

# APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

12-13 settembre 2016  
Università Cattolica di Milano



## La diagnosi precoce: nuove frontiere

Maria Luisa Scattoni  
Istituto Superiore di Sanità

APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# DIAGNOSI PRECOCE

- Diversi studi hanno messo in luce l'importanza di effettuare una diagnosi precoce al fine di limitare l'effetto dei deficit sociali, comunicativi e cognitivi attraverso un intervento specifico su funzioni emergenti (Fernell, 2013). **Risulta quindi fondamentale identificare precocemente questi bambini a rischio di autismo e mettere tempestivamente in atto interventi abilitativi.**
- **In circa l'80% dei casi i primi sospetti sono stati formulati dalle madri, per lo più nel corso del secondo anno di vita del bambino (41,2%).**



APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# DIAGNOSI DIFFICILE:

- Attualmente si è in grado di effettuare **una diagnosi a 2 anni di età** ma la diagnosi arriva spesso solo dopo il terzo anno di vita.
- **Indagine Censis 2012:** Il percorso che porta alla diagnosi di ASD è spesso lungo e complesso. **La quota più ampia del campione di famiglie (45,9%) ha dovuto attendere tra 1 e 3 anni per ottenere la diagnosi, il 13,5% addirittura più di 3 anni.**

*Ricerca Fondazione Cesare Serono/Censis 2012– Progetto Centralità della persona e della famiglia: realtà o obiettivo da raggiungere?*



APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

Sfida per il  
futuro:



24 mesi: diagnosi definitiva



18 mesi: diagnosi provvisoria



12 mesi: diagnosi di rischio



0-12 mesi: indici di rischio



## Riconoscimento precoce: i metodi

- Parental reports
- Home-videos

Studi  
retrospettivi



**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

# Parental reports:

**Ritardo nel linguaggio**

**Lallazione assente**

Non dice una parola all'età di 16 mesi

Non è in grado di combinare due parole all'età di due anni

**Non risponde se chiamato**

**Non indica, o fa gesti significativi entro l'anno di età**



## STUDIO DEI VIDEO FAMILIARI

Stella Maris



First signs

Social skills

Motor  
development

Interactions

1999

**Study of Onset. The first signs**

2005

**Course of signs during 1° year**

2005

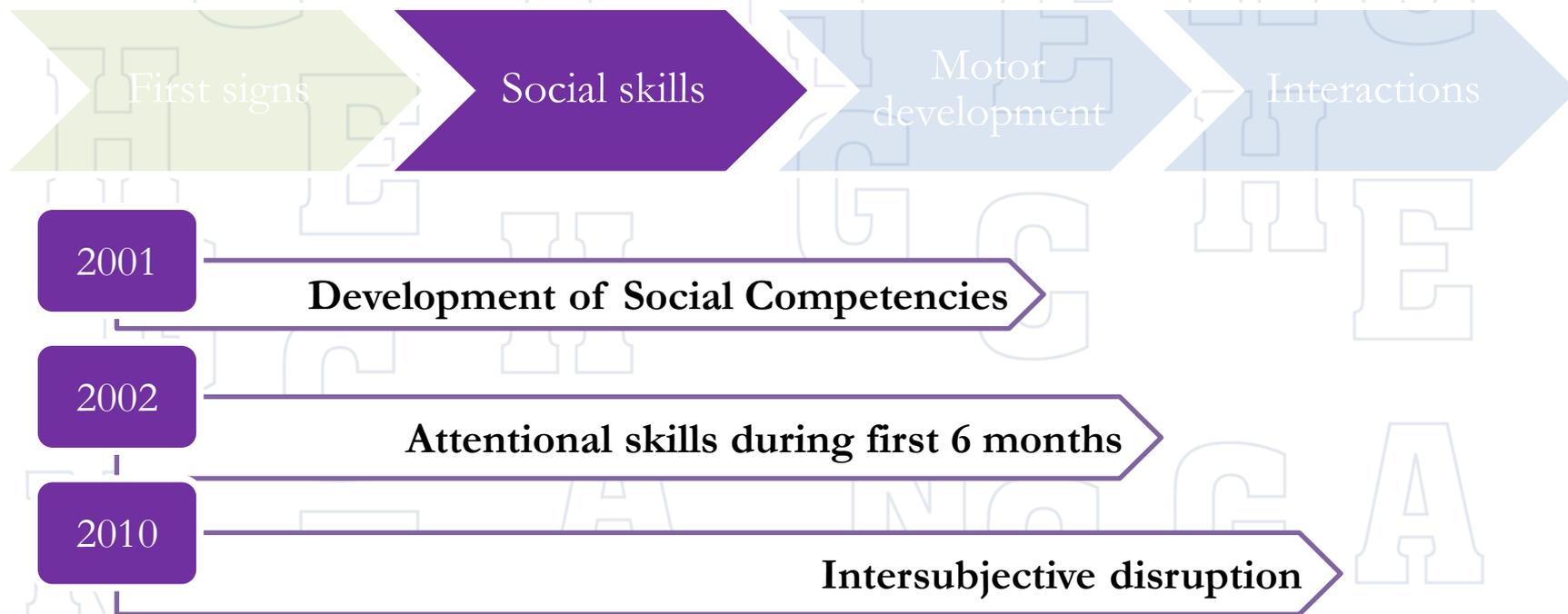
**People vs Object - Social vs Non-social**

2006

**Early Development in Regressive Autism**

## STUDIO DEI VIDEO FAMILIARI

Stella Maris



## STUDIO DEI VIDEO FAMILIARI

First signs

Social skills

Motor  
development

Interactions

2008

**General Movements during first 5 months**

2009

**Simmetry in lying position**

2011

**First unsupported gait analysis**

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

Original article

An exploration of symmetry in early autism spectrum disorders: Analysis of lying

Gianluca Esposito<sup>a,\*</sup>, Paola Venuti<sup>a</sup>, Sandra Maestro<sup>b</sup>, Filippo Muratori<sup>b</sup>

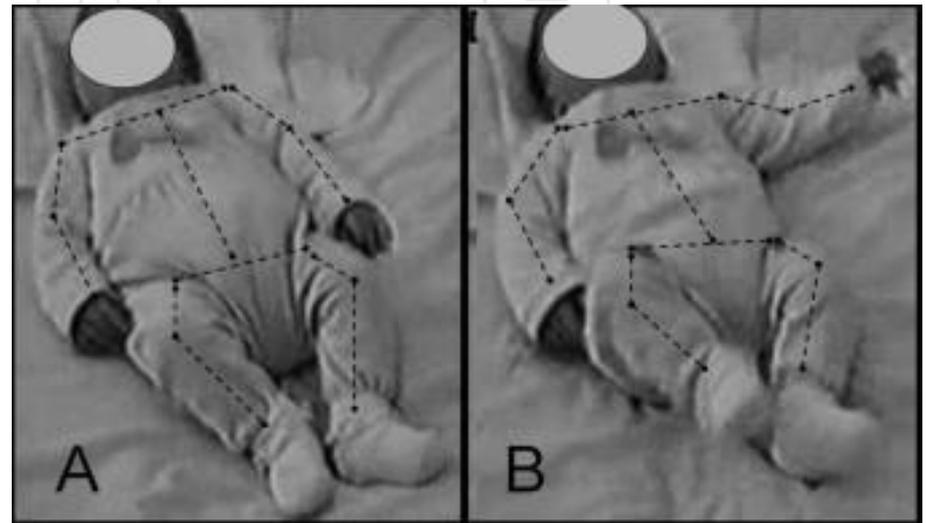
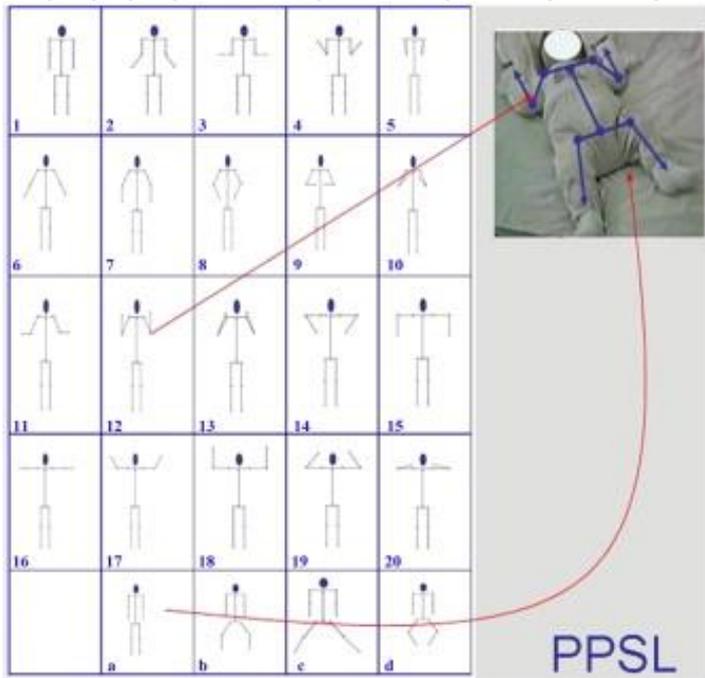
<sup>a</sup> Department of Cognitive Science, University of Trento, Italy

