

LINGUAGGIO E AUTISMO: TRAIETTORIE EVOLUTIVE E INTERVENTI PRECOCI

Presentati oggi a Bosisio Parini (LC) gli studi più recenti sui disturbi del neurosviluppo nei primi tre anni di vita. Scattoni, ISS: "L'obiettivo è mettere a punto un accordo nazionale con le pediatrie per inserire nel bilancio di salute una valutazione più ampia del neurosviluppo". Benasich, Rutgers "Interventi ecologici baby friendly: ecco il robot giocattolo che migliora la abilità del bambino".

Bosisio Parini, 27 ottobre 2017 - L'identificazione precoce e la mappatura delle traiettorie evolutive sono fondamentali nel campo dei disturbi del linguaggio e dell'autismo. **Capire come evolvono le abilità del bambino permette infatti di identificare nel corso dello sviluppo un periodo critico nel quale è meglio intervenire.**

A Bosisio Parini, presso l'IRCCS Eugenio Medea – La Nostra Famiglia, in un auditorium gremito (più di 400 partecipanti) sono stati presentati oggi i risultati della ricerca internazionale sui disturbi del neurosviluppo nei primi tre anni di vita, con interventi delle Università di Toronto e Laval in Canada, Rutgers nel New Jersey, dell'Istituto Superiore di Sanità, degli IRCCS Stella Maris e Medea, dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù.

Focus puntato su interventi preventivi ecologici applicabili a partire dai primi mesi di vita e trattamenti innovativi somministrati entro i tre anni di vita a bambini che manifestano i primi sintomi dei disturbi del neurosviluppo.

L'IMPORTANZA DELL'UTILIZZO DI MARCATORI PRECOCI NELLA PRIMA INFANZIA

Scomposizione del rischio nei disturbi del neurosviluppo in una prospettiva longitudinale

Cecilia Marino (University of Toronto CAMH, Ontario, Canada)

Alla base della messa a punto di interventi precoci c'è l'individuazione precoce dei fattori di rischio, o "biomarkers" di vulnerabilità (si tratta di misure replicabili e affidabili a livello neurofisiologico, biochimico, neuroanatomico o neuropsicologico associate al disturbo). Una sfida è quella di capire se un fattore di rischio abbia un ruolo nell'eziologia del disturbo e ne sia la causa, o se sia un moderatore o un "confounder" all'interno della relazione tra la causa e il disturbo. **E' stato presentato uno studio nella prima infanzia** che ha analizzato - in un campione di **104 bambini a 6 mesi di età** di popolazione generale - una **misura elettrofisiologica di asimmetria cerebrale come potenziale biomarker per il successivo profilo di disregolazione emotivo e comportamentale.**

RITARDI LINGUISTICI: IL RUOLO DI GENI E AMBIENTE

Lo sviluppo del linguaggio: possibili traiettorie evolutive

Ginette Dionne (Università Laval, Quebec, Canada)

Lo studio si è focalizzato sull'individuazione di traiettorie evolutive tipiche e atipiche alla base dello **sviluppo linguistico nell'arco di 15 anni**, dall'infanzia all'adolescenza: in particolare, è stato preso in esame il ruolo di fattori di rischio genetico ed ambientale e come il contributo di questi fattori si modifichi a seconda delle differenti traiettorie evolutive del bambino. Ebbene, **i fattori genetici sembrerebbero avere un'influenza maggiore nel caso di ritardi linguistici marcati** mentre **nel caso di lievi e moderate difficoltà linguistiche sembrerebbe esserci un maggior effetto ambientale** (variabili individuali e socio-demografiche come peso alla nascita, ordine di genitura, scolarità materna).

