

Evoluzione di biomarkers neurocognitivi in seguito a un intervento precoce nella popolazione dei fratelli di bambini con autismo

Valentina Riva, PhD

Istituto Scientifico IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini, Lecco

valentina.riva@lanostrafamiglia.it



FIA
FONDAZIONE ITALIANA
PER L'AUTISMO onlus



#SFIDAUTISMO21

Progetto:
"Evoluzione di biomarkers neurocognitivi in seguito a un intervento precoce nella popolazione dei fratelli di bambini con Autismo"



fondazione-autismo.it



LA FONDAZIONE COSA FACCIAMO SOSTIENICI

[DONA ORA](#)

LA NOSTRA RICERCA STA INVESTENDO NEGLI ULTIMI ANNI SULL'IDENTIFICAZIONE DI BIOMARKERS DI VULNERABILITÀ

Evoluzione di biomarkers neurocognitivi in seguito a un intervento precoce nella popolazione dei fratelli di bambini con autismo.



ENTE CAPOFILA

Istituto Scientifico IRCCS Eugenio Medea
Via Don Luigi Monza, 20
23842 Bosisio Parini (LC)

RESPONSABILE SCIENTIFICO DEL PROGETTO

Riva Valentina, PhD
Psicologo clinico e Ricercatore in Psicopatologia dello sviluppo

Outline



Autismo: studi longitudinali sui siblings



Elaborazione sensoriale nelle prime fasi dello sviluppo



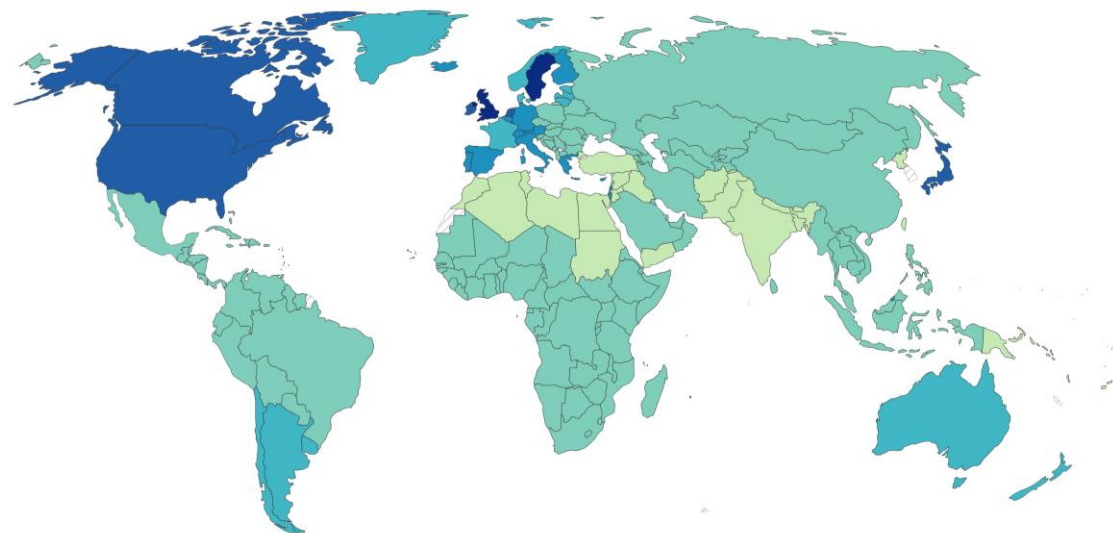
La ricerca



I NUMERI DELL'AUTISMO

NEL MONDO

almeno **78 MILIONI**



Data source: IHME, Global Burden of Disease

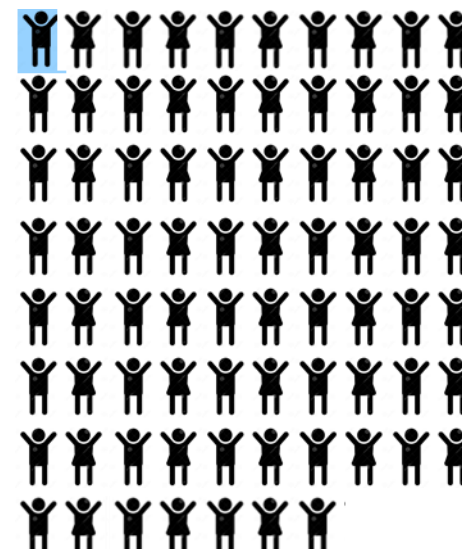
OurWorldInData.org/neurodevelopmental-disorders | CC BY

IN ITALIA

600.000
famiglie



1 SU 77
(2019)



Association of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort

Dan Bai, MSc; Benjamin Hon Kei Yip, PhD; Gayle C. Windham, PhD, MSPH; Andre Sourander, PhD; Richard Francis, PhD; Rinat Yoffe, MPH; Emma Glasson, PhD; Behrang Mahjani, PhD; Auli Suominen, MSc; Helen Leonard, MBChB, MPH; Mika Gissler, PhD; Joseph D. Buxbaum, PhD; Kingsley Wong, PhD; Diana Schendel, PhD; Arad Kodesh, MD; Michaeline Breshnahan, PhD; Stephen Z. Levine, PhD; Erik T. Parner, PhD; Stefan N. Hansen, PhD; Christina Hultman, PhD; Abraham Reichenberg, PhD; Sven Sandin, PhD

