

MINI REVIEW

# Eziopatogenesi, processamento sensoriale e predittività dei segni sul Disturbo dello Spettro Autistico nel primo anno di vita

Mariannina Amato<sup>1</sup>

<sup>1</sup> A.S.P.I.C.

## ABSTRACT

The latest research on Autism Spectrum Disorder attributes a fundamental role to epigenetic factors in the gestation period and in the postnatal period. These factors increase interference at the level of genetic expression and predispose the child to an etiopathogenetic susceptibility with the initiation of a path that alters the processing of stimuli and their brain processing. Early signs and atypical behaviors are manifested already in the first year of the child's life and can be detected by continuous observation of the mother-child interaction.

## KEYWORDS

**Aetiopathogenesis; sensory processing; early signs of autism; atypical behaviors; mother-child interactivity.**

## ABSTRACT IN ITALIANO

Le ultime ricerche sul Disturbo dello Spettro Autistico attribuiscono un ruolo fondamentale ai fattori epigenetici nel periodo di gestazione e nel postnatale. Questi fattori incrementano le interferenze a livello dell'espressione genetica e predispongono il bambino ad una suscettibilità eziopatogenetica con l'avvio di un percorso che altera il processamento degli stimoli e della loro elaborazione cerebrale. Segni precoci e comportamenti atipici si manifestano già nel primo anno di vita del bambino e possono essere rilevati da un'osservazione continua della interazione madre-bambino.

## PAROLE CHIAVE

**Eziopatogenesi; processamento sensoriale; segni precoci dell'autismo; comportamenti atipici; interattività madre-bambino.**



### Citation

Amato M. (2021).  
Eziopatogenesi, processamento sensoriale e predittività dei segni sul Disturbo dello Spettro Autistico nel primo anno di vita  
Phenomena Journal, 3, 34-40.  
<https://doi.org/10.32069/pj.2021.2.125>

### Direttore scientifico

Raffaele Sperandeo

### Supervisore scientifico

Valeria Cioffi

### Journal manager

Enrico Moretto

### Contatta l'autore

Mariannina Amato  
[mariannina.amato@gmail.com](mailto:mariannina.amato@gmail.com)

**Ricevuto:** 7 giugno 2021

**Accettato:** 1 settembre 2021

**Publicato:** 2 settembre 2021



Attribution-NonCommercial 4.0  
International (CC BY-NC 4.0)

## Introduzione

Il termine autismo è inserito nel manuale del DSM 5 nella categoria dei Disturbi dello Spettro Autistico, categoria costituita da un insieme eterogeneo di disturbi del neurosviluppo caratterizzati da alterazioni nelle interazioni sociali, nelle comunicazioni e nei comportamenti ripetitivi e stereotipati. Il termine spettro è inteso come continuum evolutivo di sviluppo che si manifesta con una varietà di sintomi, dalla abilità alla gravità di funzionamento configurando diversi profili. Negli ultimi anni gli studi epidemiologici internazionali riportano un aumento generalizzato dei Disturbi dello Spettro Autistico. In Italia, il “Progetto Osservatorio per il monitoraggio degli studi dello spettro autistico” coordinato dall’Istituto Superiore di Sanità e dal Ministero della Salute, stima 1 bambino su 77 (età 7-9 anni) con prevalenza nei maschi maggiore di 4,4 rispetto alle femmine. Si presuppone che un’alta frequenza di rilevazione del Disturbo dello Spettro Autistico sia da attribuire alla prevalente formazione dei neuropsichiatri, pediatri e psicologi nel campo della prevenzione infantile che individua l’esordio di tale disturbo in età precocissima, intorno ai 12 mesi di vita, e sottolineano l’importanza della relazione madre-bambino come campo osservazionale dei segni predittivi del funzionamento autistico. Il discorso si amplia sull’adozione di criteri diagnostici sempre più specifici e sullo spostamento del focus dell’attenzione dei mass media sull’aspetto preventivo che ha comportato una maggiore consapevolezza della popolazione sul disturbo autistico con le sue conseguenze. Le ricerche negli ultimi decenni nell’autismo attribuiscono un ruolo fondamentale ai fattori epigenetici. Alcuni studi ritengono che la causa più frequente di nocività patologica sia attribuita all’inquinamento ambientale con pesticidi, sostanze contenute nella plastica e mercurio nei pesci [1]. Fattori che incrementano le interferenze a livello genetico e predispongono l’individuo ad un rischio latente e ad una suscettibilità eziopatogenetica all’autismo durante il periodo di gestazione e postnatale, fino al primo anno di vita. Periodo evolutivo caratterizzato da un’intensa attività neuronale e da una forte sensibilità genica ai fattori esterni. La loro combinazione può esprimere delle modificazioni che comportano l’attivazione espressiva dei geni che traducono in forma patologica l’avvio di un percorso alterato del normale sviluppo del Sistema nervoso Centrale (SNC).