AUTISMO: ATTENZIONE AI FRATELLI

Il Network italiano per il riconoscimento precoce dei disturbi dello spettro autistico

Maria Luisa Scattoni (Istituto Superiore di Sanità, Roma)

Recentemente, in considerazione delle evidenze del contributo della genetica nell'origine dei disturbi dello spettro autistico (ASD), la ricerca sugli indici predittivi si è indirizzata verso lo studio delle prime fasi di sviluppo di fratelli minori già diagnosticati con ASD. **La popolazione dei fratelli è infatti ritenuta ad alto rischio**, avendo un rischio circa 10 volte maggiore, rispetto alla popolazione generale, di sviluppare un ASD.

Nel 2012, grazie al finanziamento tramite un Bando CCM della Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria del Ministero della Salute, è stato istituito il Network italiano per il riconoscimento precoce dei disturbi dello spettro autistico (**NIDA Network**) mirato all'individuazione precoce di atipie evolutive in una popolazione a rischio di ASD al fine di prevenire o attenuare le successive anomalie socio-comunicative e comportamentali.

Il Network NIDA affronta questo aspetto attraverso il monitoraggio di neonati nati a termine e di tre popolazioni a rischio (fratellini di bambini diagnosticati con ASD, prematuri e piccoli per età gestazionale) e l'applicazione di un protocollo multi-osservazionale per lo studio di una serie di indici comportamentali, neurofisiologici e molecolari risultati alterati in bambini e adulti con diagnosi di ASD nei primi sei mesi: sono stati presi in esame l'**attenzione verso stimoli sociali** (quali immagini di volti e di movimento biologico, il movimento tipico degli oggetti animati), la **motricità spontanea** (ovvero i movimenti che il bambino compie spontaneamente quando non stimolato) e **alcune caratteristiche spettrografiche del pianto**.

Sono stati reclutati e seguiti finora dal Network circa 150 neonati a basso e ad alto rischio, riuscendo a riconoscere precocemente atipie dello sviluppo e attivare un intervento appropriato in 11 bambini a rischio monitorati.

AUTISMO: TRA I 6 E I 12 MESI FINESTRA CRITICA

Predittori precoci dei disturbi dello spettro autistico: lo studio dei filmati familiari

Filippo Muratori (IRCCS Stella Maris, Pisa)

Le informazioni su indici predittivi precoci di uno sviluppo autistico provengono da tre fonti: le preoccupazioni genitoriali, i filmati con cui i genitori hanno registrato il loro bambino prima della diagnosi (filmati familiari), i fratelli di bambini già diagnosticati con ASD. **Studi sui filmati familiari descrivono l'età dei 6-12 mesi come una finestra critica per lo sviluppo dell'autismo**. Il pattern predittivo di autismo che emerge da questi lavori consiste in: 1) **riduzione delle vocalizzazioni**; 2) **prevalenza della lallazione non sociale**; 3) **presenza di comportamenti ripetitivi bilaterali delle mani e delle dita**. Questi risultati sono in relazione con alcuni studi recenti, condotti da altri gruppi di ricerca, che hanno utilizzato interviste ai genitori o osservazioni longitudinali di fratellini. Questi studi paiono confermare come i comportamenti ripetitivi abbiano una insorgenza precoce e come la loro qualità sia in grado di differenziare molto precocemente i bambini che stanno organizzando un disturbo autistico da bambini con sviluppo tipico. Ciò è in linea con le indicazioni del DSM5, che ha dato nuova importanza a questa caratteristica dell'autismo collocandola come seconda area obbligatoria per porre diagnosi di autismo.

AUTISMO: PROFILO ELETTROFISIOLOGICO SPECIFICO GIÀ A 12 MESI

Traiettorie di sviluppo specifiche in bambini ad alto rischio per autismo e disturbi del linguaggio

Valentina Riva (IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini)

E' stato presentato uno studio che ha indagato l'**abilità di elaborazione acustica in bambini di 12 mesi ad alto rischio per autismo** (fratellini di bambini già diagnosticati) confrontati con **bambini ad alto rischio per disturbi del linguaggio** e a sviluppo tipico, nell'ottica di individuare possibili profili elettrofisiologici specifici che sono predittivi del successivo sviluppo linguistico e socio-comunicativo misurato a 20 mesi.