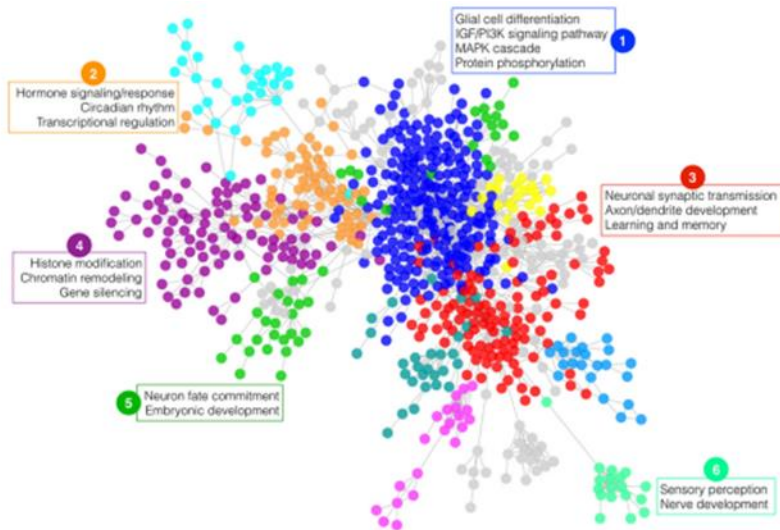
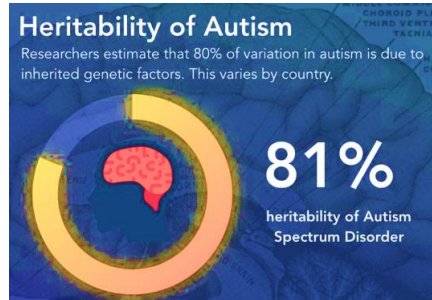
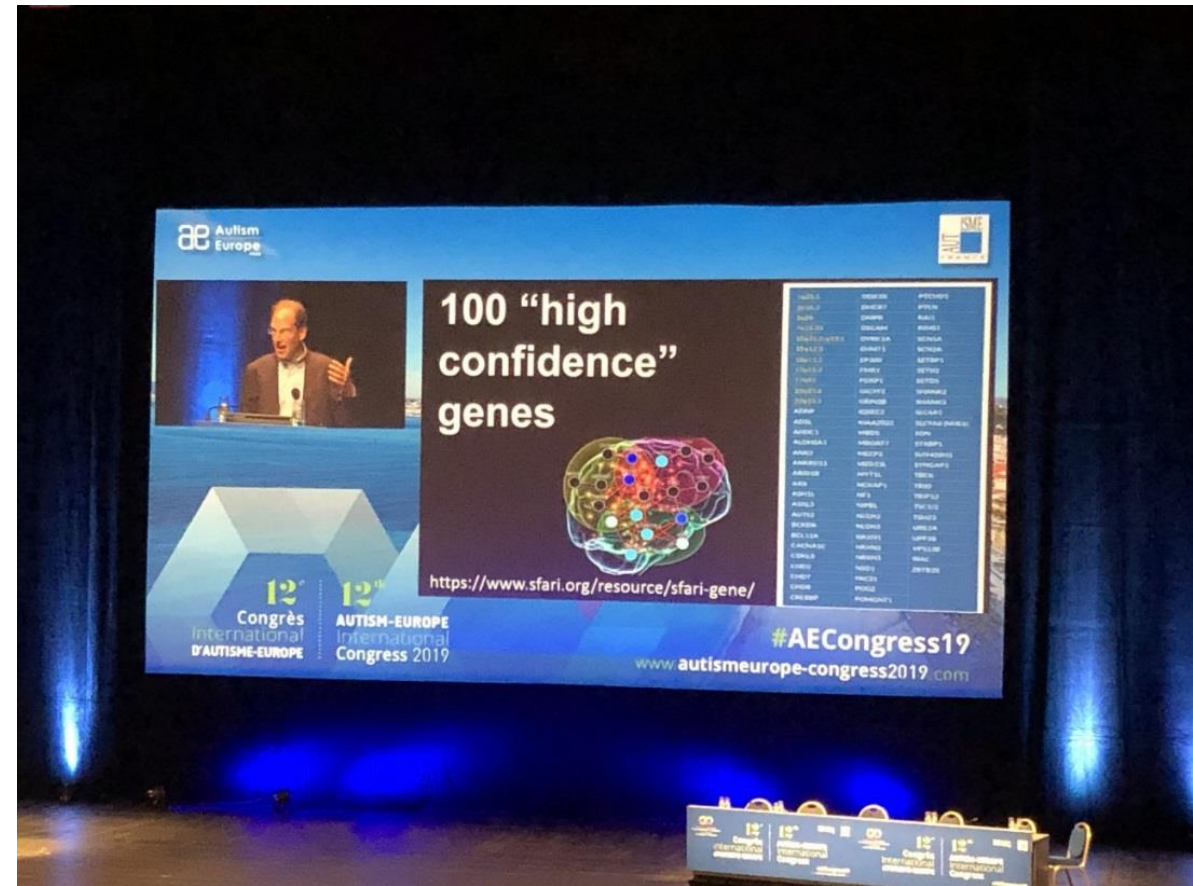


Fig. 4 Functional clusters in the ASD brain network

Duda et al., 2019



Autism Europe, Nizza '19

STUDI SUI FRATELLI



18.7% (Ozonoff et al., 2011)

25% (Messinger et al., 2015)



PEDIATRICS

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

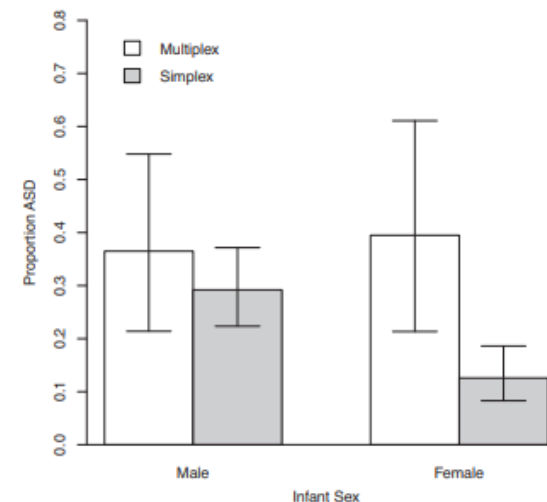
Edición española

Publicación simultánea

Settembre 2024

Familial Recurrence of Autism: Updates From the Baby Siblings Research Consortium