<sup>b</sup> Division of Child Neuropsychiatry, IRCCS Stella Maris and University of Pisa, Pisa, Italy

Received 14 November 2007; received in revised form 9 April 2008; accepted 19 April 2008

**A 5 mesi  
analisi posizione supina**

Postura non simmetrica



Postura simmetrica

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

Original article

Analysis of unsupported gait in toddlers with autism

Gianluca Esposito<sup>a,b,\*</sup>, Paola Venuti<sup>a</sup>, Fabio Apicella<sup>c</sup>, Filippo Muratori<sup>c</sup>

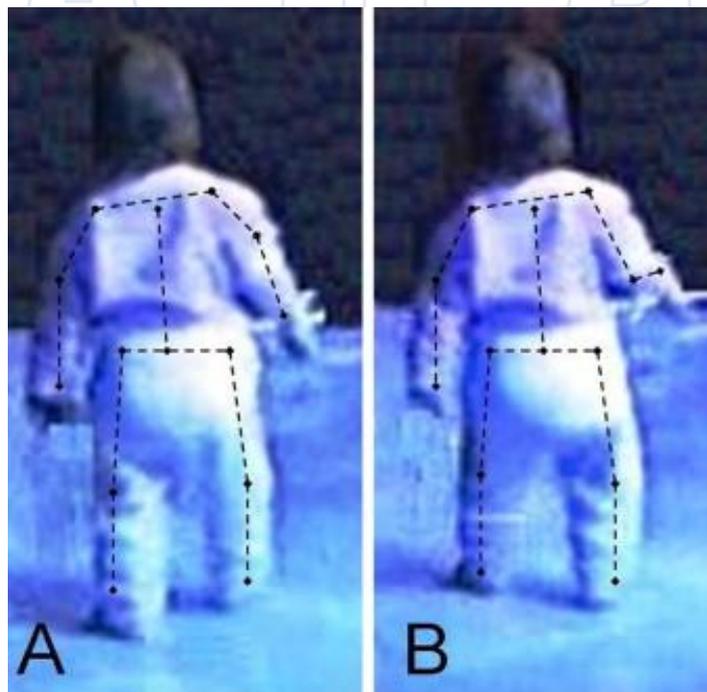
<sup>a</sup> *Department of Cognitive Science and Education, University of Trento, Italy*

<sup>b</sup> *Kuroda Research Unit, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan*

<sup>c</sup> *Division of Child Neuropsychiatry, IRCCS Stella Maris and University of Pisa, Italy*

Received 14 April 2010; received in revised form 18 June 2010; accepted 21 July 2010

**a 12 mesi  
analisi della  
deambulazione**



**Postura simmetrica**

**Postura non simmetrica**

## STUDIO DEI VIDEO FAMILIARI

Stella Maris-ISS

First signs

Social skills

Motor  
development

Interactions

2008

General Movements during first 5 months

2009

Simmetry in lying position

2011

First unsupported gait analysis

NEXT

Repetitive movements in the 1° year

## STUDIO DEI VIDEO FAMILIARI



2010

**Infant-Caregivers interaction**

2011

**Computerized motherese detection**

2011

**Interaction synchrony to detect early autism**

2013

**Reciprocity in interactions**



ELSEVIER

Contents lists available at SciVerse ScienceDirect

## Research in Developmental Disabilities



### Differential brain responses to cries of infants with autistic disorder and typical development: An fMRI study

Paola Venuti <sup>a,\*</sup>, Andrea Caria <sup>a,b</sup>, Gianluca Esposito <sup>a,c</sup>, Nicola De Pisapia <sup>a</sup>, Marc H. Bornstein <sup>d</sup>, Simona de Falco <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Department of Cognitive Science and Education, University of Trento, Trento, Italy

<sup>b</sup> Institute of Medical Psychology and Behavioral Neurobiology, Eberhard-Karls-University of Tübingen, Tübingen, Germany

<sup>c</sup> Unit for Affiliative Social Behavior, RIKEN Brain Science Institute, Saitama, Japan

<sup>d</sup> Child and Family Research, Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, National Institutes of Health, Department of Health and Human Services, USA

<sup>a</sup> RIKEN Brain Science Institute, Unit for Affiliative Social Behavior, Japan

<sup>b</sup> Department of Psychology and Cognitive Science, University of Trento, Italy

<sup>c</sup> Department of Developmental Science, Faculty of Education, Chiba University, Japan

<sup>d</sup> Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, NIH, USA

APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# Red flags

Attenzione **visiva** per  
gli stimoli sociali

**Disengagement/shifting**  
dell'attenzione

**Sorriso** sociale/  
espressione **emozioni**

Ricerca di **contatto**

**Reattività** agli stimoli  
sensoriali

**Ipotonia** muscolare/  
**ipo-attività** motoria

**Risposta al nome** ed  
ai richiami verbali

Traiettoria evolutiva  
della **lallazione**

Riconoscimento precoce:  
i metodi

- Parental reports
- Home-videos

Studi  
retrospettivi

Studi  
prospettivi

- Siblings
- *Popolazioni alto-rischio*



**Bambini  
*ad alto rischio***

**PEDIATRICS®**

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS



**Recurrence Risk for Autism Spectrum Disorders: A Baby Siblings Research Consortium Study**

Sally Ozonoff, Gregory S. Young, Alice Carter, Daniel Messinger, Nurit Yirmiya, Lonnie Zwaigenbaum, Susan Bryson, Leslie J. Carver, John N. Constantino, Karen Dobkins, Ted Hutman, Jana M. Iverson, Rebecca Landa, Sally J. Rogers, Marian Sigman and Wendy L. Stone

*Pediatrics*; originally published online August 15, 2011;  
DOI: 10.1542/peds.2010-2825

**Ricorrenza di rischio salito al 18%  
(25.9% nei maschi e 9.6% nelle femmine)**

APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# BABY SIBLINGS NETWORK

- **2003:** nascita del **Baby Siblings Research Consortium** (BSRC), network **USA** per ricercatori interessati a indentificare marker comportamentali e biomedici precoci dell'Autismo.
- **2011:** viene fondato il **British Autism Study of Infant Siblings** (BASIS), il network **UK** finanziato dalle maggiori *charities* britanniche e dal *Medical Research Council*.
- Lo scopo dei **Network** è quello di raggruppare ricercatori provenienti da più parti di uno stesso territorio, capaci di reclutare alla nascita bambini ad alto rischio e di applicare protocolli sperimentali e di monitoraggio standardizzati.





## EUROSIBS

The European Babysibs Autism Research Network

Mission Statement

Partners

For Researchers

For Families

Links

Eurosibs is a consortium of researchers who are studying infants with risk factors for developmental disorders in Europe. The goal of the Consortium is to facilitate the implementation of a common protocol of standardized and experimental measures. Further, the consortium will work towards a common platform for sharing data from the common protocol within and outside the consortium.



## Eurosibs partner sites



The image shows a map of Europe with an information window overlaid. The window contains the following text:

**NETWORK ITALIANO PER IL RICONOSCIMENTO PRECOCE  
DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO**

**NIDA** [The Italian Network for early recognition of Autism Spectrum Disorders \(NIDA\)](#), coordinated by the Istituto Superiore di Sanità is a collaborative research network for the study of infants at-risk for autism in Italy. NIDA involves several clinical and preclinical research centres, and it is aimed at identifying early diagnostic markers for Autism Spectrum Disorders by an innovative multidisciplinary approach, which envisages both early motor and vocal characterization and clinical observation of normal and high risk infants during the early neonatal period. Identification of early signs of these disorder will allow for earlier, individualized and more effective intervention.