I risultati mostrano come esista un **pattern elettrofisiologico comune all'interno dei due gruppi ad alto rischio**: si è riscontrato un ritardo nel riconoscimento di stimoli uditivi che risulta predittivo delle successive abilità linguistiche a livello di vocabolario espressivo. Inoltre, solo i bambini ad alto rischio per autismo mostrano un profilo elettrofisiologico caratterizzato da una iper reattività a stimoli acustici che è associata, in maniera specifica, al successivo sviluppo socio-comunicativo. L'ulteriore elaborazione di questi dati potrà costituire una base scientifica per l'individuazione di markers specifici che permettano di mettere a punto interventi precoci, mirati e individualizzati nel campo dei disturbi del neurosviluppo.

RAP: STIMOLI IN RAPIDA SUCCESSIONE PER MIGLIORARE LO SVILUPPO LINGUISTICO

L'effetto di training acustici nella prima infanzia sulla traiettoria evolutiva dei disturbi del linguaggio

April A. Benasich, Rutgers University (New Jersey, USA).

Come evidenziato da diversi studi, **le abilità di elaborazione acustica di stimoli in rapida successione** ("Rapid Auditory Processing, RAP) **sono uno dei predittori significativi dello sviluppo linguistico** tipico ed atipico. Durante l'infanzia, queste abilità possono essere considerate dei marcatori comportamentali di rischio per disturbi del linguaggio e sono particolarmente importanti per l'identificazione precoce e l'intervento di questi disturbi. Un **intervento comportamentale "baby-friendly"**, attraverso un'esposizione interattiva a stimoli non-linguistici modulati a livello temporale, ha dimostrato di avere un effetto positivo sulle precoci abilità di elaborazione acustica. Sul piano del trasferimento tecnologico di questa tecnica di intervento, è stato presentato il prototipo di un **robot-giocattolo** (chiamato RAPT® AABBy™) che potrà essere utilizzato, con gli stessi obiettivi, in un contesto clinico o domestico.

TRAINING MUSICALI PER I NEONATI

Migliorare le abilità di elaborazione acustica nell'infanzia attraverso la musica: una proposta di intervento

Chiara Cantiani (IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini)

Da alcuni anni, presso l'IRCCS E. Medea, è in corso un progetto di ricerca che si focalizza sulle abilità di elaborazione temporale di stimoli acustici come possibile marcatore precoce di rischio per disturbi del linguaggio e dell'apprendimento. Nello specifico, **le precoci abilità di discriminare stimoli acustici presentati in rapida successione** (Rapid Auditory Processing [RAP]) sono state indagate in un **campione di neonati di 6 mesi con rischio familiare per disturbi del linguaggio e dell'apprendimento**, ovvero in bambini che presentano un parente di primo grado (fratello o genitore) affetto da uno di questi disturbi. I risultati hanno evidenziato anomalie nelle risposte elettrofisiologiche dei neonati che presentano un rischio familiare per disturbi del linguaggio e dell'apprendimento rispetto ai neonati che non presentano tale rischio. Inoltre, **le abilità sotto indagine si sono rivelate predittive delle successive abilità di linguaggio, misurate a 20, 24 e 36 mesi di età**. Questi risultati hanno aperto la strada all'implementazione di un intervento che possa migliorare molto precocemente le abilità di percezione e discriminazione acustica, nel tentativo di modificare le traiettorie di sviluppo. Tale intervento è basato sulle più recenti evidenze scientifiche che hanno riscontrato, da un lato, gli **effetti positivi di training ritmico-musicali sulle abilità di elaborazione acustica e sulle abilità linguistiche** e, dall'altro lato, la precoce sensibilità dei neonati agli aspetti ritmico-musicali.