Sally Ozonoff, PhD,^a Gregory S. Young, PhD,^a Jessica Bradshaw, PhD,^b Tony Charman, PhD,^c Katarzyna Chawarska, PhD,^d
Jana M. Iverson, PhD,^e Cheryl Klaiman, PhD,^f Rebecca J. Landa, PhD,^g Nicole McDonald, PhD,^h Daniel Messinger, PhD,ⁱ
Rebecca J. Schmidt, PhD,^j Carol L. Wilkinson, MD, PhD,^k Lonnie Zwaigenbaum, MD^l





STUDI SUI FRATELLI



STUDI PROSPETTICI E LONGITUDINALI



Gravidanza

36 mesi



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

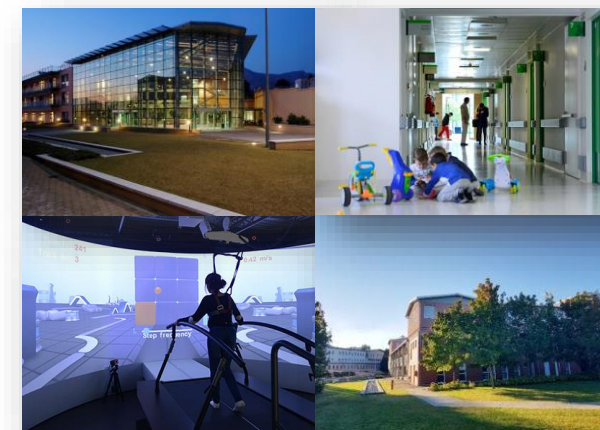


Centro Pivot NIDA per Regione Lombardia



Regione Lombardia

DGR XI/5415/2021



MEDEA AUTISM BABYLAB



TEST-INTERVISTE

ADOS – GRIFFITHS
- VINELAND



