



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Medicina e chirurgia

**Valore predittivo del profilo sensoriale precoce nei
disturbi del neurosviluppo: studio di una coorte di
bambini in epoca prescolare**

**The predictive value of the early sensory profile in
neurodevelopmental disorders: a study of a cohort of
preschool children**

Relatore: Chiar.mo

Prof. Marco Bartolini

Tesi di Laurea di:

Leonardo Baldini

Correlatore: Chiar.ma

Dott.ssa Carla Marini

A.A. 2025/2026

Sommario

1. Introduzione	1
2. I disturbi del neurosviluppo	3
3. Disturbo dello sviluppo intellettivo	6
4. Disturbi della comunicazione.....	10
4.1 Disturbo del linguaggio	11
4.2 Disturbo fonetico-fonologico	14
4.3 Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie)	16
4.4 Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica)	19
5. Disturbo dello spettro dell'autismo	22
6. Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente.....	37
7. Teoria dell'integrazione sensoriale	42
7.1 La neuroplasticità	43
7.2 Lo sviluppo tipico	45
7.3 Disfunzioni dell'integrazione.....	49
8. Obiettivo	56
9. Materiali e metodi.....	57
9.1 SPM-P.....	57
9.2 ODD e ODT	59
9.3 Raccolta e analisi dei dati	60
10. Risultati.....	64
10.1 Descrizione della casistica	64
10.2 Profilo sensoriale globale alla SPM-P	67
10.3 Confronto tra le aree sensoriali e il punteggio totale nei gruppi clinici	69
10.4 Valore predittivo del profilo sensoriale precoce	72
10.4.1 Analisi di robustezza: regressione penalizzata di Firth, correzione FDR e aggiustamento per comorbidità	76
11. Discussione	78
11.1 Descrizione della casistica	78
11.2 Il profilo sensoriale globale e il suo valore informativo	79
11.3 I pattern sensoriali area-specifici e il valore predittivo del profilo.....	81
11.3.1 La pianificazione e idee (IDE) come marcatore trasversale	81
11.3.2 Disturbo dello spettro dell'autismo	81
11.3.3 Ritardo globale dello sviluppo	82

11.3.4 Disturbo della comunicazione	82
11.3.5 Disregolazione emotivo-comportamentale	83
11.3.6 La capacità predittiva complessiva.....	83
11.4 Limiti	84
12. Conclusioni	85
Bibliografia.....	87
Sitografia	94
APPENDICE A: CRITERI DIAGNOSTICI SECONDO DSM-5.....	95
Disturbo dello sviluppo intellettuale	95
Disturbi della comunicazione.....	95
Disturbo del linguaggio.....	95
Disturbo fonetico-fonologico	96
Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia	96
Disturbo della comunicazione sociale	97
Disturbo dello spettro dell'autismo	98
Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente.....	100

Abstract

Contesto: i disturbi del neurosviluppo si caratterizzano per confini diagnostici spesso sfumati e per un'elevata sovrapposizione sintomatologica, che rendono complesso il riconoscimento precoce delle singole condizioni. Le atipie del processamento sensoriale sono frequentemente descritte come marcatori trasversali di tali disturbi e, secondo la teoria dell'integrazione sensoriale di Ayres, riflettono una disfunzione dei processi integrativi alla base dello sviluppo. L'età prescolare, fase di massima plasticità neurale, rappresenta una finestra privilegiata per l'identificazione tempestiva. Lo scopo di questo studio è esplorare il valore predittivo del profilo sensoriale precoce, rilevato mediante il questionario Sensory Processing Measure – Preschool (SPM-P), verificando se e in quali domini l'atipia sensoriale rilevata in età prescolare possa orientare il riconoscimento dei diversi disturbi del neurosviluppo.

Materiali e metodi: è stato condotto uno studio trasversale su una coorte di 55 bambini di età compresa tra 2 e 5 anni, afferenti al servizio per i disturbi del neurosviluppo della SOD di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale "G. Salesi" nel periodo da maggio 2025 a maggio 2026. Per ciascun bambino è stato somministrato l'SPM-P, che valuta otto aree del funzionamento sensoriale e prassico, e sono stati raccolti i dati clinico-anamnestici e l'inquadramento diagnostico, riferito alle categorie di disturbo dello spettro autistico, disturbi della comunicazione, ritardo globale dello sviluppo e disregolazione emotivo-comportamentale. I punteggi delle sottoscale sono stati confrontati con i valori normativi mediante test non parametrici; il valore predittivo del profilo è stato esaminato con modelli di regressione logistica univariati e multivariati, quantificando la capacità discriminativa con l'area sotto la curva ROC (AUC) e verificandone la robustezza tramite regressione penalizzata di Firth, correzione FDR e aggiustamento per comorbidità.

Risultati: l'intera coorte mostrava un coinvolgimento sensoriale diffuso, con punteggi medi significativamente superiori alla norma in tutte le sottoscale (tutti $p < 0,001$) e con il valore più elevato nell'area Pianificazione e Idee (IDE). Il punteggio Totale, tuttavia, non

distingueva né le diverse condizioni cliniche né i livelli di funzionamento cognitivo. L'informazione discriminante si concentrava nelle singole aree: la sottoscala IDE risultava associata a tutte le condizioni esaminate, accanto a pattern più specifici, quali il coinvolgimento sociale, tattile e prassico nell'autismo e l'alterazione gustativo-olfattiva nel ritardo globale dello sviluppo. Alle verifiche di robustezza mantenevano la significatività soltanto l'IDE e il dominio gustativo-olfattivo in quest'ultima condizione. La capacità discriminativa dei modelli restava comunque modesta (AUC 0,64–0,75), senza mai raggiungere la soglia convenzionale di buona accuratezza ($AUC \geq 0,80$).

Conclusioni: il profilo sensoriale precoce rilevato con l'SPM-P possiede un'informazione a valenza predittiva reale ma di entità contenuta, che non risiede nell'indice sensoriale globale bensì in pochi domini selezionati, primo fra tutti la prassia. Un profilo globalmente elevato segnala la presenza di una disfunzione sensoriale ma non la sua natura, configurandosi come segnale d'allarme aspecifico più che come strumento di diagnosi differenziale. Allo stato attuale il profilo non può quindi fungere da predittore diagnostico autonomo, ma si presta a un ruolo complementare e prezioso all'interno di una valutazione multidisciplinare precoce, orientando l'attenzione clinica e anticipando l'approfondimento diagnostico nella finestra di massima plasticità neurale, quando l'avvio tempestivo di interventi mirati – tra cui l'intervento di integrazione sensoriale secondo Ayres – può tradursi in ricadute prognostiche più favorevoli. Studi prospettici e longitudinali su campioni più ampi potranno verificare se l'atipia sensoriale precoce, e in particolare il profilo prassico-ideativo, anticipi realmente nel tempo il consolidarsi delle diagnosi.

1. Introduzione

Quando si pensa alla pratica medica ciò che più comunemente viene alla mente è il trattamento delle condizioni che si possono o meno presentare. Tuttavia, ancora prima di queste, vi è proprio il riconoscimento delle stesse.

La definizione dei disturbi di carattere mentale, data dal DSM-5 è: “[...] una sindrome caratterizzata da un disturbo clinicamente significativo nella cognizione, nella regolazione delle emozioni o nel comportamento di un individuo che riflette una disfunzione nei processi psicologici, biologici o di sviluppo alla base del funzionamento mentale. I disturbi mentali sono solitamente associati a un disagio significativo o a una disabilità nelle attività sociali, lavorative o in altre attività importanti” (APA, 2022).

Proprio in questo senso la diagnosi si pone come mezzo essenziale alla cura del paziente, aiutando, nel quadro, a valutare le basi e la natura di una condizione e il disagio che ne deriva, portando così a determinare una prognosi, eventuali piani di trattamento e i potenziali esiti di questi.

L'importanza della diagnosi vale, ovviamente, anche nel campo dei disturbi mentali, in cui, tuttavia, ci si viene inevitabilmente a scontrare con le difficoltà a essi connesse. Innanzitutto, i sintomi, specialmente di carattere psichico, possono arrivare non infrequentemente a sfumarsi, nella mente del paziente o di chi se ne prende cura, nonostante tale condizione possa andare ad influenzare negativamente il loro benessere.

Inoltre, la difficoltà nel correlare diagnosi ed evidenze di laboratorio specifiche, assieme alla trasversalità di molti sintomi rende molto difficoltoso categorizzare i disturbi mentali, i cui confini sono spesso molto sfumati.

Il riconoscimento di queste condizioni è reso ulteriormente difficile dalla difficoltà di denominazione dei disagi provati, ovviamente particolarmente ostica per i bambini, specialmente per i più piccoli, che non hanno neanche gli strumenti per riconoscerli e,

semplicemente, si esprimono come gli è più naturale, vivendo come normalità fastidi, impacci o comportamenti quali reazioni eccessive o dirompenti. D'altra parte, anche per i loro genitori e tutori riconoscere la presenza di un disturbo di questo tipo può essere difficoltoso, poiché ci si va necessariamente a scontrare con filtri dati dai propri pensieri, dalle proprie esperienze, dal tempo passato con il bambino e soprattutto, semplicemente, dal non essere colui che sta provando il disagio in prima persona.

Disturbi di questo tipo, non riconosciuti in età infantile, possono andare a determinare difficoltà che accompagneranno l'individuo per tutta la vita, rendendo la loro possibilità di diagnosi precoce una questione ancor più pressante. Proprio nel senso di una facilitazione del loro iter diagnostico, dunque, in questo lavoro di tesi ci proponiamo di andare a valutare la predittività del questionario SPM-P come strumento diagnostico che esplora il profilo sensoriale del bambino per cercare di capire quale correlazione, più o meno caratteristica, si possa stabilire fra le specifiche condizioni di disturbo del neurosviluppo e i profili di disfunzione sensoriale.

2. I disturbi del neurosviluppo

La classificazione delle condizioni appartenenti a questo gruppo è spesso stata revisionata ed ancor più negli ultimi tempi, segno dell'attenzione sempre crescente verso queste condizioni.

L'APA (American Psychiatric Association) nel DSM-5 e DSM-5-TR, ad esempio, ha riunito questi gruppi di diagnosi sotto la denominazione odierna di disturbi del neurosviluppo solo nel 2013, proprio con il passaggio dal DSM-IV dove, invece, questi disturbi venivano definiti, meno specificatamente, "Disturbi solitamente diagnosticati per la prima volta nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza", insieme a gruppi di diagnosi oggi riclassificati come "Disturbi dell'evacuazione", quali enuresi o encopresi (Bucci, 2017; Substance Abuse and Mental Health Services Administration, 2016).

Similarmente, la classificazione ICD-11 (International Classification of Diseases) dell'OMS, ufficializzata nel 2022, ha compreso una sezione dedicata ai disturbi del neurosviluppo, rivisitata, con, ad esempio, riclassificazioni dei disturbi dello spettro dell'autismo, per cui diagnosi come la sindrome di Rett, ricadente nel gruppo degli ASD secondo la ICD-10, nell'11 viene invece riportata come appartenente alle "Condizioni con disturbi dello sviluppo intellettivo come caratteristica clinica rilevante". Questi sforzi di riclassificazione fra i due sistemi hanno portato, di fatto, a un allineamento allo scheletro diagnostico del DSM-5-TR, tanto da rendere i due strumenti fondamentalmente sovrapponibili, nello specifico ambito.

I disturbi del neurosviluppo sono processi dalla natura complessa, in cui, sul substrato genetico, vanno ad agire tutta quella pletora di fattori ambientali, comportamentali, emozionali, cerebrali che si avvicendano nel periodo di sviluppo del bambino. Questi, infine, vanno a determinare la sua capacità di apprendimento tramite la neuroplasticità, ovvero la peculiarità del tessuto nervoso di attivarsi e crescere, sotto stimolo, sia da un punto di vista quantitativo sia qualitativo. Tale meccanismo, attivo, in realtà, lungo tutta

la vita dell'individuo, è particolarmente spiccato proprio nei primi anni di vita, con un'efficacia sproporzionata rispetto a ogni altra età, specialmente durante specifici periodi di particolare sensibilità verso determinati stimoli – “periodi critici” e “finestre di sensibilità” – (Ayres, 2005; Fazzi, 2025; Parham & Mailloux, 2005).

In conclusione, ciò che caratterizza i disturbi del neurosviluppo, secondo lo stesso DSM-5, sono deficit di questi meccanismi di sviluppo o differenze nei processi cerebrali, che portano a condizioni tipicamente esordienti proprio nell'età dello sviluppo con una difficoltà nel funzionamento personale, sociale, scolastico o lavorativo (APA, 2022).

Questi deficit possono variare grandemente, da disfunzioni più specifiche, com'è il caso dei DSA (disturbi specifici dell'apprendimento) fino a compromissioni più generali, come è il caso, invece, di alcuni quadri di ASD (disturbo dello spettro autistico) o, ancor meglio, in presenza di disturbo dello sviluppo intellettivo o di ritardo globale dello sviluppo.

I quadri di disturbo del neurosviluppo possono essere quindi particolarmente ostici da navigare per il clinico che li indaga, che li andrà ad inquadrare, secondo la classificazione del DSM-5, in uno o più fra sei gruppi di diagnosi:

- Disturbo dello sviluppo intellettivo (ID, GDD);
- Disturbi della comunicazione;
- Disturbo dello spettro dell'autismo (ASD);
- Disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD);
- Disturbo specifico dell'apprendimento (DSA);
- Disturbi del movimento;

A questi vengono aggiunti, in coda al capitolo:

- Disturbo del neurosviluppo senza specificazione;
- Disturbo del neurosviluppo con altra specificazione;

Queste condizioni presentano manifestazioni caratteristiche di un disturbo del neurosviluppo senza che vi sia, però, una piena corrispondenza con i criteri delle più specifiche diagnosi.

Infine, epidemiologicamente, queste condizioni, molto eterogenee nei vari quadri specifici, sono più frequenti di quel che si possa pensare, come sottolinea Fazzi, facendo riferimento a vari studi epidemiologici (Fazzi, 2025). Ad esempio, la presenza di un disturbo del neurosviluppo è stata riportata nel 17,8% della popolazione pediatrica statunitense (Zablotsky et al., 2019), in aumento rispetto agli anni precedenti, specialmente per un aumento dei casi di ADHD – dal 8,5% al 9,5% –, di ASD – dal 1,1% al 2,5% - e di ID – dal 0,9% al 1,2% - ; oppure, nel contesto italiano, si stima che 1 bambino su 77 possa essere interessato da un ASD (Scattoni et al., 2023); o ancora, non infrequenti sono anche i disturbi dell'apprendimento, con una prevalenza del 5-15% nella popolazione in età scolare di Brasile, Irlanda del Nord e Stati Uniti, secondo il DSM-5 (APA, 2022).

Nel nostro studio, ci focalizzeremo in particolare su: disturbi dello sviluppo intellettivo, o più specificatamente, ritardo globale dello sviluppo; disturbi della comunicazione; disturbo dello spettro autistico.

Accanto a questi, si andrà anche a valutare la diagnosi di “Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente”, (DMDD), in verità classificato dal DSM-5 fra i “Disturbi depressivi” e dall'ICD-11 fra i “Disturbi del comportamento dirompente o dissociale”, per la particolare comorbidità con i disturbi del neurosviluppo e per la sovrapposizione nel periodo d'esordio.

3. Disturbo dello sviluppo intellettivo

La denominazione di disturbo dello sviluppo intellettivo è stata più volte rivisitata per ridurre lo stigma che le è sempre stato, purtroppo, associato. Da “ritardo mentale” si è passati a “disabilità intellettiva” che, il DSM-5-TR ha cambiato in “Disturbo dello sviluppo intellettivo”.

Casi di disturbo dello sviluppo intellettivo sono riportati, secondo il DSM-5, in circa 10 individui su 1000, con una prevalenza che è, però, variabile nei vari paesi.

La presenza rilevata del disturbo varia, in primis, a seconda di livello di sviluppo, andando da circa 16 individui su 1000 nei paesi a medio reddito a circa 9 su 1000 nei paesi a reddito alto. Inoltre, la variabilità fra i vari stati è anche da ricondursi ai possibili ambienti socioculturali che li compongono. Accanto a questi fattori si affiancano, poi, possibili influenze culturali, spirituali e/o sociali, che possono anche suscitare stigma o senso di vergogna, determinando una riduzione della segnalazione del disturbo.

Infine, sebbene i vari studi riportino tassi piuttosto variabili rispetto al sesso, si può riscontrare una differenza anche nella prevalenza fra maschi e femmine – 1,6:1 per le forme lievi, 1,2:1 per quelle più gravi –, in concordanza con l’incidenza maschile dei disturbi del neurosviluppo in generale, che è maggiore rispetto alla femminile.

Importanti sono anche fattori genetici quali trisomia 21 – sindrome di Down –, mutazioni del gene MECP2 – una delle maggiori cause della sindrome di Rett – (APA, 2022), o, ancora, delezioni 15q11.2 o 1q21 (Vasudevan & Suri, 2017) e così via, che possono portare a quadri sindromici comprendenti una forma di disabilità intellettiva, ma associati a fenotipo specifico.

Anche il decorso della malattia può variare in presenza degli uni o degli altri fattori. Il disturbo dello sviluppo intellettivo, solitamente non progressivo, può andare incontro ad alternanze fra periodi di peggioramento e periodi di stabilizzazione – sindrome di Rett – o ad un peggioramento progressivo – sindrome di Down –.

In generale, il disturbo esordisce nel periodo dello sviluppo con una compromissione del funzionamento sia intellettuale che adattativo, concettuale, sociale e pratico, in modo più o meno appariscente a seconda della gravità, che l'ICD-11 riconosce come analoga ai disturbi neurocognitivi dell'età avanzata. Le forme più gravi risultano identificabili già nei primi due anni dello sviluppo, in cui vi è un ritardo manifesto nel raggiungimento delle tappe motorie, sociali e di linguaggio, mentre nelle forme più lievi alle volte si deve attendere l'inizio della vita scolastica, dove la condizione del bambino viene resa evidente dalle difficoltà di apprendimento e inserimento.

Quale che sia il periodo della vita in cui viene diagnosticato, secondo il DSM-5, perché vi sia diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettuale, il quadro deve rispondere ai criteri, per i quali si rimanda all'appendice A.

Il criterio A descrive il deficit delle capacità mentali generali, che viene tipicamente valutato tramite test di intelligenza somministrati individualmente e appropriati al contesto socioculturale del bambino. Da questi si ottiene il QI del paziente che, nel disturbo dello sviluppo intellettuale è solitamente di due o più deviazioni standard sotto la media, con un margine d'errore di più o meno cinque, il che vuol dire, considerando un test con deviazione standard di 15 e un QI medio della popolazione di 100, un QI di 70 ± 5 .

Questo valore, che è necessario al soddisfacimento del criterio A, perché centrale nella valutazione del profilo cognitivo, ha una rilevanza cruciale nella diagnosi della disabilità intellettuale, ma non è sufficiente a definirla. Difatti, i valori del QI, innanzitutto, sono più affidabili quando risultanti da multiple valutazioni con batterie di test – anche altri test cognitivi non necessariamente legati al QI –, ma, soprattutto, sono utili quando vengono valutati come un elemento nella totalità del contesto.

Il QI, infatti, approssima il funzionamento concettuale dell'individuo, che non corrisponde, però, alla fotografia completa delle sue capacità di interazione con l'ambiente esterno. Tale quadro complessivo lo dà dunque il funzionamento adattivo,

che è dato anche dalle capacità sociali e pratiche e che oggi è ancor più centrale dal punto di vista diagnostico, poiché determinante dell'entità della condizione. Essa, secondo il DSM-5, viene definita dal clinico nella diagnosi con specificatori di gravità come lieve, moderata, grave o estrema, in primis sulla base delle capacità adattive dell'individuo, perché sono quest'ultime a determinare la necessità più o meno importante di assistenza.

Questa considerazione segna, in verità, un importante cambio di prospettiva sul problema, che era prima definito nella sua gravità sulla base del QI, ma che oggi tiene invece conto dei deficit del funzionamento adattivo, che è descritto dal criterio B ed è definito, come detto, dal ragionamento adattivo concettuale, sociale e pratico (memoria, linguaggio, problem solving; empatia, abilità di comunicazione interpersonale; apprendimento e autocontrollo, cura di sé, responsabilità lavorative).

Tutte queste capacità sono influenzate da fattori come l'ambiente sociale in cui si vive, le opportunità educative e professionali, la cultura di appartenenza e così via, rendendole il migliore specchio delle eventuali necessità dell'individuo.

Per valutare il funzionamento adattivo è dunque necessario, oltre a misurazioni standardizzate e personalizzate – ad esempio, valutazioni scolastiche, precedenti rilevamenti medici e così via –, il giudizio clinico maturato tramite i colloqui con il bambino, ma anche con figure che possano essere considerate fonti attendibili come, appunto, parenti o insegnanti, tramite cui, poi, interpretare le stesse misurazioni.

In conclusione, solo valutando la capacità intellettuale e quella adattiva nel loro insieme si può ottenere un inquadramento della condizione di disturbo dello sviluppo intellettuale.

Inoltre, le ridotte capacità di riconoscimento e di verbalizzazione delle proprie sensazioni ed esperienze possono portare facilmente a ritardi, se non omissioni, nelle diagnosi, cosa che si riflette nella presenza generalmente sproporzionata di vari problemi di salute nella popolazione interessata dal disturbo dello sviluppo intellettuale, fra cui, ad esempio, l'obesità. Alcune condizioni sono particolarmente più frequenti, arrivando anche a tassi

d'incidenza 3-4 volte maggiori rispetto alla popolazione generale, come paralisi cerebrale, epilessia, ma, soprattutto, altri disturbi mentali.

In comorbidità troviamo anche altri disturbi del neurosviluppo, soprattutto ADHD, ASD e disturbo da movimento stereotipato, ma anche disturbi d'ansia, disturbi depressivi.

La diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettivo è una diagnosi da riconoscere il più precocemente possibile, per poter impostare le cure più efficaci.

Nel gruppo diagnostico afferisce anche il "Ritardo globale dello sviluppo". Questa diagnosi è riservata ai bambini sotto i 5 anni che non raggiungono nei tempi previsti le tappe dello sviluppo in più aree intellettive. A questa età non si riesce a valutare precisamente l'entità della condizione e molti sono troppo piccoli anche solo per partecipare a test standardizzati. Per questo la diagnosi impone anche la necessità di una rivalutazione.

Tali casi sono stati di nostro particolare interesse poiché l'SPM-P è indicato proprio dai 2 ai 5 anni, motivo per cui le condizioni identificabili nel gruppo diagnostico del disturbo dello sviluppo intellettivo riportate nella casistica di questo studio sono state appunto riconosciute come ritardo globale di sviluppo.

4. Disturbi della comunicazione

Quando si pensa a una condizione di difficoltà nella comunicazione, frequentemente si va a pensare ad una difficoltà nel parlato che, però, è in realtà solo una parte della capacità comunicativa.

Infatti, la comunicazione è definita dal DSM-5 come: “qualsiasi comportamento verbale e non verbale (intenzionale o non) che potenzialmente può influenzare il comportamento, le idee e le attitudini di un altro individuo.”

Il parlato, dunque, è solo una modalità di comunicazione, in cui afferiscono, d'altra parte, entrambe le componenti centrali della capacità comunicativa, eloquio e linguaggio.

L'eloquio è: “la produzione espressiva di suoni e comprende articolazione, fluenza, voce e qualità di risonanza di un individuo”.

Il linguaggio, invece, “include la forma, la funzione e l'utilizzo di un sistema convenzionale di simboli [...] con una modalità governata da regole per la comunicazione” (APA, 2022).

La valutazione di questi disturbi è particolarmente complessa in quanto deve tener conto non solo della storia del bambino, ma anche, con particolare attenzione, del contesto culturale, che è, in questi casi, ancora più importante.

D'altra parte, l'esame attento del quadro è necessario, in virtù, fra l'altro, non solo delle comorbilità mentali e non, ma anche delle difficoltà che i bambini interessati affrontano, soprattutto in ambito scolastico, dove spesso diventano oggetto di bullismo.

A riprova delle difficoltà nella definizione del fenomeno, le rilevazioni epidemiologiche riportano range molto variabili per quanto riguarda il gruppo diagnostico generale – ad esempio, 1-25%, secondo Foster et al., o 2,3-19% fra i 2 e i 7 anni, secondo McLaughlin, sempre nella popolazione statunitense (Foster et al., 2023; McLaughlin, 2011)–. McLaughlin riporta che un buon sostegno terapeutico può aiutare sensibilmente il

bambino interessato dal disturbo, specialmente se la terapia dura più di otto settimane e se è presente una forma lieve, con l'efficacia dell'intervento che diminuisce al crescere dell'entità della compromissione, fino a non riuscire ad eliminare, purtroppo, le difficoltà emozionali, sociali e scolastiche nei casi più gravi (McLaughlin, 2011).

Il DSM-5, suddivide il gruppo diagnostico in:

- Disturbo del linguaggio;
- Disturbo fonetico-fonologico;
- Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie);
- Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica);
- Disturbo della comunicazione senza specificazione;

In sostanziale concordanza è l'ICD-11, che riconosce le stesse diagnosi, all'infuori del "Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica)".

4.1 Disturbo del linguaggio

Con una prevalenza del 3-8% e un rapporto maschi femmine di 1,33:1 (Marrus & Hall, 2017), fra i disturbi della comunicazione, il disturbo del linguaggio può essere più prevalente di quel che ci si possa aspettare.

Per i criteri diagnostici identificati dal DSM-5, si rimanda all'appendice A. Il criterio A introduce una prima importante distinzione: "...deficit della comprensione o della produzione...". Difatti, la capacità di linguaggio si compone, a sua volta, di due abilità: l'abilità espressiva, legata alla produzione di parole, suoni e gesti, e l'abilità ricettiva, che è invece la capacità di rilevazione e comprensione dei messaggi linguistici nella conversazione. Entrambe sono cruciali nell'acquisizione, prima, e nell'uso, poi, di un linguaggio, sin dalla più piccola età e per molto tempo dopo questa. Lo sviluppo della competenza è molto lungo, con il raggiungimento della maturità linguistica solo in età adolescenziale, e per tutto questo periodo l'individuo apprende ascoltando, vedendo, assimilando ciò che poi va ad affinare tramite l'utilizzo. Per questo, fra le tappe del normale sviluppo si prendono in considerazione non solo l'espressione della prima

parola – che avviene, in genere, fra i 12 e i 15 mesi di vita – o la ricchezza del vocabolario del bambino, ma anche il riconoscimento, a 6 mesi circa, del suono di un sonaglio, o la capacità di eseguire comandi semplici intorno ai 12 mesi (McLaughlin, 2011).