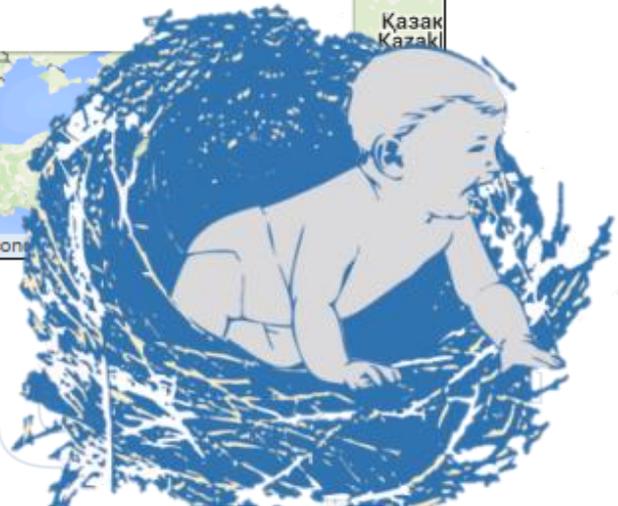
The map shows various European countries labeled: France, Italia, Romania, Romania, España Spain, Portugal, Ελλάδα Hellas Greece, and Kazak Kazaki. The Google logo is visible in the bottom left corner of the map area.

IN

E

FF

OVU



**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**



**Regione TOSCANA**  
**Regione LAZIO**  
**Regione LOMBARDIA**  
**Regione SICILIA**  
**Regione PIEMONTE**  
**Regione TRENTO**  
**Regione VENETO**  
**Regione BASILICATA**  
**Regione FVG**

**Coordinamento:**

**Istituto Superiore di Sanità (Maria Luisa Scattoni)**

**Unità Analisi Dati: Istituto Superiore di Sanità (Maria Puopolo)**

**Unità Operative:**

- 1) IRCCS Fondazione Stella Maris (Filippo Muratori-Fabio Apicella)**
- 2) IRCCS Fondazione Stella Maris, Sezione di Neurologia della Prima Infanzia (Andrea Guzzetta)**
- 3) IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Stefano Vicari-Giovanni Valeri-Luigi Mazzone)**
- 4) IRCCS Eugenio Medea – Associazione La Nostra Famiglia (Massimo Molteni)**
- 5) Università Campus Bio-Medico di Roma (Antonio M. Persico)**
- 6) Consiglio Nazionale delle Ricerche - ISASI (Giovanni Pioggia)**
- 7) Policlinico Universitario “G. Martino” di Messina (Antonio M. Persico)**
- 8) Policlinico Umberto I – Via dei Sabelli, Roma (Carla Sogos e Francesco Cardona)**
- 9) Centro Interdipartimentale Mente e Cervello, CIMeC (Giorgio Vallortigara)**
- 10) Centro Autismo e Sindrome di Asperger, Ospedale di Mondovì (Maurizio Arduino)**
- 11) Università di Trento (Paola Venuti e Gianluca Esposito)**

## APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# Reclutamento



### CRITERI DI INCLUSIONE

Neonati a Basso rischio: neonati nati a termine senza casi di ASD o NDDs in famiglia

Neonati ad Alto rischio: 1) Fratello/Sorella maggiore diagnosticato con un Disturbo dello Spettro Autistico

2) Prematuri (tra la 26-31esima settimana gestazionale)

3) Piccoli per età gestazionale

- Neonati maschi e femmine (inclusi gemelli)
- Indice APGAR superiore a 7 al 5° e al 10° minuto

### CRITERI DI ESCLUSIONE

- Indice Apgar da 7 in giù
- **Presenza nei genitori** di qualunque tra le seguenti condizioni cliniche:
  - Assunzione di sostanze di abuso.
  - Severe compromissioni di carattere cardiaco, polmonare, renale, epatico, endocrino o ematologico; presenza di malattie genetiche, infettive croniche o di neoplasie a comportamento maligno.
  - Diagnosi di sindrome da immunodeficienza acquisita o sieroconversione per HIV.
  - Diagnosi confermata di malattie psichiatriche.
- Coinvolgimento clinico di altri sistemi neurologici (sensoriale, extrapiramidale, oculomotore, cerebellare, vegetativo).

NUOVO SITO NIDA: <http://www.progettonida.com/>



## NIDA

*Network Italiano per il riconoscimento  
precoce dei Disturbi dello spettro  
Autistico*



### *NIDA*

Il Network Italiano per il Riconoscimento Precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico (NIDA) è una rete di collaborazione sul territorio italiano per lo studio dei bambini a rischio di sviluppare un



### *Pediatri*

Se venite a conoscenza di famiglie con un bambino affetto da autismo ed in attesa di un altro figlio, non esitate a contattarci o ad informare la famiglia sul nostro progetto di



### *Genitori*

Siamo particolarmente interessati ad essere contattati da famiglie che sono in attesa di un bambino e che hanno già un figlio o una figlia con una diagnosi di Disturbo dello Spettro

## LA NOSTRA MISSIONE

### CHI SIAMO

Il Network Italiano per il riconoscimento precoce dei Disturbi dello spettro Autistico (NIDA) è costituito dai più grandi istituti di ricerca italiani nell'ambito delle malattie neurologiche e psichiatriche dell'età evolutiva.

### I NOSTRI OBIETTIVI

La nostra ricerca si occupa di neonati e di bambini sotto i 24 mesi con sviluppo tipico e fratellini di bambini con disturbo dello spettro autistico (considerati ad alto rischio). Studiando il pianto, la motricità spontanea, l'attenzione spontanea per gli stimoli sociali, l'interazione, la comunicazione sociale del bambino nel suo ambiente naturale ed effettuando uno screening genetico, cercheremo di individuare i segni che possono far identificare precocemente il disturbo in bambini ad alto rischio. Questi bambini sono più vulnerabili degli altri e possono sviluppare un ritardo o un disturbo del cammino, del linguaggio o della relazione. Fare una diagnosi precoce significa rendere possibile un intervento precoce e garantire ai bambini un futuro migliore.

### COME FARE?

Il primo passo per mettere a punto nuovi interventi per i nostri pazienti è quello di studiare lo sviluppo normale, ovvero come i bambini con sviluppo tipico maturano nell'arco dei primi mesi di vita. Attraverso un'approfondita conoscenza dei meccanismi che stanno alla base di un corretto sviluppo e dal confronto con lo sviluppo di bambini ad alto rischio, possiamo ottenere una diagnosi tempestiva, formulare una prognosi più precisa, e identificare gli interventi più efficaci.

E' per questo che il vostro aiuto è così importante!



## IL VOSTRO AIUTO

### Come partecipare

Partecipare al nostro studio è semplice! I disagi per genitori e bambini sono minimi perchè le osservazioni vengono effettuate a domicilio, in presenza dei genitori, e risultano brevi e divertenti per il bambino.

### Come ricambiamo il vostro aiuto

Durante gli incontri lasciamo sempre tanto tempo per spiegarvi quello che osserviamo e come interpretare le reazioni o le caratteristiche dei vostri bambini. Vi forniamo inoltre tutto il materiale informativo relativo alla ricerca cui avete deciso di prendere parte, spiegandovi nel dettaglio quale sarà il potenziale beneficio che, grazie al vostro bimbo, potranno avere i bambini a rischio di autismo e altre gravi malattie neuro - psichiche.

### L'etica e la privacy al primo posto

Tutti i nostri studi vengono prima approvati da un apposito Comitato Etico. Per questo vi verrà chiesto di firmare un consenso informato che garantisce che il trattamento dei dati personali e dei risultati ottenuti sia effettuato nel rispetto dell'attuale normativa sul diritto alla privacy e delle disposizioni in materia di bioetica.