QUESTIONARI

PVB – CBCL –
SENSORY PROFILE 2 –
MCHAT – PSI – RBS-EC



TELEHEALTH



CLINICA

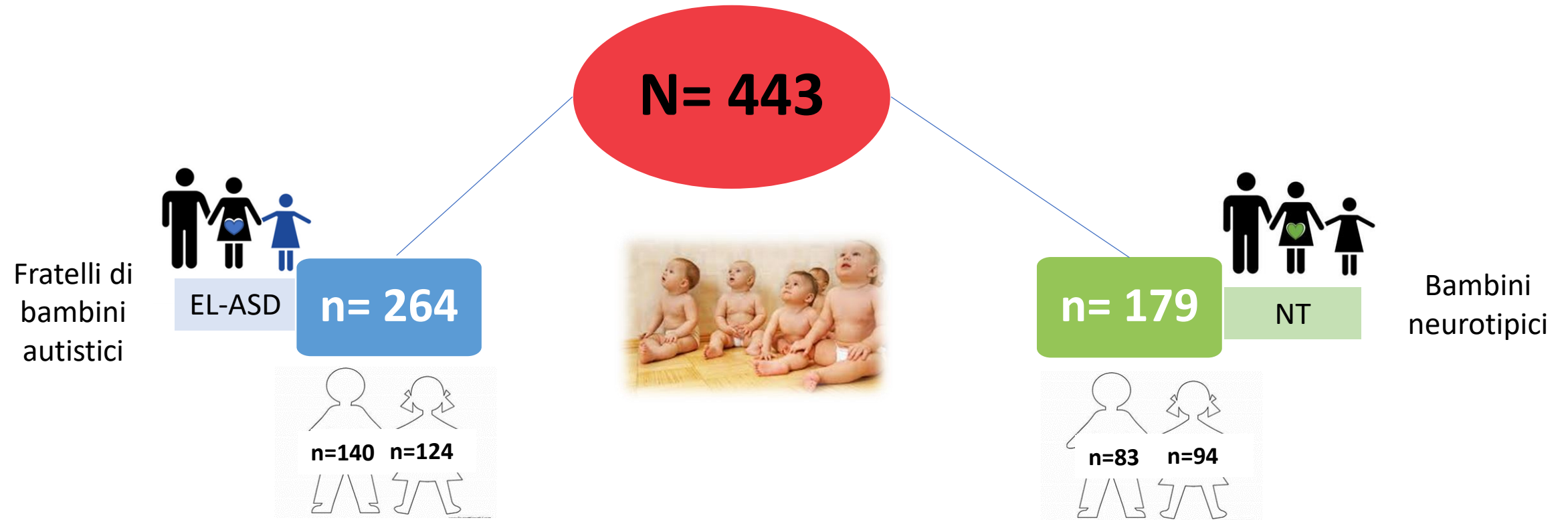
EYE-TRACKING



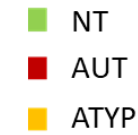
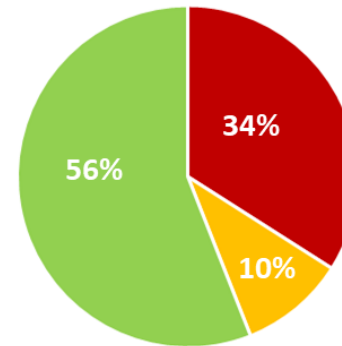
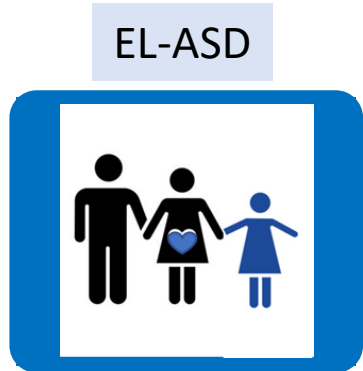
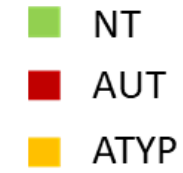
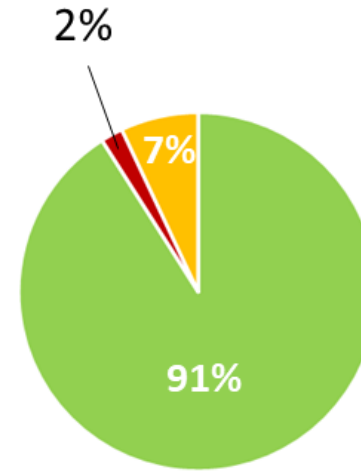
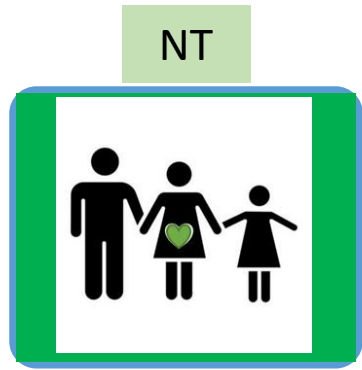
SPERIMENTALE

EEG

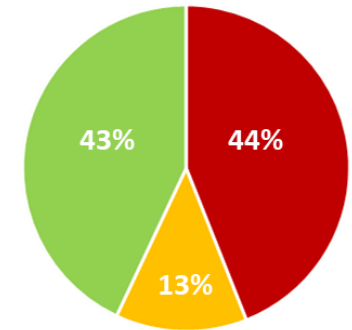




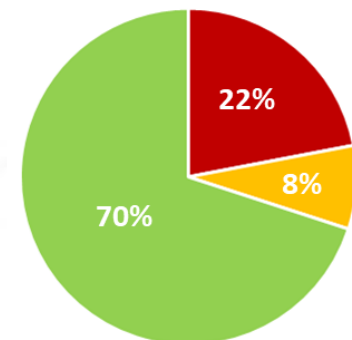
OUTCOME CLINICO (DIAGNOSI) A 3 ANNI



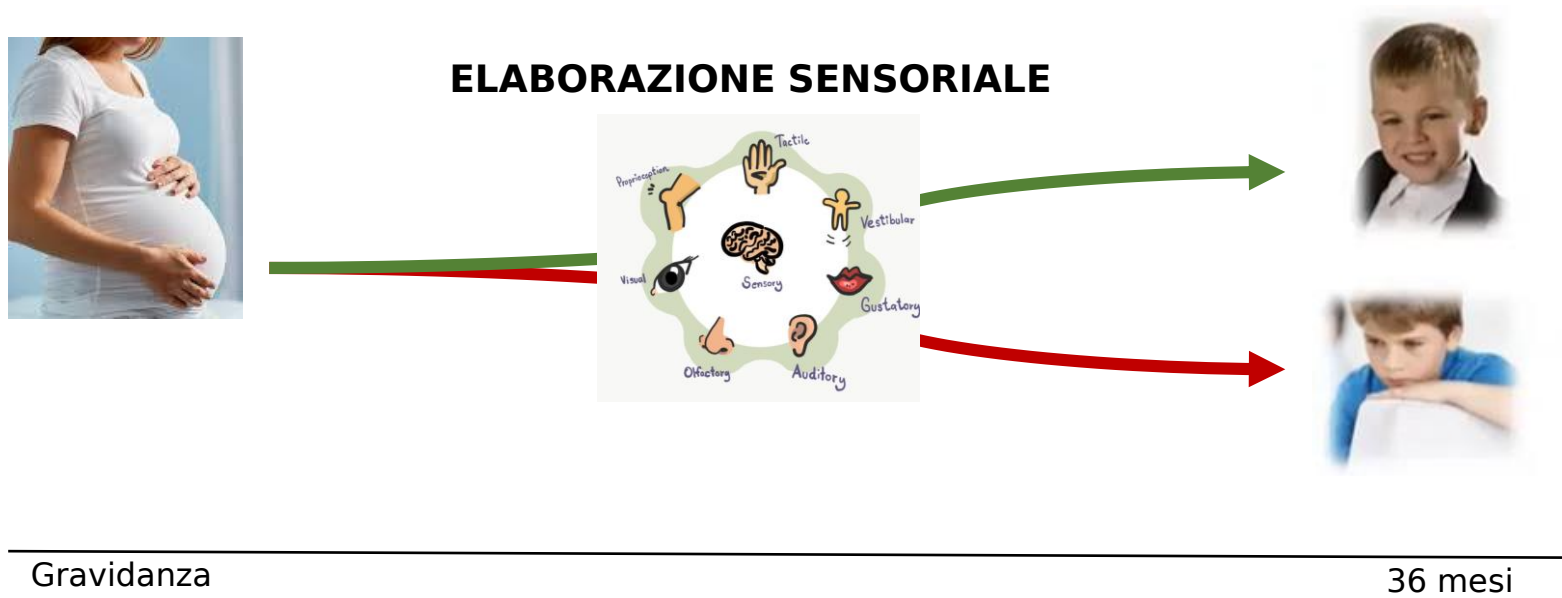
MASCHI



FEMMINE



DIFFERENZE INDIVIDUALI E TRAIETTORIE EVOLUTIVE



QUALE MARCATORE?