Un quadro di disturbo del linguaggio deve essere necessariamente valutato sotto entrambi gli aspetti, che potrebbero essere, e spesso sono, deficitari in misura differente. La natura più espressiva o ricettiva del deficit non ha solo una valenza diagnostica ed eziologica, ma trova riscontri anche in ambiti prognostici, con, ad esempio, una minore efficacia degli interventi logopedici nei disturbi a carattere ricettivo rispetto a quelli espressivi (APA, 2022; Law et al., 2003; McLaughlin, 2011). Invece, i deficit ricettivi tendono ad essere più occulti e conseguentemente sottostimati, perché il bambino riesce a compensarli, spesso deducendo i significati dal contesto. Per questo, l'indagine di quest'ultimo tipo di difficoltà deve essere necessariamente diverso, seppur complementare, rispetto a quella dei deficit di espressione, valutando, ad esempio: in particolare, difficoltà di comprensione della lettura, ma anche presenza di definizioni verbali povere, difficoltà nell'uso di sinonimi e di significati molteplici o nella comprensione di giochi di parole.

Sebbene la condizione di disturbi del linguaggio si stabilisca nelle fasi precoci, le sue manifestazioni possono essere particolarmente variabili e, quindi, difficili da individuare con certezza. Infatti, la variabilità nello sviluppo del linguaggio, specialmente nei primi anni, è di per sé notevole nella popolazione in generale, e questo vale anche per un ritardo nella comparsa, che interessa dal 10% al 20% dei bambini di 2 anni – specialmente i maschi, con un rapporto di circa 3:1 rispetto alle bambine – capaci di esprimere poche parole nonostante l'età. La maggior parte di questi bambini, però, è solo un "late talker", che raggiungerà il livello dei pari generalmente intorno ai 3 anni e che dunque, in definitiva, non presenta il disturbo (Marrus & Hall, 2017).

Le differenze individuali diventano, invece, più stabili dopo i 4 anni, assumendo un valore altamente predittivo dello sviluppo successivo. I disturbi diagnosticati a quest'età

tenderanno a permanere finanche nell'età adulta, sebbene con possibili variazioni più particolari della compromissione, con importanti conseguenze, specialmente sociali, sulla vita del paziente. Gli individui con disturbo del linguaggio, sin dall'infanzia, tendono ad adattarsi alle proprie limitazioni isolandosi, divenendo restii a parlare se non in contesti di particolare tranquillità come la famiglia. Oltre a questi comportamenti disadattivi, ve ne sono di esternalizzanti come iperattività, difficoltà attentive, difficoltà di regolazione e di comprensione emotiva, e così via, per una prevalenza di queste manifestazioni del 40-70% fra i casi di disturbo del linguaggio (Marrus & Hall, 2017).

Questi indicatori sociali non sono patognomonicamente della condizione, ma, come conseguenze della stessa, divengono tanto importanti da poter diventare, se di particolare entità, una valida ragione di valutazione psichiatrica della possibilità del disturbo, rispondendo, nello specifico, al criterio B del DSM-5, in quanto la funzione compromessa va ad inficiare significativamente l'efficacia della comunicazione e/o la socializzazione.

Per una corretta valutazione del quadro, dunque, è necessario valutare la significatività del disagio in vari contesti, a casa, a scuola o al lavoro. Eventuali rilevazioni positive devono poi essere accompagnate da valutazioni standardizzate e adeguate al contesto del paziente volte alla quantificazione dell'abilità inerente al linguaggio, sostanzialmente sottosoglia. In questo, possono essere utili anche i pareri dei genitori. Ad esempio, uno studio di Hall & Segarra ha riportato come rilevazioni genitoriali di bambini con difficoltà di linguaggio siano stati capaci di predire l'evoluzione delle capacità di lettura, scrittura e matematica a tre anni (Hall & Segarra, 2007).

L'iter viene poi completato dalla valutazione audiologica, se non già eseguita, per escludere compromissioni uditive – criterio D – e altre valutazioni volte a indagare le specifiche manifestazioni, con un'attenzione particolare a comorbidità neuropsichiatriche - ad esempio, il disturbo del linguaggio è spesso associato a disturbo dello sviluppo intellettivo, come anche al disturbo dello spettro dell'autismo –.

Nella valutazione anamnestica, infine, spesso si trovano vari fattori ambientali, come il bilinguismo, che non causa né peggiora il disturbo, ma comporta spesso un più facile riconoscimento delle manifestazioni da parte dei genitori, in quanto quando vi è un disturbo di linguaggio in un contesto bilingue, la difficoltà interessa sempre entrambe le lingue. Inoltre, frequente è anche una positività familiare, data l'elevata ereditabilità di questi disturbi, generalmente di natura poligenica – anche se sono state riconosciute alcune mutazioni più frequenti, come quella di FOXP2 –.

4.2 Disturbo fonetico-fonologico

Il disturbo fonetico-fonologico è un disturbo legato alla produzione dell'eloquio nella sua componente sonora, condizione che interessa fra il 3% e il 6% della popolazione compresa tra i 5 e gli 8 anni con una maggiore incidenza fra i bambini rispetto alle bambine – 1,5-1,8:1 –. Questi dati si mostrano in sostanziale concordanza con studi comprendenti anche bambini più piccoli, quali lo studio di Eadie et al., che riporta un tasso del 3,4% di una coorte di bambini di 4 anni, o quello di Harding et al., che riscontra un tasso del 3,6% della popolazione fra i 4 e 8 anni di età, con fino a 76.000 accessi annuali all'NHS, il sistema sanitario britannico (APA, 2022; Eadie et al., 2015; Harding et al., 2023).

Per i criteri diagnostici del DSM-5, si rimanda all'appendice A. Con produzione dei suoni dell'eloquio, citazione del criterio A, s'intende proprio la capacità dell'individuo di produrre, attraverso la coordinazione di respirazione, fonazione e articolazione, i fonemi fondamentali del linguaggio che si traducono poi nelle parole, abilità che si sviluppa sin dalla nascita. Il bambino al primo mese già reagisce ai suoni rispondendo automaticamente tramite piccole contrazioni della muscolatura della gola, con produzione di suoni gutturali. Con la crescita, inizia a dare sempre più significato a quelle sensazioni, riconoscendole e cercando di imitare i suoni, passando per la lallazione, verso l'ottavo mese – il bambino ripete alcuni suoni o semplici sillabe come “ma” o “da” –, fino alla produzione di parole, che compare circa al dodicesimo mese. Da qui, poi, un bambino dovrebbe arrivare a 2 anni a produrre un eloquio comprensibile solo al 50%, a

3 anni a ottenere una generale comprensibilità, fino a raggiungere una produzione chiara dei suoni e precisa delle parole attorno ai 5-6 anni di età.

Questo sviluppo tipico è riportato, secondo uno studio di McLeod & Crowe, non solo nell'italiano o nelle lingue ad esso vicine, come lo spagnolo o l'inglese, ma anche in più lontane, quali, ad esempio, giapponese o coreano. Fra tutti questi idiomi, lo studio riporta una PCC media – percentuale di consonanti corrette, uno dei migliori indicatori della capacità fonetico-fonologica del bambino – di circa 93,8% a 5 anni, con similarità anche nel periodo di acquisizione di molti fonemi (McLeod & Crowe, 2018).

Tali somiglianze si possono giustificare in virtù dell'identità dei meccanismi sottostanti la produzione fonetico-fonologica, che sono comuni a tutti gli esseri umani e sono, per l'appunto, la capacità fonetica e la conoscenza fonologica.

La prima è la capacità di coordinazione tra: i movimenti degli organi articolatori, ovvero la mascella, la lingua e le labbra, che modulano il suono, dando la voce; la fonazione, a sua volta coordinazione delle corde vocali, strumento vibrante; e la respirazione, forza che le fa vibrare, producendo il suono stesso. La seconda è la conoscenza di quei suoni che si vogliono produrre, derivante dall'interazione con l'ambiente esterno.

Un bambino con disturbo fonetico-fonologico può avere deficit nell'una o nell'altra. In particolare, in presenza di un disturbo principalmente motorio, vengono anche usati termini come “aprassia infantile del linguaggio” o “disprassia verbale”. In ogni caso, quale che sia il deficit, questo risulta, come da criterio B, in una significativa difficoltà sociale e/o di rendimento.

Queste manifestazioni possono essere valutate anche sulla base delle rilevazioni dei genitori. Le valutazioni genitoriali da sole sembrano sovrastimare il problema, portando la prevalenza fino all'11,8%. Tuttavia, esaminate assieme ad altri importanti fattori prognostici, assumono un buon valore predittivo degli esiti del disturbo fonetico fonologico a 4 anni, specialmente in ambienti di bilinguismo (Eadie et al., 2015; Foster et al., 2023).

Altro possibile fattore da prendere in considerazione è la presenza di bilinguismo, non come fattore favorente lo sviluppo del disturbo, ma come possibile ragione di preoccupazioni genitoriali. I bambini bilingue possono infatti mostrare un livello d'intelligibilità più basso anche nell'idioma primario e pattern d'errore più peculiari, ma, in genere, non necessitano di un terapeuta, raggiungendo la padronanza di entrambe le lingue intorno ai 5 anni, proprio come i bambini monolingue, superando gli errori iniziali. Anche in questo caso, dunque, bisognerà valutare un'eventuale condizione fonetico-fonologica sulla base della lingua primaria, secondo gli stessi criteri concernenti il bambino monolingue (APA, 2022; Leung & Kao, 1999; McLaughlin, 2011).

La valutazione specialistica è necessaria alla definizione delle caratteristiche associate al disturbo, quali condizioni genetiche di cui il disturbo potrebbe essere una componente – ad es., sindrome di Down, mutazione FOXP2, delezione 22q11 – e che dovrebbero essere codificate nella diagnosi – in questi casi, infatti, si esce dalla diagnosi più stretta, per non ottemperanza del criterio D –.

Importanti associazioni si ritrovano spesso nei casi di disprassia verbale, in cui prevale la componente motoria, con la coordinazione deficitaria che spesso si riflette anche in altre difficoltà di movimenti dei muscoli degli organi articolatori e facciali, come la masticazione o il soffiarsi il naso. Un esempio lo si può a volte ritrovare proprio nella blesità, la cui causa può essere, per l'appunto, un'errata modalità deglutitoria con protrusione linguale.

Infine, vi è una possibile associazione con il disturbo del linguaggio che, seppure rara – in un campione statunitense di bambini di 6 anni, è stata rilevata nell'1,3% dei casi –, è rilevante perché correla con una ridotta risposta al trattamento, una possibile associazione con DSA e, in generale, una prognosi peggiore.

4.3 Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie)

Oltre che dall'aspetto fonetico-fonologico, l'eloquio è determinato da cadenza e fluenza, la cui compromissione s'identifica nel fenomeno delle balbuzie, manifestazione, in verità, non così rara, con un'incidenza, nella vita di un individuo, del 4-5%, di cui un 80-

90% si presenta entro i 6 anni di età, tipicamente fra i 2 e i 7. La prognosi è generalmente favorevole; nel 65-85% dei casi regredisce completamente, anche in virtù della buonissima risposta al trattamento, in particolare se precoce. Pertanto, è centrale riconoscere e attivarsi nei casi di balbuzie per recuperare eventuali deficit nel periodo di migliore risposta. Difatti, l'entità delle difficoltà a 8 anni rappresenta uno dei migliori indici predittivi delle possibilità di recupero, assieme al sesso. Infatti, i bambini sono 4 volte più esposti delle bambine e presentano anche maggiori tassi di permanenza del disturbo. Altri fattori prognostici includono età d'esordio, durata del disturbo, storia familiare positiva o negativa per il prolungarsi dello stesso e livello delle capacità comunicative (APA, 2022; Iverach & Rapee, 2014; Perez & Stoeckle, 2016). Per i criteri diagnostici del DSM-5, si rimanda all'appendice A.

Nonostante possa essere improvvisa, l'insorgenza più tipica della balbuzie è, purtroppo, insidiosa. Alterazioni della fluenza, infatti, possono essere normali durante lo sviluppo del bambino, sia in condizioni più particolari, come, ad esempio, in presenza di bilinguismo, sia in contesti del tutto privi di fattori ambientali più specifici. Fra i 2 e i 7 anni, con piena sovrapposizione al periodo tipico d'esordio del disturbo, è molto comune che si verifichino fisiologiche disfluenze dell'eloquio, quali: ripetizioni di suoni principalmente le consonanti iniziali di una parola; sillabe; parole, in particolare le prime di una frase o quelle particolarmente lunghe; finanche a frasi, quest'ultime specialmente dopo i 3 anni. Queste manifestazioni si presentano specialmente in presenza di stanchezza, stizza o pressioni esterne, e scemano in fretta, per non ricomparire anche per mesi. Un disturbo della fluenza di entità moderata, di fatto, si caratterizza rispetto a queste fisiologiche occorrenze solo per un'aumentata frequenza e, pertanto, può essere difficilmente distinguibile in queste fasi, tanto che il bambino stesso spesso non ne è consapevole (APA, 2022; Perez & Stoeckle, 2016).

Tale ritardo diagnostico, però, permette l'evoluzione graduale del disturbo, con progressivo aumento della frequenza e dell'intensità delle manifestazioni, che si fanno sempre meno altalenanti. Inoltre, si vanno via via ad aggiungere i blocchi, ovvero pause del discorso, sempre più lunghi, fino alla durata di un secondo o più, assieme ad una

montante tensione fisica facciale, che arrivano ad interferire sempre di più con il discorso fino ad interessare anche le parole o le frasi più significative.

In genere, è proprio quando il disturbo va a peggiorare che il bambino inizia ad avvertire la difficoltà nell'eloquio, con sviluppo di un'ansia anticipatoria del disagio che favorisce la comparsa delle principali manifestazioni associate al disturbo: movimenti involontari e meccanismi d'evitamento.

La persistenza di un disturbo della fluenza si può tradurre in disturbi d'ansia, solitamente riferiti dall'età adolescenziale in poi, probabilmente per la grande pressione sociale che s'impone sull'individuo in questa fase, esaltando tutte le esperienze negative che ha già vissuto sin da bambino.

La condizione, non trattata, può permanere fino all'età adulta, dove, fra il 23,5% e il 44% dei pazienti con balbuzie presenta una condizione di ansia sociale e, in generale, un'inferiore qualità di vita, anche dovuta a grandi disagi nell'ambito lavorativo. L'ansia e lo stress, infatti, non sono solo una conseguenza del disturbo, ma anche un fattore esacerbante dello stesso, che emerge proprio, principalmente, nelle situazioni in cui si è più sottoposti a pressioni alla comunicazione, come, ad esempio, la scuola o, per l'appunto, un colloquio di lavoro o nell'ambiente lavorativo. A riprova di ciò Klein & Hood riportano che, in risposta al loro sondaggio, più del 70% degli intervistati, adulti con balbuzie, hanno espresso una maggiore difficoltà nell'assunzione o nell'avanzamento di carriera, mentre il 68% ha riferito difficoltà nello svolgimento delle proprie mansioni lavorative (Iverach & Rapee, 2014; Klein & Hood, 2004; Perez & Stoeckle, 2016).

Il riconoscimento precoce della condizione, quindi, può essere, ancora una volta, determinante nell'avviare un trattamento efficace.

In tal senso, esistono delle indagini su possibili approcci farmacologici, basati sulle note alterazioni neurologiche strutturali e funzionali associate alla condizione. Nei pazienti con disturbo della fluenza, infatti, sono state riscontrate un'aumentata attività di regioni dell'emisfero destro con un'anormale coordinazione tra le aree di pianificazione e quelle di esecuzione del discorso, così come anomalie a livello dei nuclei della base. In

particolare, però, è stata rilevata una generale iperattività dopaminergica in varie aree centrali, fra cui la corteccia temporale – che comprende anche l’area uditiva – e la corteccia prefrontale media, connessa funzionalmente all’area motoria supplementare particolarmente coinvolta nella produzione dell’eloquio. Tali rilevazioni hanno portato all’ipotesi per cui, alla base del disturbo, vi sia un eccesso dopaminergico, ipotesi corroborata anche dalle evidenze di esacerbazione della disfluenza a seguito di somministrazione di Levodopa e di miglioramento conseguentemente alla somministrazione di antipsicotici antagonisti della dopamina, che sono stati dunque presi in considerazione come possibile trattamento farmacologico. Queste conclusioni si scontrano, però, con vari casi in cui una comparsa della disfluenza è stata associata proprio all’uso degli stessi antipsicotici e con l’ancora presente necessità di ulteriori studi in merito al ruolo della dopamina nella disfunzione dell’eloquio (Ekhart et al., 2021).

La terapia più efficace rimane, dunque, la terapia non farmacologica. L’intervento principale, in quest’ambito e in generale, è la terapia logopedica, verso cui il disturbo mostra un’ottima risposta, in particolare nel caso degli interventi terapeutici avviati precocemente (Perez & Stoeckle, 2016).

Questa è efficace anche nei confronti dei sintomi ansiosi, anche se in maniera limitata. Perciò, può essere utile avviare terapie concomitanti mirate alle conseguenze ansiose del disturbo, con interventi di terapia cognitivo-comportamentale. Risultati positivi di questi sforzi, difatti, si sono dimostrati un fattore rinforzante del mantenimento della remissione delle disfluenze, con minori tassi di recidiva a seguito di interventi logopedici di successo (Iverach & Rapee, 2014).

4.4 Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica)

La presenza di un possibile quadro di disturbo della pragmatica è, in realtà, un concetto ben noto in logopedia anche prima della stesura del DSM-5. La condizione, però, veniva intrinsecamente associata alla presenza della ristrettezza d’interessi e ripetitività di comportamento, con il DSM-IV che riconduceva tutti i quadri in cui si presentava al gruppo dei “Disturbi pervasivi dello sviluppo” (PDD), ovvero la categoria diagnostica

allora composta da disturbo autistico, sindrome di Asperger, sindrome di Rett, disturbo disintegrativo dell'infanzia e dai disturbi pervasivi dello sviluppo non specificati (PDD-NOS).

Studi più recenti hanno però dimostrato che la correlazione fra deficit della pragmatica e interessi ristretti o comportamenti ripetitivi non era così indissolubile come si supponeva, con vari casi che addirittura presentavano o l'uno o l'altro tipo di sintomi, assieme poi ad altre criticità della precedente classificazione dei PDD. Alla luce di tutto ciò, nel DSM-5, tale categoria diagnostica è stata riclassificata con attenzione, portando, fra l'altro, proprio alla definizione della diagnosi della comunicazione sociale (pragmatica) come disturbo della comunicazione, slegato dal disturbo dello spettro dell'autismo (Topal et al., 2018).

Studi epidemiologici del disturbo sono quindi limitati rispetto ad altre diagnosi di più lungo corso, ma, in generale, sembrerebbe esserci una prevalenza di casi puri di disturbo della pragmatica di circa 0,5% con un maggiore interesse maschile, come rilevato sia da Saul et al. fra bambini degli Stati Uniti di 4-5 anni che da Kim et al. fra bambini della Corea del Sud di 7-12 anni.

Nello studio coreano, inoltre, si vanno anche a confrontare le diagnosi ottenute applicando i criteri del DSM-IV e quelle date dal DSM-5: dei casi di ASD riconosciuti dal DSM-IV, solo l'1% è stato riclassificato in disturbo della pragmatica; sostanzialmente invariate rimangono anche le diagnosi di sindrome di Asperger, nel 91% dei casi riconosciuti come ASD, rispetto al 6% riclassificato in disturbo della pragmatica e al 3% riclassificato in altri disturbi; i casi che hanno subito più variazione sono, però, proprio i casi PDD-NOS, il cui 29% è stato riclassificato o come disturbo della pragmatica – 22% – o come altro – 7% – (Kim et al., 2014; Saul et al., 2023).

Per il suo riconoscimento, vengono previsti dal DSM-5 i criteri riportati nell'appendice A. La caratteristica principale è, dunque, un deficit primario della pragmatica, ovvero l'uso sociale della comunicazione, indipendente, quantomeno in senso causale, da difficoltà di linguaggio o eloquio. Tale diagnosi, dunque, richiede in primis la possibilità di rilevare

una simile difficoltà, motivo per cui diventa riconoscibile, generalmente, dopo i 4-5 anni, quando eloquio e linguaggio dovrebbero essere abbastanza sviluppati da permettere di individuare vari casi di deficit. D'altra parte, è anche possibile, nei casi più lievi, che la difficoltà risulti evidente ancora più tardi con l'età adolescenziale, quando le interazioni sociali e le richieste che ne derivano diventano più complesse.

La prognosi è piuttosto variabile, potendo andare da difficoltà che persistono nel tempo fino a notevoli miglioramenti della condizione. Anche in questi casi, però, è possibile che il disturbo lasci compromissioni piuttosto durature nelle relazioni sociali o nelle capacità comunicative, quali, ad esempio, l'espressione in testi scritti o la comprensione degli stessi. La valutazione del clinico dovrà, dunque, concentrarsi anche su queste possibili associazioni, in cui si potrebbero riconoscere condizioni quali ADHD, problematiche emotivo-comportamentali, DSA e, più comunemente, disturbo del linguaggio.

Ovviamente, particolare attenzione va rivolta alla possibile diagnosi di ASD, di cui i deficit della comunicazione sociale sono comunque caratteristica comune, potendo anche essere più gravi di quelli mostrati nei casi di disturbo della pragmatica, anche se simili qualitativamente.

La necessità di questa particolare accortezza è ulteriormente corroborata dall'apparente correlazione in alcuni substrati genetici. Fra i fattori di rischio per disturbo della comunicazione sociale, difatti, vi è anche proprio una storia familiare positiva per disturbo dello spettro dell'autismo – come sono, però, fattori di rischio anche anamnesi familiari positive per DSA e disturbi della comunicazione.

È dunque sempre necessario indagare la presenza, attuale o passata, di interessi ristretti o comportamenti ripetitivi, in quanto, la loro presenza depone a favore di un disturbo dello spettro dell'autismo, che prende dunque precedenza come diagnosi, portando all'esclusione di quella di disturbo della comunicazione sociale per mancata ottemperanza al criterio D.

5. Disturbo dello spettro dell'autismo

La prima definizione del disturbo dello spettro dell'autismo risale al 1943, con la rilevazione di Kanner di quello che chiamò "autismo infantile", di cui sottolineava due caratteristiche: l'autismo, per l'appunto, e l'insistenza sull'immodificabilità (la "sameness"). Il primo termine fu mutuato da Bleuler, che l'usava per definire il ritiro dalla realtà esterna con chiusura nel mondo interiore caratteristico del disturbo schizofrenico. Riferendosi a tale distacco, Kanner impiegava il termine "autismo" per descrivere i problemi nelle interazioni e nelle connessioni sociali che i bambini da lui osservati mostravano sin da piccoli. L'insistenza sull'immodificabilità indicava, invece, la rigidità e la resistenza al cambiamento, a cui Kanner affiancava anche le stereotipie motorie, che vedeva come uno sforzo del bambino di mantenere quell'immodificabilità nel suo mondo. Kanner fu dunque in grado di riconoscere caratteristiche a tutt'oggi determinanti del disturbo, quali la presenza dei deficit comunicativo-sociali, l'inflessibilità e i movimenti ripetitivi, oltre a peculiarità della comunicazione come ecolalia, anomalie della prosodia o frasi idiosincratiche, particolarmente associate con il disturbo dello spettro autistico (ASD).

L'APA (American Psychiatric Association) introdusse nel DSM-III, pubblicato nel 1980, la categoria dei "Disturbi pervasivi dello sviluppo" (PDD), in cui venne incluso l'autismo infantile, assieme ad altre sottocategorie legate a forme residue o atipiche, poi raccolte nella nuova definizione di PDD-NOS già nel DSM-III-R. I PDD venivano definiti sulla base delle tre categorie di deficit riconosciuti da Rutter: compromissione della reciprocità sociale; disturbi della comunicazione; interessi ristretti, comportamenti ripetitivi e resistenza ai cambiamenti (Rosen et al., 2021).

L'inserimento di una propria categoria diagnostica favorì enormemente la ricerca sul disturbo che crebbe notevolmente. Questa influenzò fortemente la stesura della classificazione ICD-10, che adottò un approccio differente alla categorizzazione dei disturbi riconosciuti come PDD, includendo anche altre diagnosi. Fra queste vi fu la

sindrome di Asperger, descritta dallo stesso già negli anni '40 come caratterizzata da forti deficit sociali e interessi ristretti, ma senza compromissioni di linguaggio o intellettive.

Dalla pubblicazione del DSM-IV, vari studi hanno riportato alcune criticità riguardo questa categorizzazione.

I sintomi centrali del disturbo, innanzitutto, si sono sempre più delineati come appartenenti a due domini e non tre: deficit socio-comunicativi e interessi ristretti/comportamenti ripetitivi. Le compromissioni strutturali del linguaggio si sono dimostrate, difatti, non essere né specifiche né universali ai vari quadri, mentre le distinzioni fra i deficit della comunicazione pragmatica e quelli sociali si sono mostrate sempre più come arbitrarie, con varie aree di sovrapposizione.

Il DSM-5 (2013) ha riunito i vari disturbi pervasivi dello sviluppo (PDD) nella diagnosi unica di disturbo dello spettro autistico (ASD), passando da un approccio categorico a uno dimensionale con specificatori (es. "con o senza compromissione intellettiva"). I domini sintomatologici sono stati ridotti a due: deficit socio-comunicativi e comportamenti ristretti/ripetitivi, con l'inclusione delle anomalie sensoriali nel secondo dominio. La sindrome di Asperger corrisponde oggi a un ASD senza compromissioni di linguaggio o intellettive; i casi PDD-NOS sono in parte confluiti nel disturbo della comunicazione sociale (Grzadzinski et al., 2013; Kim et al., 2014; Rosen et al., 2021).

Nell'insieme, considerando anche la definizione del disturbo della comunicazione sociale, si può vedere come questa redistribuzione abbia avuto un buon successo. Gran parte dei casi di disturbo dell'autismo sono rientrati, infatti, nella nuova definizione. Lo studio di Kim riporta come l'83% delle diagnosi di PDD ottenute con i criteri del DSM-IV abbia ricevuto diagnosi di ASD secondo il DSM-5. Il restante 17% è in gran parte confluito nel disturbo della comunicazione sociale.

Questo si riflette anche nella prevalenza dei casi. I PDD hanno mostrato, nello studio, una prevalenza del 2,64%, in linea con la prevalenza cumulativa delle diagnosi di ASD e disturbo della pragmatica del 2,7%.

Tali rilevazioni si allineano a quelle riportati dall'APA nel DSM-5, che attesta una prevalenza dell'ASD del 1-2%, con un rapporto maschi femmine di 3:1 – anche in questo

caso in concordanza con lo studio di Kim che riporta un rapporto di 2,7:1 (APA, 2022; Kim et al., 2014).

Nello specifico, il DSM-5 adatta alle sopracitate rilevazioni i propri criteri diagnostici, per i quali si rimanda all'appendice A.