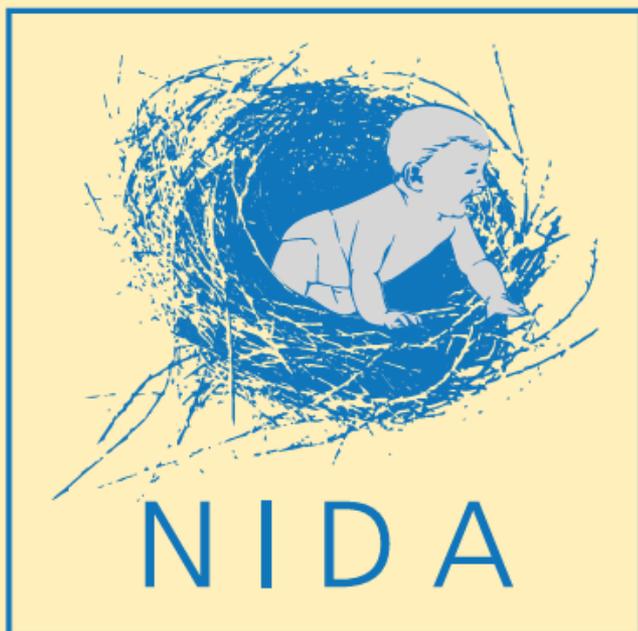
### Liberi di cambiare idea

La partecipazione è del tutto volontaria e liberamente ritrattabile in qualunque fase della ricerca. Sarete sempre liberi di cambiare idea!

Se siete interessati a partecipare ai nostri studi o a conoscere meglio le nostre attività, scrivete una mail a:

[progettonida@gmail.com](mailto:progettonida@gmail.com)

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**



**Progetto NIDA**

Responsabile scientifico Dr.ssa Maria Luisa Scattoni

Incontri	Data	Controllo
10 giorni		Pianto/GMs/attenzione
6 settimane		Pianto/GMs
12 settimane		Pianto/GMs
18 settimane		Pianto/GMs/attenzione
24 settimane		Pianto/GMs
6 mesi		Protocollo dello sviluppo
12 mesi		Protocollo dello sviluppo
18 mesi		Protocollo dello sviluppo
24 mesi		Protocollo dello sviluppo

**36 mesi**

**Visita Finale**

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

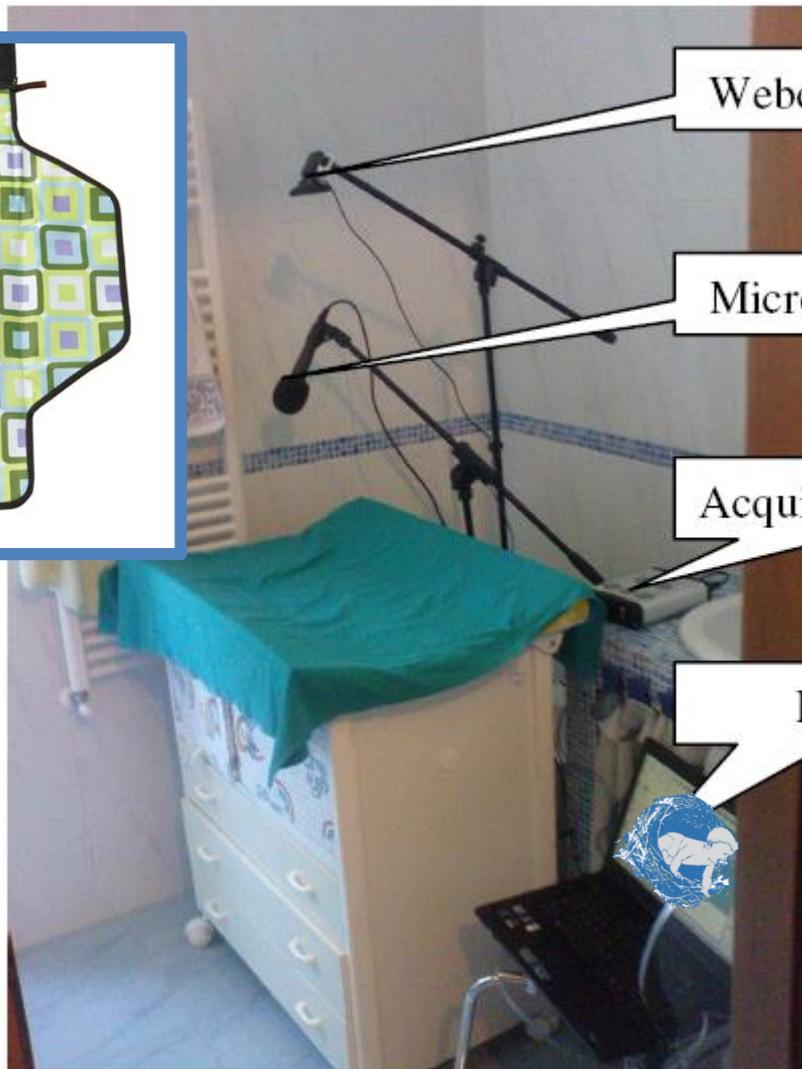
**Network Italiano per il riconoscimento precoce  
dei Disturbi dello spettro Autistico (NIDA)**



**Monitoraggio indici di benessere del bambino:**

registrazioni audio- e video- del pianto neonatale e della motricità spontanea a dieci giorni dalla nascita, a 6, 12, 18 e 24 settimane di vita a casa dei bambini che parteciperanno allo studio.

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**



Webcam

Microphone

Acquisition board

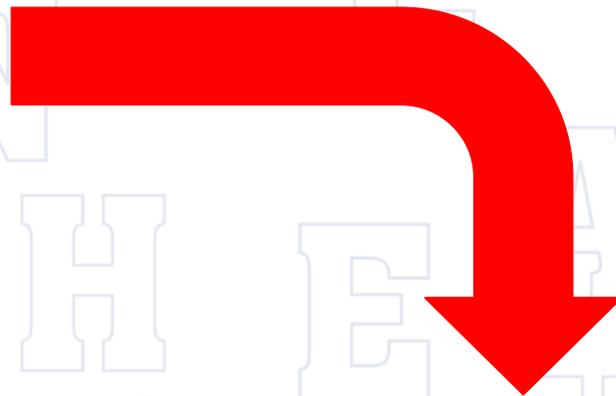
Laptop



# Analisi del pianto neonatale spontaneo



**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**



Il pianto può essere visto sia  
come il primo sistema di  
comunicazione che come parte  
del repertorio sociale precoce  
del bambino



**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

# **FUNZIONE DIAGNOSTICA:**

Diversi studi hanno rilevato come alcune caratteristiche del pianto neonatale (in particolare la frequenza fondamentale  $F_0$ ) riflettano alterazioni della funzionalità del sistema nervoso centrale.

## **Alti livelli di $F_0$ :**

- Danno cerebrale
- Meningite
- Ipossia

## **Bassi livelli di $F_0$ :**

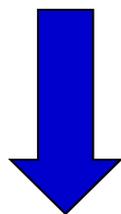
- Ipotiroidismo
- Bambini affetti da Trisomia 13, 18, 21



APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

## RECLUTAMENTO NIDA 2012-2016:

75 soggetti a basso rischio  
72 soggetti ad alto rischio



Dati preliminari

64 NEONATI A BASSO RISCHIO

e

19 AD ALTO RISCHIO



APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

## RECLUTAMENTO NIDA 2012-2016:

19 soggetti ad alto rischio



Dopo l'ultima valutazione clinica (3 anni):