ELABORAZIONE SENSORIALE



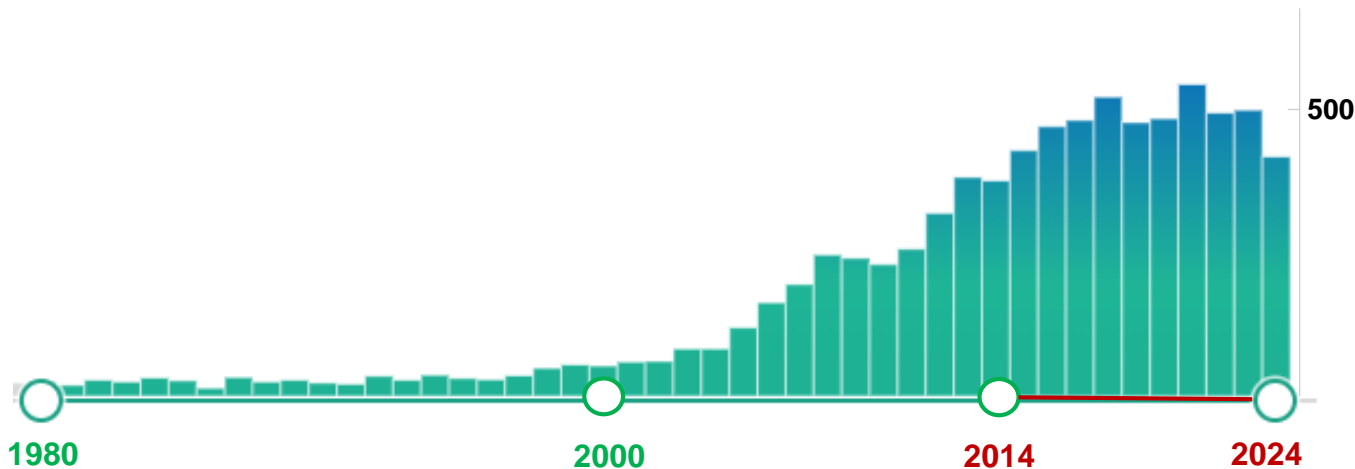
Le anomalie sensoriali rientrano nei criteri diagnostici del DSM-5 (e DSM-5 TR)

Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente.

Può essere osservata una **forte avversione** per ogni minimo stimolo sensoriale. Al contrario, può esserci un'**apparente indifferenza** a stimoli anche dolorosi.

Luci, consistenze o suoni particolari possono affascinare in modo eccessivo.

NUMERO DI ARTICOLI PUBBLICATI SU ELABORAZIONE SENSORIALE E AUTISMO



Anno di Pubblicazione

Source: PubMed

80-95% dei soggetti autistici
presenta una ipo o ipersensorialità



ELABORAZIONE SENSORIALE



Le atipie sensoriali emergono **precocemente e sembrerebbero essere associate al successivo sviluppo sociale e comunicativo**



Neuroscience and Biobehavioral Reviews 153 (2023) 105405



The sensory-first account of autism

Terje Falck-Ytter^{a,b}, Giorgia Bussu^{a,*}

^a Development and Neurodiversity Lab, Department of Psychology, Uppsala University, Uppsala, Sweden
^b Center of Neurodevelopmental Disorders (KIND), Centre for Psychiatry Research, Department of Women's and Children's Health, Karolinska Institutet & Stockholm Health Care Services, Region Stockholm, Stockholm, Sweden



Original Article



Differentiating early sensory profiles in toddlers at elevated likelihood of autism and association with later clinical outcome and diagnosis

Elena Maria Riboldi, Elena Capelli, Chiara Cantiani, Carolina Beretta, Massimo Molteni and Valentina Riva^{id}

Autism
2024, Vol. 28(7) 1654–1666
© The Author(s) 2023
Article reuse guidelines:
sagepub.com/journals-permissions
DOI: 10.1177/13623613231200081
journals.sagepub.com/home/aut
Sage

WILEY

Developmental Science

Prospective Interrelation Between Sensory Sensitivity and Fine Motor Skills During the First 18 Months Predicts Later Autistic Features

Elena Capelli | Alessandro Crippa | Elena Maria Riboldi | Carolina Beretta | Eleonora Siri | Maddalena Cassa | Massimo Molteni | Valentina Riva^{id}

Scientific Institute, IRCCS E. Medea, Child Psychopathology Unit, Bosisio Parini, Lecco, Italy

ELABORAZIONE (MULTI)SENSORIALE

INTEGRAZIONE VISUO-UDITIVA



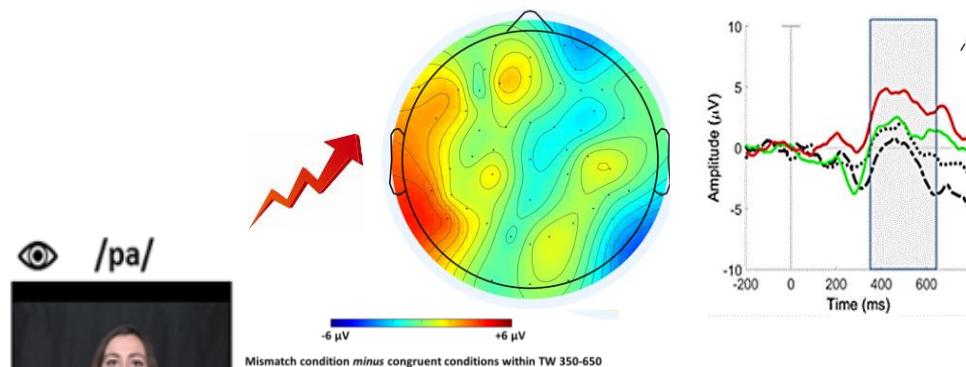
Capacità di combinare insieme informazioni provenienti da canali sensoriali diversi