A tale definizione si è poi allineata l'ICD-11 nel 2022, accorpendo le diagnosi di PDD in una unica di "disturbo dello spettro autistico", con ulteriori sottoclassificazioni determinate dalle capacità linguistiche e intellettive.

I deficit socio-comunicativi descritti dal criterio A includono deficit verbali e non verbali, presenti indipendentemente dalle capacità di linguaggio dell'individuo. Compromissioni verbali dell'aspetto sociale della comunicazione includono, in primis, disturbi della reciprocità sociale, ovvero della capacità dell'individuo di condividere pensieri e sentimenti, coinvolgendo l'interlocutore così da relazionarsi con lui. In tal senso, una manifestazione comune dell'ASD è l'unilateralità del discorso dei più piccoli, che tendono a richiedere ed etichettare, non commentare o condividere sentimenti o spunti di conversazione. Questo, insieme ad una ridotta, se non assente, capacità d'imitazione del comportamento degli altri, pregiudica fortemente la capacità dei bambini più piccoli di avviare interazioni sociali. Crescendo, ragazzi e soprattutto adulti, tendono a sviluppare misure di compensazione, allineandosi artificialmente alle necessità d'interazione sociale sempre crescenti richieste con l'avanzare dell'età.

Se i deficit verbali possono sembrare i più apparenti, forse quelli non verbali possono rivelarsi ancora più rilevanti per la percezione dell'interlocutore. Questi includono, ad esempio, un ridotto se non assente o, comunque, atipico uso del contatto visivo, di gesti, espressioni e posture, oltre che dell'intonazione del discorso.

Ad esempio, le alterazioni della prosodia, ovvero dell'intonazione e del ritmo, riconosciute come manifestazioni del disturbo già da Kanner, vengono rilevate frequentemente nei quadri di ASD, con risultato di eloquei monotoni, stranamente ritmati o anormalmente pausati. Questa espressione del disturbo è stata corroborata anche da studi acustici, che hanno dimostrato una certa frequenza di velocità inferiore, range

d'intonazione maggiore e differenze prosodiche e d'accentazione nel discorso di individui con ASD (Vogindroukas et al., 2022).

Ancora, non è raro trovare, nei casi del disturbo, un repertorio di gesti funzionali più ristretto, recuperato per compensazione e, frequentemente, inconsciamente mal gestito durante la conversazione.

Come in generale, anche in questo caso tali compromissioni possono essere più o meno importanti negli specifici casi – il contatto visivo può essere relativamente buono, la prosodia ben organizzata, e così via –, ma è nell'integrazione di questi aspetti non verbali, fra loro e con l'espressione verbale, che il deficit risulta evidente, specialmente dopo periodi prolungati o in particolari situazioni di stress. È principalmente questa incoordinazione che può portare l'interlocutore, in particolare i più piccoli, a percepire la comunicazione dell'individuo con ASD come strana, legnosa o anche eccessivamente vistosa.

A ciò si aggiunge quella che può essere una delle manifestazioni più precoci del disturbo, che è la compromissione dell'attenzione congiunta, sempre annoverabile fra i deficit socio-comunicativi non verbali, che consiste nella ridotta capacità di mostrare o portare a sé qualcosa per condividere un interesse con l'interlocutore o di seguire ciò che viene indicato da questi o il loro sguardo.

Anche in ragione di tali compromissioni, verbali e non, mascherate o meno, può nascere un deficit delle capacità di instaurare, mantenere e comprendere le relazioni, che si manifesta con un interesse sociale atipico, se non ridotto o assente. Questo è apparente sin dalla giovane età, con la mancanza di gioco sociale condiviso e/o di immaginazione a cui si aggiunge, poi, una sempre crescente pressione a stabilire regole di gioco rigide. Il bambino può trovarsi così ad adottare comportamenti oppositivi, dirompenti o atipici – ad esempio, può cercare di guidare una persona tirandola per mano sforzandosi di evitarne lo sguardo – che, molto spesso, vengono ricevuti come strani o sgradevoli dagli interlocutori, che possono arrivare a rispondere con un crescente rifiuto. Questo crea grande disagio all'individuo con ASD, spesso esacerbato dal deficit della teoria della mente, compromissione del funzionamento adattivo particolarmente frequente per cui

si ha una ridotta capacità di riconoscere stati mentali quali, ad esempio, emozioni o opinioni, proprie e degli altri, rendendo complesso comprendere la prospettiva di coloro con cui ci si vuole relazionare. Ad esempio, abbastanza frequente è un ridotto riconoscimento della prosodia affettiva, ovvero gli indizi vocali legati a determinate emozioni (Zhang et al., 2022).

Questa compromissione può contribuire a, ed è generalmente complicata da, un'idea incompleta o irrealistica dell'amicizia, che viene, comunque, frequentemente desiderata. Pertanto, crescendo, gli individui nello spettro possono tendere a sviluppare meccanismi di compenso, sforzandosi di capire quali modalità di comportamento o linguaggio vadano registrate e a quali contesti vadano applicate. Questi sforzi risultano, in genere, in grandi stress, sviluppo di comportamenti oppositivi/dirompenti ma anche passivi, così come di abitudini sociali atipiche, quali desiderio d'interazione con persone molto più giovani o anziane, finanche alla riduzione e assenza dell'interesse con preferenza per le attività solitarie.

Il modello sintomatologico a due domini viene completato dal secondo: attività, interessi o comportamenti ristretti e ripetitivi, richiesti dal criterio B.

Nei comportamenti stereotipati e ripetitivi confluiscono le stereotipie motorie già osservate da Kanner. Queste includono schioccare le dita, battere o scuotere le mani, far ondeggiare o sbattere le braccia e così via, ovvero atti motori ripetitivi, per l'appunto, apparentemente intenzionali e afinalistici. Movimenti stereotipati sono, in realtà, comuni fra i bambini piccoli indipendentemente da disturbi dello sviluppo, probabilmente associati al raggiungimento della padronanza motoria. Ciò è specialmente vero per quanto riguarda le stereotipie più semplici come, ad esempio, dondolarsi, che si possono manifestare nel 5-19% dei bambini con sviluppo tipico, mentre quelle più complesse si presentano in un più contenuto 3-4% (APA, 2022). Tuttavia, generalmente in questi casi i movimenti vengono interrotti quando il bambino si accorge di essi o viene distratto durante la loro esecuzione, mentre invece nei casi di stereotipie motorie associate a disturbi del neurosviluppo, tali risposte sono ridotte.

Ancora, la reiterazione comportamentale può manifestarsi anche con un uso ripetitivo degli oggetti, come, ad esempio, mettere e rimettere in fila i propri giocattoli o far ruotare monete, o con un uso ripetitivo dell'eloquio.

Nelle stereotipie, difatti, sono confluiti anche alcuni di quei deficit riconosciuti come disturbi comunicativi nelle precedenti classificazioni diagnostiche. Tra queste abbiamo l'utilizzo ripetitivo di pattern prosodici peculiari; l'ecolalia, ovvero la ripetizione delle ultime parole o frasi ascoltate, immediata o differita; o ancora un uso scorretto dei pronomi, in particolare del "tu" riferendosi a sé stessi. Specialmente per tutti questi casi, d'altra parte, vale quanto già visto: le manifestazioni sono variabili nella loro presenza ed entità e non sono, come le altre compromissioni comunicative, specifiche del disturbo. L'ecolalia è comune anche nello sviluppo tipico, ma tende a persistere più a lungo nell'ASD e può avere funzione comunicativa e di apprendimento. Similmente, l'uso scorretto dei pronomi si distingue nell'ASD per una maggiore durata, riflesso di un più lento sviluppo comunicativo (Gernsbacher et al., 2016; Rosen et al., 2021; Vogindroukas et al., 2022).

Ai comportamenti ripetitivi, nel criterio B si affianca poi un'altra delle caratteristiche fondanti dell'ASD come entità nosologica: l'insistenza sulla "sameness", che non è solo una tendenza all'immodificabilità, ma una vera propria rigidità verso di essa. Questa, ovviamente anch'essa variabile in entità e presenza, può manifestarsi con comportamenti rituali che l'individuo con ASD sente di dover compiere sempre allo stesso modo. Tali riti comprendono sia pattern non verbali, come compiere sempre la stessa strada per andare da un posto a un altro – da casa a scuola, ad esempio –, sia verbali, chiedendo ripetutamente le stesse domande o facendo ripetutamente lo stesso discorso.

L'insistenza verso questi comportamenti è tale da risultare in una resistenza al cambiamento, anche nelle sue forme minori, che verranno ugualmente incontrate con disagio. La rigida insistenza sulla routine può mimare il disturbo ossessivo-compulsivo, ma se ne differenzia poiché, laddove nell'OCD le compulsioni alleviano l'ansia derivata

da pensieri intrusivi, nell'ASD i comportamenti ripetitivi sono percepiti come rinforzanti e piacevoli, non come risposta a ossessioni.

Tali pattern comportamentali possono essere a volte ricondotti, poi, a degli interessi dell'individuo, che nei casi di spettro sono frequentemente ristretti. Il discorso ripetuto come espressione di insistenza sulla sameness, ad esempio, può riguardare sempre l'Antico Egitto, se quello è il particolare interesse dell'individuo. D'altra parte, l'interesse può essere anche inteso negativamente, come nel caso di bambini con preoccupazioni insolite, come certi elettrodomestici – il DSM-5 cita, come esempio, l'aspirapolvere –, o come nel caso di adulti apparentemente ossessivamente preoccupati di annotare informazioni come orari o calcoli.

Dunque, quello che è più caratteristico dell'interesse ristretto è la sua intensità, che porterà l'individuo ad approfondirlo enormemente, sproporzionatamente rispetto a ciò che ne rimane escluso. Questo è centrale dal punto di vista terapeutico e prognostico, poiché tali interessi possono essere perseguiti, quando possibile, come fonte di piacere e, conseguentemente, di motivazione per il paziente, che può prenderli come riferimento per eventuali percorsi di formazione e lavorativi.

Ultimo fattore preso in considerazione dal criterio B sono le compromissioni sensoriali, con iper- o iporeattività agli stimoli. Proprio in ragione di ciò, la diagnosi di ASD è di particolare interesse in questo studio di tesi, soprattutto come suo *primum movens*.

Difatti, il disturbo dell'autismo è stato associato a disfunzioni percettive sin dalle osservazioni di Kanner, che rilevò un'anomala attenzione dei bambini verso le parti piuttosto che verso gli interi (Iarocci & McDonald, 2006).

Ayres, poi, lavorando alla teoria dell'integrazione sensoriale, ha espanso ulteriormente tali rilevazioni, riportando, in particolare, una tendenza alla manifestazione di problematiche di modulazione sensoriale, soprattutto insicurezza gravitazionale e difesa tattile. La prima consiste in un disturbo dell'integrazione degli stimoli vestibolari con iperreattività del bambino, che, così, viene facilmente disorientato anche da movimenti non eccessivi della testa e perde facilmente l'equilibrio, con conseguenti insicurezze e

disagi. La seconda è, invece, un'iperreattività agli stimoli tattili, specialmente quelli più leggeri e fugaci, a cui il bambino tenderà a rispondere difensivamente, retraendosi, agitandosi o evitando la stimolazione. Accanto a queste manifestazioni Ayres rileva problematiche nella registrazione degli stimoli, anche propriocettivi, tattili e vestibolari, ma in particolare uditivi e visivi. In questi casi, il bambino potrà sembrare disattento o avere difficoltà nello sviluppo del linguaggio, perché in primis deve sforzarsi molto di più per registrare stimoli d'entità sufficiente per altri. Le manifestazioni di iporeattività possono, però, essere anch'esse frutto di un'errata modulazione, in questo caso eccessiva. Gli stimoli, quindi, vengono registrati, ma non evocano risposte corrispondenti. Quando questo avviene con la stimolazione vestibolare, ad esempio, il bambino potrebbe non avvertire vertigine o nausea a seguito di movimenti rotatori, neanche se intensi. Generalmente, in questi casi, si manifestano comportamenti di ricerca dello stimolo, detti di "seeking" – nell'esempio sopracitato, il bambino potrebbe chiedere di far girare l'eventuale giostra ancora e più veloce –. Fra le altre conseguenze di queste disfunzioni, il bambino, per ipo- o iperreattività, tende a non discernere correttamente cosa dovrebbe essere oggetto della sua attenzione, potendo così ignorare stimoli principali per concentrarsi su altri – ad esempio, ascoltando le auto fuori dalla scuola piuttosto che la lezione – (Ayres, 2005; Ben-Sasson et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005).

Questo, infine, viene associato da Ayres a un'altra rilevazione nei casi di ASD: la disfunzione della "spinta interiore", ovvero la naturale tendenza del bambino a ricercare stimoli e produrre risposte adattive. Tale deficit compromette lo sviluppo delle funzioni superiori (linguaggio, percezione visiva, cinestesia), creando un circolo vizioso in cui l'evitamento degli stimoli difficili ne riduce ulteriormente lo sviluppo (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005).

I comportamenti ripetitivi così come gli interessi ristretti, dunque, potrebbero proprio essere legati a queste alterate risposte alle stimolazioni sensoriali.

La loro prevalenza è, infatti, molto alta fra i casi di disturbo dello spettro dell'autismo, andando dal 30-45% fino al 88-95% (Ben-Sasson et al., 2019; Iarocci & McDonald, 2006;

Tomchek & Dunn, 2007). Nello specifico lo studio di Tomchek e Dunn ha riportato una predominanza di iporeattività e seeking, manifestatisi in più del 90% dei casi, con un'importante presenza di alterazioni nella sensorialità tattile – 60,9%; particolare sensibilità verso la cura personale – e nella registrazione uditiva – 77,6%; particolare iporeattività verso il parlato –, rilevazione, questa, corroborata da un recente studio di Fabbri-Destro et al., in cui alterazioni della sensorialità uditiva caratterizzavano l'ASD anche rispetto a casi di disturbi del linguaggio (Fabbri-Destro et al., 2022; Tomchek & Dunn, 2007). D'altra parte, una più recente metanalisi di Ben-Sasson et al. ha invece riferito risultati interessanti per quanto riguarda la correlazione ASD e iper-, iporeattività e seeking. Secondo quanto rilevato, difatti, dove la differenza fra i campioni ASD e quelli di controllo dallo sviluppo tipico si avrebbe in tutti e tre i tipi di manifestazioni, l'iperreattività è l'unica la cui differenza rimane stabilmente significativa nel confronto con gruppi di altri disturbi del neurosviluppo o altre diagnosi. L'effect size dei comportamenti di seeking si è rivelato non significativo nel confronto con altri gruppi clinici – $-0,10$; 95% CI = $[-0.41 \text{ to } 0.21]$ –, mentre l'iporeattività non ha mostrato differenze grandemente significative rispetto né ai gruppi diagnostici – $0,31$; 95% CI = $[-0.16 \text{ to } 0.76]$ – né ai disturbi del neurosviluppo – $0,22$; 95% CI = $[-0.14 \text{ to } 0.58]$ – (Ben-Sasson et al., 2019).

Dunque, i comportamenti ripetitivi potrebbero essere l'espressione delle disfunzioni sensoriali, rappresentando tentativi di indurre lo stimolo (seeking) o risposte anomale a stimoli eccessivi. Lo studio di Gabriels et al. conferma una correlazione tra la gravità delle anomalie sensoriali e la frequenza dei comportamenti ripetitivi (Ben-Sasson et al., 2019; Gabriels et al., 2008).

La diagnosi si basa dunque su questi domini sintomatologici, la cui valutazione è necessariamente clinica e multidisciplinare, data dalle osservazioni cliniche mediche, psicologiche, logopediche e di neuropsicomotricità rilevate dai rispettivi professionisti. Tali valutazioni vengono, ovviamente, integrate da strumenti diagnostici dalla buona affidabilità psicometrica: primo fra tutti l'ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule, 2nd Edition), attuale gold standard, basato su un'osservazione semistrutturata

in vari contesti; ma anche l'ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised), questionario rivolto ai genitori o, comunque, al caregiver; o, ancora, proprio l'SPM per la valutazione degli aspetti sensoriali.

D'altra parte, proprio in ragione dell'estrema variabilità di presentazione del disturbo in base al contesto, l'età, il funzionamento cognitivo e così via, non si sono potuti stabilire dei punteggi di cut-off universali che ne determinino la presenza. La diagnosi, dunque, rimane fondamentalmente clinica, definibile sulla base delle informazioni disponibili, attuali e passate.

Ovviamente, la storia anamnestica del paziente è centrale in questo tipo di valutazione, in quanto, per la diagnosi è sufficiente il soddisfacimento dei criteri anche in un momento passato. Tale possibilità è stata trasdotta soprattutto nel criterio C del DSM-5, che sostituisce il limite di età d'esordio previsto dal DSM-IV – 3 anni –, con un più generico “periodo precoce dello sviluppo”.

Questo cambiamento, che può sembrare controintuitivo, va, in verità, a garantire una migliore affidabilità diagnostica. L'ASD è, infatti, un disturbo non degenerativo e l'apprendimento e le compensazioni progrediscono con lo svilupparsi dell'individuo. In questo senso, l'allargamento del criterio diagnostico permette di tener conto di tutti quei casi in cui i sintomi, magari esorditi effettivamente prima dei 3 anni, siano stati riconosciuti solo in seguito. L'effetto positivo di questa rivalutazione è sostenuto da vari studi che indicano proprio una discrepanza fra l'insorgenza dei sintomi, la loro rilevazione da parte dei tutori del bambino e l'osservazione clinica. Inoltre, la dilazione fra l'insorgenza e la visita specialistica favorisce la distorsione del quadro iniziale, anche nella prima età di presentazione delle manifestazioni (Rosen et al., 2021).

Ciononostante, si può rilevare un periodo medio di riconoscimento dei sintomi tra i 12 e i 24 mesi, con i caregiver che si accorgono, generalmente, di una compromissione degli aspetti sociali e comunicativi. Una disfunzione di questo genere nei primi due anni di vita è, infatti, molto atipica anche negli altri casi di disturbo del neurosviluppo e può essere, pertanto, un ottimo indicatore della presenza di ASD. Possono quindi risaltare, come prime manifestazioni notate, un ritardo nello sviluppo del linguaggio, interazioni sociali

particolari, giochi peculiari – porta i giocattoli in giro, ma non li usa mai come inteso – o atipie comunicative – ad esempio, sa ripetere tutto l’alfabeto, ma non risponde al proprio nome –.

Quando i ritardi di sviluppo sono particolarmente importanti, la presenza dell’ASD può essere riconosciuta anche prima dei 12 mesi, mentre è generalmente solo dopo i 24 che si riconoscono in maniera particolarmente evidente i comportamenti ripetitivi e gli interessi ristretti. Infatti, la reiterazione di movimenti e comportamenti, nonché forti preferenze, sono comuni durante lo sviluppo, per cui anche un bambino con sviluppo tipico potrebbe guardare lo stesso video più volte o voler mangiare sempre lo stesso cibo. La distinzione rimane sempre nella tipologia, frequenza e intensità della manifestazione – ad esempio, il bambino allinea gli oggetti più e più volte e si infastidisce molto se uno viene spostato –. In genere, azioni di questo tipo diventano più evidenti successivamente ai 24 mesi.

Nel 30% dei casi è riportata una regressione delle abilità acquisite, generalmente entro i 12-24 mesi (in media a 18 mesi), con pattern variabili che riguardano soprattutto le abilità sociali e linguistiche (APA, 2022; Grzadzinski et al., 2013).

Quando la regressione avviene dopo i 24 mesi – definizione della precedente diagnosi di disturbo disintegrativo dell’infanzia – è necessario un approfondimento diagnostico mirato alla valutazione di condizioni sindromiche specifiche. Difatti, questa rara evenienza si associa generalmente anche a quadri encefalopatici epilettici, come la sindrome di Landau-Kleffner, anche detta afasia epilettica acquisita, o la CSWS (punte e onde continue durante il sonno a onde lente), e, in generale, a quadri di encefalopatie complesse, caratterizzate dalla perdita anche di altre capacità. Fra quest’ultime s’annovera proprio la sindrome di Rett, in cui, però, le manifestazioni di tipo ASD regrediscono spontaneamente, fino a non causare più disagi significativi.

Ciò differenzia la sindrome di Rett dai casi di ASD vero e proprio, in quanto, in questi le disfunzioni che si palesano durante lo sviluppo risultano compromettenti il

funzionamento in qualche area importante anche in età più avanzata, nonostante le eventuali misure di compensazione sviluppate con la crescita.

Da una parte è vero che il disturbo non è degenerativo e che con lo sviluppo tipicamente si ha un generale miglioramento delle manifestazioni a partire dalla tarda infanzia, mediante compensi e apprendimento. D'altra parte, però, il profilo di abilità degli individui con ASD rimane irregolarmente compromesso anche successivamente, indipendentemente dalla loro intelligenza. Questo è particolarmente importante per le diagnosi in età adulta, ben più complesse, sia per la maggiore difficoltà nell'ottenere una soddisfacente storia anamnestica, sia per le misure compensatorie inconsce che l'individuo ha sviluppato negli anni. La diagnosi, dunque, non può che partire dalle difficoltà che riferisce il paziente, magari anche ignaro del possibile collegamento con l'ASD.

È il caso proprio del deficit della teoria della mente, che è particolarmente comune e può contribuire a varie difficoltà. Accanto a questa, anche altre funzioni tendono ad essere compromesse. Particolarmente frequente è la difficoltà di coerenza centrale, la capacità di valutare il contesto, senza concentrarsi eccessivamente sui dettagli. Capita spesso che l'individuo con ASD si focalizzi eccessivamente sui particolari, il che gli impedisce di interpretare fluidamente le situazioni e, di conseguenza, di rispondergli flessibilmente.

Negli adulti con ASD, in particolare, rispetto allo sviluppo tipico, sono documentate alterazioni sia del funzionamento cognitivo sociale (in particolare la teoria della mente) che non sociale (velocità di elaborazione, apprendimento visivo, ragionamento). Nei bambini e adolescenti prevalgono deficit della memoria di lavoro e fluenza verbale, mentre la flessibilità cognitiva risulta più compromessa con l'età (Demetriou et al., 2018; Velikonja et al., 2019).

Ovviamente, questo quadro più tipico è tutt'altro che descrittivo dei singoli casi. Ognuno di essi, difatti, può essere distinto nell'esordio, nel decorso, nelle manifestazioni e nello specifico profilo cognitivo. La stessa gravità del quadro è definibile, secondo la

metodologia diagnostica data dal DSM-5, tramite l'osservazione della profondità dei sintomi principali, con la consapevolezza, però, che tale osservazione è indissolubilmente legata al contesto. Questo vale sia per le manifestazioni sia per le conseguenze delle stesse, motivo per cui, in presenza di ASD, le categorie di gravità non dovrebbero essere usate per determinare la necessità di assistenza, in quanto anche individui con funzionamento psicosociale migliore possono affrontare sfide molto importanti nonostante la più facile gestione dell'autonomia funzionale. Tali disagi includono, ad esempio: la tendenza ad essere meno abili nel giudizio sociale e più vulnerabili, difficoltà organizzative, predisposizione ad ansia e depressione e così via. Pertanto, l'entità e il tipo di supporto va concordato con il paziente, individualizzato sui suoi bisogni e desideri.

Questo approccio personalizzato al trattamento, modulato sui bisogni del paziente, ha portato a importanti miglioramenti prognostici: oggi molti più individui con ASD raggiungono una funzionalità autonoma soddisfacente, anche grazie all'allargamento dei criteri diagnostici del DSM-5 verso casi senza compromissioni associate.

Questi aspetti, infatti, sono oggi presi in considerazione non più come fondanti la diagnosi, ma come specificatori dei particolari casi, previsti dal DSM-5 e da determinare come tali. I casi di ASD spaziano da disabilità intellettive severe a capacità cognitive superiori alla media. Alti valori di QI possono dare insidie, in quanto si associano negativamente con comportamenti ripetitivi e anomalie sensoriali, in parte per il facilitato sviluppo di strategie compensative. Pertanto, la valutazione del funzionamento intellettuale è centrale per individuare proprio questi meccanismi compensativi, oltre che per determinare comorbidità con disturbi dello sviluppo intellettuale, per orientare gli interventi e per predire gli esiti a lungo termine (Ben-Sasson et al., 2019; Gabriels et al., 2008; Grzadzinski et al., 2013; Rosen et al., 2021; Velikonja et al., 2019).

Accanto alla valutazione dell'abilità intellettuale, centrale è la definizione delle capacità linguistiche. Seppur non specifiche né universali nei casi di ASD, le compromissioni del linguaggio rimangono molto comuni: tre bambini con disturbo dello spettro dell'autismo

su quattro mostrano una qualche difficoltà linguistica entro i 5 anni (Vogindroukas et al., 2022).

Le difficoltà possono essere estremamente variabili, andando da una totale incapacità di produrre un eloquio verbale comprensibile fino a compromissioni minori, finanche a casi di totale assenza di deficit di linguaggio esterni alla pragmatica. Vi possono anche essere problemi di fluenza dell'eloquio quali balbuzie o disfluenze atipiche. Quest'ultime manifestazioni possono essere particolarmente legate a disfunzioni motorie, che in generale presentano importanti correlazioni con il livello e le difficoltà d'acquisizione del linguaggio, in particolare per difficoltà di movimento orale (Grzadzinski et al., 2013; Vogindroukas et al., 2022).

Molto variabili sono anche i pattern d'evoluzione della condizione del linguaggio, con casi che rimangono stabilmente compromessi fino a possibili recuperi, invece, già nei primi anni scolastici.

È doveroso segnalare, poi, eventuali condizioni genetiche o ambientali associate. Fra le prime, ad esempio, si può specificare la presenza della sindrome dell'X fragile o di quella di Rett.

L'ASD è notoriamente legato a un substrato genetico, con varie mutazioni associate identificate, come ad esempio quella di CNTNAP2, e a un'ereditarietà molto elevata, riportata fra il 37% e il 90%, con un recente studio stimante un'ereditabilità dell'80% (APA, 2022; Grzadzinski et al., 2013).

D'altra parte, nel 15% di casi di ASD che si dimostrano associati a una mutazione genetica nota, questa mostra una ridotta penetranza. Da questo si può dedurre un'importante natura poligenica del disturbo, dato dai parziali contributi di moltissimi loci genetici.

Tali fattori genetici non sembrano essere associati a particolari distribuzioni etniche. D'altra parte, esiste una differenza nelle diagnosi fra i casi di diversa etnia. Variazioni nelle diagnosi legate all'etnia sono documentate: i bambini di minoranze ricevono diagnosi più tardive. Queste possono essere parzialmente spiegate da barriere culturali e da un accesso ai servizi diagnostici condizionato dal livello socioeconomico, effetto mitigato in Europa dalla sanità pubblica (APA, 2022; Rosen et al., 2021).