3 HR sono stati diagnosticati come ASD  
e 8HR con un ritardo nello sviluppo (NDD)



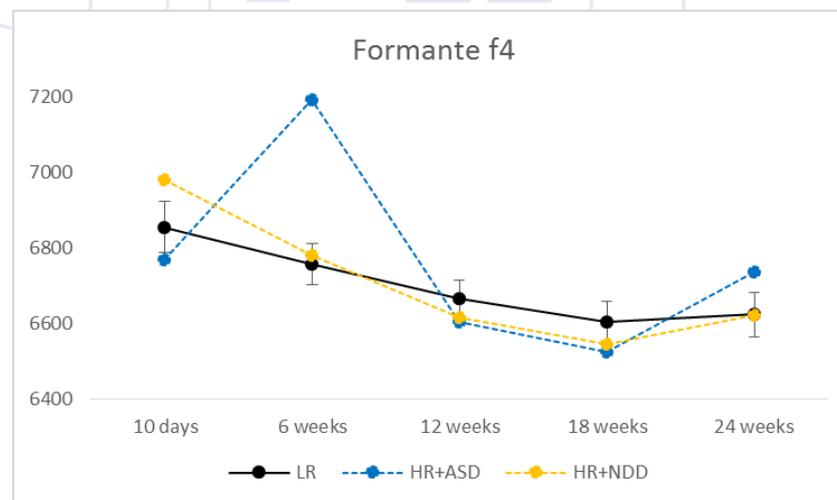
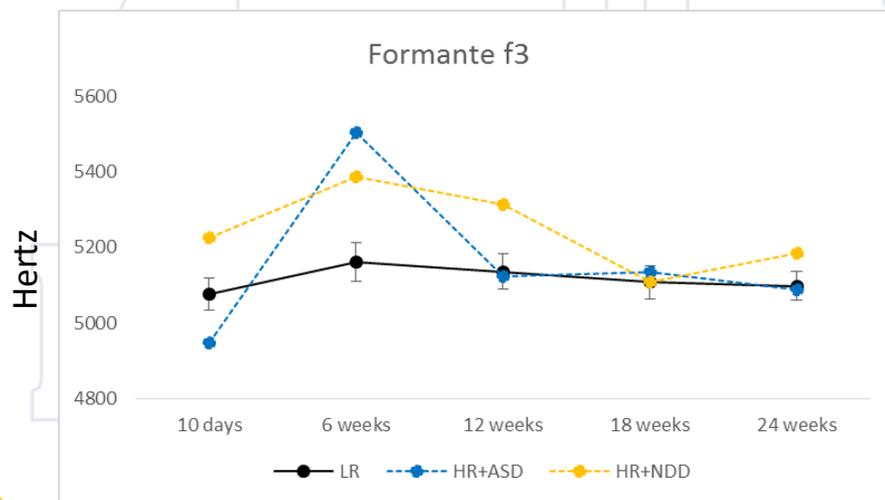
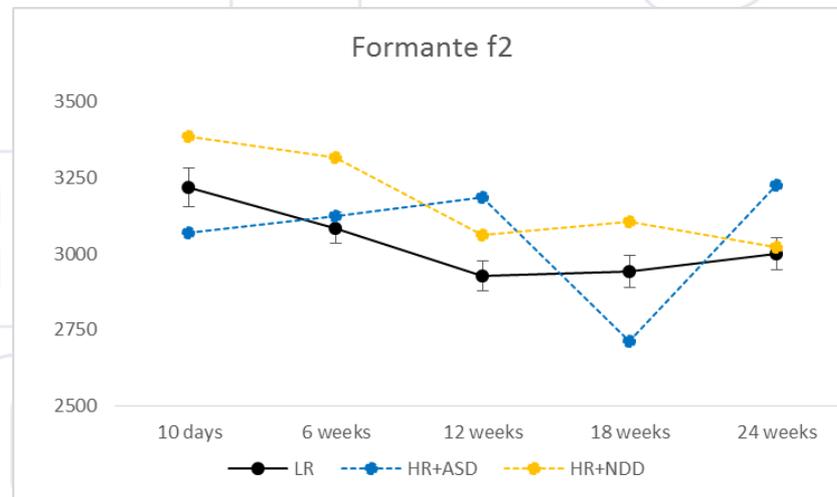
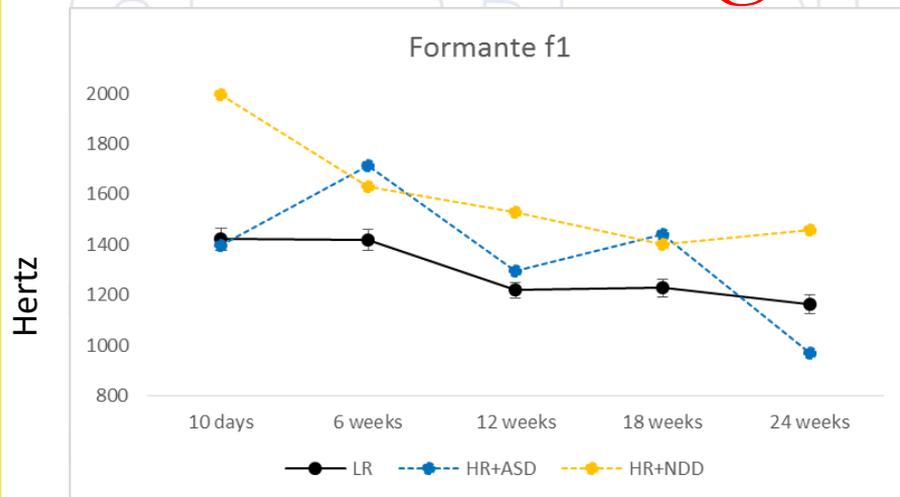
APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# Profilo Longitudinale di $F_0$



APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# Profilo Longitudinale Formanti



**Analisi dei  
General Movements**

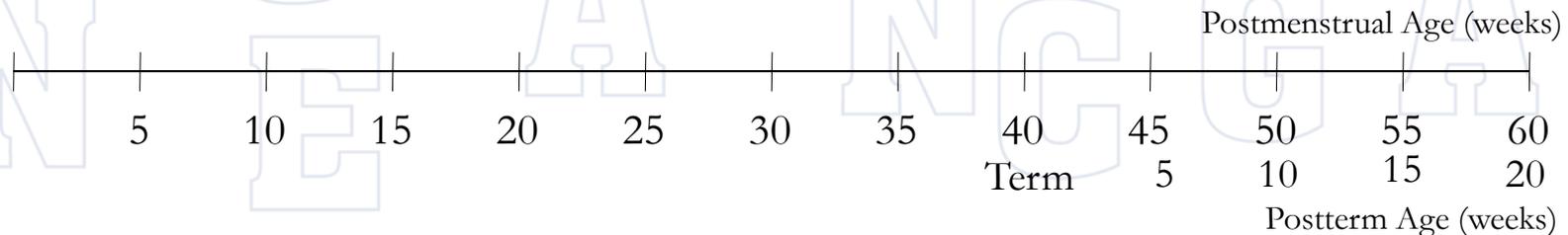
**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

**Osservazione della motricità spontanea secondo il metodo Prechtl: i General Movements (GMs)**

Sono generati endogenicamente dal SNC e la loro qualità è un importante predittore dello sviluppo neuropsichico.

**FIDGETY**  
Movements

**WRITHING**  
Movements



# STUDI RETROSPETTIVI USANDO VIDEO FAMILIARI



Georgian Med News, 2008 Mar;(156):100-5.

## **General movements in infants with autism spectrum disorders.**

Phagava H, Muratori F, Einspieler C, Maestro S, Apicella F, Guzzetta A, Prechtl HF, Cioni G.

Laboratory of Child and Adolescent Health and Development, Institute of Medical Biotechnology, Ministry of Education and Science, Georgia.

### **Abstract**

General movements (GMs) are a distinct movement pattern carried out spontaneously without external stimulation and seen in fetuses of 9 weeks gestational age till 21 weeks postterm. GMs are helpful in the early diagnosis of an impaired central nervous system and the specific prediction of later neurological deficits. Autism spectrum disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder involving a life-long deficit in several aspects of the social and communicative behavior. Recently there appeared studies proving that children with ASD demonstrate disorders of motor development. To detect whether abnormalities in spontaneous motor activity can be observed already in the first months of life in infants with ASD. A retrospective study was performed by analyzing the family videos provided by parents of 20 children (male 17, female 3) later diagnosed as ASD. Home videos provided by parents of a control group of healthy children (n=20; male 10, female 10) matched for age with the ASD subjects and recorded in similar conditions were also analysed. In total 70 sequences were studied. Two independent observers, blind of the infants' outcome (ASD or normal), assessed the cases applying a global and a more detailed assessment of GMs. Hence, the age-specific GM pattern (normal or abnormal) as well as motor optimality scores were determined for each video sequence. Cohen kappa was 0.614. During the writhing movement period 70.0% sequences of infants with ASD showed poor repertoire GMs. In the control group, poor repertoire GMs were only seen in 12.5% of the sequences. In the fidgety movement period 20.8% of sequences were assessed as absent fidgety movements, 29.2% as abnormal fidgety movements. The large majority of the videos for the control cases were scored as normal (88.9%), 11.1% had no fidgety movements. According to the Mann-Whitney U test there were significant differences between the ASD and the control groups' optimality scores. The optimality scores were lower in the ASD group. The reduced optimality scores were mainly due to a lack of variable sequences, amplitude and speed of writhing GMs and an altered quality of fidgety and other spontaneous movements in the ASD group. Infants with ASD had more often poor repertoire writhing GMs as well as abnormal or absent fidgety movements than control infants. These data encourage further studies involving a larger number of family videos.