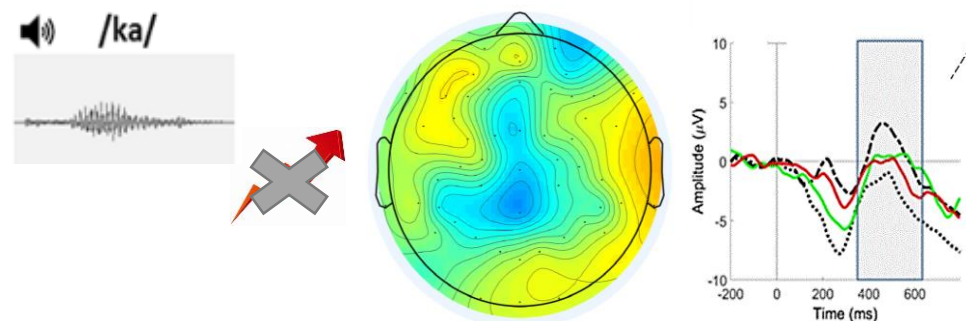
Atypical ERP responses to audiovisual speech integration and sensory responsiveness in infants at risk for autism spectrum disorder

Valentina Riva¹ | Elena Maria Riboldi¹ | Chiara Dondena¹ | Caterina Piazza² | Massimo Molteni¹ | Chiara Cantiani¹


BAMBINI A SVILUPPO TIPICO



INCONGRUENZA VISUOUDITIVA



FRATELLI DI BAMBINI AUTISTICI


FIA
 FONDAZIONE ITALIANA
 PER L'AUTISMO onlus

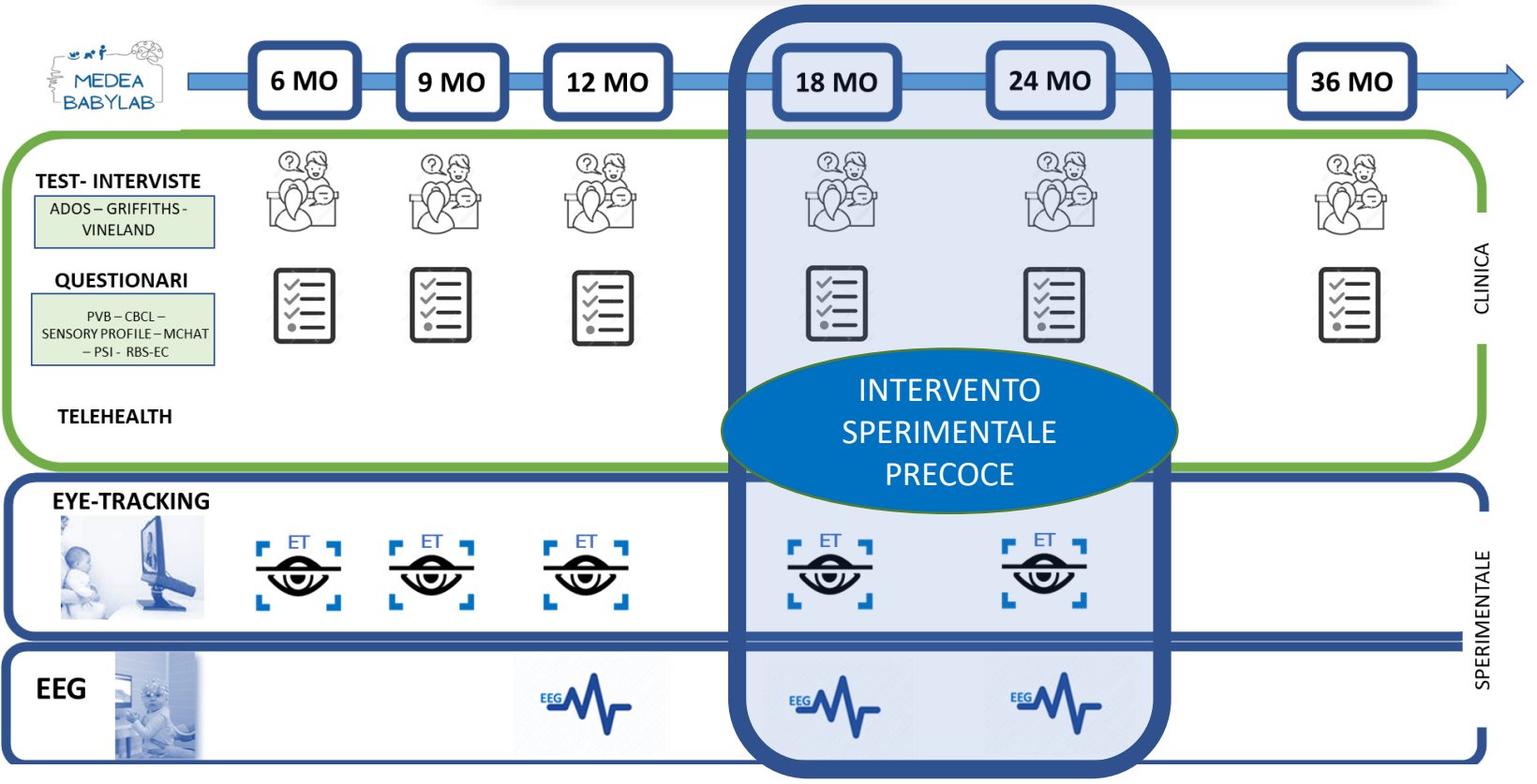
LA FONDAZIONE COSA FACCIAMO SOSTIENICI [DONA OSA](#)