Altro importante aspetto diagnostico è il sesso del paziente. Come già detto il rapporto fra maschi e femmine cade significativamente verso i primi, con 3-4 casi a 1. D'altra parte, però, le femmine con ASD tendono ad avere quadri ben più complessi. Ottengono, in media, la diagnosi più tardivamente e più frequentemente mostrano associazioni con compromissioni intellettive, di linguaggio e altre comorbidità importanti, come l'epilessia. Questo suggerisce una sottostima diagnostica nelle bambine senza compromissioni associate, probabilmente legata a una maggiore attitudine sociale femminile e alla natura più normativa di alcuni loro interessi speciali.

A completare la diagnosi, infine, sono necessarie le condizioni associate. L'ASD può accompagnarsi a varie condizioni mentali e non. Fra le seconde, le più comuni includono epilessia e stipsi. Tra le prime, troviamo la resistenza al cambiamento, la sameness, e anche l'eventuale disfunzione sensoriale, che portano frequentemente problemi con l'alimentazione, il sonno e la cura di sé. Fra questi problemi il disturbo evitante/restrittivo dell'assunzione del cibo è molto comune, con le preferenze alimentari che possono resistere anche ad interventi di successo negli altri ambiti.

A questi disagi poi si aggiungono anche le conseguenze della scarsa capacità organizzativa e pianificativa, che risultano spesso in difficoltà scolastiche e di comunicazione sociale e tendenza all'isolamento. Queste, a loro volta, aumentano il rischio per disturbi mentali. Nell'ASD, difatti, vi è un aumentato tasso di comportamenti oppositivi/dirompenti, ma anche autolesivi e ad intento suicidario, specialmente nei casi di compromissioni della comunicazione sociale.

Al di fuori di questi casi, comunque non frequenti, la comorbidità con un disturbo mentale rimane alta – 70% –, così come quella con due disturbi o più – 40% –, con associazione specialmente di ADHD, ansia e depressione. Le ultime due devono essere indagate se, in presenza di deficit di linguaggio, si notano alterazioni del sonno o dell'alimentazione e comportamenti sfidanti. Oltre a queste entità, comuni sono anche le comorbidità con DSA e disturbi dello sviluppo della coordinazione.

6. Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente

Il disturbo da disregolazione dell'umore dirompente (DMDD) è una nuova categoria di diagnosi, aggiunta nel DSM-5 come parte dei disturbi depressivi. È caratterizzato da scoppi di collera frequenti e intensi e umore stabilmente negativo.

Gli episodi collerici si presentano tre o più volte a settimana e includono sia esternazioni verbali, come offese, minacce, rabbia o, in generale, aggressività verbale, sia comportamentali, quali aggressione fisica verso gli altri o sé stessi, direttamente o indirettamente, ad esempio danneggiando proprietà altrui o proprie.

L'umore dirompente, invece, si identifica nella presenza, fra uno scoppio e l'altro, di un generale nervosismo con persistente propensione alla rabbia. Questo umore è talmente costante da arrivare ad essere considerato caratteristico del bambino, che è irritabile per gran parte della giornata tutti i giorni, in maniera particolarmente evidente anche per chi è parte del suo ambiente, risaltando oltre l'eventuale abitudine a tale disposizione.

Entrambe queste manifestazioni sono presenti in più contesti – il DSM-5 cita, al criterio F, “almeno due di tre contesti (cioè a casa, a scuola, con i coetanei)” (APA, 2022) – e per almeno un anno, senza che vi sia stato un periodo di tre o più mesi di assenza.

La natura cronica è, per l'appunto, ciò che differenzia il DMDD dal disturbo bipolare, dove i genitori sono in grado di riconoscere un periodo specifico di disregolazione. Se questo può rispondere in toto ai criteri definenti un episodio maniacale, allora la diagnosi di disturbo bipolare prende la precedenza, per non ottemperanza del criterio I del DMDD.

I bambini con DMDD tendono a causare disagi della vita familiare e hanno grande difficoltà a partecipare ad attività sociali con altri bambini e a iniziare amicizie. La loro estrema e costante intolleranza delle frustrazioni gli rende particolarmente ostica la vita scolastica, con problematiche nelle possibilità di apprendimento e nel rendimento.

A riprova di queste difficoltà, individui con DMDD mostrano aumentati tassi di sospensione scolastica, di difficoltà relazionale e di utilizzo di servizi sanitari, di welfare e di giustizia (Copeland et al., 2013).

Queste ultime rilevazioni possono essere viste, anche se solo parzialmente, alla luce degli alti tassi di comorbidità del DMDD con altri disturbi, compresi fra il 65-90% (Stringaris et al., 2018). Secondo lo studio di Dougherty et al., il 60,5% dei casi è complicato dall'associazione con qualche altra condizione emotiva o comportamentale, con particolare presenza di depressione, ADHD, disturbo oppositivo provocatorio (ODD) e ansia – rispettivamente presenti nel 75,0%; 52,0%; 51,2% e 23,6% dei casi con comorbidità –. Lo stesso pattern è riportato da Copeland et al., mentre, pur riportando l'alto tasso di co-occorrenza con le stesse condizioni, il DSM-5 riferisce una maggiore comorbidità con l'ODD (APA, 2022; Copeland et al., 2013; Dougherty et al., 2014).

Difatti, molto spesso, il bambino con DMDD presenta una storia lunga di irritabilità cronica, ben antecedente al soddisfacimento completo dei criteri diagnostici, che si inserisce in un complesso contesto psichiatrico, con presenza pregressa di una o più fra le condizioni sopracitate. Queste possono derivare e/o aggiungersi a contesti familiari complicati da abusi psicologici, traumi precoci come un lutto, trascuratezza o difficoltà economiche con relative conseguenze, fino anche alla malnutrizione.

Tali evenienze portano con sé un'evidente importanza dello stato socioeconomico della famiglia del bambino. D'altra parte, proprio in questo tipo di contesti è necessaria una particolare attenzione nella valutazione diagnostica. In contesti come le zone post-belliche o come ambienti socialmente svantaggiati, come nel caso di comunità discriminate e oggetto di razzismo, un atteggiamento più aggressivo e un comportamento più disregolato potrebbero essere semplicemente risposte adattive allo specifico ambiente. Come tali, dipendono dal contesto e, pertanto, non sono intrinseche e non costituiscono un DMDD.

Com'è il caso degli altri gruppi diagnostici descritti, anche nel DMDD questi fattori ambientali possono agire su un apparente substrato genetico. Il disturbo mostra un'ereditabilità del 30-40% con dinamismo degli effetti genetici sulla base delle influenze ambientali. Inoltre, vari studi suggerirebbero che una storia familiare di depressione possa essere considerata un fattore di rischio per il DMDD, con studi su gemelli che

riferiscono la possibilità che il collegamento fra l'irritabilità e la successiva depressione possa essere parzialmente mediato da una componente genetica. Curiosamente, tale effetto genetico sembrerebbe mostrare pattern evolutivi differenti fra maschi e femmine, con una decrescita nelle seconde, probabilmente legata a influenze ambientali. (APA, 2022; Brotman et al., 2017).

Pur non facendo parte dei disturbi del neurosviluppo per la classificazione diagnostica del DSM-5, in questo lavoro di tesi il DMDD viene preso in considerazione in ragione del suo periodo di sviluppo, precedente ai 10 anni per il criterio H, e per l'importante sovrapposizione epidemiologica e di meccanismi fisiopatologici.

L'inclusione di questa diagnosi, infatti, è in verità contrastante al criterio G dello stesso manuale, che postula: "La diagnosi non dovrebbe essere posta prima dei 6 anni di età...". Tale limitazione diagnostica viene giustificata in virtù dello sviluppo nervoso ancora in corso, che facilita i comportamenti dirompenti anche in condizioni pienamente fisiologiche e renderebbe il riconoscimento del DMDD sulla base di tali occorrenze insufficientemente specifico.

Tale assunto è sostenuto anche da una variazione della prevalenza del disturbo fra le varie età. Questa è riportata fra lo 0,8% e il 3,3% da Copeland et al., fra lo 0,12% e il 5% da Brotman et al., intorno all'1% da Stringaris et al. e al 2,5% dal DSM-5 (APA, 2022; Brotman et al., 2017; Copeland et al., 2013; Stringaris et al., 2018). Tuttavia, varie evidenze riferiscono un suo aumento al diminuire dell'età: il DSM-5 riporta lo studio di Dougherty et al., che ha rilevato, fra i bambini di 6 anni un'incidenza del 8,2% e anche Copeland rileva l'incremento nelle coorti più giovani di 2-5 anni (APA, 2022; Copeland et al., 2013; Dougherty et al., 2014).

D'altra parte, gli stessi Copeland et al. e Dougherty et al. riferiscono anche un importante valore delle manifestazioni di disregolazione affettiva/emotivo-comportamentale nel determinare l'eventuale DMDD. Nel primo studio, l'elevata prevalenza si è dimostrata moderabile tramite un restringimento dei criteri diagnostici, in particolare aumentando la soglia della frequenza delle manifestazioni, in modo da rispondere all'aumento

fisiologico della stessa nelle fasce d'età minori. Facendo ciò, la prevalenza del soddisfacimento dell'intera rosa di criteri è stata riportata all'1,7% (Copeland et al., 2013).

Nel secondo, Dougherty et al. riprendono le rilevazioni di Copeland, applicandone la deduzione al proprio campione. In tal modo, il tasso di prevalenza si riduce al 6,9%, riavvicinandosi all'intervallo rilevato dai vari studi. Inoltre, nello stesso studio viene dimostrata una correlazione tra la diagnosi di DMDD a 6 anni e la positività a 3 anni, fra gli altri fattori presi in considerazione, anche del CBCL-DP (Child Behavior Checklist – Dysregulation Profile), ovvero il particolare profilo riguardante la disregolazione ricavabile dal CBCL, un questionario di valutazione psicologica e comportamentale (Dougherty et al., 2014).

A ulteriore sostegno di tali risultati, anche altri studi riportano il legame fra la disregolazione prescolare e la successiva diagnosi di DMDD. Ad esempio, Kessel et al. ha dimostrato che sintomi di DMDD in età prescolare correlano con un'ipersensibilità alla ricompensa – uno dei meccanismi base del disturbo – nelle successive epoche; o ancora Stringaris et al. riporta un'eccellente affidabilità nella valutazione dell'irritabilità e di un'ampia gamma di comportamenti mediante l'uso del questionario MAP-DB (Multidimensional Assessment of Preschool Disruptive Behavior) (Kessel et al., 2016; Stringaris et al., 2018).

Infine, a sostegno della continuità fra la disregolazione prescolare e il DMDD, possiamo annoverare anche alcuni modelli fisiopatologici. L'irritabilità nasce da una disfunzione della processazione di due particolari tipi di stimolo, contrari fra loro: la ricompensa e la minaccia. Ad essi, nel primo caso, si associa un possibile esito positivo, nel secondo uno negativo (Brotman et al., 2017; Stringaris et al., 2018).

Tanto nelle reazioni neurali alla ricompensa quanto alla minaccia, sono state trovate anomalie. Per quanto riguarda la gestione della prima, da una parte, nei casi di irritabilità è stata rilevata una ridotta capacità di associare azioni ed esiti e, dunque, di predire l'errore, così come di modulare gli stimoli alla risposta, con una risultante incapacità di

modificare il comportamento in base all'esito. A questo si aggiungono un incremento dell'eccitazione alla ricompensa, così come dell'agitazione alla mancanza della stessa. Nello specifico, sono state rilevate, in risposta alla malagestione delle ricompense, disfunzioni dei circuiti associati al controllo dell'attenzione – regioni corticali frontali, parietali –, all'entità dell'effetto dei vari stimoli – amigdala – e, in generale, al funzionamento della gestione della ricompensa – amigdala e striato –.

Similmente, disfunzioni a livello dell'amigdala, della corteccia prefrontale, dell'ipotalamo e del grigio periacqueduttale sembrano essere coinvolte nell'approccio disfunzionale alle minacce. Nello specifico, nei casi di DMDD è riportata un'aumentata tendenza a spostare l'attenzione sulle minacce, come nei quadri d'ansia, oltre che una tendenza a interpretare a priori i comportamenti degli altri come ostili. Questa viene favorita anche da una capacità di riconoscimento delle espressioni facciali deficitaria, con la propensione a intravedere ostilità (APA, 2022; Brotman et al., 2017).

Tali disfunzioni risultano, in generale, in una ridotta soglia di attivazione delle risposte aggressive, dovuta alla riduzione, a loro volta, delle soglie di risposta alla ricompensa e alla minaccia. Questi meccanismi sono fisiologicamente deficitari durante i primi anni di vita, maturando con l'apprendimento strumentale, ovvero il processo grazie al quale l'individuo impara ad associare un esito a una determinata azione.

Abbiamo visto, però, che proprio questa possibilità è carente nel bambino irritabile, con vari studi che riportano, nel confronto con i pari, la presenza dell'una o dell'altra disfunzione neurale sopra riportate anche in età prescolare (Brotman et al., 2017).

Pertanto, in virtù di questa e delle altre motivazioni sopra riportate, in questo lavoro abbiamo deciso di valutare eventuali pattern di disfunzione sensoriale associati a disregolazione emotivo-comportamentale come potenzialmente indicativi di pattern associabili a eventuali casi DMDD.

7. Teoria dell'integrazione sensoriale

Come abbiamo visto, dunque, i disturbi del neurosviluppo e, in generale, dell'età dello sviluppo sono particolarmente complessi nella loro natura, in quanto, in questa età, l'aspetto neurologico è intrinsecamente associato a quello psichiatrico, forse ancor più che nelle altre epoche. Il bambino è in una fase di pieno sviluppo neurologico, che va a determinare la sua capacità e volontà d'interazione con l'ambiente, da cui però, al tempo stesso, riceve le spinte all'ulteriore crescita delle proprie capacità, tramite l'attivazione dei meccanismi di neuroplasticità.

Da questa complessa natura deriva la necessaria multifattorialità dell'eziologia di queste condizioni, indissolubilmente legata ad anomale interazioni fra lo specifico substrato genetico dell'individuo e le influenze ambientali che vi agiscono (APA, 2022; Ayres, 2005; Brotman et al., 2017; Fazzi, 2025; Parham & Mailloux, 2005; Rosen et al., 2021).

In questo senso, è centrale lo studio delle disfunzioni della capacità sensoriale. Difatti, secondo la teoria dell'integrazione sensoriale postulata da A. J. Ayres, la corretta ricezione e organizzazione dell'input sensoriale, ovvero l'influenza ambientale, è necessaria all'interazione efficace e soddisfacente con chi e cosa ci circonda. Tali meccanismi, legati a sistemi neurali corticali, cerebellari e tronco encefalici, sono necessari ad organizzare le risposte adattive, ovvero le azioni che conducono all'interazione efficace che a sua volta, cambiando l'ambiente circostante, darà nuovi input. Questi, recepiti e integrati correttamente, favoriranno un adeguato sviluppo nervoso e, quindi, una migliore capacità di organizzazione di successive risposte adattive (Ayres, 2005; Lane et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005).

Proprio in virtù di questa necessità del sistema nervoso in sviluppo di ricevere stimoli dall'esterno, sia primitivi che secondari alle risposte adattive del bimbo, una disfunzione della processazione sensoriale, nel processo di registrazione dell'input o della sua

integrazione con quelli degli altri sensi, è primaria nel determinare l'eventuale disfunzione del neurosviluppo.

7.1 La neuroplasticità

Il principale processo attraverso cui la stimolazione sensoriale e la successiva integrazione instaurano un circolo virtuoso che contribuisce allo sviluppo del sistema nervoso del bambino è, quindi, la neuroplasticità. Questa consiste nell'abilità del sistema nervoso di modificarsi in risposta alle variazioni della sua stessa attività, rinforzando i pattern neurali più stimolati mediante riorganizzazioni strutturali a livello delle sinapsi.

Agli stimoli, che siano conseguenti o meno alla risposta adattativa, il sistema nervoso risponde con un miglioramento della propria organizzazione sia quantitativo sia qualitativo. Vari studi su roditori in ambienti arricchiti hanno riportato cambiamenti conformazionali nervosi, con incremento del numero di sinapsi e consolidamento di quei collegamenti in cui il terminale presinaptico attivava più ripetutamente e stabilmente il postsinaptico. Ulteriori ricerche hanno dimostrato come, all'apprendimento o all'affinamento della risposta verso i vari stimoli, il sistema nervoso risponde con neurogenesi, angiogenesi, aumento della densità della sostanza grigia e del volume della glia. In altri termini, alla processazione di stimoli e, quindi, in risposta alla propria stessa attività, il sistema nervoso si dimostra in grado di crescere sia nel numero di connessioni sia nella loro organizzazione, accompagnando a tale crescita un'adeguata espansione delle strutture di supporto che ne permettano il miglior funzionamento. Ovvero, lo sviluppo è dato, quantomeno in parte, dall'incremento della capacità e dell'efficienza sinaptica, che porta a sempre più circuiti neurali sempre più funzionali per eliminazione delle connessioni superflue (Ayres, 2005; Lane et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005).

Sebbene queste manifestazioni siano caratteristiche di un sistema nervoso in salute in ogni momento della vita di un individuo, è proprio nella giovane età che si ritrovano come più spiccate, specialmente durante i primi anni di vita, in cui la stimolazione della neuroplasticità ha una efficacia sproporzionata nel determinare lo sviluppo nervoso, quando comparata alle altre epoche della vita, soprattutto durante alcune fasi

particolari, dette “periodi critici” e “finestre di opportunità”. Sebbene, in larga parte, non siano stati identificati con precisione, un esempio di periodo critico è quello che determina lo sviluppo visivo che intercorre nei primi sei mesi di vita del bimbo: in questo periodo le sensazioni visive e gli stimoli che ne derivano avranno un’efficienza sullo sviluppo dei circuiti preposti o collegati alla vista tale da determinare le capacità sensoriali visive del bambino negli anni a venire (Colombo et al., 2019; Fazzi, 2025). Similarmente, le finestre di opportunità sono periodi di particolare ricettività del sistema nervoso verso specifici tipi di stimolo, quali possono essere stimoli motori e vestibolari sin dai primissimi momenti di vita, la cui rilevanza in questo periodo dello sviluppo fu riconosciuta già da Ayres e supportata dai primi modelli teorici degli anni ’80 e ’90 (Ayres, 2005; Maurer & Maurer, 1988; Parham & Mailloux, 2005; R. Schaaf, 1994), trovando definitiva validazione nelle odierne indagini sul neurosviluppo (Fazzi, 2025; Lane et al., 2019).

Gli stimoli che circondano il bambino e la sua reazione ad essi sono centrali in questa fase cruciale dello sviluppo, tanto che influenze ambientali negative, come deprivazione sensoriale del particolare stimolo associato al periodo critico/finestra di sensibilità, possono causare importanti conseguenze sulla traiettoria di sviluppo dei pattern neuronali alla base delle varie funzioni. Tali danni possono essere più o meno irreversibili – rispettivamente, nel caso dei periodi critici o delle finestre di sensibilità –, anche se, in ogni caso, con interventi mirati e particolari condizioni c’è sempre un margine di recupero (Colombo et al., 2019; Fazzi, 2025).

A riprova del legame che intercorre fra funzione, struttura e attività neuronali, nei casi di disturbi dell’età dello sviluppo sono state rilevate varie connessioni deficitarie. Abbiamo già visto le anomalie strutturali dei circuiti della ricompensa e della minaccia nel DMDD (Brotman et al., 2017), ma accanto a queste possiamo annoverare: una tendenza ad atipie delle connessioni neuronali nei bambini con ASD, ad esempio fra amigdala e aree visive secondarie con associata difficoltà a interpretare le espressioni facciali (Kilroy et al., 2019); o ancora, nei casi di iperreattività sensoriale, una riduzione delle

microstrutture della sostanza bianca nei tratti parietale e occipitale, dove avviene una buona parte dell'integrazione dell'informazione visiva, uditiva e tattile (Lane et al., 2019).

7.2 Lo sviluppo tipico

Perché la neuroplasticità sia il più efficace possibile non è sufficiente una singola modalità sensoriale: è necessario che gli stimoli provenienti da sensi differenti vengano ricevuti, elaborati e, soprattutto, integrati in un'unica rappresentazione coerente del mondo. Questo processo, l'integrazione multisensoriale, rappresenta il ponte naturale fra plasticità neuronale e sviluppo delle capacità cognitive, motorie e relazionali del bambino (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005).

Secondo Ayres, l'integrazione sensoriale non si esaurisce nella ricezione di input da un unico canale, ma coincide con la capacità del sistema nervoso di organizzare le informazioni provenienti dai molteplici recettori del corpo e dell'ambiente – tatto, propriocezione, sistema vestibolare, udito, vista, olfatto, gusto – in risposte adattive coerenti ed efficaci. Senza un'adeguata integrazione, le risposte adattive che alimentano il circolo virtuoso della neuroplasticità non possono generarsi correttamente. Dal punto di vista neuroanatomico, tale integrazione si realizza in strutture corticali e sottocorticali – collicolo superiore, gangli della base, solco temporale superiore, corteccia parietale posteriore, premotoria e prefrontale – deputate alla convergenza di input di modalità diverse; questi circuiti non sono completi alla nascita, ma il loro sviluppo dipende criticamente dall'esperienza sensoriale precoce (Ayres, 2005; Dionne-Dostie et al., 2015; Fazzi, 2025; Lane et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005).

Due ipotesi teoriche hanno guidato la comprensione di questo sviluppo. L'Early Integration Approach sostiene che il sistema nervoso sia costitutivamente multisensoriale sin dall'inizio, capace fin dalla nascita di rilevare le proprietà amodali degli stimoli – ritmo, durata, intensità, sincronismo temporale – e di sfruttare la ridondanza intersensoriale per potenziare attenzione e memoria. Il Late Integration Approach enfatizza invece il ruolo dell'esperienza post-natale, vedendo l'integrazione

come prodotto graduale della maturazione e dell'esposizione ripetuta a stimoli congruenti, con piena maturità solo intorno all'adolescenza. Oggi le due prospettive sono considerate complementari: il cervello del neonato appare già predisposto a cogliere l'informazione multisensoriale, ma il pieno sviluppo delle capacità integrative dipende dall'esperienza accumulata nelle finestre sensibili dello sviluppo precoce (Ampollini et al., 2024; Dionne-Dostie et al., 2015; Nava et al., 2023).

Questa interdipendenza fra struttura innata ed esperienza ha rilevanti implicazioni cliniche. Studi sulla deprivazione, in modelli animali e umani, mostrano che la privazione di stimolazione visiva precoce altera in modo persistente l'integrazione audiovisiva anche dopo il ripristino della vista, e che bambini con cataratta congenita bilaterale, privati di input visivo nel periodo critico neonatale, non sviluppano normalmente i circuiti multisensoriali corticali (Dionne-Dostie et al., 2015; Nava et al., 2023).

Lo sviluppo sensoriale non inizia alla nascita, ma ha radici prenatali, come Ayres aveva intuito valorizzando i sistemi tattile, vestibolare e propriocettivo quali canali più antichi (Ayres, 2005; Loehn et al., 2026; Parham & Mailloux, 2005). Il sistema somatosensoriale è fra i primi a divenire funzionale: risposte tattili sono rilevabili già a 7-8 settimane di gestazione e la propiocezione emerge a 10-12 settimane (Lane et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005). Il sistema vestibolare, costantemente stimolato dai movimenti materni, riceve una forma di esercizio precoce fondamentale per la futura integrazione sensorimotoria (Ayres, 2005; Fazzi, 2025; Lane et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005). Il sistema uditivo matura nel terzo trimestre: studi con fMRI e fMEG documentano risposte corticali a stimoli sonori già intorno a 25-32 settimane, non solo a suoni esterni ma anche alla voce materna e al battito cardiaco, con una capacità di modulare la risposta a stimoli ripetuti che suggerisce una rudimentale memoria prenatale (Loehn et al., 2026). La vista è la più tardiva: pur con attivazioni a stimoli luminosi documentate nell'ultimo trimestre, la maturazione funzionale della corteccia visiva si compie soprattutto nei primi sei mesi postnatali (Colombo et al., 2019; Fazzi, 2025; Loehn et al., 2026). La sequenza – somatosensoriale e vestibolare, poi udito, infine vista – non è casuale, ma riflette l'utilità dei sistemi nelle diverse fasi dello sviluppo prenatale e, ancor più, postnatale.

Con la nascita il bambino transita da un ambiente protetto a un mondo ricchissimo di stimolazioni: è qui che neuroplasticità e multisensorialità divengono pienamente attive, in un processo accelerato e interdependente (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005). Olfatto e gusto sono già ben organizzati, e l'olfatto in particolare orienta il neonato verso la madre, mediando la prima relazione affettiva. I sistemi tattile e vestibolare, già funzionali, sono il principale canale di conforto, regolazione emotiva e informazione sul corpo, tanto che la stimolazione vestibolare – il dondolamento – calma il neonato. La vista è invece il sistema meno maturo: messa a fuoco vaga, discriminazione cromatica assente, inseguimento appena abbozzato, con il neonato che si affida alla percezione grossolana di contrasto e movimento (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005).

Nei primi mesi il bambino elabora attivamente l'integrazione fra sistemi: già a 3-4 settimane risponde all'equivalenza di intensità fra stimoli uditivi e visivi; entro i quattro mesi associa oggetti visivi alle loro proprietà sonore, percepisce l'emozione in stimoli audiovisivi e riconosce la corrispondenza fra movimenti labiali e suoni; a cinque mesi l'EEG documenta una maggiore reattività agli stimoli sincroni, segno di un substrato corticale già attivo (Dionne-Dostie et al., 2015; Nava et al., 2023). Nel primo anno si struttura il senso del corpo: integrando informazioni tattili, propriocettive e vestibolari, il bambino impara a localizzare il tocco, a orientarsi e a pianificare i movimenti – capacità che, come nota Ayres, alla nascita è ancora assente e si affina solo nel secondo anno. Parallelamente matura l'udito: reazione alla voce nel primo mese, riconoscimento di suoni familiari verso i sei mesi, esecuzione di semplici comandi intorno ai dodici, segno dell'integrazione fra elaborazione fonetica e comprensione semantica (Ayres, 2005; Chen & Monroy, 2026; Parham & Mailloux, 2005). La piena maturità dell'integrazione multisensoriale è però un processo lungo: i potenziali evocati indicano che l'integrazione audiovisiva non raggiunge livelli adulti prima dei quindici anni circa (Dionne-Dostie et al., 2015).