## Obiettivo

Lo scopo dello studio è di individuare in un’età precocissima, primo anno di vita, le modalità con le quali il bambino si manifesta nel suo ambiente e interagisce con la propria madre, e struttura le anomalie di processamento sensoriale che producono atipie comportamentali. Individuare le atipie comunicative comporta orientare l’intervento diretto sulla promozione del benessere del bambino che prevede una immediata modifica della gestalt interattiva madre-bambino con modulazione dei meccanismi di integrazione sensoriale e di regolazione emotiva, componenti inscindibili nel corso dello sviluppo umano.

## Discussione

Nell'evoluzione tipica del sistema nervoso cerebrale si assiste alla 29<sup>a</sup> settimana di gestazione e per tutto il primo anno di vita del bambino all'attivazione dei processi di mielinizzazione e di pruning sinaptico [2]. Il primo processo si estrinseca nel rivestimento della guaina mielinica, sostanza grassa che riveste l'assone, che permette di aumentare la velocità di trasmissione dei segnali neurali e consente la fusione tra i segnali ricevuti durante il processo percettivo creando un connettivo sinaptico. Il secondo processo interviene successivamente nello sfoltire le numerose ramificazioni e stabilizzare la morfologia cerebrale. Nel periodo evolutivo preso in esame il sistema nervoso centrale è molto plastico e sensibile all'ambiente e si arricchisce di numerose reti neuronali che consolida con l'esperienza del bambino. Sviluppano per prima le strutture cerebrali del Tronco Encefalo e dell'Area Somatomotoria, strutture che contribuiscono all'acquisizione di risposte adattive sempre più complesse. Strutture neurologiche che permettono l'adattamento all'ambiente fisico e psichico, l'integrazione multimodale e multisensoriale, la modulazione agli stimoli esterni che si strutturano man mano nei vari sistemi e nelle aree associative parieto-temporale e, per ultima, nella maturazione la corteccia frontale. Nello sviluppo del sistema nervoso centrale atipico avviene, che nel terzo trimestre di gestazione la combinazione di fattori epigenetici comportano l'evoluzione del sistema neuronale ad una attivazione espressiva di geni che conferiscono al DNA una suscettibilità espressiva nella codifica con la disattivazione di determinati geni e il mancato processo di pruning. Circostanza che causa la sovrabbondanza di neuroni e dendriti che formano un'alterata connettività neurale e disconnessione sinaptica provocando un processo disfunzionale [3]. Processi anomali che interferiscono nella riorganizzazione e ristrutturazione neurale e traducono in forma patologica l'alterazione del normale sviluppo del SNC. Nel cervello del bambino con Disturbo dello Spettro Autistico, si verifica un deficit nell'architettura delle connessioni nervose che rende imperfetta la produzione di funzioni mentali complesse, infatti, vengono a mancare "gli input essenziali per l'ulteriore incremento della complessità dei circuiti cerebrali" [4]. In particolare, per via delle disconnessioni neuronali manca la comunicazione verticale tra il sistema periferico e le varie aree della corteccia cerebrale che presiedono alle funzioni psichiche superiori come il linguaggio e il comportamento sociale. Così il sistema sensoriale attraverso i recettori esterni capta le informazioni sull'ambiente e le invia al cervello per essere processate, elaborate ed interpretate per produrre una risposta adeguata. Nei disturbi di processamento sensoriale le informazioni sensoriali, ricevute normalmente dai recettori, sono elaborate in modo errato, determinando ipersensibilità o iposensibilità agli stimoli comuni. I livelli coinvolti nel disturbo sono dunque la percezione, la modulazione, l'integrazione e l'organizzazione di stimoli sensoriali [5]. Le aree sensoriali disfunzionali sono l'ipersensibilità o iposensibilità tattile, uditive con l'arresto dello sviluppo a livello dell'integrazione sensoriale, le anomalie di processamento sensoriale e di comportamenti ripetitivi/stereotipati e relazionali, aspetti caratteristici dei disturbi dello spettro autistico.