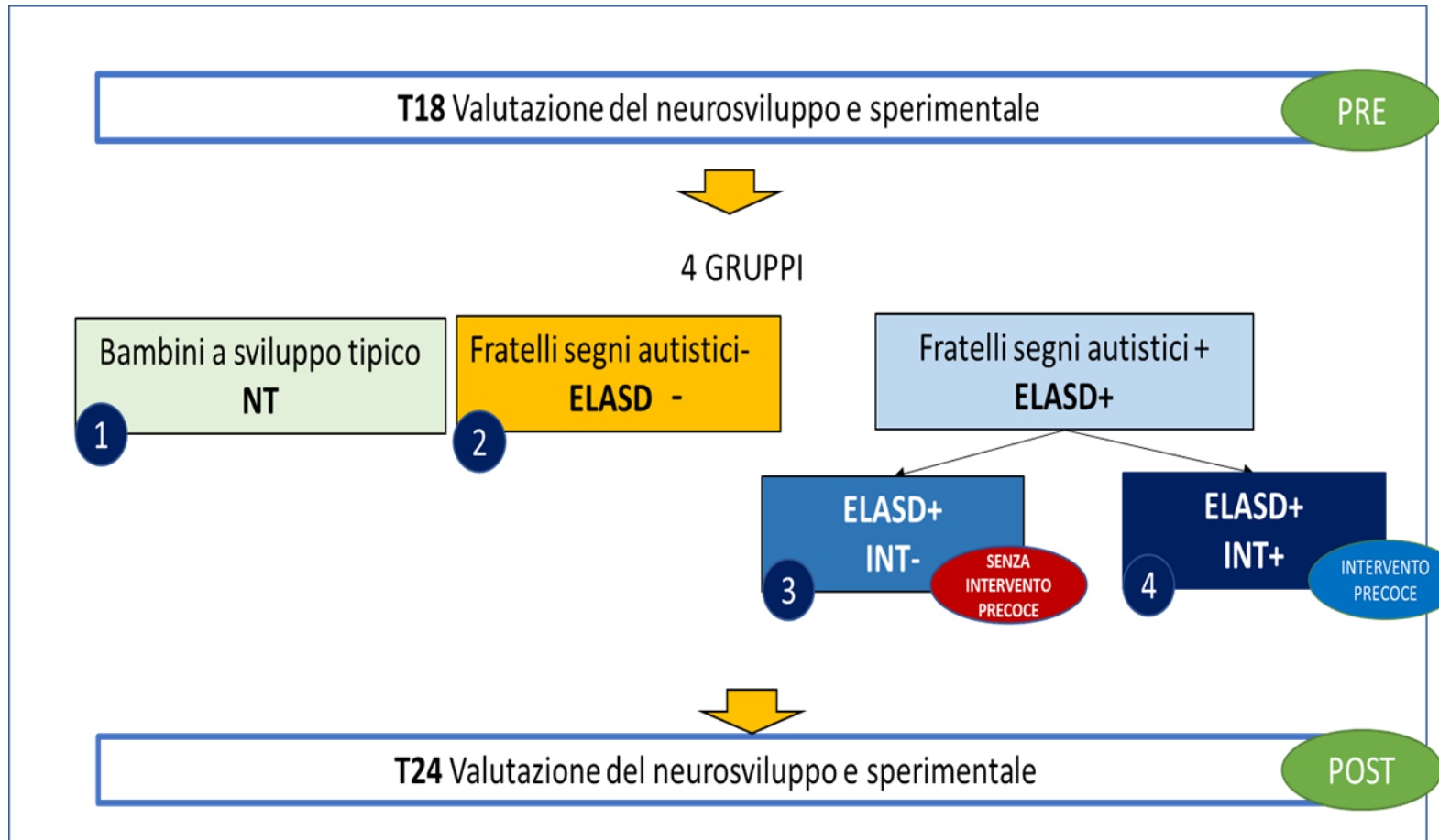
LA NOSTRA RICERCA STA INVESTENDO NEGLI ULTIMI ANNI SULL'IDENTIFICAZIONE DI BIOMARKERS DI VULNERABILITÀ

Evoluzione di biomarkers neurocognitivi in seguito a un intervento precoce nella popolazione dei fratelli di bambini con autismo.

ENTE CAPOFILA **RESPONSABILE SCIENTIFICO DEL PROGETTO**

Istituto Scientifico IRCCS Eugenio Medea Riva Valentina, PhD
 Via Don Luigi Monza, 20 Psicologo clinico e Ricercatore in Psicopatologia dello sviluppo
 23842 Bossio Parini (LC)