Dal secondo anno sviluppo sensoriale e motorio si intrecciano nella costruzione della mappa del corpo: il bambino esplora, si arrampica, dondola e rotola, affinando l'integrazione delle informazioni posturali e cinestesiche e ponendo le basi della futura coordinazione (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005). Fra il terzo e il settimo anno si colloca quello che Ayres considera il periodo critico per eccellenza dell'integrazione sensoriale: le risposte adattive diventano sempre più complesse e ogni nuova risposta espande le capacità integrative in un circolo virtuoso che alimenta linguaggio, percezione visiva, funzioni esecutive e competenze sociali. Le ricerche recenti – dallo sviluppo motorio all'integrazione audio-visiva fino alla sensorialità fetale – convergono nel confermare che lo sviluppo sensoriale tipico è un processo continuo, gerarchico e profondamente contestuale, la cui riuscita dipende dall'intreccio fra un substrato neurologico predisposto e una stimolazione adeguata nei tempi giusti (Ayres, 2005; Chen & Monroy, 2026; Dionne-Dostie et al., 2015; Loehn et al., 2026; Nava et al., 2023; Parham & Mailloux, 2005).

Ayres descrive questo sviluppo come un'organizzazione gerarchica in quattro livelli progressivi, ciascuno costruito sulle acquisizioni del precedente (Ayres, 2005). Al primo livello i sistemi più primitivi – tatto, propriocizione, vestibolare – producono le prime risposte adattive; al secondo, queste esperienze somatosensoriali si organizzano in postura, tono, equilibrio, controllo oculare e sicurezza gravitazionale; al terzo, con l'ingresso di vista e udito, emergono percezione corporea complessa, coordinazione bimanuale, pianificazione motoria e attenzione; al quarto si realizza la lateralizzazione, la specializzazione emisferica che presuppone una previa cooperazione fra gli emisferi e che, se la comunicazione interemisferica è deficitaria, risulta a sua volta carente. Il quarto livello integra così tutto ciò che è stato costruito ai livelli inferiori per produrre apprendimento, pensiero astratto, autocontrollo e autostima, che non sono abilità aggiunte ma emanazioni dirette del sistema sensoriale (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005).

Questa visione gerarchica trova convergenza nei dati neurofisiologici contemporanei. Nava e colleghi documentano come il cervello del neonato risponda in modo potenziato agli stimoli multisensoriali rispetto a quelli unimodali: stimoli audio-tattili in prossimità del corpo, o oggetti visivi accompagnati da suoni congruenti, evocano risposte corticali nettamente più ampie, con attivazioni diffuse in aree di convergenza eteromodale. Tale potenziamento segue il principio dell'efficacia inversa – è massimo quando i singoli stimoli unimodali sono meno efficaci – il che spiega perché in età neonatale, quando ogni sistema è ancora immaturo, la convergenza fra modalità risulti particolarmente critica (Nava et al., 2023). La ricerca contemporanea, però, pur confermando la centralità dei sistemi somatosensoriale e vestibolare intuita da Ayres, ne mette in discussione la rigidità gerarchica: vista e udito, collocati da Ayres solo al terzo livello, partecipano a interazioni intersensoriali già nelle prime settimane, la connettività fra le principali aree di convergenza multisensoriale è rilevabile già alla nascita e la deprivazione visiva precoce riorganizza anche le aree uditive e tattili (Dionne-Dostie et al., 2015; Nava et al., 2023). Ne emerge un'immagine di sistemi sensoriali intrinsecamente interconnessi sin dall'inizio, che si differenziano attraverso l'esperienza in modo parallelo e reciproco più che sequenziale e unidirezionale: il presupposto di Ayres – l'essenzialità dei sensi somatici e un modello gerarchico clinicamente operativo – resta intatto, mentre ad essere aggiornata, più che rivista, è la rigidità con cui questa gerarchia veniva descritta, in favore di una visione più reticolare e bidirezionale dello sviluppo tipico (Dionne-Dostie et al., 2015; Nava et al., 2023).

7.3 Disfunzioni dell'integrazione

Se lo sviluppo tipico procede attraverso l'integrazione progressiva e reciproca delle informazioni sensoriali, le disfunzioni dell'integrazione si verificano quando il sistema nervoso non riesce a ricevere, organizzare o integrare adeguatamente l'input sensoriale, con conseguenze sullo sviluppo delle risposte adattive e, a cascata, delle funzioni superiori. Ayres descrisse questi quadri a partire da decenni di analisi fattoriali condotte su test standardizzati, identificando pattern ricorrenti di disfunzione, successivamente

validati empiricamente nel tempo, con lo sviluppo della classificazione odierna (Mailloux et al., 2011; Parham & Mailloux, 2005).

Questa distingue tre grandi categorie di disturbo della processazione sensoriale: il disturbo della modulazione sensoriale, il disturbo motorio a base sensoriale e il disturbo della discriminazione sensoriale. Il primo consiste nella difficoltà di regolare e organizzare grado, intensità e natura della risposta agli stimoli e si articola a sua volta in tre pattern: l'iperreattività, caratterizzata da risposte intense e negative a stimoli ordinari, finanche a evitamento e ansia; l'iporeattività, con risposte ridotte o ritardate, in cui lo stimolo non viene notato; e la ricerca sensoriale, ovvero il seeking, associata a una spinta insaziabile verso esperienze sensoriali intense (Jorquera-Cabrera et al., 2017; Lane et al., 2019).

La seconda categoria di disturbo comprende, invece, la disfunzione posturale e la disprassia, entrambe influenzate da deficit di discriminazione e percezione. La terza, infine, riguarda l'interpretazione delle qualità temporali e spaziali dell'input e può interessare uno o più sistemi (Jorquera-Cabrera et al., 2017).

Le capacità di percezione/discriminazione sono fondamentali dell'azione pianificata e della cognizione, mentre la modulazione svolge una funzione più propriamente regolatoria, associata ad attenzione, arousal, livello di attività e regolazione emotiva (Lane et al., 2019). Per ciascun sistema sensoriale si possono manifestare sia problemi di percezione/discriminazione sia problemi di modulazione, spesso compresenti e fra loro correlati, a riprova della natura multidimensionale e integrata di queste disfunzioni (Lane et al., 2019; Mailloux et al., 2011).

Per quanto riguarda il sistema vestibolare, sul versante della modulazione, l'iperreattività si manifesta principalmente come insicurezza gravitazionale: il bambino prova ansia e disagio sproporzionati di fronte a movimenti anche modesti della testa o a variazioni di posizione, in particolare quando i piedi lasciano il suolo, percependo come minacciosa la forza di gravità (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005). Distinta, sebbene talvolta sovrapposta, è l'intolleranza al movimento: in questo caso il bambino non si

sente necessariamente minacciato, ma prova malessere, nausea o vertigini durante movimenti rapidi o rotatori. Ayres ipotizzava che questa derivasse da una eccessiva risposta alla stimolazione dei canali semicircolari, distinta dalla risposta otolitica, la cui disregolazione associava all'insicurezza gravitazionale (Ayres, 2005).

Sul versante opposto, l'iporeattività vestibolare comporta una ridotta percezione del movimento: il bambino può non avvertire vertigine o nausea neppure dopo intense rotazioni, e tende a manifestare comportamenti di seeking, chiedendo ad esempio di essere fatto girare ancora e più velocemente (Ayres, 2005; Ben-Sasson et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005). Sul piano della discriminazione, il deficit vestibolare-proprioceettivo si traduce nel pattern che Ayres denominò deficit dell'integrazione vestibolo-bilaterale: ridotte reazioni di equilibrio, difficoltà nell'estensione contro gravità, scarsa coordinazione bilaterale e difficoltà di sequenziamento. Un marcatore fisiologico storicamente associato a questo pattern è la ridotta durata del nistagmo post-rotatorio, validato empiricamente da Mailloux et al. nel 2011 (Mailloux et al., 2011).

Vari studi neurobiologici hanno confermato l'importanza dell'integrazione vestibolare. Numerose aree corticali quali, ad esempio, giunzione temporo-parietale, lobo parietale anteriore e posteriore, giro del cingolo, aree ippocampali e paraippocampali, ricevono l'informazione vestibolare, che contribuisce non solo alla memoria spaziale ma anche al riconoscimento di oggetti e alla cognizione numerica (Lane et al., 2019). Nell'autismo, alterazioni del riflesso vestibolo-oculare rotazionale suggeriscono disfunzioni dei circuiti cerebellari e troncoencefalici (Kilroy et al., 2019). Le disfunzioni vestibolari, pertanto, possono riflettersi pervasivamente in difficoltà e disagi significativi per l'individuo.

Dal punto di vista del tatto, la manifestazione di modulazione più caratteristica è la difesa tattile, un'iperreattività agli stimoli tattili, specialmente leggeri, fugaci e inaspettati, a cui il bambino risponde difensivamente con ritrazione, agitazione, fastidio o evitamento. Ciò interferisce con attività quotidiane come la cura personale, l'abbigliamento e l'alimentazione (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005). La natura modulatoria di questa

manifestazione è confermata dall'associazione, stabilmente confermata, con iperattività, distraibilità e problemi attentivi, piuttosto che con occorrenze di iporeattività (Mailloux et al., 2011).

Sul versante della discriminazione, il deficit della percezione tattile interferisce con la capacità del bambino di localizzare con precisione dove è stato toccato e di riconoscere le proprietà degli oggetti attraverso il tatto. Inoltre, poiché la cute fornisce informazioni fondamentali sul corpo, un deficit di discriminazione tattile compromette la consapevolezza somatica e, di conseguenza, la capacità di pianificazione motoria. Difatti, la percezione tattile è strettamente connessa alla prassia, con il pattern di somatodisprassia, ovvero l'associazione di deficit di pianificazione motoria e deficit di percezione tattile e propriocettiva, che si dimostra fra i più rilevati dalla ricerca (Ayres, 2005; Mailloux et al., 2011; Parham & Mailloux, 2005).

Nell'ambito della percezione visiva, Ayres distingueva due modalità di elaborazione: a livello del tronco encefalico, dove l'input vestibolare, propriocettivo e visivo viene unificato in una mappa che permette di condurre il corpo nello spazio; e a livello degli emisferi, dove avviene l'elaborazione visiva più specializzata e dettagliata. Quando le sensazioni vestibolari e propriocettive non sono adeguatamente organizzate, il movimento oculare risulta poco armonioso e il bambino può presentare difficoltà nella lettura, oltre a deficit di discriminazione visiva e percezione della profondità, spesso in associazione con la disprassia – visuodisprassia – (Ayres, 2005; Mailloux et al., 2011; Parham & Mailloux, 2005).

Sul piano uditivo-linguistico, molti bambini con problemi di linguaggio e di parola mostrano anche segni di processazione vestibolare inefficiente, come nistagmo postrotatorio breve. Difatti, il legame fra udito, linguaggio e prassia è particolarmente stretto, dato che imparare a parlare richiede una pianificazione motoria complessa, con avvio dell'azione, organizzazione della sequenza dei movimenti orofacciali e attenzione alla dizione. Tale capacità pianificatoria è sostanzialmente analoga a quella richiesta dalla

prassia corporea, ragione per cui un bambino con disturbo fonologico o di linguaggio presenta spesso anche una disprassia (Ayres, 2005; Parham & Mailloux, 2005). Sul piano della modulazione, l'iporeattività uditiva è frequentemente riportata nell'ASD: lo studio di Tomchek e Dunn ha rilevato alterazioni della registrazione uditiva nel 77,6% dei casi, con particolare iporeattività verso il parlato, dato corroborato da Fabbri-Destro et al., che hanno trovato alterazioni della sensorialità uditiva caratterizzanti l'ASD anche rispetto ai disturbi del linguaggio (Fabbri-Destro et al., 2022; Tomchek & Dunn, 2007).

Il sistema propriocettivo è strettamente interconnesso con il sistema vestibolare, tanto che le analisi fattoriali raggruppano costantemente le due funzioni in un unico pattern di integrazione vestibolo-proprioceettiva, bilaterale e di pianificazione (Mailloux et al., 2011). Le disfunzioni propriocettive si manifestano su più livelli: a livello spinale, con alterazioni del tono muscolare, dei riflessi di stiramento e della stabilità dinamica; a livello sottocorticale, con difficoltà nel controllo posturale e nella fluidità del movimento; a livello corticale, con ridotta consapevolezza della posizione articolare e deficit di pianificazione motoria (Jorquera-Cabrera et al., 2017). La propriocezione è inoltre strettamente connessa al controllo dell'arousal, motivo per cui la sua valutazione è rilevante anche sul versante della modulazione. In questo senso, accanto a difficoltà nel controllo posturale si osservano frequentemente comportamenti di seeking. Essendo i deficit propriocettivi, insieme a quelli vestibolari, alla base delle disfunzioni posturali, manifestazioni tipiche includono: ridotte reazioni di raddrizzamento ed equilibrio, scarsa rotazione del tronco, difficoltà nel trasferimento del peso e nella coordinazione motoria bilaterale (Jorquera-Cabrera et al., 2017; Lane et al., 2019).

Gli altri sistemi sensoriali, gusto e olfatto in primis, ma anche l'enterocezione, sono storicamente i meno studiati (Chen & Monroy, 2026). Nonostante ciò, le disfunzioni di questi sensi sono comunque clinicamente rilevanti, specialmente sul versante della modulazione: l'iperreattività olfattiva e gustativa può contribuire in modo significativo ai comportamenti alimentari selettivi e all'evitamento di consistenze, sapori e odori, mentre l'iporeattività può associarsi a una ridotta consapevolezza degli stimoli (Jorquera-

Cabrera et al., 2017; Lane et al., 2019). Inoltre, la ricerca contemporanea sottolinea come gusto e olfatto, lungi dall'essere meramente primitivi, siano intimamente connessi allo sviluppo cognitivo. Difatti, gli odori orientano gli stati di arousal, controllano le risposte di allarme e contribuiscono a modellare le prime associazioni, con l'esperienza multimodale del gusto durante i pasti che rappresenta a tutti gli effetti un contesto di apprendimento precoce. Per tutti questi motivi, strumenti diagnostici moderni, compreso l'SPM-P, includono valutazioni anche di questi sistemi sensoriali (Chen & Monroy, 2026; Jorquera-Cabrera et al., 2017).

Una disfunzione di natura più trasversale, particolarmente rilevante nell'autismo, è quella che Ayres definiva della spinta interiore o motivazione, ovvero la naturale tendenza del bambino a ricercare stimoli e produrre risposte adattive. Ayres ipotizzò che nell'ASD questa funzione fosse compromessa, con ridotto piacere o senso di ricompensa per il bambino nel compiere attività, a cui è, pertanto, indifferente. Ciò genera un circolo vizioso: la scarsa registrazione del significato di uno stimolo riduce la motivazione a interagirvi, il che a sua volta impedisce lo sviluppo e perpetua la scarsa registrazione, compromettendo le funzioni superiori (Ayres, 2005; Kilroy et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005).

Kilroy e colleghi, rivisitando questo postulato alla luce delle neuroscienze, hanno rilevato evidenze di supporto di neuroimaging: ridotta attivazione delle regioni della ricompensa per stimoli sociali e non, con anche riduzione della connettività fra le aree che processano la voce umana; così come alterazioni dei circuiti mesolimbico (VTA-nucleo accumbens) e cerebellare implicate nella riduzione dell'effetto energizzante (Kilroy et al., 2019).

Tuttavia, le disfunzioni più significative non riguardano i singoli sistemi isolatamente, ma la loro integrazione. Coerentemente con il substrato teorico, secondo cui i sistemi sensoriali non si sviluppano in modo indipendente, le evidenze analitiche mostrano costantemente che i pattern di disfunzione sono altamente correlati e che la maggior parte dei bambini ne presenta più di uno (Lane et al., 2019; Mailloux et al., 2011). Un

esempio centrale è la sopracitata somatodisprassia, in cui i deficit disprattici emergono dalla deficitaria integrazione delle informazioni somatosensoriali necessarie a costruire lo schema corporeo con difficoltà a concepire, pianificare ed eseguire azioni nuove, maggiore frequenza di incidenti, necessità di più tempo e pratica per apprendere abilità nuove e ridotta capacità di generalizzarle (Jorquera-Cabrera et al., 2017; Lane et al., 2019). O ancora, la disfunzione dell'integrazione somatovestibolare è alla base dell'integrazione vestibolo-bilaterale deficitaria, con scarso equilibrio, difficoltà nell'attraversare la linea mediana del corpo e nella coordinazione dei due lati. Anche in questo caso, la ridotta capacità di rilevazione del movimento del corpo e dell'orientamento spaziale compromette la percezione corporea e i movimenti e la cinestesia che ne conseguono (Ayres, 2005; Lane et al., 2019; Parham & Mailloux, 2005).

Dunque, la valutazione delle disfunzioni dell'integrazione sensoriale si deve fondare su un approccio multidimensionale, che combina test standardizzati, questionari a genitori e insegnanti e osservazioni cliniche strutturate, che risultano particolarmente preziose per quei bambini che, per età o diagnosi, non possono essere valutati con strumenti standardizzati (Jorquera-Cabrera et al., 2017; Lane et al., 2019).

Sul piano terapeutico, l'intervento di riferimento è l'Ayres Sensory Integration (ASI), oggi manualizzata da Schaaf e Mailloux e fondata sull'erogazione di attività sensoriali e motorie individualizzate, contestualizzate nel gioco e calibrate sulla “sfida giusta”, volte a indurre risposte adattive e il circolo virtuoso che ne deriva. L'intervento segue un processo che, a partire dall'identificazione delle sfide partecipative del bambino e dei suoi obiettivi, sintetizza i dati clinici per generare ipotesi sulle componenti sensoriali e motorie sottostanti (R. C. Schaaf et al., 2025).

8. Obiettivo

Il nostro lavoro di tesi si propone di analizzare i vari pattern di funzionalità sensoriale rilevati in una coorte di bambini in età prescolare afferenti al servizio per i disturbi del neurosviluppo della SOD di Neuropsichiatria Infantile nel periodo da maggio 2025 a maggio 2026.

Tale analisi è stata condotta in funzione delle specifiche diagnosi prese in esame, ovvero: disturbo dello spettro dell'autismo, disturbi della comunicazione, ritardo globale dello sviluppo e disturbo da disregolazione emotivo-comportamentale.

In prima battuta ci si concentrerà sulla presenza generale di disfunzione sensoriale e poi sulla comparazione fra i quadri più specifici. Il profilo verrà analizzato, sia nei termini generali che in quelli più particolari delle varie aree sensoriali, tramite il questionario SPM-P.

Obiettivi del lavoro sono:

- Caratterizzare il profilo sensoriale globale della coorte rispetto ai valori normativi, al fine di valutare se l'eventuale valore informativo del profilo risieda nell'indice sensoriale globale oppure in specifici domini;
- Valutare la possibile associazione fra le categorie diagnostiche in esame e pattern specifici di disfunzione sensoriale, vale a dire in particolari aree piuttosto che in altre, secondo i domini identificati dal questionario SPM-P;

L'esame di queste associazioni è mirato a esplorare il valore predittivo del profilo sensoriale precoce, ovvero la possibilità, in prospettiva, di utilizzare lo specifico profilo di sensorialità del bambino come aiuto alla definizione della diagnosi già in età prescolare.

Tale rilevazione potrebbe, difatti, aprire le porte a percorsi diagnostici più efficaci sin dai primi anni d'età, permettendo così di iniziare i percorsi terapeutici corrispondenti nel momento di maggiore efficacia con possibili miglioramenti anche prognostici.

9. Materiali e metodi

9.1 SPM-P

Per l'indagine del profilo sensoriale del campione è stato utilizzato il questionario Sensory Processing Measure - Preschool (SPM-P). Questo strumento standardizzato è progettato specificamente per valutare le difficoltà di elaborazione sensoriale, le prassie e la partecipazione sociale nei bambini d'età compresa tra i 2 e i 5 anni (Parham et al., 2010/2020). Dal punto di vista teorico, l'SPM-P affonda le sue radici proprio nella teoria dell'integrazione sensoriale di Ayres (Ayres, 2005; Roley et al., 2007).

L'SPM-P si distingue in due protocolli distinti ma complementari: il Modulo Casa e il Modulo Scuola.

Il Modulo Casa viene compilato dai genitori o dai caregiver principali del bambino e indaga i comportamenti legati all'elaborazione sensoriale all'interno dell'ambiente domestico e nella comunità.

Il Modulo Scuola viene compilato dagli insegnanti o dagli educatori che osservano il bambino nel contesto educativo primario.

Entrambi i moduli mantengono una struttura sovrapponibile e valutano, in 75 domande, otto aree principali del funzionamento del bambino: Partecipazione Sociale (SOC), Visione (VIS), Udito (UDI), Tatto (TAT), Gusto e Olfatto, Consapevolezza Corporea (COR), legata alla propriocezione, Equilibrio e Movimento (EQU), ovvero la funzione vestibolare, e Pianificazione e Idee (IDE), per le prassie (Parham et al., 2010/2020).

L'ottenimento dei risultati attraverso l'SPM-P segue un processo di quantificazione. In prima istanza, le risposte fornite agli item (basate su una scala Likert di frequenza del comportamento) vengono sommate per ottenere un punteggio grezzo per ciascuna delle aree sensoriali indagate, oltre a un punteggio totale (TOT).

Successivamente, il punteggio grezzo viene convertito in un punteggio T standardizzato utilizzando le apposite tabelle normative presenti nel manuale di codifica. I punteggi T,

che possono variare da 40 a 80, permettono di classificare la performance del bambino definendo in modo oggettivo l'eventuale livello di difficoltà sensoriale. Il manuale dell'SPM-P suddivide i risultati in tre range interpretativi:

Tipico, per punteggi T 40-59: indica che il bambino non presenta difficoltà di elaborazione sensoriale in quel determinato dominio.

Qualche Problema, per punteggi T 60-69: segnala la presenza di un'alterazione sensoriale lieve o moderata, che necessita di attenzione clinica e monitoraggio.

Disfunzione Definita, per punteggi T 70-80: evidenzia una marcata atipia nell'elaborazione sensoriale, fortemente indicativa di una disfunzione dell'integrazione sensoriale con ricadute significative sulla vita quotidiana (Parham et al., 2010/2020).

In accordo con l'obiettivo di questo lavoro di tesi, la scelta dell'SPM-P risulta non solo metodologicamente appropriata, ma ampiamente validata dalla letteratura scientifica recente.

In primo luogo, come evidenziato da Fabbri-Destro et al., l'SPM-P è uno strumento altamente sensibile per tracciare il profilo sensoriale precoce in popolazioni cliniche prescolari, dimostrandosi capace di identificare alterazioni sensoriali nell'Autismo (ASD) che fungono da predittori per successivi problemi emotivi e comportamentali (Fabbri-Destro et al., 2022). Questo supporta direttamente l'ipotesi della nostra tesi: l'atipia sensoriale quantificata dai punteggi T dell'SPM-P può costituire un indicatore precoce di traiettorie di sviluppo divergenti, ancor prima che i quadri diagnostici completi si siano consolidati. L'importanza dei sintomi sensoriali come marcatori principali dei disturbi del neurosviluppo è peraltro ampiamente ribadita nelle metanalisi di settore (Ben-Sasson et al., 2019; Fazzi, 2025).

Inoltre, l'importanza di intervenire e valutare i domini cognitivi, motori e percettivi fin dall'età prescolare è sostenuta anche da Gizzonio e colleghi. Utilizzare l'SPM-P in questa specifica finestra temporale può permettere di riconoscere la trasversalità di pattern di difficoltà nei vari disturbi del neurosviluppo indagati nella nostra coorte, comprese le difficoltà sociali osservate sia in ambienti più familiari, con il modulo Casa, sia in ambienti

più esterni alla famiglia, con il modulo Scuola, con una soddisfacente copertura valutativa (Gizzonio et al., 2022; Lucas et al., 2023).

Infine, l'uso dell'SPM-P nel periodo prescolare, caratterizzato da un'elevata plasticità neuronale, risponde appieno all'obiettivo ultimo del nostro studio: fornire basi solide per percorsi diagnostici precoci e, conseguentemente, per interventi terapeutici tempestivi e maggiormente efficaci.

9.2 ODD e ODT

L'Ospedale Diurno Diagnostico (ODD), dedicato alla diagnosi, e l'Ospedale Diurno Terapeutico (ODT), preposto al trattamento, afferiscono al servizio per i disturbi del neurosviluppo della Struttura Organizzativa Dipartimentale (SOD) di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale "G. Salesi", specializzato nella gestione clinica e riabilitativa delle alterazioni dello sviluppo nella prima infanzia.

L'attività di questo servizio, localizzato presso il complesso di Villa Maria, è specificamente focalizzata sulla gestione dei disordini del neurosviluppo tipici dell'età prescolare, che comprende la fascia d'età tra 0 e 6 anni. Le condizioni cliniche indagate coprono un ampio spettro patologico che spazia dall'autismo ai deficit comunicativi, includendo inoltre le compromissioni motorie, le disabilità di natura intellettiva (o i quadri di alterazione evolutiva mista) e i disturbi della sfera affettiva.

L'iter diagnostico prevede un approccio multidisciplinare che tipicamente inizia con l'inquadramento neuropsichiatrico infantile, primo momento di accesso al servizio, spesso mediato da una segnalazione preliminare da parte del pediatra curante o di altre figure sanitarie territoriali.

Alla visita del neuropsichiatra possono far seguito indicazioni per le ulteriori valutazioni neuropsicomotoria e psicodiagnostica.

La prima è condotta da un Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva (TNPEE), il quale si avvale di test e questionari mirati, selezionati individualmente in base al profilo clinico del piccolo paziente.

La seconda, invece, è di pertinenza dello psicologo clinico e prevede l'alternanza di momenti di osservazione e di colloquio, con l'intero nucleo familiare e con i genitori.

Qualora la complessità del quadro clinico lo richieda, il percorso può essere poi integrato da ulteriori accertamenti quali: indagini genetico-metaboliche, ad esempio CGH-array o screening per l'X-fragile; prelievi ematochimici; EEG; esami audiometrici e RM encefalica.

Tale iter termina con il confronto multidisciplinare dell'équipe curante, al quale fa seguito un colloquio formale in cui l'esito diagnostico viene condiviso e spiegato ai genitori.

Fra le indicazioni che ne conseguono, il paziente viene generalmente indirizzato verso un progetto terapeutico personalizzato. Questo può essere o delegato a strutture territoriali esterne o intrapreso internamente, presso la sezione terapeutica, ovvero l'ODT.

In questo secondo caso, in accordo con le disponibilità del servizio, il bambino torna al polo di Villa Maria per alcune sessioni di terapia abilitativa portata avanti dai neuropsicomotricisti, oltre che per rivalutazioni di follow-up, ad esempio psicodiagnostiche. Al termine del ciclo, l'équipe discute nuovamente il caso nei suoi sviluppi, comunicando conclusioni e relative indicazioni ai genitori del paziente.

9.3 Raccolta e analisi dei dati

Il nostro studio ha preso in esame una popolazione di bambini rispondenti ai seguenti criteri di inclusione:

- Accesso ai servizi alla SOD di Neuropsichiatria Infantile fra maggio 2025 e maggio 2026;
- Diagnosi afferente alle categorie di disturbo dello spettro autistico, disturbi della comunicazione, ritardo globale di sviluppo e/o disregolazione emotivo comportamentale.