La chiave di una efficiente integrazione verticale sta nell'integrità del Tronco Encefalo in comunione con il sistema sottocorticale e corticale. Infatti, nel sistema del Tronco Encefalo avviene il passaggio delle informazioni che producono l'autoregolazione socio-emozionale legando le emozioni agli stati fisiologici e proiettandoli nell'area prefrontale ventromediale, mentre con la proiezione nell'area prefrontale dorsolaterale avviene il controllo dell'inibizione degli stimoli. Le attività di processamento ed elaborazione dell'informazione emotiva a livello top down avviene all'interno del nucleo centrale corticale composto da aree centrali e periferiche. Il nucleo centrale coinvolge la regione prefrontale ventromediale in cui vengono integrate informazioni di natura affettiva e cognitiva associata alla capacità di mentalizzazione, cioè la capacità di dedurre gli stati mentali del prossimo con i desideri, intenzioni, idee e la capacità di adottare il suo punto di vista. Questa porzione risulta importante nell'esperire le emozioni e nel prendere le decisioni vantaggiose per sé stessi, prospettando un adeguato funzionamento sociale che media con la capacità di valutazione attraverso il processo decisionale. La regione dorsolaterale lega gli aspetti cognitivi della risposta empatica e dona flessibilità cognitiva. Nel processamento delle informazioni di natura affettiva sono coinvolte le aree periferiche della regione dorsolaterale dell'emisfero destro [6].

La predittività dei segni nel primo anno di vita e il disfunzionamento dello Spettro Autistico, durante la gestazione e il primo anno di vita del bambino, si costruisce la relazione tra madre e bambino. Ogni esperienza svolta nel processo interattivo che crea un'interconnettività neurofisiologica delle vie sinaptiche che rafforzano il processamento dell'integrazione esperienziale per le vie bottom up e top down. Per individuare i primi segni di una precoce organizzazione disfunzionale si prende come campo osservazionale l'esperienza interattiva tra madre e bambino nei primi 12 mesi di vita, periodo nel quale si struttura il primo livello di integrazione senso-motoria. All'interno dell'esperienza interattiva tra madre e bambino, si osserva come il bambino fa esperienza dell'intersoggettività io-tu, in uno spirito di scambio comunicativo nel quale trasmette affetto, emozione, vocalizzazioni e gesti. Il bambino, nella relazione tipica con la madre, entra in comunicazione con la madre spontaneamente, esprime emozione di gioia e piacere nel vederla e si protende verso di lei condividendo istintivamente l'esperienza che vive al momento. "Il bambino nasce con le motivazioni e le capacità di comprendere ed usare gli intenti delle altre persone in negoziazioni 'conversazionali' di intenzioni, emozioni, esperienze e significato" [7]. Nella comunicazione diretta, faccia-a-faccia, il viso della madre risulta altamente interessante ed attraente. Una comunicazione diretta che raggiunge successivamente momenti di grande condivisione con l'altro. In queste esperienze si sviluppa il processo dell'essere consapevole e si struttura il nucleo delle abilità emotive, abilità che fanno capo alla capacità di empatia, mettersi nella posizione dell'altro per esperire e comprendere le sue emozioni e gli stati d'animo. Nell'evoluzione interattiva madre-bambino si osserva un cambiamento evolutivo di competenze sociali semplici a sempre più complesse e coordinate.