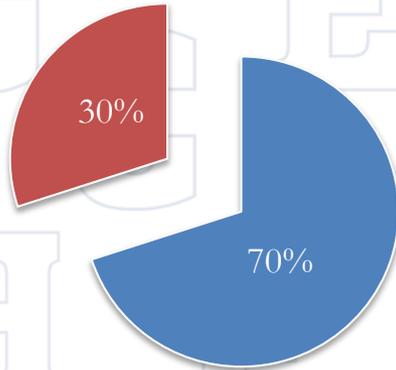
# Studi retrospettivi sui GMs

Settimane postgestazionali

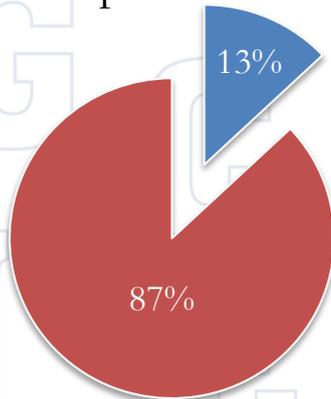
0-2    2-4    4-6    6-8    8-10    10-12    12-14    14-16    16-18    18-20

**WRITHING MOVEMENTS**

**FIDGETY MOVEMENTS**

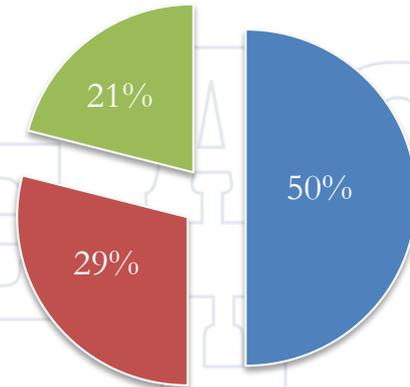


■ Poor Repertoire ■ Normal

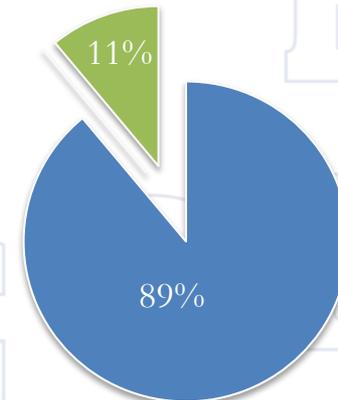


■ Poor Repertoire ■ Normal

**ASD**



■ Normal ■ Abnormal ■ Absent



■ Normal ■ Abnormal ■ Absent

**TD**

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

**Prechtl's Method on General Movement Assessment**

**GM Optimality**

Name: \_\_\_\_\_

Date of birth: \_\_\_\_\_

Recording date: \_\_\_\_\_

1. Quality

2. Sequence

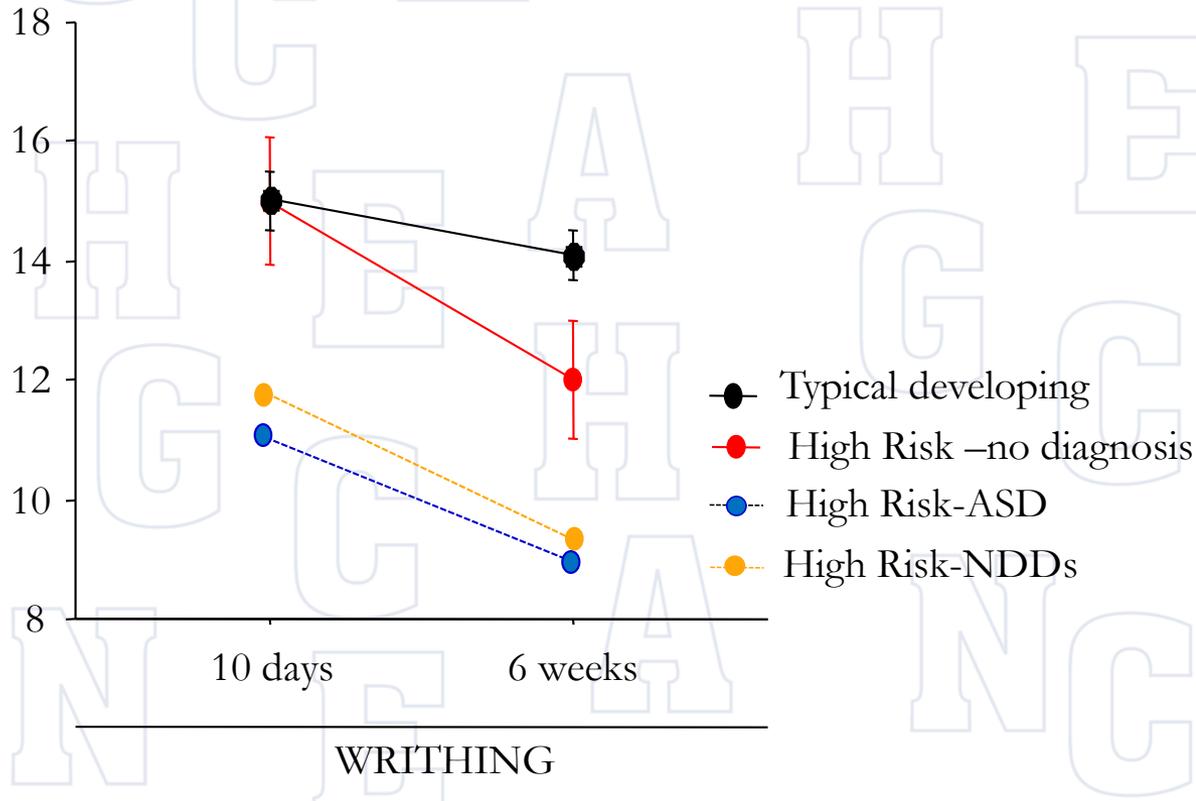
3. Amplitude	variable, full range .....	2
	predominantly small range .....	1
	predominantly large range .....	1
	mainly one range, not variable ... ..	1
4. Speed	variable .....	2
	monotonously slow .....	1
	monotonously fast .....	1
	mainly one speed, not variable ... ..	1
5. Space	from horizontal to vertical plane .....	2
	not the full space used .....	1
6. Rotatory components	present, fluent and elegant .....	2
	no or just a few rotations .....	1
7. Onset and offset	smooth .....	2
	minimal fluctuations or abrupt .....	1
8. Tremulous movements	absent .....	2
	present .....	1

**GM Optimality Score : \_\_\_\_\_ Maximum 18 Minimum: 8.**

APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

TRAIETTORIA DEI GENERAL MOVEMENTS

GM optimality score:  
Maximum 18; Minimum 8



**Assessment of Motor Repertoire - 3 to 5 Months**  
**Christa Einspieler and Arie Bos, the GM Trust 2001**



Name: .....

born: ..... Postmenstrual Age: ..... Birth weight: .....

Recording Date: .....

Number of movement

- N A fidgety movements
- N A swiping movements
- N A wiggling-oscillating
- N A saccadic arm movem
- N A kicking
- N A excitement bursts
- A 'cha-cha-cha' movem
- N A smiles
- N A mouth movements
- N A tongue movements
- N A head rotation

Number of postural pa

- N A head in midline (20 °
- N A symmetrical
- N A spontaneous ATNR a
- could be overcome
- A body and limbs 'flat' c
- surface

Movement character (g

- N smooth and fluent
- A jerky
- A monotonous
- A tremulous

Motor Optimality List:

1.	Fidgety Movements	normal	<input type="checkbox"/>	12
		abnormal	<input type="checkbox"/>	4
		absent	<input type="checkbox"/>	1
	± + ++ P D			
2.	Repertoire of co-existent other movements	age-adequate	<input type="checkbox"/>	4
		reduced	<input type="checkbox"/>	2
		absent	<input type="checkbox"/>	1
3.	Quality of other movements	N > A	<input type="checkbox"/>	4
		N = A	<input type="checkbox"/>	2
		N < A	<input type="checkbox"/>	1
4.	Posture	N > A	<input type="checkbox"/>	4
		N = A	<input type="checkbox"/>	2
		N < A	<input type="checkbox"/>	1
5.	Movement character	smooth and fluent	<input type="checkbox"/>	4
		abnormal, not cramped-synchr.	<input type="checkbox"/>	2
		cramped-synchronised	<input type="checkbox"/>	1