Sulla base di questi criteri è stata individuata una popolazione iniziale scremata poi secondo i seguenti criteri di esclusione:

- Età non compresa fra i 2 e i 5 anni;
- Presenza di deficit neurologici sensoriali diagnosticati strumentalmente;

- Presenza di barriera linguistica tale da poter pregiudicare l'affidabilità del questionario.

Applicando questi criteri abbiamo individuato un campione finale di 55 bambini di cui sono stati raccolti, mediante ricerca sistematica fra cartelle cartacee ed elettroniche, i seguenti dati clinico-anamnestici e laboratoristici:

- Sesso;
- Età alla diagnosi;
- Diagnosi, come prima elencate;
- Storia di complicanze in gravidanza, quali, fra le altre, diabete gestazionale, ipertensione gravidica;
- Nascita pretermine o meno;
- Ambiente con bilinguismo;
- Presenza di anomalie genetiche;
- Presenza di anomalie elettroencefalografiche a significato patologico;
- Funzionamento cognitivo, valutato mediante misure psicodiagnostiche standardizzate;

Per ognuno dei bambini è stato redatto il questionario SPM-P, nella forma casa, compilato dai genitori, e/o scuola, compilato dai neuropsicomotricisti. Nei casi di somministrazione di entrambi i tipi di questionario è stato preso in considerazione, per l'analisi dei dati, il modulo scuola. I risultati sono stati comparati mediante i punteggi T, equiparabili fra le due modalità.

Un'eccezione a questa scelta è stata fatta per il dominio "gusto e olfatto". Nell'SPM-P, infatti, questo non costituisce una sottoscala standardizzata e non è pertanto associato ad alcun punteggio T; è inoltre valutato attraverso 4 item nel modulo Casa e 5 nel modulo Scuola, con range di punteggio grezzo non equiparabili tra le due forme. Per garantire l'omogeneità fra i soggetti sono stati considerati quindi i soli punteggi grezzi del modulo Casa. Questa scelta è motivata, in primo luogo, dalla maggiore numerosità di tali moduli nel campione (46 moduli Casa contro 14 Scuola); in secondo luogo, dal fatto che i

comportamenti gustativo-olfattivi si manifestano prevalentemente attraverso le condotte alimentari, che si esprimono e si osservano in modo più completo nel contesto domestico e familiare dei pasti, ambito in cui sono tipicamente rilevate e riferite dai caregiver (Esposito et al., 2023).

I dati sono stati analizzati come segue. Le variabili categoriche sono state riassunte mediante frequenze assolute e percentuali, mentre quelle continue mediante media $\pm$ deviazione standard, mediana e intervallo. La normalità delle distribuzioni è stata verificata con il test di Shapiro-Wilk; data la violazione dei presupposti di normalità, sono stati impiegati test non parametrici. Il confronto di ciascuna sottoscala SPM-P con il valore normativo (punteggio $T = 50$) è stato effettuato mediante test di Wilcoxon dei ranghi con segno a un campione, riportando l'ampiezza d'effetto come $r = Z/\sqrt{n}$. I confronti tra gruppi clinici (presenza vs assenza di ciascuna diagnosi) sono stati condotti con il test U di Mann-Whitney; per il sottogruppo dei nati pretermine, vista l'esiguità numerica, è stata considerata la significatività esatta a due code. Il confronto del punteggio totale tra i tre livelli di funzionamento cognitivo è stato eseguito mediante il test di Kruskal-Wallis. Per controllare la molteplicità dei confronti, ai test tra gruppi è stata applicata la correzione FDR di Benjamini-Hochberg entro ciascuna condizione.

La capacità del profilo sensoriale di predire l'appartenenza ai gruppi clinici è stata valutata mediante modelli di regressione logistica, dapprima univariati e successivamente multivariati sulle sole aree risultate significative, riportando gli odds ratio $[\text{Exp}(B)]$ con intervallo di confidenza al 95%. La capacità discriminativa di ciascun modello è stata quantificata con l'area sotto la curva ROC (AUC, o statistica c).

Come analisi di robustezza, le regressioni sono state ripetute affrontando tre criticità tipiche di un campione di queste dimensioni: la possibile instabilità delle stime in presenza di gruppi poco numerosi e di quasi-separazione, gestita mediante la regressione logistica penalizzata di Firth, adatta ai campioni di ridotta numerosità; la molteplicità dei confronti, corretta con il metodo FDR di Benjamini-Hochberg entro ciascuna condizione; e la sovrapposizione tra le diagnosi (85 diagnosi distribuite su 55

bambini), affrontata aggiustando ciascun modello per le tre diagnosi concomitanti. Per ogni condizione sono stati così considerati tre livelli di analisi: univariata (con correzione FDR), univariata aggiustata per comorbidità e multivariata sulle aree selezionate. È stata assunta come soglia di significatività statistica $p < 0,05$. Le analisi sono state condotte con il software Jamovi (versione 2.7) e, per la regressione penalizzata di Firth e le procedure di ricampionamento, con il software R (pacchetto logistf).

10. Risultati

10.1 Descrizione della casistica

Sono stati inclusi nello studio 55 bambini. L'età media alla diagnosi era di $41,56 \pm 11,68$ mesi (range 24–60 mesi). Il campione era costituito prevalentemente da soggetti di sesso maschile (78%; $n = 43$), mentre le femmine rappresentavano il 22% ($n = 12$).

La prematurità era presente nel 5% del campione ($n = 3$) e il bilinguismo nel 35% dei casi ($n = 19$), mentre fattori perinatali di rilievo erano documentati nel 16% dei soggetti ($n = 9$).

Ai gruppi clinico diagnostici afferivano i seguenti casi:

1. disregolazione emotivo-comportamentale: 24 (44%)
2. ritardo globale dello sviluppo: 23 (42%)
3. disturbo della comunicazione: 22 (40%)
4. disturbo dello spettro autistico: 16 (29%)

Sono state riconosciute due o più diagnosi in 29 pazienti (53%). La sovrapposizione più marcata riguarda disturbo della comunicazione e disregolazione emotivo-comportamentale rilevata in 17 casi (31%), corrispondenti al 77% dei bambini con disturbo della comunicazione e al 71% dei bambini con disregolazione emotivo-comportamentale.

I tassi e le co-occorrenze sono riassunti nella Tabella 1.

Per quanto riguarda il funzionamento cognitivo era:

- Nella norma: 19 (35%)
- Borderline: 19 (35%)
- Disabilità intellettiva: 17 (31%)

Sono inoltre stati documentati gli esiti degli accertamenti genetici, dell'elettroencefalogramma (EEG) e delle complicazioni in gravidanza.

- 1) Solo 12 (22%) avevano eseguito un accertamento genetico: 8 non presentavano anomalie, 4 mostravano anomalie
 - 2) EEG eseguito su 22 (40%) pazienti: 17 non presentavano anomalie, 5 presentavano anomalie.
 - 3) Complicazioni in gravidanza erano state rilevate in 13 casi (24%) e assenti in 42 (76%).
- La Tabella 2 riassume le frequenze delle principali variabili categoriche.

Numero di diagnosi per bambino	n(%)				
1 (diagnosi unica)	26 (47%)				
2	28 (51%)				
3	1 (2%)				
Co-occorrenza (≥ 2 diagnosi)	29 (53%)				
Diagnosi	n (%)	COM	ASD	RGS	DIS
Disturbo della Comunicazione (COM)	22 (40%)	—	2	0	17
Disturbo dello Spettro Autistico (ASD)	16 (29%)	2	—	6	2
Ritardo globale dello sviluppo (RGS)	23 (42%)	0	6	—	4
Disregolazione emotivo-comportamentale (DIS)	24 (44%)	17	2	4	—

Tabella 1. Co-occorrenza e sovrapposizione tra le diagnosi del neurosviluppo (N = 55). Parte superiore: per ciascuna diagnosi, la colonna n (%) indica quanti bambini la presentano, mentre le celle fuori diagonale delle altre colonne ("COM", "ASD", ...) riportano il numero di bambini che presentano anche ciascuna delle altre diagnosi. Parte inferiore: distribuzione del numero di diagnosi per bambino e tasso di co-occorrenza. COM = disturbo della comunicazione; ASD = disturbo dello spettro autistico; RGS = ritardo globale dello sviluppo; DIS = disregolazione emotivo-comportamentale.

Variabile	Categoria	n	% del totale
Sesso	Maschi	43	78%
	Femmine	12	22%
Disturbo della comunicazione		22	40%
Disturbo dello spettro autistico		16	29%
Ritardo globale dello sviluppo		23	42%
Disregolazione emotivo-comportamentale		24	44%
Prematurità		3	5%
Bilinguismo		19	35%
Fattori perinatali		9	16%
Funzionamento cognitivo	Norma	19	35%
	Borderline	19	35%
	Disabilità intellettiva	17	31%
Anomalie genetiche	Accertamento eseguito	12	22%
	Nessuna anomalia	8	15%
	Anomalie presenti	4	7%
EEG		22	40%
	Nessuna anomalia patologica	17	31%
	Anomalie presenti	5	9%
Complicazioni in gravidanza		13	24%

Tabella 2. Caratteristiche del campione (N = 55): frequenze assolute e percentuali.

10.2 Profilo sensoriale globale alla SPM-P

I punteggi medi T alle sottoscale SPM-P risultavano globalmente elevati rispetto ai valori normativi (punteggio T di riferimento = 50), a indicare un processing sensoriale complessivamente alterato nel campione. Il valore medio più elevato è stato osservato nella sottoscala Pianificazione e Idee (IDE: $69,18 \pm 12,31$), seguita dalla Partecipazione Sociale (SOC: $64,45 \pm 12,33$), dal punteggio Totale (TOT: $61,93 \pm 11,93$) e dalla Visione (VIS: $61,82 \pm 12,30$). Seguivano l'Equilibrio e Movimento (EQU: $60,42 \pm 13,15$), il Tatto (TAT: $60,16 \pm 12,67$), l'Udito (UDI: $57,71 \pm 13,06$) e la Consapevolezza Corporea (COR: $56,58 \pm 11,25$). La sottoscala Gusto e Olfatto, espressa come punteggio grezzo (intervallo possibile 4–16), riportava una media di $6,33 \pm 2,03$, con valori osservati compresi tra 4 e 12. Come evidenziato nella Tabella 3 e nella Figura 1, tutte le medie dei punteggi T si collocavano al di sopra del riferimento normativo, configurando un profilo di ipercoinvolgimento sensoriale diffuso. L'area della pianificazione e ideazione (IDE) rappresentava il dominio mediamente più compromesso, mentre la consapevolezza corporea e l'elaborazione uditiva mostravano gli scostamenti più contenuti dalla norma.

Sottoscala	Media	Mediana	DS	Min	Max
SOC (T)	64,45	68	12,33	40	80
VIS (T)	61,82	59	12,30	40	80
UDI (T)	57,71	55	13,06	40	80
TAT (T)	60,16	60	12,67	40	80
COR (T)	56,58	53	11,25	40	80
EQU (T)	60,42	60	13,15	40	80
IDE (T)	69,18	74	12,31	41	80
TOT (T)	61,93	59	11,93	40	80
Gusto/Olfatto (grezzo)	6,33	6	2,03	4	12

Tabella 3. Statistiche descrittive dei punteggi SPM-P (N = 55; Gusto/Olfatto n = 46 per dati mancanti). I valori Min e Max sono quelli osservati nel campione: l'intervallo possibile del punteggio grezzo Gusto/Olfatto è 4–16 (osservato 4–12), mentre i punteggi T hanno intervallo 40–80.

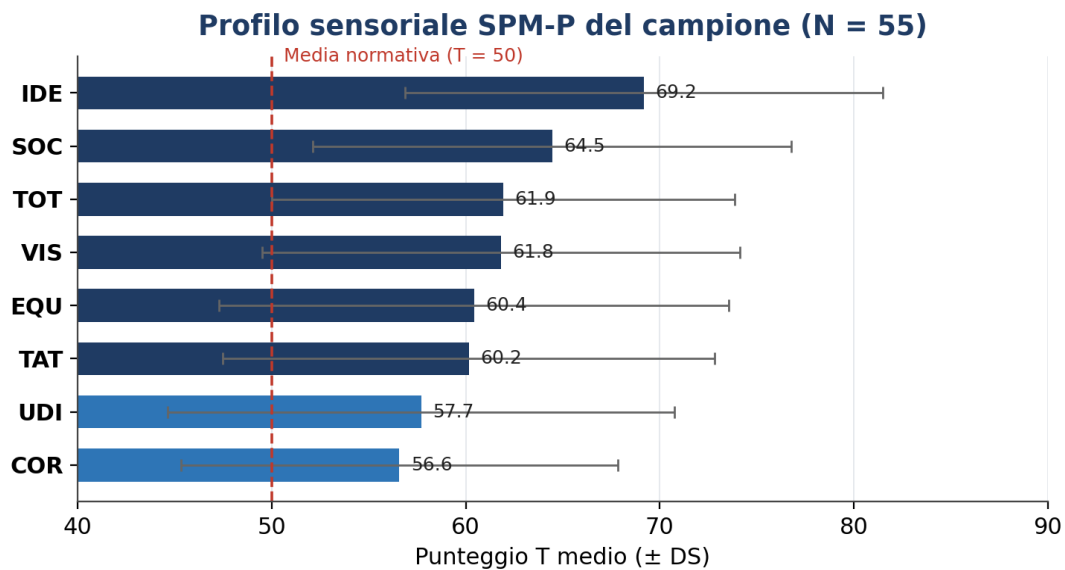


Figura 1. Punteggi T medi ($\pm$ DS) alle sottoscale SPM-P. La linea tratteggiata indica la media normativa ($T = 50$). Tutte le aree superano il riferimento normativo.

Il confronto di ciascuna sottoscala con il valore normativo ($T = 50$) mediante test di Wilcoxon dei ranghi con segno a un campione ha confermato uno scostamento statisticamente significativo in tutte le aree (tutti $p < 0,001$), con ampiezze d'effetto da moderate a molto grandi (Tabella 4).

Sottoscala	Mediana	n > 50	W	Z	p	r
SOC	68	47	1404,0	5,70	< 0,001	0,77
VIS	59	43	1359,5	5,32	< 0,001	0,72
UDI	55	32	955,0	3,41	< 0,001	0,46
TAT	60	39	1315,0	4,57	< 0,001	0,62
COR	53	34	1108,5	3,48	< 0,001	0,47
EQU	60	37	1319,0	4,61	< 0,001	0,62
IDE	74	49	1444,5	6,08	< 0,001	0,82
TOT	59	43	1286,0	5,44	< 0,001	0,73

Tabella 4. Confronto delle sottoscale SPM-P con il valore normativo ($T = 50$): test di Wilcoxon dei ranghi con segno a un campione ($N = 55$). $n > 50$ = numero di bambini con punteggio superiore alla norma; W = statistica test (somma dei ranghi positivi); Z = statistica test standardizzata; p = significatività asintotica a due code; r = ampiezza d'effetto ($Z/\sqrt{N}$).

10.3 Confronto tra le aree sensoriali e il punteggio totale nei gruppi clinici

Poiché le distribuzioni dei punteggi non soddisfacevano i presupposti dei test parametrici, i confronti tra gruppi clinici sono stati condotti mediante il test non parametrico U di Mann-Whitney. I risultati, sintetizzati nella Tabella 5 e illustrati nella Figura 2, mostrano un quadro a coinvolgimento area-specifico, in cui le differenze si concentrano in singole sottoscale piuttosto che nel punteggio globale.

- **DISTURBO DELLA COMUNICAZIONE.** Il confronto ha evidenziato una differenza statisticamente significativa esclusivamente nella sottoscala Pianificazione e Idee (IDE: $U = 191,0$; $p = 0,003$). Non sono emerse differenze significative nelle altre sottoscale né nel punteggio Totale ($p = 0,078$), che mostrava tuttavia una tendenza verso la significatività.
- **DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO.** I bambini con autismo presentavano punteggi significativamente differenti nelle sottoscale Partecipazione Sociale (SOC: $U = 179,0$; $p = 0,014$), Tatto (TAT: $U = 193,0$; $p = 0,028$) e Pianificazione e Idee (IDE: $U = 169,5$; $p = 0,007$). Non si rilevavano differenze significative nelle restanti aree né nel punteggio Totale ($p = 0,181$).
- **RITARDO GLOBALE DELLO SVILUPPO.** Emergevano differenze significative nelle sottoscale Gusto e Olfatto ($U = 159,5$; $p = 0,024$) e Pianificazione e Idee ($U = 211,0$; $p = 0,006$), mentre nessuna differenza significativa interessava le altre aree o il punteggio Totale ($p = 0,235$).
- **DISREGOLAZIONE EMOTIVO-COMPORTAMENTALE.** I soggetti con disregolazione mostravano differenze significative nelle sottoscale Tatto ($U = 246,5$; $p = 0,033$), Gusto e Olfatto ($U = 148,5$; $p = 0,011$) e Pianificazione e Idee ($U = 227,5$; $p = 0,012$); anche in questo caso il punteggio Totale non differiva in modo significativo ($p = 0,230$).

Sottoscala	Com. U	p	ASD U	p	RGS U	p	Disreg. U	p
SOC	280,0	0,155	179,0	0,014	348,5	0,745	338,0	0,569
VIS	298,5	0,270	234,0	0,149	348,0	0,738	332,5	0,506
UDI	308,0	0,348	299,0	0,816	321,5	0,431	339,5	0,586
TAT	298,0	0,266	193,0	0,028	355,5	0,837	246,5	0,033
Gusto/Olf.	172,5	0,089	174,0	0,229	159,5	0,024	148,5	0,011
COR	329,5	0,570	224,0	0,104	337,0	0,602	334,0	0,524
EQU	351,0	0,843	309,5	0,970	328,0	0,498	351,0	0,727
IDE	191,0	0,003	169,5	0,007	211,0	0,006	227,5	0,012
TOT	260,0	0,078	239,5	0,181	298,0	0,235	301,0	0,230

Tabella 5. Confronti tra gruppi (test U di Mann-Whitney) per ciascuna sottoscala SPM-P. In grassetto, nel testo, i valori $p < 0,05$. Comunic. = disturbo della comunicazione; ASD = disturbo dello spettro autistico; RGS = ritardo globale dello sviluppo; Disreg. = disregolazione emotivo-comportamentale.

Confronto dei punteggi SPM-P nelle aree significative (Mann-Whitney)

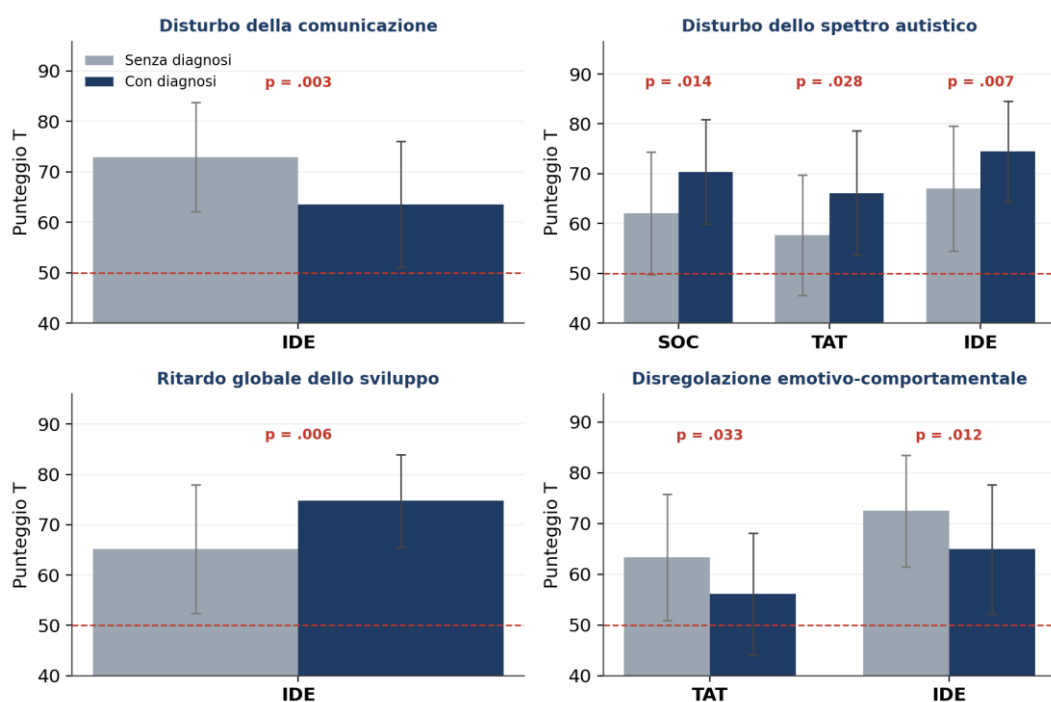


Figura 2. Confronto dei punteggi T medi ($\pm$ DS) tra bambini con e senza diagnosi, limitatamente alle sottoscale risultate significative. La linea tratteggiata indica la media normativa ($T = 50$).

Per quanto concerne il funzionamento cognitivo, l'analisi mediante test di Kruskal-Wallis non ha evidenziato differenze significative del punteggio Totale SPM-P tra i tre livelli di funzionamento cognitivo ($\chi^2 = 3,22$; gdl = 2; $p = 0,200$), suggerendo che il livello cognitivo non si associa all'entità globale delle difficoltà di processing sensoriale.

Applicando ai confronti della Tabella 5 la correzione FDR di Benjamini-Hochberg entro ciascuna condizione (sulle otto aree sensoriali, escluso il punteggio Totale), mantengono la significatività la Pianificazione e Idee (IDE) nel disturbo della comunicazione ($p = 0,024$) e nel ritardo globale dello sviluppo ($p = 0,048$), e il Gusto/Olfatto e l'IDE nella disregolazione emotivo-comportamentale (entrambe $p = 0,048$); nel disturbo dello spettro autistico nessuna area sopravvive alla correzione (Tabella 6). Il quadro è in larga parte coerente con l'analisi di robustezza del paragrafo 10.4.1: l'unica differenza riguarda la disregolazione, dove i valori di p leggermente più elevati della stima penalizzata di Firth riportano le aree appena al di sopra della soglia corretta.

Condizione	Area	p	p (FDR)	Sign. (FDR)
Disturbo della comunicazione	IDE	0,003	0,024	Sì
Disturbo dello spettro autistico	IDE	0,007	0,056	No
	SOC	0,014	0,056	No
	TAT	0,028	0,075	No
Ritardo globale dello sviluppo	IDE	0,006	0,048	Sì
	GO	0,024	0,096	No
Disregolazione emotivo-comportamentale	GO	0,011	0,048	Sì
	IDE	0,012	0,048	Sì
	TAT	0,033	0,088	No

Tabella 6. Correzione FDR (Benjamini-Hochberg) applicata, entro ciascuna condizione, alle aree risultate significative nei confronti non corretti della Tabella 5. p = significatività non corretta; p (FDR) = significatività corretta, calcolata sull'insieme delle otto aree sensoriali di ciascuna condizione; sign. (FDR) = significatività dopo FDR.

10.4 Valore predittivo del profilo sensoriale precoce

Per valutare la capacità del profilo sensoriale di predire l'appartenenza ai gruppi clinici sono stati stimati modelli di regressione logistica, dapprima univariati (un predittore per modello) e successivamente multivariati per le sole aree risultate significative. Per ciascun modello è stata inoltre quantificata la capacità discriminativa mediante l'area sotto la curva ROC (AUC, o statistica c). I risultati dei modelli univariati significativi, comprensivi dell'AUC, sono riportati nella Tabella 7 e rappresentati nella Figura 3.

- **DISTURBO DELLA COMUNICAZIONE.** Un punteggio IDE più elevato si associava a una minore probabilità di diagnosi (OR = 0,936; IC 95% 0,891–0,983; $p = 0,008$); il punteggio Totale mostrava un effetto solo tendenziale (OR = 0,958; $p = 0,081$). La capacità discriminativa del modello basato sull'IDE risultava modesta (AUC = 0,74), nettamente superiore a quella del punteggio Totale (AUC = 0,64).
- **DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO.** Risultavano predittori significativi la Partecipazione Sociale (OR = 1,066; IC 95% 1,007–1,129; $p = 0,028$) e il Tatto (OR = 1,057; IC 95% 1,006–1,111; $p = 0,030$), con un effetto al limite della significatività per IDE (OR = 1,063; $p = 0,052$). Nel modello multivariato (SOC + TAT) entrambi i predittori perdevano la significatività ($p = 0,097$ e $p = 0,128$), verosimilmente per la ridotta numerosità campionaria e la collinearità tra le aree. I valori di AUC dei modelli univariati erano modesti (SOC = 0,71; TAT = 0,69; IDE = 0,73); il modello multivariato non incrementava la discriminazione (AUC = 0,73).
- **RITARDO GLOBALE DELLO SVILUPPO.** Erano predittori significativi il Gusto e Olfatto (OR = 1,449; IC 95% 1,034–2,032; $p = 0,031$) e l'IDE (OR = 1,083; IC 95% 1,021–1,148; $p = 0,008$). Nel modello multivariato (Gusto/Olfatto + IDE) gli effetti si attenuavano ($p = 0,219$ e $p = 0,073$). La discriminazione dei singoli predittori restava modesta (Gusto/Olfatto = 0,69; IDE = 0,71); il modello multivariato raggiungeva l'AUC più elevata della serie (0,75).
- **DISREGOLAZIONE EMOTIVO-COMPORTAMENTALE.** Punteggi più elevati in Gusto e Olfatto (OR = 0,645; IC 95% 0,445–0,935; $p = 0,021$), Tatto (OR = 0,952; IC 95% 0,909–

0,998; $p = 0,039$) e IDE (OR = 0,948; IC 95% 0,905–0,994; $p = 0,028$) si associavano a una minore probabilità di diagnosi. Nel modello multivariato (Gusto/Olfatto + Tatto + IDE) nessun predittore manteneva la significatività. Anche in questo caso i valori di AUC erano modesti (Gusto/Olfatto = 0,72; Tatto = 0,67; IDE = 0,69); il modello multivariato mostrava un'AUC di 0,74.

Condizione clinica	Predittore	OR	IC 95%	p	AUC
Disturbo della comunicazione	IDE	0,936	0,891 – 0,983	0,008	0,74
	TOT (tendenza)	0,958	0,912 – 1,005	0,081	0,64
Disturbo dello spettro autistico	SOC	1,066	1,007 – 1,129	0,028	0,71
	TAT	1,057	1,006 – 1,111	0,030	0,69
	IDE (limite)	1,063	0,999 – 1,131	0,052	0,73
Ritardo globale dello sviluppo	Gusto/Olfatto	1,449	1,034 – 2,032	0,031	0,69
	IDE	1,083	1,021 – 1,148	0,008	0,71
Disregolazione emotivo-comportamentale	Gusto/Olfatto	0,645	0,445 – 0,935	0,021	0,72
	TAT	0,952	0,909 – 0,998	0,039	0,67
	IDE	0,948	0,905 – 0,994	0,028	0,69

Tabella 7. Predittori sensoriali significativi nei modelli di regressione logistica univariata. OR = odds ratio [$\text{Exp}(B)$]; IC = intervallo di confidenza; AUC = area sotto la curva ROC (statistica c) del modello univariato (valore apparente).

