)

Aumento negli ultimi 15-20 anni?

- Definizione più chiara dei criteri → diagnosi alternativa ad altre (es. ritardo mentale)
- Maggiore consapevolezza del fenomeno
- Cambiamenti metodologici
- Diagnosi precoce

Zanobini e Usai, 2019

Strategie di intervento

Interventi comportamentali (individuali o di gruppo). Es. *Applied Behavior Analysis* (ABA)

Early Start Denver Model (Rogers e Dawson, 2010)

- Modello di intervento precoce evidence-based (applicabile fino a 4 anni)
- Osservazione del comportamento del bambino (es. comunicazione recettiva ed espressiva, imitazione, motricità fine e grossolana) → valutazione del padroneggiamento di ciascun dominio di sviluppo → obiettivi di apprendimento a breve termine (entro 12 settimane) e intervento (attività di gioco con professionista, genitore e/o altri caregivers per promuovere più competenze simultaneamente; es. gioco del martello o della bambola) → nuova osservazione → ...



Strategie di intervento

Interventi educativi. Es. Programma TEACCH

- Compiti visivi e visuo-motori strutturati (spazio e tempo) e individualizzati (personalizzati in base a interessi del bambino e punti di debolezza/forza)
- Obiettivo ben definito (es. sviluppare presa a pinza)

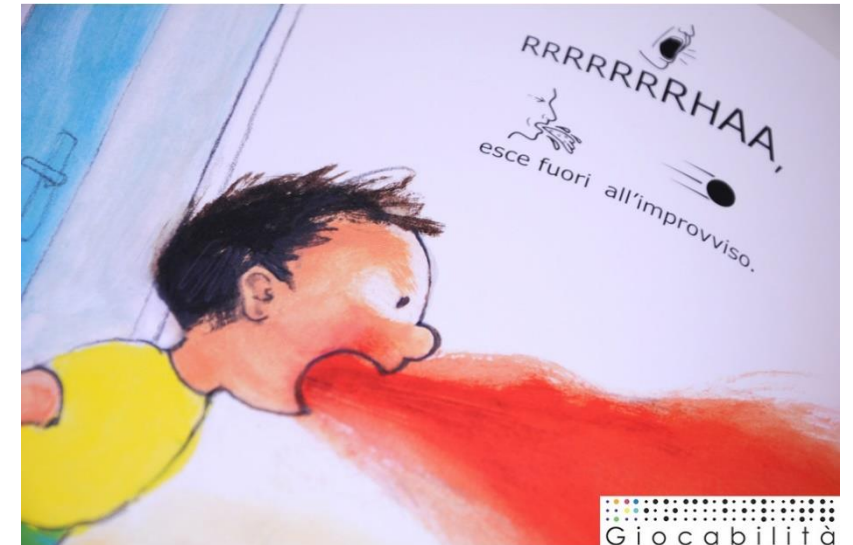


This introductory activity is visually clear, simple, and incorporates the child's interests in trains.

Strategie di intervento

Interventi comunicativi. Es. Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA)

- Metodo di comunicazione che utilizza strumenti visivi (es. immagini, simboli, parole)
- Può utilizzare supporti esterni (es. PECS, tablet apposti)



Strategie di intervento

Altri interventi. Es. attività psicoeducative (es. musicoterapia), logopedia, psicomotricità (es. acquaticità), interventi farmacologici



Strategie di intervento

- In media, diagnosi a 3-4 anni
- Importanza di interventi precoci e intensivi (es. 40h alla settimana) → prognosi migliore (ISS, 2023)
- Fondamentale la collaborazione famiglia, asilo nido/scuola e professionisti (neuropsichiatra infantile, psicologo/a, logopedista, neuropsicomotricista, ecc.) → continuità del trattamento e mantenimento delle acquisizioni (Latoni et al., 2012)



L'asilo nido è un contesto privilegiato:

- per osservare i segnali precoci del disturbo dello spettro autistico nei bambini
- per supportare il bambino nello sviluppo
- per monitorare lo sviluppo del bambino con disturbo (miglioramenti e/o regressioni)

Buone pratiche - osservazione

1. Osservazione di: abilità di comunicazione e interazione sociale; comportamenti, interessi e attività
2. Confronto con altre educatrici e altri educatori del servizio (osservazione congiunta)
 - C'è concordanza tra gli operatori?
 - Qual è il target? (bambino, comportamenti problematici e svolgimento delle attività, genitori e metodo educativo, ecc.)
 - Qual è l'obiettivo? (interventi per il bambino, interventi per i genitori, supporto agli operatori del servizio per migliorare l'intervento educativo, ecc.)
3. Segnalazione ai genitori (con molta sensibilità)
 - Creare un contesto adeguato per la comunicazione
 - Prestare attenzione al linguaggio utilizzato («problema», «diverso», «patologia»)
 - Descrivere i comportamenti osservati
 - Gestione delle possibili reazioni dei genitori (accoglienza, negazione, «contrattacco», ecc.)
 - Fornire informazioni operative e riferimenti di professionisti (pediatra, psicologo/a, neuropsichiatra infantile, centri specifici, ecc.)

Buone pratiche - supporto

- Creare un ambiente strutturato e prevedibile (es. routine chiare, spazi definiti e il più possibile non caotici)
- Prediligere attività in piccolo gruppo
 - Lettura di albi illustrati con CAA
 - Giochi di interazione (es. bolle di sapone, musica)
 - Stimolare l'inclusione
- Lavorare in sinergia con famiglia e professionisti a livello di interventi (es. TEACCH, CAA)

Buone pratiche - monitoraggio

- Osservazione di: abilità di comunicazione e interazione sociale; comportamenti, interessi e attività – si osservano cambiamenti? Miglioramenti o regressioni?
- Importanza del diario per annotare comportamenti, attività e buone prassi
Es. episodi di disagio del bambino: quando avvengono? Quali sono i *triggers*? Cosa non funziona e necessita di cambiamento? Cos'è funzionale per il bambino per calmarsi (es. toccare un particolare tessuto, nascondersi in una «tana»)? → adattamento dell'ambiente