**Motor Optimality Score:**

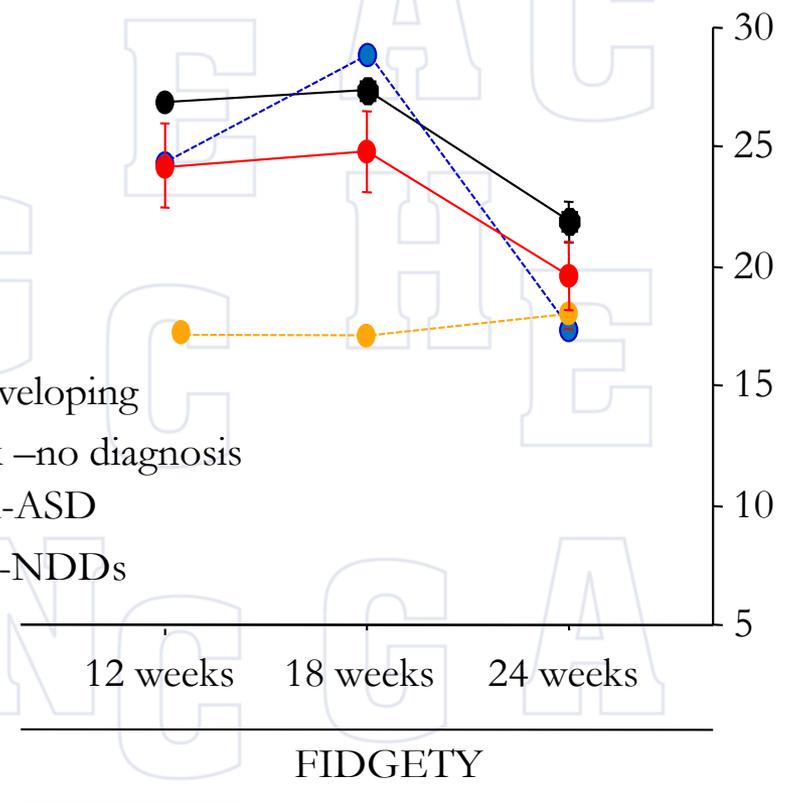
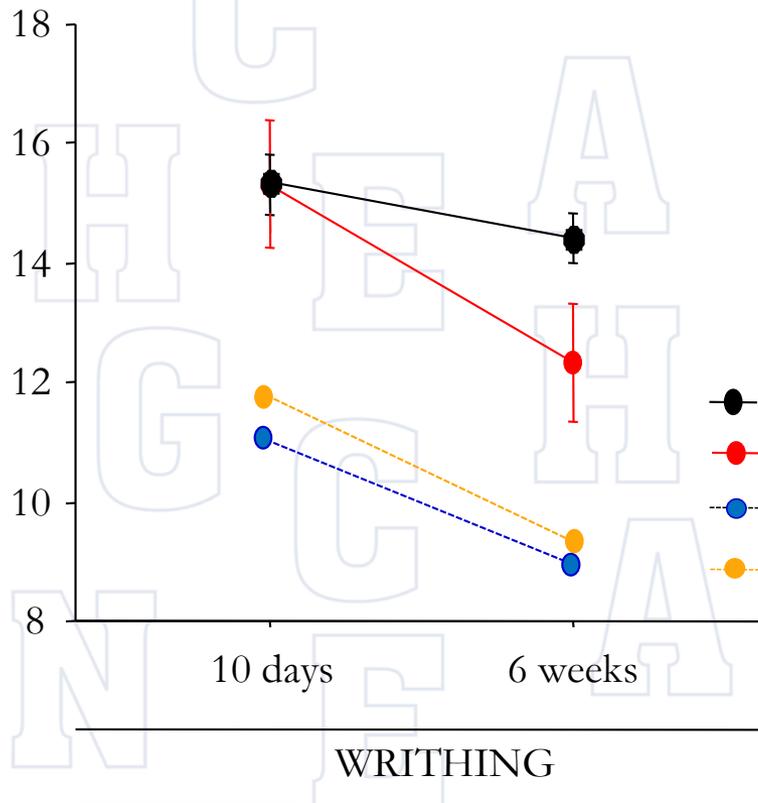
Maximum: 28; Minimum: 5

APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

TRAIETTORIA DEI GENERAL MOVEMENTS

GM optimality score:  
Maximum 18; Minimum 8

Motor optimality score:  
Maximum 28; Minimum 5



# Attenzione verso stimoli sociali

# SCIENTIFIC REPORTS

OPEN

## Difference in Visual Social Predispositions Between Newborns at Low- and High-risk for Autism

Received: 03 August 2015

Accepted: 29 April 2016

Published: 20 May 2016

Elisa Di Giorgio<sup>1</sup>, Elisa Frasnelli<sup>1,2</sup>, Orsola Rosa Salva<sup>1</sup>, Scattoni Maria Luisa<sup>3</sup>, Maria Puopolo<sup>3</sup>, Daniela Tosoni<sup>1</sup>, NIDA-Network<sup>§</sup>, Francesca Simion<sup>4,5</sup> & Giorgio Vallortigara<sup>1</sup>

Correspondence and requests for materials should be addressed to Giorgio Vallortigara (email: g.vallortigara@univr.it)

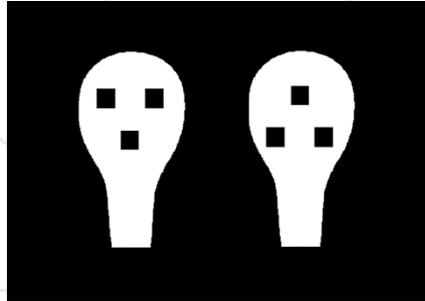


**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**



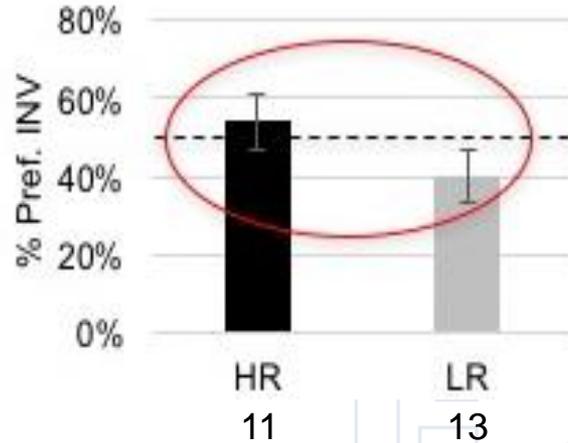
**AREA DI INTERESSE: PERCEZIONE VOLTO E SGUARDO**

1)

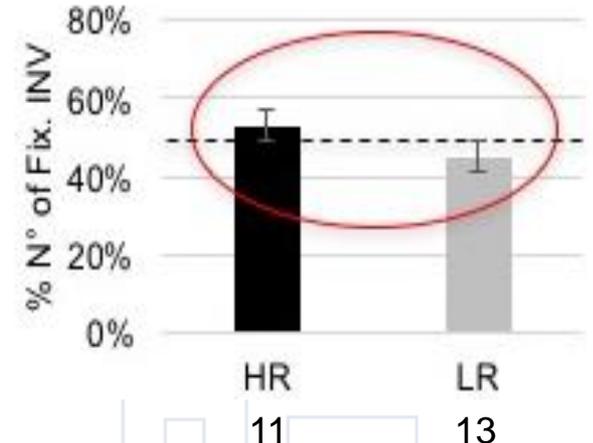


UPRIGHT vs.  
INVERTED FACE-LIKE

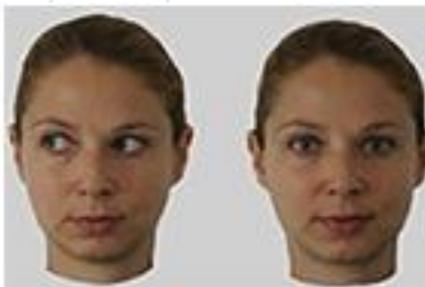
$p = .016$



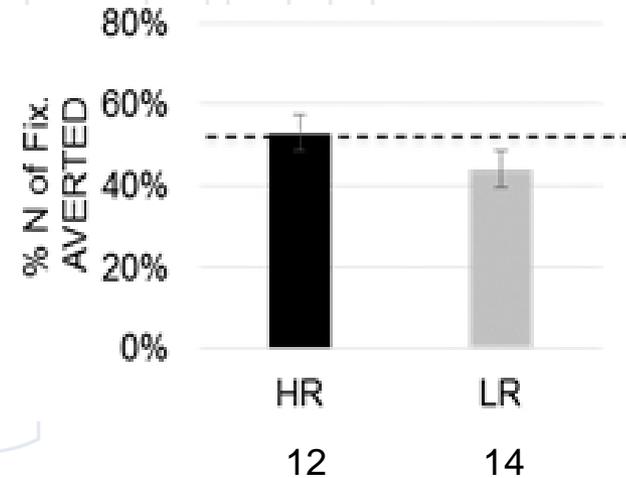
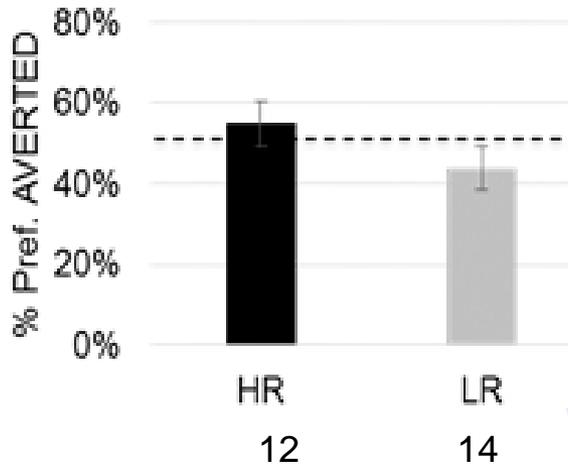
$p = .041$