Nello sviluppo tipico del bambino si evidenzia:

- a 2 mesi un ingaggiamento nelle protoconversazioni con vocalizzi, movimenti delle mani, espressioni del volto che avviano al linguaggio motherese [8] che possiede delle caratteristiche ritmiche, melodiche e prosodiche, con picchi sonori alti, intonazioni esagerate, vocali iperarticolate, poche sillabe in ogni parola o frase, con articolazioni e punteggiature specifiche organizzato in frasi ripetute pause più lunghe, un vero e proprio linguaggio costruito con protodialoghi che crea delle reazioni di alternanza di cicli narrativi;
- ai 4-6 mesi la capacità di impegnarsi in interazioni con le persone e con gli oggetti; il bambino riesce ad interagire socialmente ed ad offrire attenzione focale verso la madre o l'oggetto che si muove. Gli oggetti, in questo periodo, non fanno ancora parte di una vera interazione sociale triadica (bambino, adulto, oggetto);
- ai 6-9 mesi si assiste ad un cambiamento dell'attenzione che diventa più coordinata sia verso la madre che gli oggetti. Da questo momento il bambino è capace di alternare la propria attenzione verso la madre e verso l'oggetto ed è capace di coordinare l'attenzione tra la madre e l'oggetto per le persone e di interessarsi ad azioni di gioco condiviso. La risposta comportamentale al proprio nome è un importante passaggio nel processo attenzionale e interattivo. Il bambino chiamato dalla madre sospende l'azione sull'oggetto e distoglie l'attenzione dall'oggetto per volgersi verso la madre che lo ha chiamato. Il bambino potenzialmente potrebbe scegliere di proseguire l'interazione sociale o anche riportare la propria attenzione sull'oggetto con cui stava giocando e condividere con la madre l'attenzione per l'oggetto. In tal senso, svolge un passaggio che lo porta verso la condivisione triadica in una interazione triadica soggetto-oggetto-adulto;
- alla fine del primo anno di vita il bambino è capace di comprendere le intenzioni della madre in riferimento ad un oggetto esterno e di coordinarsi con lei [9].

Stern sottolinea in una ricerca come la gestalt interattiva madre-bambino autistico si manifesta già nei primi mesi di vita con una relazione caratterizzata da povertà espressiva ed interattiva. Il bambino, tendenzialmente iporeattivo all'ambiente, manifesta pochi movimenti corporei spontanei anche in risposta alle sollecitazioni materne. Risulta poco proattivo nei movimenti sincronici interattivi, nei movimenti finalizzati ad uno scopo e nell'imitazione spontanea di espressioni e gesti [10]. Poco frequenti i sorrisi e i vocalizzi indirizzati alla madre, anche sotto sollecitazioni. Scarsa o nulla la ricerca oculare della madre e disimpegna precocemente l'attenzione dalla genitrice per orientare il capo e lo sguardo sull'oggetto. La madre, inizialmente protesa verso il figlio, nel bisogno di essere rispecchiata nella sua responsività ed empatia, col tempo, rimane intrappolata in una condizione di "attesa passiva". Riduce lentamente i momenti interattivi col proprio bimbo e l'iniziativa a leggere ed echeggiare gli stati emotivi del proprio bambino impoverendo il linguaggio motherese. Col tempo viene meno, nella genitrice la capacità di contenere, rappresentare, trasformare per poi ripresentare al bambino stesso le sue stesse sensazioni spiacevoli modulate. Meccanismo necessario per lo sviluppo precoce del Sé. Secondo Fonagy "Prerequisito