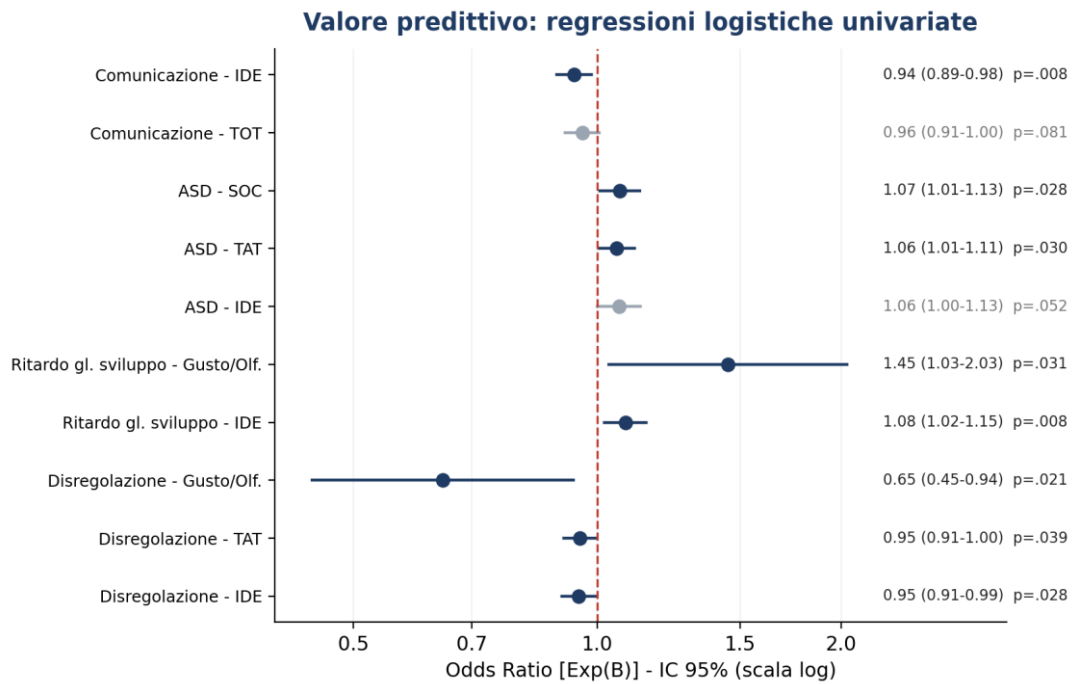


Figura 3. Odds ratio (Exp(B)) con intervalli di confidenza al 95% dei modelli logistici univariati. In blu i predittori significativi ($p < 0,05$); la linea tratteggiata indica $OR = 1$ (assenza di effetto).

A completamento del quadro predittivo, la Tabella 8 riporta, per ciascuna condizione clinica, i punteggi medi delle sole aree risultate significativamente differenti rispetto al gruppo senza diagnosi, come riportato nel paragrafo 10.3. Il confronto tra le medie consente di apprezzare la direzione e l'entità delle differenze che sostengono i risultati delle regressioni.

Condizione clinica	Area significativa	Media senza diagnosi	Media con diagnosi
Disturbo della comunicazione	IDE	72,94	63,55
Disturbo dello spettro autistico	SOC	62,03	70,38
	TAT	57,72	66,13
	IDE	67,03	74,44
Ritardo globale dello sviluppo	Gusto/Olfatto (grezzo)	5,73	7,10
	IDE	65,16	74,78
Disregolazione emotivo-comportamentale	TAT	63,32	56,08
	Gusto/Olfatto (grezzo)	7,00	5,52
	IDE	72,48	64,92

Tabella 8. Medie dei punteggi SPM-P nelle aree significativamente differenti, per ciascuna condizione clinica (gruppo senza vs con diagnosi). I punteggi T hanno riferimento normativo T = 50; Gusto/Olfatto è espresso come punteggio grezzo.

10.4.1 Analisi di robustezza: regressione penalizzata di Firth, correzione FDR e aggiustamento per comorbidità

Dopo correzione FDR, l'unica area che mantiene la significatività è la Pianificazione e Idee (IDE), nel disturbo della comunicazione ($p = 0,046$) e nel ritardo globale dello sviluppo ($p = 0,027$). Nell'autismo e nella disregolazione nessuna area sopravvive alla correzione, pur restando prossima alla soglia (IDE, SOC e TAT nell'ASD attorno a 0,11; Gusto/Olfatto, IDE e TAT nella disregolazione attorno a 0,096).

L'aggiustamento per comorbidità modifica in modo sostanziale il quadro, in direzioni opposte secondo la condizione. Nel ritardo globale dello sviluppo le associazioni si rafforzano: l'IDE rimane significativa ($OR = 1,125$; $p = 0,021$) e il Gusto/Olfatto, non significativo dopo FDR, diventa significativo una volta depurato dalla comorbidità ($OR = 1,78$; $p = 0,039$). Al contrario, nel disturbo della comunicazione l'effetto dell'IDE — apparentemente protettivo nell'analisi grezza — si annulla del tutto (OR da 0,94 a 1,02; $p = 0,62$), rivelandosi confuso dalla comorbidità. Nella disregolazione tutti i segnali (Gusto/Olfatto, IDE, Tatto) scompaiono dopo l'aggiustamento, mentre nell'autismo la Partecipazione Sociale resta costantemente al limite della significatività (p tra 0,06 e 0,10) senza mai raggiungerla.

La capacità discriminativa, valutata con l'AUC, conferma il quadro modesto: le aree con segnale più forte raggiungono valori tra 0,69 e 0,74 (IDE e SOC), mentre le restanti si collocano intorno a 0,50–0,65. I modelli multivariati non aumentano la discriminazione (AUC apparenti 0,73–0,75). In nessun caso si raggiunge la soglia convenzionale di buona accuratezza ($AUC \geq 0,80$).

Condizione	Area	Univ. p (FDR)	Aggiust. p	Multiv. p	AUC
Disturbo della comunicazione	IDE	0,006 (0,046)*	0,622	0,006 ¹	0,737
Disturbo dello spettro autistico	SOC	0,022 (0,106)	0,057	0,095	0,713
	TAT	0,027 (0,106)	0,253	0,133	0,691
	IDE	0,041 (0,110)	0,091	—	0,728
Ritardo globale dello sviluppo	IDE	0,003 (0,027)*	0,021*	0,068	0,713
	GO	0,025 (0,098)	0,039*	0,226	0,693
Disregolazione emotivo-comportamentale	GO	0,013 (0,096)	0,145	0,149	0,717
	IDE	0,025 (0,096)	0,983	0,541	0,694
	TAT	0,036 (0,096)	0,268	0,543	0,669

Tabella 9. Sintesi dei modelli di Firth per le aree con segnale ($p < 0,10$ in almeno un livello), nei tre livelli di analisi. Per lo Step 1 è riportata la p grezza con, tra parentesi, la p corretta FDR; * = significativo dopo FDR (Step 1) o $p < 0,05$ (Step 2–3). AUC = statistica c del modello univariato di Firth. ¹ Per COM la multivariata contiene la sola IDE e coincide con l'univariata.

11. Discussione

Obiettivo di questo lavoro di tesi è di esplorare il valore predittivo del profilo sensoriale precoce nei disturbi del neurosviluppo, indagando, in una coorte di bambini in età prescolare valutati mediante il questionario SPM-P, se e in quale misura l'atipia sensoriale rilevata nei primi anni di vita possa orientare il riconoscimento delle diverse condizioni cliniche. Pertanto, la discussione è articolata in tre parti: una prima descrizione della casistica; l'analisi del profilo sensoriale globale rispetto ai valori normativi, mirata a stabilire l'utilità discriminativa dell'indice complessivo e/o dei domini specifici; e infine l'indagine dei pattern area-specifici associati alle singole categorie diagnostiche e l'analisi della loro effettiva capacità predittiva. Conseguentemente, l'interpretazione nasce e si sviluppa dalla domanda centrale della tesi: se il profilo sensoriale precoce, così come inquadrato dall'SPM-P, possieda un valore predittivo clinicamente spendibile e dove questo si concentri.

11.1 Descrizione della casistica

Il campione esaminato è costituito da 55 bambini, con un'età media alla diagnosi di $41,56 \pm 11,68$ mesi, corrispondente a una fascia d'età attorno ai tre anni e mezzo. Si tratta di un dato che, pur collocandosi entro la finestra prescolare di somministrazione dell'SPM-P, conferma quanto più volte sottolineato in letteratura e nella parte introduttiva di questo lavoro, ovvero che l'età alla prima diagnosi resta spesso più tardiva rispetto al potenziale di identificazione precoce. Poiché la massima plasticità neurale e la maggiore efficacia degli interventi si collocano nei primissimi anni di vita, anticipare il riconoscimento dei segnali di rischio rimane un obiettivo prioritario (Fazzi, 2025).

La coorte presenta una marcata predominanza maschile (78%; $n = 43$), con un rapporto maschi-femmine di circa 3,6:1. Tale sproporzione è del tutto coerente con i dati epidemiologici dei disturbi del neurosviluppo e, in particolare, del disturbo dello spettro autistico, in cui il rapporto tra i sessi è stimato intorno a 3:1 dallo stesso DSM-5 (APA, 2022). Sotto il profilo dei fattori di rischio anamnestici, la prematurità risultava poco

rappresentata (5%; $n = 3$), il bilinguismo interessava poco più di un terzo del campione (35%; $n = 19$), fattori perinatali di rilievo erano documentati nel 16% dei soggetti ($n = 9$) e complicazioni in gravidanza nel 24% ($n = 13$). L'esiguità di alcuni di questi sottogruppi, in particolare i nati pretermine, ne limita però fortemente la possibilità di analisi statistica, imponendo cautela nell'interpretazione delle relative analisi.

L'elemento più caratterizzante della casistica è l'elevata co-occorrenza diagnostica: ben 29 bambini (53%) presentavano due o più diagnosi, a fronte di un totale di 85 diagnosi distribuite su 55 soggetti. La sovrapposizione più marcata riguardava il disturbo della comunicazione e la disregolazione emotivo-comportamentale, co-occorrenti in 17 casi, pari al 77% dei bambini con disturbo della comunicazione ($n=22$) e al 71% di quelli con disregolazione ($n=24$). Questa importante co-occorrenza, tipica delle popolazioni prescolari afferenti ai servizi di neuropsichiatria infantile, rappresenta al tempo stesso un dato sostanzialmente atteso e un fattore di confondimento che interessa l'intera analisi. Difatti, la difficoltà di attribuire un determinato pattern sensoriale a una singola condizione anziché alle diagnosi che vi si accompagnano, ha reso necessario l'aggiustamento per comorbidità, che è stato centrale nel trarre le conclusioni. Il funzionamento cognitivo, infine, risultava distribuito in modo bilanciato tra norma (35%), area borderline (35%) e disabilità intellettiva (31%), offrendo un campione eterogeneo.

11.2 Il profilo sensoriale globale e il suo valore informativo

Il primo obiettivo dello studio era caratterizzare il profilo sensoriale globale della coorte rispetto ai valori normativi, al fine di stabilire se l'eventuale valore informativo del profilo risiedesse nell'indice sensoriale complessivo oppure in specifici domini. Il confronto di ciascuna sottoscala con il riferimento normativo (punteggio $T = 50$), condotto mediante test di Wilcoxon dei ranghi con segno, ha evidenziato uno scostamento statisticamente significativo in tutte le aree (tutti i $p < 0,001$), con ampiezze d'effetto da moderate a molto grandi. I valori più elevati si osservavano nella Pianificazione e Idee (IDE: $r = 0,82$), nella Partecipazione Sociale (SOC: $r = 0,77$) e nel punteggio Totale (TOT: $r = 0,73$). Il dato

definisce un quadro di coinvolgimento sensoriale diffuso, con l'intero campione che si colloca, mediamente, ben al di sopra della norma in ogni dominio esaminato.

Questo riscontro è pienamente coerente con la concezione, ormai consolidata, delle difficoltà di processamento sensoriale come tratto trasversale e di primo piano dei disturbi del neurosviluppo (Ben-Sasson et al., 2019; Fabbri-Destro et al., 2022; Fazzi, 2025) e con il riconoscimento, nel DSM-5, dell'iperreattività o iporeattività sensoriale tra i criteri diagnostici dell'autismo (APA, 2022). Inoltre, ribadisce la centralità attribuita da Ayres ai processi sensoriali e prassici quale fondamento dello sviluppo, della partecipazione sociale e della prestazione scolastica e/o lavorativa (Ayres, 2005; Parham et al., 2010/2020).

Decisivo, tuttavia, ai fini del primo obiettivo, è il comportamento del punteggio Totale nei confronti tra gruppi clinici. L'indice complessivo non differenziava in modo significativo nessuna delle quattro condizioni esaminate (test U di Mann-Whitney: $p = 0,078$ per il disturbo della comunicazione; $p = 0,181$ per l'autismo; $p = 0,235$ per il ritardo globale dello sviluppo; $p = 0,230$ per la disregolazione), né si associava al livello di funzionamento cognitivo (test di Kruskal-Wallis: $\chi^2 = 3,22$; $p = 0,200$). Similmente, nelle regressioni logistiche il TOT non costituiva mai un predittore significativo, con una capacità discriminativa modesta ($AUC = 0,64$). Dunque, relativamente al primo obiettivo, il valore informativo e predittivo del profilo sensoriale non risiede nell'indice globale: un profilo complessivamente elevato segnala la presenza di una disfunzione sensoriale, ma non consente di distinguere tra le diverse condizioni cliniche. Le differenze delle difficoltà di processamento, infatti, si esprimono nelle singole aree, piuttosto che attraverso un incremento complessivo del profilo sensoriale globale. Tale conclusione è sostenuta da quanto rilevato da Ben-Sasson et al., secondo cui, tra le dimensioni sensoriali, solo l'iperreattività mantiene una differenza stabilmente significativa fra l'autismo e gli altri disturbi del neurosviluppo, mentre la generica presenza di disfunzione sensoriale non possiede potere discriminante (Ben-Sasson et al., 2019). Sul piano clinico, ciò implica che il punteggio Totale dell'SPM-P risulta utile come indicatore dell'entità complessiva del disagio sensoriale, ma non come indice di diagnosi differenziale.

11.3 I pattern sensoriali area-specifici e il valore predittivo del profilo

Il secondo obiettivo mirava a valutare l'associazione tra le categorie diagnostiche in esame e i pattern specifici di disfunzione sensoriale, esplorando in tal modo il valore predittivo del profilo sensoriale precoce. In tal senso, sono centrali gli stessi confronti tra gruppi (test U di Mann-Whitney) e i quadri di coinvolgimento specifico che restituiscono, con le differenze che si concentrano nelle singole sottoscale.

11.3.1 La pianificazione e idee (IDE) come marcatore trasversale

Il dato di maggiore rilievo trasversale è che la sottoscala Pianificazione e Idee, espressione delle prassie, costituisce il dominio mediamente più compromesso dell'intero campione (media 69,18; $r = 0,82$). Questa particolare presenza trova un supporto nelle teorie ed evidenze degli studi sull'integrazione sensoriale: la disprassia, in particolare nelle sue forme di somatodisprassia, è stata ripetutamente identificata come una manifestazione multidimensionale della disfunzione integrativa, ricorrente nei diversi quadri (Ayres, 2005; Mailloux et al., 2011). L'elevazione trasversale dell'IDE riflette dunque, verosimilmente, un substrato comune di difficoltà prassica e d'ideazione condiviso dai disturbi del neurosviluppo, il che rende questa sottoscala un marcatore sensibile ma scarsamente specifico per queste condizioni nella sua elevazione trasversale, sebbene mantenga una residua potenzialità discriminante verso il ritardo globale dello sviluppo.

11.3.2 Disturbo dello spettro dell'autismo

I bambini con autismo presentavano punteggi significativamente più elevati, e dunque più disfunzionali, nella Partecipazione Sociale (SOC, $p = 0,014$), nel Tatto (TAT, $p = 0,028$) e nella Pianificazione e Idee (IDE, $p = 0,007$). Questo profilo è corroborato dalla letteratura. Ad esempio, Roley et al., studiando i pattern di integrazione sensoriale e prassia in bambini con autismo, hanno documentato proprio marcate difficoltà nelle prassie, in particolare la prassia su imitazione, e nella percezione somatosensoriale, con punteggi di partecipazione sociale inversamente associati alle aree di deficit (Roley et al., 2015). Allo stesso modo, l'alterazione dell'elaborazione tattile è un riscontro

ampiamente rilevato nell'ASD (Iarocci & McDonald, 2006; Tomchek & Dunn, 2007). La convergenza tra coinvolgimento prassico, tattile e della partecipazione sociale osservata nella nostra coorte ricalca quindi fedelmente il fenotipo sensoriale-prassico descritto per l'autismo. Va tuttavia segnalato che, data l'esigua numerosità del sottogruppo ($n = 16$), nessuna di queste aree sopravvive alla correzione per la molteplicità dei confronti (FDR). La Partecipazione Sociale, tuttavia, rimane costantemente al limite della significatività. Dunque, è plausibile che, sebbene il dato sia in linea con le aspettative cliniche, lo studio non abbia la numerosità necessaria per validarlo statisticamente.

11.3.3 Ritardo globale dello sviluppo

In questa condizione emergevano differenze significative nel Gusto e Olfatto ($p = 0,024$) e nella Pianificazione e Idee ($p = 0,006$). Quest'ultima, all'analisi delle regressioni logistiche, mantiene la significatività sia dopo la correzione FDR ($p = 0,027$) sia dopo l'aggiustamento per le diagnosi concomitanti ($p = 0,021$), mentre il Gusto e Olfatto, non significativo dopo la sola FDR, diviene significativo una volta presa in esame la comorbilità ($p = 0,039$). In altre parole, il coinvolgimento dell'IDE è l'unica associazione che resiste contemporaneamente alla correzione per molteplicità e all'aggiustamento per comorbilità e a esso si affianca, in seconda battuta, la sfera gustativo-olfattiva, che emerge invece solo dopo aver depurato l'effetto della sovrapposizione diagnostica. Quest'ultima rilevazione potrebbe essere supportata dal punto di vista teorico: poiché il gusto e l'olfatto incidono sull'alimentazione, sull'arousal e sullo sviluppo cognitivo precoce, un loro coinvolgimento in un quadro di ritardo globale, che tocca trasversalmente più ambiti dello sviluppo, è coerente e clinicamente sensato (Chen & Monroy, 2026; Jorquera-Cabrera et al., 2017; Lane et al., 2019).

11.3.4 Disturbo della comunicazione

In questo gruppo l'unica area significativa era, nuovamente, la Pianificazione e Idee, ma con una direzione apparentemente "protettiva" ($OR = 0,936$): i bambini con disturbo della comunicazione mostravano cioè punteggi IDE più bassi. Tale associazione, tuttavia, perde ogni significatività una volta aggiustata per la comorbilità ($p = 0,62$), rivelandosi confusa dalle diagnosi concomitanti. Questo è l'esempio più chiaro dell'effetto di

confondimento già anticipato nella descrizione della casistica: l'elevatissima sovrapposizione tra disturbo della comunicazione e disregolazione emotivo-comportamentale (77% dei bambini con disturbo della comunicazione) ha generato un'associazione solo apparente. La lettura più corretta è dunque che il legame fra la sottoscala IDE e il disturbo della comunicazione costituisca un artefatto prodotto dalla comorbidità e non un tratto sensoriale proprio dei disturbi del linguaggio.

11.3.5 Disregolazione emotivo-comportamentale

I soggetti con disregolazione presentavano differenze significative nel Tatto ($p = 0,033$), nel Gusto e Olfatto ($p = 0,011$) e nella Pianificazione e Idee ($p = 0,012$), tutte con direzione $OR < 1$. Anche in questo caso, però, l'intero pattern scompare dopo l'aggiustamento per comorbidità, configurandosi come prodotto della medesima struttura di sovrapposizione diagnostica. Pur essendo la disregolazione prescolare un precursore riconosciuto di successive traiettorie associate a disturbo dell'umore dirompente (Kessel et al., 2016), i segnali sensoriali che abbiamo rilevato non risultano robusti, imponendo cautela nella loro interpretazione.

11.3.6 La capacità predittiva complessiva

Considerando l'obiettivo ultimo dell'analisi, ovvero la valutazione del valore predittivo del profilo sensoriale, il quadro che ne emerge è quello di un'informazione reale ma di entità contenuta. La direzione degli effetti nelle regressioni logistiche è coerente con i confronti tra gruppi ($OR > 1$ nelle aree con punteggi più alti nel gruppo con diagnosi, $OR < 1$ in quelle con punteggi più bassi), ma il punteggio Totale non costituisce mai un predittore significativo, confermando ancora una volta il maggior valore informativo dei profili specifici per dominio sensoriale rispetto all'indice globale. Primo esempio, in questo senso, è la sottoscala IDE, che mantiene una duplice valenza: come elevazione rispetto ai valori normativi è il segnale più sensibile condiviso da tutti i quadri; come discriminatore tra gruppi conserva invece un potere differenziale che, depurato da molteplicità e comorbidità, persiste nel solo ritardo globale dello sviluppo. Soprattutto, la capacità discriminativa di tutti i modelli si è rivelata complessivamente modesta: i valori di AUC si collocavano tra 0,64 e 0,75, senza che alcun predittore raggiungesse la soglia

convenzionale di buona accuratezza ($AUC \geq 0,80$). I modelli multivariati non miglioravano in modo apprezzabile la discriminazione. Il profilo sensoriale precoce, pertanto, possiede un valore predittivo che non risiede in un punteggio complessivo, bensì in pochi domini selezionati – specialmente la prassia/ideazione e, nel ritardo globale dello sviluppo, l’elaborazione gustativo-olfattiva – e che appare insufficiente come predittore diagnostico autonomo, mentre si configura come un promettente marcatore complementare all’interno di una valutazione multidisciplinare e precoce, nella quale l’esame dei domini sensoriali, motori e percettivi fin dall’età prescolare conserva piena utilità (Fabbri-Destro et al., 2022; Gizzonio et al., 2022; Lucas et al., 2023).

11.4 Limiti

Il nostro studio presenta, però, vari limiti, che devono orientare la lettura di questi risultati. Il disegno trasversale e retrospettivo dello studio fa sì che, in senso stretto, si misurino associazioni concomitanti più che una vera e propria predizione temporale. Il campione è ristretto e, soprattutto, alcuni sottogruppi sono specialmente esigui, limitando la potenza statistica e l’affidabilità delle stime che ne derivano. Anche l’elevata comorbilità, seppur affrontata con l’aggiustamento dedicato, ostacola l’attribuzione dei pattern alla singola condizione. Questi elementi inducono prudenza e individuano nei riscontri specifici per dominio, soprattutto nell’IDE nel ritardo globale dello sviluppo, un nucleo solido da cui trarre le conclusioni sul valore predittivo del profilo sensoriale e sulle sue implicazioni cliniche e traslazionali.

12. Conclusioni

Il presente lavoro si è proposto di verificare se il profilo sensoriale precoce, rilevato in età prescolare mediante l'SPM-P, possieda un valore predittivo utile al riconoscimento dei disturbi del neurosviluppo, e di stabilire dove tale valore eventualmente risieda. La risposta che emerge è duplice: il profilo sensoriale precoce contiene un'informazione a valenza predittiva reale, ma di entità contenuta e che non risiede nell'indice sensoriale globale, ma in pochi domini selezionati.

Sebbene l'intera coorte mostri un coinvolgimento sensoriale diffuso, ampiamente al di sopra dei valori normativi, il punteggio Totale non distingue le diverse condizioni cliniche né i livelli di funzionamento cognitivo: un profilo globalmente elevato segnala la presenza di una disfunzione sensoriale, ma non la sua natura. È un utile campanello d'allarme, ma si rivela insufficiente nella diagnosi differenziale. L'informazione discriminante si concentra invece nelle singole aree. In tal senso, è centrale la sottoscala Pianificazione e Idee, espressione delle prassie. Questa si conferma il marcatore più pervasivo, coerentemente con la centralità che la teoria dell'integrazione sensoriale attribuisce alla disprassia quale tratto trasversale della disfunzione integrativa (Ayres, 2005; Mailloux et al., 2011). Se, però, l'elevazione dell'IDE è un indicatore sensibile per tutti i disturbi del neurosviluppo, essa mantiene un residuo potere discriminante verso il ritardo globale dello sviluppo. Altre caratteristiche più particolari emergono nei singoli quadri, quali il coinvolgimento sociale, tattile e prassico nell'autismo (Roley et al., 2015), o l'alterazione gustativo-olfattiva nel ritardo globale dello sviluppo. Solo quest'ultima associazione, però, insieme all'IDE stessa, resiste alle verifiche di robustezza, configurandosi come il nucleo più solido dell'intero studio.

Ne deriva che il profilo sensoriale precoce non può, allo stato attuale e utilizzando lo strumento SPM-P, fungere da predittore diagnostico autonomo: la modesta capacità discriminativa dei modelli lo rende inadatto a sostituire l'iter valutativo. Esso si presta, piuttosto, a un ruolo complementare e prezioso all'interno di una valutazione multidisciplinare e precoce, nella quale l'esame dei domini sensoriali, motori e percettivi può contribuire a orientare l'attenzione clinica e ad anticipare l'approfondimento

diagnostico (Fabbri-Destro et al., 2022; Gizzonio et al., 2022; Lucas et al., 2023). Questa funzione assume particolare rilievo se si considera che la finestra prescolare coincide con la fase di massima plasticità neurale: riconoscere precocemente un'atipia sensoriale, anche aspecifica, significa poter avviare tempestivamente percorsi terapeutici mirati, tra cui l'intervento di integrazione sensoriale secondo Ayres, nel momento di maggiore efficacia, con possibili ricadute prognostiche favorevoli (Fazzi, 2025; R. C. Schaaf et al., 2025).

I limiti dello studio – il disegno trasversale, la numerosità contenuta e la forte comorbidità tra le diagnosi – impongono di leggere questi risultati con cautela e, al tempo stesso, ne indicano le direzioni di sviluppo. Studi prospettici e longitudinali, condotti su campioni più ampi, potranno verificare se l'atipia sensoriale precoce, e in particolare il profilo prassico-ideativo, anticipi realmente nel tempo il consolidarsi delle diagnosi, trasformando le associazioni qui osservate in una vera e propria capacità predittiva. In questa prospettiva, il contributo principale del presente lavoro non sta tanto nell'aver individuato un predittore, quanto nell'aver mostrato dove cercarlo: non in un indice sensoriale complessivo, ma nei profili specifici per dominio, a partire dalla prassia. È da questo nucleo che potrà muovere la ricerca futura, verso percorsi diagnostici più precoci e, con essi, verso interventi più tempestivi ed efficaci.