2)



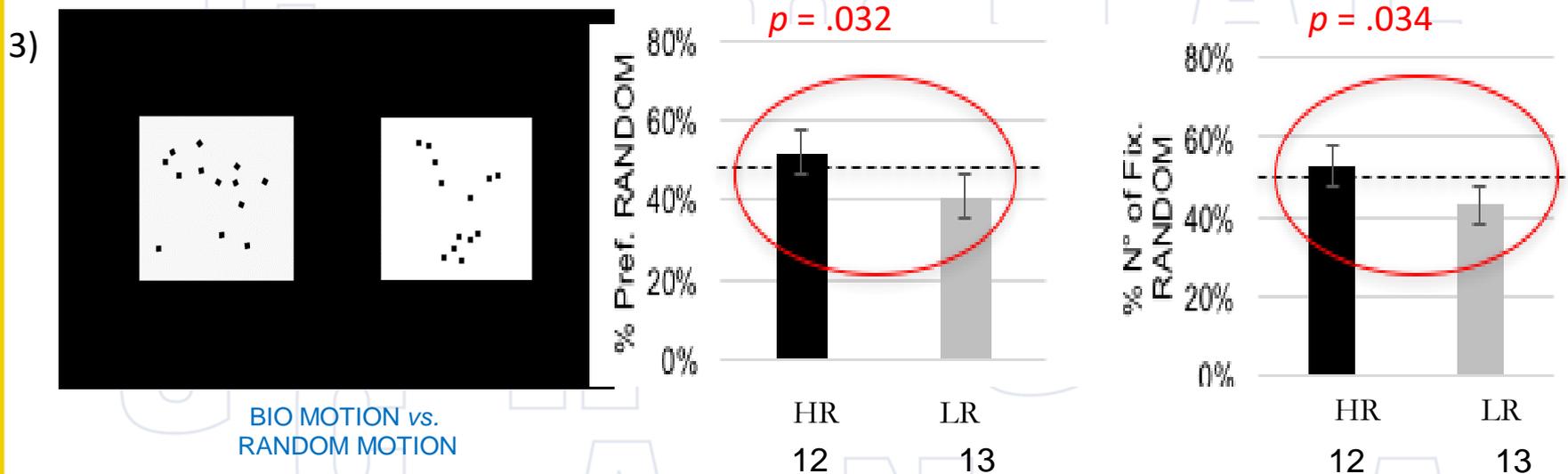
DIRECT vs.  
AVERTED EYE-GAZE



APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE



AREA DI INTERESSE: PERCEZIONE MOVIMENTO BIOLOGICO





# Interazione e comunicazione sociale



*J Child Psychol Psychiatry*, 2013 Jul;54(7):763-71. doi: 10.1111/jcpp.12032. Epub 2012 Dec 11.

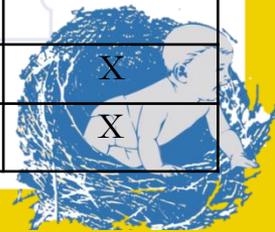
**Quality of interaction between at-risk infants and caregiver at 12-15 months is associated with 3-year autism outcome.**

Wan MW, Green J, Elsabbagh M, Johnson M, Charman T, Plummer F; BASIS Team.

**RESULTS:** Parent nondirectiveness and sensitive responsiveness differed in relation to ASD/risk status (at-risk ASD, at-risk no-ASD and low-risk) at both 6 and 12 months. At 6 months, infant liveliness was lower in the at-risk groups; at 12 months, infant attentiveness to parent and positive affect were lower in the at-risk group later diagnosed with ASD. Dyadic mutuality and intensity of engagement showed a group effect at 12 months. Dyadic mutuality, infant positive affect and infant attentiveness to parent at 12 months (but not 6 months) predicted 3-year ASD outcome, whereas infant ASD-related behavioural atypicality did not.

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

<b>Assessment/Diagnostic tools</b>	<b>6m</b>	<b>12m</b>	<b>18m</b>	<b>24m</b>	<b>36m</b>
Vineland Adaptive Behavior Questionnaire (VABS PL)		X	X	X	X
MacArthur Communicative Development Inventory		X	X	X	X
Questionario Temperamento (QUIT)	X	X	X	X	X
First Year Inventory (FYI)		X			
M-CHAT			X		
Q-CHAT			X		
Child Behavior Checklist (CBCL)			X	X	X
Griffiths (GMDS)	X	X	X	X	X
Autism Observation Scale for Infants (AOSI)	X	X			
ADOS-2 (modulo Toddler)		X	X	X	
ADOS-2 (modulo 1 o 2)					X
Autism Diagnostic Interview –Revised (ADI-R)					X
Parenting Stress Index (PSI)	X	X	X	X	X
Social Communication Questionnaire				X	X



**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**

**1) High risk infants**

At 6 and 12 months

Saliva  
(swab)

Urines  
(10 ml)

Hair



◆ Genomic DNA

◆ Metabolomics

◆ Total RNA/miRNAs

◆ Metallomics

◆ 5-HT

◆ Proteomics

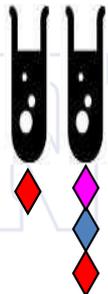
At the twelve-month-visit of  
the high risk infants:

At 18 and 24 months

EDTA  
tubes  
(10 ml)

Urines  
(10 ml)

Tempus for  
RNA tube



**2) Unaffected and ASD siblings**

Saliva  
(swab)

EDTA  
tubes  
(10 ml)

Urines  
(10 ml)

Tempus for  
RNA tube



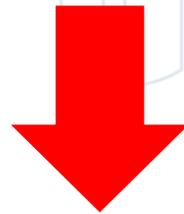
APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE



# VALUTAZIONE CLINICA

---

**Valutazione dello sviluppo cognitivo, linguistico, adattivo e socio-comunicativo** a 6, 12, 18, 24 e 36 mesi, presso i centri di riferimento di Neuropsichiatria Infantile degli Enti partecipanti



Qualora vengano individuate specifiche difficoltà i bambini potranno essere indirizzati verso forme di intervento precoce.

**APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE**



# **FINALITÀ DEL PROGETTO**

---

**Individuazione CAMPANELLI D'ALLARME** entro  
i primi 12 mesi

**RICONOSCIMENTO PRECOCE DEI DISTURBI  
DELLO SPETTRO AUTISTICO** tramite la  
validazione e standardizzazione di un protocollo di  
sorveglianza e di valutazione del neurosviluppo

**Garantirà un intervento terapeutico individualizzato**

# **DIAGNOSI PRECOCE: percorsi possibili**

- 1) **Formazione permanente degli operatori sanitari**
- 2) **Costituzione rete pediatria-NPI: screening (M-CHAT-R, CHAT, red flags) e/o valutazione del neurosviluppo (bilanci di salute ai 12, 18 e 24 mesi) dal pediatra**
- 3) **Formazione sui campanelli d'allarme agli educatori degli asili nido**





# XI Convegno Nazionale sulla Qualità della Vita per le disabilità

## APRIRSI ALLE SFIDE COMPLESSE

# Grazie per l'attenzione



Ministero della Salute



i Bambini delle Fate

C:MeC



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

Institute of  
Applied Sciences and  
Intelligent Systems