necessario affinché il bambino sia in grado di riflettere ed elaborare la propria esperienza o, nelle stesse parole, di pensare i suoi propri pensieri e sentire i suoi propri sentimenti” [11]. Inoltre Stern osserva che a 3 mesi i bambini usano meccanismi di evitamento oculare nei confronti di stimoli emotivi stressanti, e intorno ai 5 mesi, manifestano meccanismi di raffreddamento o freezing. Si può ipotizzare che l’uso continuo di questi meccanismi comportamentali strutturino modalità percettivo-esperienziali non idonee: lo sguardo laterale, la tendenza a frammentare o smontare lo stimolo percepito [12] attenzionando il dettaglio o aspetti non rilevanti. Modalità di processamento delle informazioni che ritardano l’efficienza del sistema percettivo nel bambino, tale da sovraccaricarlo di molteplici e dettagliate informazioni che rallentano e affaticano il processo di apprendimento. Modalità che sviluppa la memoria visiva sui dettagli e privilegia l’uso di un canale sensoriale sugli altri. L’uso continuo e coerente nel tempo organizza il funzionamento interattivo tipico del bambino con lo Spettro Autistico nella triade autistica consolidandola nelle dimensioni disfunzionali della relazione, della comunicazione e del comportamento [13].

## Conclusioni

Dallo studio su riportato si evidenzia la necessità di valutare precocemente il bambino, già nel primo anno di vita, attraverso una osservazione continua delle modalità interattive del bambino con la propria madre. L’osservazione dovrà identificare tempestivamente i segni precoci ed i comportamenti atipici del disturbo dello spettro autistico e sarà finalizzata alla promozione, non solo dell’intervento globale sul bambino, ma anche dell’intervento indiretto all’interno del contesto interattivo madre-bambino. L’intervento precoce riduce i periodi in cui lo sviluppo mentale tipico dell’autismo tende ad ostacolare l’organizzazione progressiva dei processi neurobiologici che sono alla base dello sviluppo socio-comunicativo ed empatico e tende ad avviare specifiche modifiche nella relazione madre-bambino con opportune modulazioni sequenziali di comportamenti. Tale intervento mira a sostenere l’esperienza corporea, emotiva e consapevole basata sulla gioia e il piacere dell’essere in un continuo scambio comunicativo e mira a ridurre l’impatto del disturbo sullo sviluppo globale del bambino compromesso dalla presenza delle difficoltà in ambito comunicativo, sociale ed emotivo e conseguentemente sulla gravità del disturbo.

## BIBLIOGRAFIA

1. Gigante, E., et al. (2018). The effects of the endocrine disruptors and of the halogens on the female reproductive system and on epigenetics: A brief review. *Acta Medica Mediterranea*, 34, 1295.
2. Kahn, R. S. (2020). On the origins of schizophrenia. *American Journal of Psychiatry*, 177(4), 291-297.
3. Courchesne, E., et al. (2011). Neuron number and size in prefrontal cortex of children with autism. *Jama*, 306(18), 2001-2010.
4. Di Renzo, M., (2020). *Autismo Progetto Tartaruga. L'approccio evolutivo-relazionale a mediazione corporea*. Edizioni Scientifiche Magi, Roma.
5. Smith, M. C. (2019). *Sensory integration: Theory and practice*. FA Davis.
6. Giusti, E., & Azzi, L. (2013). *Neuroscienze per la psicoterapia. La clinica dell'integrazione trasformativa* (Vol. 23). Sovera Edizioni.
7. Trevarthen, C., & Castelli, S. (1998). *Empatia e biologia: psicologia, cultura e neuroscienze*. Raffaello Cortina.
8. Bellagamba, F., & Cassibba, R. (2010). Sicurezza dell'attaccamento e lessico mentale nelle narrazioni scritte da bambini di età scolare. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 14(3), 577-596.
9. Venuti, P., Esposito, G. (2009). *Percorsi terapeutici e lavoro in rete con i disturbi dello spettro autistico*. Editrice Percorsi, Savigliano.
10. Stern, D. N., Speranza, M., & Stern, D. N. (1998). *Le interazioni madre-bambino: nello sviluppo e nella clinica*. Raffaello Cortina.
11. Fonagy, P., & Target, M. (2005). *Regolazione affettiva, mentalizzazione e sviluppo del sé*. Raffaello Cortina.
12. Gallese, V., Eagle, M. N., & Migone, P. (2006). La simulazione incarnata: i neuroni specchio, le basi neurofisiologiche dell'intersoggettività e alcune implicazioni per la psicoanalisi. *La simulazione incarnata*, 1000-1038.
13. Meltzer, D. (1975). Adhesive identification. *Contemporary Psychoanalysis*, 11(3), 289-310.