Bibliografia

- Ampollini, S., Ardizzi, M., Ferroni, F., & Cigala, A. (2024). Synchrony perception across senses: A systematic review of temporal binding window changes from infancy to adolescence in typical and atypical development. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 162, 105711. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2024.105711>
- APA. (2022). *DSM-5-TR* (M. Biondi, G. Nicolò, & E. Pompili, A c. Di; Edizione Italiana). Raffaello Cortina Editore.
- Ayres, A. J. (2005). *Sensory integration and the child* (25th anniversary edition). Western Psychological Services.
- Ben-Sasson, A., Gal, E., Fluss, R., Katz-Zetler, N., & Cermak, S. A. (2019). Update of a Meta-analysis of Sensory Symptoms in ASD: A New Decade of Research. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(12), 4974–4996. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04180-0>
- Brotman, M. A., Kircanski, K., Stringaris, A., Pine, D. S., & Leibenluft, E. (2017). Irritability in Youths: A Translational Model. *The American Journal of Psychiatry*, 174(6), 520–532. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2016.16070839>
- Bucci, P. (2017). [The draft of the ICD-11 chapter on mental and behavioral disorders: An update for clinicians]. *Rivista Di Psichiatria*, 52(3), 95–100. <https://doi.org/10.1708/2722.27760>
- Chen, C., & Monroy, C. D. (2026). Moving, Seeing, Hearing, Smelling and Tasting: How Sensory–Motor Experiences Shape Early Cognitive Development. *Behavioral Sciences*, 16(2), 255. <https://doi.org/10.3390/bs16020255>
- Colombo, J., Gustafson, K. M., & Carlson, S. E. (2019). Critical and Sensitive Periods in Development and Nutrition. *Annals of Nutrition & Metabolism*, 75 Suppl 1(Suppl 1), 34–42. <https://doi.org/10.1159/000508053>
- Copeland, W. E., Angold, A., Costello, E. J., & Egger, H. (2013). Prevalence, Comorbidity and Correlates of DSM-5 Proposed Disruptive Mood Dysregulation Disorder. *The American journal of psychiatry*, 170(2), 173–179. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2012.12010132>

- Demetriou, E. A., Lampit, A., Quintana, D. S., Naismith, S. L., Song, Y. J. C., Pye, J. E., Hickie, I., & Guastella, A. J. (2018). Autism spectrum disorders: A meta-analysis of executive function. *Molecular Psychiatry*, 23(5), 1198–1204. <https://doi.org/10.1038/mp.2017.75>
- Dionne-Dostie, E., Paquette, N., Lassonde, M., & Gallagher, A. (2015). Multisensory Integration and Child Neurodevelopment. *Brain Sciences*, 5(1), 32–57. <https://doi.org/10.3390/brainsci5010032>
- Dougherty, L. R., Smith, V. C., Bufferd, S. J., Carlson, G. A., Stringaris, A., Leibenluft, E., & Klein, D. N. (2014). DSM-5 disruptive mood dysregulation disorder: Correlates and predictors in young children. *Psychological medicine*, 44(11), 2339–2350. <https://doi.org/10.1017/S0033291713003115>
- Eadie, P., Morgan, A., Ukoumunne, O. C., Ttofari Eecen, K., Wake, M., & Reilly, S. (2015). Speech sound disorder at 4 years: Prevalence, comorbidities, and predictors in a community cohort of children. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 57(6), 578–584. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12635>
- Ekhart, C., van Hunsel, F., van Harten, P., van Baarsen, J., Yingying, T., & Bast, B. (2021). Drug-Induced Stuttering: Occurrence and Possible Pathways. *Frontiers in Psychiatry*, 12, 692568. <https://doi.org/10.3389/fpsyt.2021.692568>
- Esposito, M., Mirizzi, P., Fadda, R., Pirollo, C., Ricciardi, O., Mazza, M., & Valenti, M. (2023). Food Selectivity in Children with Autism: Guidelines for Assessment and Clinical Interventions. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20(6), 5092. <https://doi.org/10.3390/ijerph20065092>
- Fabbri-Destro, M., Maugeri, F., Ianni, C., Corsini, S., Di Stefano, E., Scatigna, S., Crifaci, G., Bruzzi, G., Berloff, S., Fantozzi, P., Prato, A., Muccio, R., Valente, E., Pelagatti, S., Pecchini, E., Zulli, F., Rizzo, R., Milone, A., Viglione, V., ... Narzisi, A. (2022). Early Sensory Profile in Autism Spectrum Disorders Predicts Emotional and Behavioral Issues. *Journal of Personalized Medicine*, 12(10), 1593. <https://doi.org/10.3390/jpm12101593>
- Fazzi, E. (2025). New boundaries in neurodevelopmental disorders. *Minerva Pediatrics*, 77(1), 1–3. <https://doi.org/10.23736/S2724-5276.24.07652-3>

- Foster, M. E., Choo, A. L., & Smith, S. A. (2023). Speech-language disorder severity, academic success, and socioemotional functioning among multilingual and English children in the United States: The National Survey of Children's Health. *Frontiers in Psychology*, 14, 1096145. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2023.1096145>
- Gabriels, R. L., Agnew, J. A., Miller, L. J., Gralla, J., Pan, Z., Goldson, E., Ledbetter, J. C., Dinkins, J. P., & Hooks, E. (2008). Is there a relationship between restricted, repetitive, stereotyped behaviors and interests and abnormal sensory response in children with autism spectrum disorders? *Research in Autism Spectrum Disorders*, 2(4), 660–670. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2008.02.002>
- Gernsbacher, M. A., Morson, E. M., & Grace, E. J. (2016). Language and Speech in Autism. *Annual review of linguistics*, 2, 413–425. <https://doi.org/10.1146/annurev-linguist-030514-124824>
- Gizzonio, V., Bazzini, M. C., Marsella, C., Papangelo, P., Rizzolatti, G., & Fabbri-Destro, M. (2022). Supporting preschoolers' cognitive development: Short- and mid-term effects of fluid reasoning, visuospatial, and motor training. *Child Development*, 93(1), 134–149. <https://doi.org/10.1111/cdev.13642>
- Grzadzinski, R., Huerta, M., & Lord, C. (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): An opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular Autism*, 4(1), 12. <https://doi.org/10.1186/2040-2392-4-12>
- Hall, N. E., & Segarra, V. R. (2007). Predicting academic performance in children with language impairment: The role of parent report. *Journal of Communication Disorders*, 40(1), 82–95. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2006.06.001>
- Harding, S., Burr, S., Cleland, J., Stringer, H., & Wren, Y. (2023). Outcome measures for children with speech sound disorder: An umbrella review protocol. *BMJ Open*, 13(2), e068945. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2022-068945>
- Iarocci, G., & McDonald, J. (2006). Sensory integration and the perceptual experience of persons with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(1), 77–90. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-0044-3>

- Iverach, L., & Rapee, R. M. (2014). Social anxiety disorder and stuttering: Current status and future directions. *Journal of Fluency Disorders*, 40, 69–82.
<https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2013.08.003>
- Jorquera-Cabrera, S., Romero-Ayuso, D., Rodriguez-Gil, G., & Triviño-Juárez, J.-M. (2017). Assessment of Sensory Processing Characteristics in Children between 3 and 11 Years Old: A Systematic Review. *Frontiers in Pediatrics*, 5, 57.
<https://doi.org/10.3389/fped.2017.00057>
- Kessel, E. M., Dougherty, L. R., Kujawa, A., Hajcak, G., Carlson, G. A., & Klein, D. N. (2016). Longitudinal Associations Between Preschool Disruptive Mood Dysregulation Disorder Symptoms and Neural Reactivity to Monetary Reward During Preadolescence. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology*, 26(2), 131–137.
<https://doi.org/10.1089/cap.2015.0071>
- Kilroy, E., Aziz-Zadeh, L., & Cermak, S. (2019). Ayres Theories of Autism and Sensory Integration Revisited: What Contemporary Neuroscience Has to Say. *Brain Sciences*, 9(3), 68.
<https://doi.org/10.3390/brainsci9030068>
- Kim, Y. S., Fombonne, E., Koh, Y.-J., Kim, S.-J., Cheon, K.-A., & Leventhal, B. L. (2014). A comparison of DSM-IV pervasive developmental disorder and DSM-5 autism spectrum disorder prevalence in an epidemiologic sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 53(5), 500–508. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2013.12.021>
- Klein, J. F., & Hood, S. B. (2004). The impact of stuttering on employment opportunities and job performance. *Journal of Fluency Disorders*, 29(4), 255–273.
<https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2004.08.001>
- Lane, S. J., Mailloux, Z., Schoen, S., Bundy, A., May-Benson, T. A., Parham, L. D., Smith Roley, S., & Schaaf, R. C. (2019). Neural Foundations of Ayres Sensory Integration®. *Brain Sciences*, 9(7), 153. <https://doi.org/10.3390/brainsci9070153>
- Law, J., Garrett, Z., & Nye, C. (2003). Speech and language therapy interventions for children with primary speech and language delay or disorder. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2003(3), CD004110. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD004110>

- Leung, A. K., & Kao, C. P. (1999). Evaluation and management of the child with speech delay. *American Family Physician*, 59(11), 3121–3128, 3135.
- Loehn, L., Dunn, K., To, M., & Reid, V. M. (2026). The functional foetal brain: A systematic review and meta-analysis. *Developmental Cognitive Neuroscience*, 79, 101708.
<https://doi.org/10.1016/j.dcn.2026.101708>
- Lucas, C., Silva Pereira, A., Almeida, L., & Beaudry Bellefeuille, I. (2023). Assessment of Sensory Integration in Early Childhood: A Systematic Review to Identify Tools Compatible with Family-Centred Approach and Daily Routines. *Journal of Occupational Therapy, Schools, & Early Intervention*, 17. <https://doi.org/10.1080/19411243.2023.2203418>
- Mailloux, Z., Mulligan, S., Roley, S. S., Blanche, E., Cermak, S., Coleman, G. G., Bodison, S., & Lane, C. J. (2011). Verification and clarification of patterns of sensory integrative dysfunction. *The American Journal of Occupational Therapy: Official Publication of the American Occupational Therapy Association*, 65(2), 143–151.
<https://doi.org/10.5014/ajot.2011.000752>
- Marrus, N., & Hall, L. (2017). Intellectual Disability and Language Disorder. *Child and adolescent psychiatric clinics of North America*, 26(3), 539–554.
<https://doi.org/10.1016/j.chc.2017.03.001>
- Maurer, C., & Maurer, D. (1988). *The world of the newborn*. Basic Books.
- McLaughlin, M. R. (2011). Speech and language delay in children. *American Family Physician*, 83(10), 1183–1188.
- McLeod, S., & Crowe, K. (2018). Children's Consonant Acquisition in 27 Languages: A Cross-Linguistic Review. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 27(4), 1546–1571.
https://doi.org/10.1044/2018_AJSLP-17-0100
- Nava, E., Giraud, M., & Bolognini, N. (2023). The emergence of the multisensory brain: From the womb to the first steps. *iScience*, 27(1), 108758.
<https://doi.org/10.1016/j.isci.2023.108758>

- Parham, L. D., Ecker, C., Miller Kuhaneck, H., Henry, D. A., & Glennon, T. J. (2020). *Sensory Processing Measure—Preschool (SPM-P). Manuale* (T. Ianes, S. Belsito, & C. Gagliardi, A c. Di; Edizione Italiana). Hogrefe. (Opera originale pubblicata 2010)
- Parham, L. D., & Mailloux, Z. (2005). Sensory integration. In J. Case-Smith, A. Allen, & P. N. Pratt, *Occupational therapy for children* (5th edition, pp. 356–411). Mosby.
- Perez, H. R., & Stoeckle, J. H. (2016). Stuttering: Clinical and research update. *Canadian Family Physician Medecin De Famille Canadien*, 62(6), 479–484.
- Roley, S. S., Mailloux, Z., Miller Kuhaneck, H., & Glennon, T. (2007). Understanding Ayres Sensory Integration®. *OT Practice*, 12, CE-1.
- Roley, S. S., Mailloux, Z., Parham, L. D., Schaaf, R. C., Lane, C. J., & Cermak, S. (2015). Sensory integration and praxis patterns in children with autism. *The American Journal of Occupational Therapy: Official Publication of the American Occupational Therapy Association*, 69(1), 6901220010. <https://doi.org/10.5014/ajot.2015.012476>
- Rosen, N. E., Lord, C., & Volkmar, F. R. (2021). The Diagnosis of Autism: From Kanner to DSM-III to DSM-5 and Beyond. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(12), 4253–4270. <https://doi.org/10.1007/s10803-021-04904-1>
- Saul, J., Griffiths, S., & Norbury, C. F. (2023). Prevalence and functional impact of social (pragmatic) communication disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 64(3), 376–387. <https://doi.org/10.1111/jcpp.13705>
- Scattoni, M. L., Fatta, L. M., Micai, M., Sali, M. E., Bellomo, M., Salvitti, T., Fulceri, F., Castellano, A., Molteni, M., Gambino, G., Posada, M., Romano, G., & Puopolo, M. (2023). Autism spectrum disorder prevalence in Italy: A nationwide study promoted by the Ministry of Health. *Child and Adolescent Psychiatry and Mental Health*, 17(1), 125. <https://doi.org/10.1186/s13034-023-00673-0>
- Schaaf, R. (1994). Neuroplasticity and sensory integration. Part 2. *Sensory integration quarterly*, 22(2), 1–7.

- Schaaf, R. C., Ridgway, E. M., Jones, E. A., Dumont, R. L., Foxe, J., Conly, T., Sancimino, C., Yi, M., Mailloux, Z., Hunt, J. M., Kirschner, L., Leiby, B. E., & Molholm, S. (2025). A Comparative Trial of Occupational Therapy Using Ayres Sensory Integration and Applied Behavior Analysis Interventions for Autistic Children. *Autism Research: Official Journal of the International Society for Autism Research*, 18(10), 2120–2134.
<https://doi.org/10.1002/aur.70099>
- Stringaris, A., Vidal-Ribas, P., Brotman, M. A., & Leibenluft, E. (2018). Practitioner Review: Definition, recognition, and treatment challenges of irritability in young people. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 59(7), 721–739.
<https://doi.org/10.1111/jcpp.12823>
- Substance Abuse and Mental Health Services Administration. (2016). *Impact of the DSM-IV to DSM-5 Changes on the National Survey on Drug Use and Health*. Substance Abuse and Mental Health Services Administration (US).
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519697/>
- Tomchek, S. D., & Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: A comparative study using the short sensory profile. *The American Journal of Occupational Therapy: Official Publication of the American Occupational Therapy Association*, 61(2), 190–200. <https://doi.org/10.5014/ajot.61.2.190>
- Topal, Z., Demir Samurcu, N., Taskiran, S., Tufan, A. E., & Semerci, B. (2018). Social communication disorder: A narrative review on current insights. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 14, 2039–2046. <https://doi.org/10.2147/NDT.S121124>
- Vasudevan, P., & Suri, M. (2017). A clinical approach to developmental delay and intellectual disability. *Clinical Medicine*, 17(6), 558–561. <https://doi.org/10.7861/clinmedicine.17-6-558>
- Velikonja, T., Fett, A.-K., & Velthorst, E. (2019). Patterns of Nonsocial and Social Cognitive Functioning in Adults With Autism Spectrum Disorder. *JAMA Psychiatry*, 76(2), 135–151.
<https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2018.3645>

- Vogindroukas, I., Stankova, M., Chelas, E.-N., & Proedrou, A. (2022). Language and Speech Characteristics in Autism. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 18, 2367–2377.
<https://doi.org/10.2147/NDT.S331987>
- Zablotsky, B., Black, L. I., Maenner, M. J., Schieve, L. A., Danielson, M. L., Bitsko, R. H., Blumberg, S. J., Kogan, M. D., & Boyle, C. A. (2019). Prevalence and Trends of Developmental Disabilities among Children in the United States: 2009-2017. *Pediatrics*, 144(4), e20190811.
<https://doi.org/10.1542/peds.2019-0811>
- Zhang, M., Xu, S., Chen, Y., Lin, Y., Ding, H., & Zhang, Y. (2022). Recognition of affective prosody in autism spectrum conditions: A systematic review and meta-analysis. *Autism: The International Journal of Research and Practice*, 26(4), 798–813.
<https://doi.org/10.1177/1362361321995725>

Sitografia

<https://icd.who.int/browse/2026-01/mms/en>

APPENDICE A: CRITERI DIAGNOSTICI SECONDO DSM-5

Disturbo dello sviluppo intellettuale

- A. Deficit delle funzioni intellettive, come ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dell'esperienza, confermati sia da una valutazione clinica sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati;
- B. Deficit nel funzionamento adattivo che si traduce nell'incapacità di soddisfare gli standard di sviluppo e socioculturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza un supporto continuo, i deficit di adattamento limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita indipendente, in diversi ambienti, come casa, scuola, lavoro e comunità;
- C. Esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo dello sviluppo.

Disturbi della comunicazione

Disturbo del linguaggio

- A. Difficoltà persistenti nell'acquisizione e nell'uso di diverse modalità di linguaggio dovute a deficit della comprensione o della produzione che comprendono i seguenti elementi:
 - Lessico ridotto;
 - Limitata strutturazione delle frasi;
 - Compromissione delle capacità discorsive;
- B. Le capacità di linguaggio sono al di sotto di quelle attese per l'età in maniera significativa e quantificabile, portando a limitazioni funzionali dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione sociale, dei risultati scolastici o delle prestazioni professionali, individualmente o in qualsiasi combinazione;
- C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo;

- D. Le difficoltà non sono attribuibili a compromissione dell'udito o ad altra compromissione sensoriale, a disfunzioni motorie o ad altre condizioni mediche o neurologiche e non sono meglio spiegate da disturbo dello sviluppo intellettivo (disabilità intellettiva) o da ritardo globale dello sviluppo.

Disturbo fonetico-fonologico

- A. Persistente difficoltà nella produzione dei suoni dell'eloquio che interferisce con l'intelligibilità dell'eloquio o impedisce la comunicazione verbale di messaggi;
- B. L'alterazione causa limitazioni dell'efficacia della comunicazione che interferiscono con la partecipazione sociale, il rendimento scolastico o le prestazioni professionali, individualmente o in qualsiasi combinazione;
- C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo;
- D. Le difficoltà non sono attribuibili a condizioni congenite o acquisite, come paralisi cerebrale, palatoschisi, sordità o ipoacusia, danno cerebrale traumatico, o ad altre condizioni mediche o neurologiche.

Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia

- A. Alterazione della normale fluenza e della cadenza dell'eloquio, che sono inappropriate per l'età dell'individuo e per le abilità linguistiche, persistono nel tempo e sono caratterizzate dal frequente e marcato verificarsi di uno (o più) dei seguenti elementi:
- Ripetizioni di suoni e sillabe;
 - Prolungamenti dei suoni delle consonanti così come delle vocali;
 - Interruzione di parole (per es., pause all'interno di una parola);
 - Blocchi udibili o silenti (pause del discorso colmate o non colmate);
 - Circonlocuzioni (sostituzioni di parole per evitare parole problematiche);
 - Parole pronunciate con eccessiva tensione fisica;
 - Ripetizioni di intere parole monosillabiche (per es., "Lo-lo-lo-lo vedo");

- B. L'alterazione causa ansia nel parlare o limitazioni nell'efficacia della comunicazione, della partecipazione sociale, o del rendimento scolastico o lavorativo, individualmente o in qualsiasi combinazione;
- C. L'esordio avviene nel periodo precoce dello sviluppo – i casi con esordio tardivo vengono diagnosticati come disturbo della fluenza con esordio nell'età adulta, perlopiù associati a danni neurologici o, in generale, a condizioni mentali e mediche specifiche –;
- D. L'alterazione non è attribuibile a deficit motorio dell'eloquio o a deficit sensoriali, a disfluenza associata a danno neurologico (per es., ictus cerebrale, tumore, trauma) o ad altra condizione medica, e non è meglio spiegata da altro disturbo mentale.

Disturbo della comunicazione sociale

- A. Persistenti difficoltà nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale come manifestato da tutti i seguenti elementi:
 - Deficit dell'uso della comunicazione per scopi sociali, come salutarsi e scambiarsi informazioni, con modalità appropriate al contesto sociale;
 - Compromissione della capacità di modificare la comunicazione al fine di renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta, come parlare diversamente a seconda che ci si trovi in un'aula scolastica o in un parco giochi, parlare con un bambino diversamente da come si parla ad un adulto, ed evitare l'uso di un linguaggio troppo formale;
 - Difficoltà nel seguire le regole della conversazione e della narrazione, come rispettare i turni in una conversazione, riformulare una frase quando male interpretata e saper utilizzare i segni verbali e non verbali per regolare l'interazione
 - Difficoltà nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente (per es., fare inferenze) e i significati non letterali o ambigui del linguaggio (per es., idiomi, frasi umoristiche, metafore, significati molteplici la cui interpretazione dipende dal contesto);

- B. I deficit causano limitazioni funzionali dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione sociale, delle relazioni sociali, del rendimento scolastico o delle prestazioni professionali, individualmente o in combinazione;
- C. L'esordio dei sintomi avviene nel periodo precoce dello sviluppo (ma i deficit possono non manifestarsi pienamente fino al momento in cui le esigenze di comunicazione sociale non eccedono le capacità limitate);
- D. I sintomi non sono attribuibili a un'altra condizione medica o neurologica o a bassa capacità negli ambiti della struttura della parola e della grammatica, e non sono meglio spiegati da disturbo dello spettro dell'autismo, disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo), ritardo globale dello sviluppo o da un altro disturbo mentale.

Disturbo dello spettro dell'autismo

- A. Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione in molteplici contesti, come manifestato da tutti i seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:
 - Deficit della reciprocità socioemotiva, che vanno, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione a una ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti, all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali;
 - Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, che vanno, per esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata ad anomalie del contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell'uso di gesti, a una totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale;
 - Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, che vanno, per esempio, dalle difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali, alle difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia, all'assenza di interesse verso i coetanei;

- B. Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:
- Movimenti, uso degli oggetti, o eloquio stereotipati o ripetitivi (per es., stereotipie motorie semplici, mettere in fila giocattoli o capovolgere oggetti, ecolalia, frasi idiosincratiche);
 - Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale (per es., estremo disagio davanti a piccoli cambiamenti, difficoltà nelle fasi di transizione, schemi di pensiero rigidi, saluti rituali, necessità di percorrere la stessa strada o mangiare lo stesso cibo ogni giorno);
 - Interessi molto limitati, fissi, che sono anomali per intensità o profondità (per es., forte attaccamento o preoccupazione nei confronti di oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti e perseverativi);
 - Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente (per es., apparente indifferenza a dolore/temperatura, reazione di avversione nei confronti di suoni o consistenze tattili specifici, annusare o toccare oggetti in modo eccessivo, essere affascinati da luci e da movimenti);
- C. I sintomi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma possono non manifestarsi pienamente prima che le esigenze sociali eccedano le capacità limitate, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successiva);
- D. I sintomi causano compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti;
- E. Queste alterazioni non sono meglio spiegate da disturbo dello sviluppo intellettivo (disabilità intellettiva) o da ritardo globale dello sviluppo. Il disturbo dello sviluppo intellettivo e il disturbo dello spettro dell'autismo spesso sono presenti in concomitanza; per porre diagnosi di comorbidità di disturbo dello spettro dell'autismo e di disturbo dello sviluppo intellettivo, il livello di

comunicazione deve essere inferiore rispetto a quanto atteso per il livello di sviluppo generale (APA, 2022).

Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente

- A. Gravi e ricorrenti scoppi di collera manifestati verbalmente (per es., rabbia verbale) e/o in modo comportamentale (per es., aggressione fisica a persone e proprietà) che sono grossolanamente sproporzionati nell'intensità o nella durata alla situazione o alla provocazione;
- B. Gli scoppi di collera non sono coerenti con lo stadio dello sviluppo;
- C. Gli scoppi di collera si verificano, in media, tre o più volte a settimana;
- D. L'umore tra uno scoppio di collera e l'altro è persistentemente irritabile o arrabbiato per la maggior parte della giornata, quasi tutti i giorni, ed è osservabile da parte di altri (per es., genitori, insegnanti, coetanei)
- E. I criteri A-D sono stati presenti per 12 mesi o più. Durante tale lasso di tempo, l'individuo non ha avuto un periodo della durata di 3 o più mesi consecutivi senza tutti i sintomi dei criteri A-D;
- F. I criteri A e D sono presenti in almeno due di tre contesti (cioè, a casa, a scuola, con i coetanei) e sono gravi in almeno uno di questi;
- G. La diagnosi non dovrebbe essere posta prima dei 6 anni di età oppure dopo i 18 anni di età;
- H. Dall'anamnesi o dall'osservazione, l'età d'esordio dei criteri A-E è prima dei 10 anni;
- I. Non vi è mai stato un periodo distinto della durata di più di 1 giorno durante il quale sono stati soddisfatti i criteri sintomatologici completi, a eccezione della durata, per un episodio maniacale o ipomaniacale.

Nota: l'elevazione dell'umore appropriata allo stadio di sviluppo, come quella che si verifica nel contesto di un evento altamente positivo o della sua anticipazione, non dovrebbe essere considerata come un sintomo di mania o ipomania;

- J. I comportamenti non si verificano esclusivamente durante un episodio di disturbo depressivo maggiore e non sono meglio spiegate da un altro disturbo

mentale (per es., disturbo dello spettro dell'autismo, disturbo da stress post-traumatico, disturbo d'ansia da separazione, disturbo depressivo persistente)

Nota: questa diagnosi non può coesistere con il disturbo oppositivo provocatorio, il disturbo esplosivo intermittente o il disturbo bipolare, anche se può coesistere con altri disturbi, tra cui disturbo depressivo maggiore, disturbo da deficit di attenzione/iperattività, disturbo della condotta e disturbi da uso di sostanze. Gli individui, i cui sintomi soddisfano i criteri sia per il disturbo da disregolazione dell'umore dirompente sia per il disturbo oppositivo provocatorio dovrebbero ricevere solo la diagnosi di disturbo da disregolazione dell'umore dirompente. Se un individuo ha avuto in precedenza episodio maniacale o ipomaniacale, la diagnosi di disturbo da disregolazione dell'umore dirompente non dovrebbe essere assegnata.

- K. I sintomi non sono attribuibili agli effetti fisiologici di una sostanza o di un'altra condizione medica o neurologica.