SCREENING ONLINE NELLA FASE DI PREDIAGNOSI

Approccio e-health per l'individuazione precoce di quadri di sviluppo atipico del linguaggio

Maria Luisa Lorusso (IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini)

Sono stati presentati i dati relativi alla costruzione e prima validazione di un **nuovo strumento per lo screening delle difficoltà linguistiche nei bambini, predisposto per la compilazione online, per la fascia d'età tra i 20 e i 30 mesi e quella tra 30 e 54 mesi**. Per ognuna di queste versioni, sono stati raccolti i dati di un campione di bambini reclutati esternamente oppure inseriti in percorsi di valutazione presso l'IRCCS Medea, con segnalazione di difficoltà linguistiche, in **fase prediagnostica**. I bambini sono stati successivamente divisi in tre gruppi, rispettivamente con Disturbi Specifici del Linguaggio, Disturbi Generalizzati dello Sviluppo e Bambini a sviluppo normotipico, sulla base della diagnosi di dimissione. I punteggi ottenuti al questionario sono stati quindi utilizzati per calcolare una serie di **indicatori dello stato di rischio per Difficoltà Linguistiche, Disturbi Generalizzati dello Sviluppo e Ritardo Cognitivo**. I punteggi risultanti sono stati ulteriormente utilizzati per effettuare Analisi Discriminanti (SPSS) ai fini di valutare la capacità predittiva dello strumento e le sue caratteristiche di sensibilità e specificità. Le analisi hanno evidenziato un **buon potere predittivo e discriminante dei punteggi calcolati**. Sono emerse inoltre interessanti correlazioni con altre scale di misurazione delle abilità linguistiche e cognitive. Lo strumento si è rivelato prezioso e accurato nell'orientare l'inquadramento dei casi e appare avere le caratteristiche di sensibilità e specificità richieste per l'utilizzo pre-diagnostico su piattaforme informatiche.

AUTISMO: L'EFFICACIA DEL PARENT COACHING

La terapia "mediata" dai genitori

Stefano Vicari e Giovanni Valeri (Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma)

Sono stati presentati i dati di efficacia di studi di trattamento che hanno utilizzato la **terapia "mediata" dai genitori** in bambini con disturbo dello spettro autistico. Si tratta di una **tecnica di parent coaching che consente ai genitori di interagire nel modo più efficace con bambini aventi difficoltà socio-comunicative** e che si svolge attraverso vere e proprie sedute familiari in cui è coinvolto anche il bambino. L'obiettivo è quello di fornire ai genitori tecniche e strategie per migliorare le abilità linguistiche e comunicative del proprio figlio.

In letteratura, nei disturbi dello spettro autistico in età prescolare, la terapia "mediata" dai genitori rappresenta uno degli interventi di provata efficacia.

AUTISMO: CONTINUITA' OSPEDALE TERRITORIO

Progetto NOAH e nuove prospettive di intervento precoce

(Laura Villa, IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini)

Il progetto NOAH (New Organization Autism Healthcare) rappresenta il modello di presa in carico dell'Associazione La Nostra Famiglia rivolto a bambini con disturbo dello spettro autistico. L'intero progetto pone l'inizio del processo all'interno del polo ospedaliero "IRCCS E Medea" e traccia la sua continuità a livello territoriale. Pone il suo intervento in accordo con le evidenze scientifiche, i contenuti delle linee guida nazionali e internazionali e le regole del SSN. Accanto a un articolato intervento ambulatoriale rivolto ai bambini, accompagna in un simmetrico percorso il contesto familiare e socio educativo dei bambini stessi nell'implementazione di abilità condivise.

Tale modello si pone come sperimentazione di cambiamento realizzandosi in una **organizzazione trasversale che segua il bambino all'interno dei servizi della Nostra Famiglia distribuiti sul territorio lombardo.**

Il congresso è stato organizzato anche con il contributo dell'Associazione Italiana Ricerca Autismo AIRA.

Ufficio Stampa Ass. La Nostra Famiglia - IRCCS "Eugenio Medea"
Via don Luigi Monza, 20 - 23842 - Bosisio Parini (Lc)
Tel. 031.877.384 - M. 339 2160292