INTERVENTO PRECOCE SPERIMENTALE

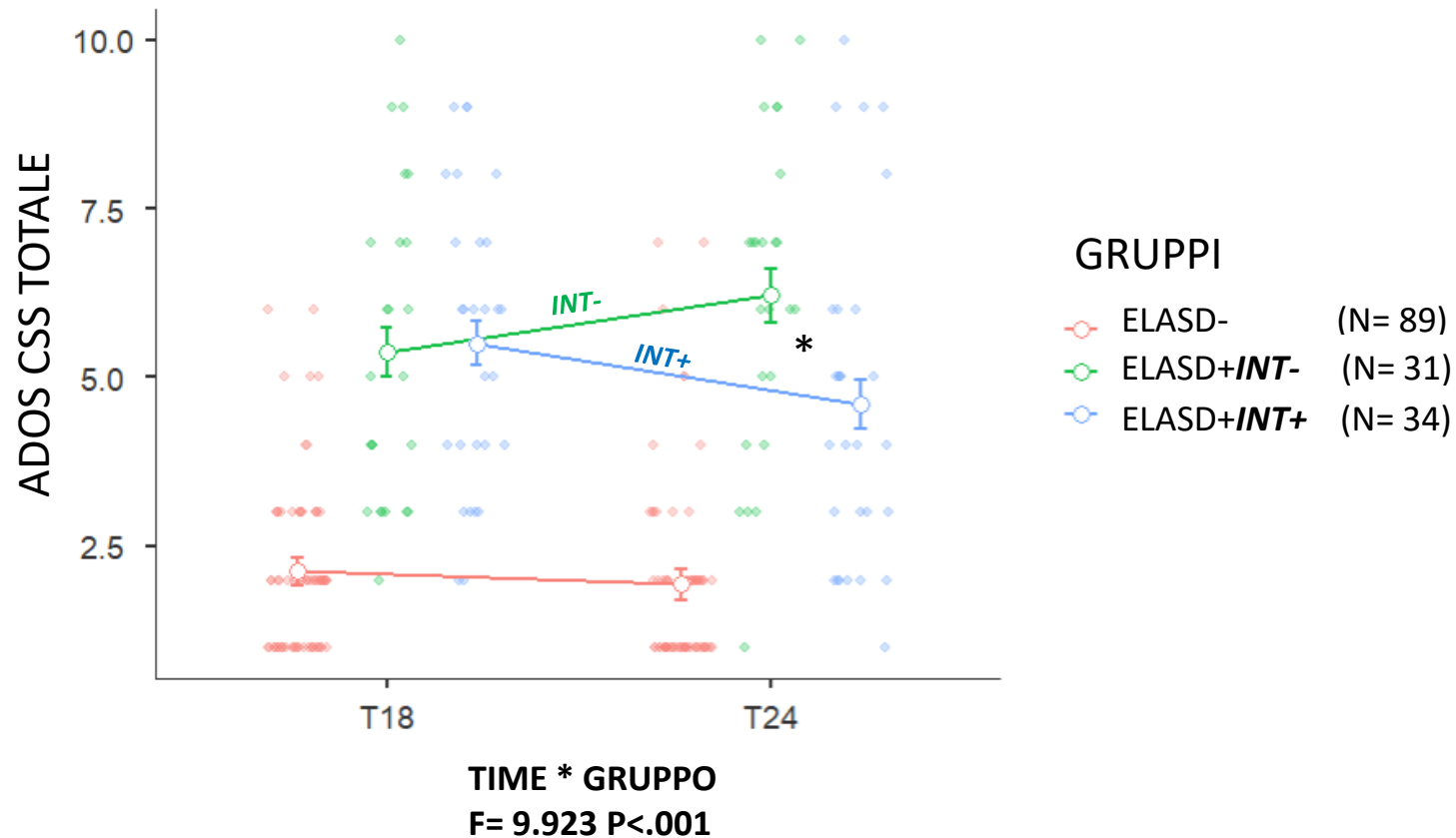
principi dell'ANALISI APPLICATA DEL COMPORTAMENTO, PERCORSI DI APPRENDIMENTO INDIVIDUALIZZATI.

Precursori dell'attenzione congiunta (contatto oculare, gesti) all'interno di routines di gioco sociale tra l'adulto e bambino.

Genitore attivamente coinvolto

Frequenza: **2 volte alla settimana (1.5h ciascuno) per 5 mesi**

RISULTATI: EVOLUZIONE DELL'OUTCOME CLINICO



ESISTE UNA MODIFICAZIONE DI MARCATORI NEUROCOGNITIVI
IMPLICATI NELL'ELABORAZIONE DI STIMOLI SENSORIALI E SOCIALI?

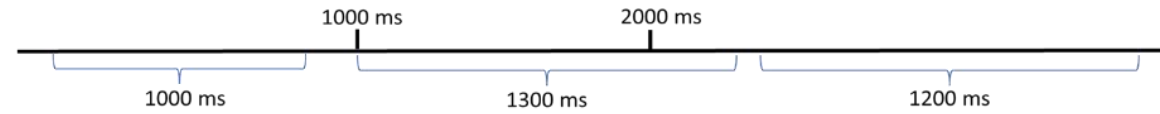
PARADIGMA SPERIMENTALE



1 Soc-Synch



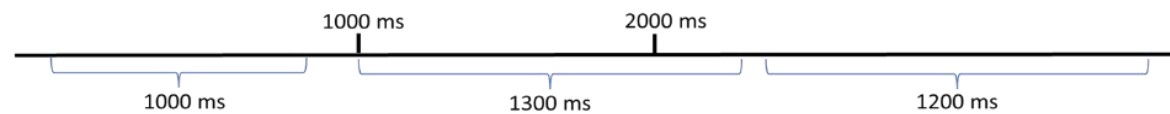
2 Soc-ASynch



3 NSoc-Synch



4 NSoc-ASynch





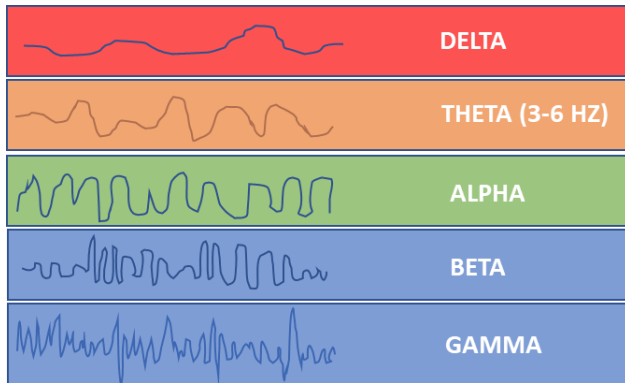
1

Esiste una **differenza nei marcatori neurocognitivi implicati nell'elaborazione sensoriale e sociale nei fratelli di bambini autistici?**

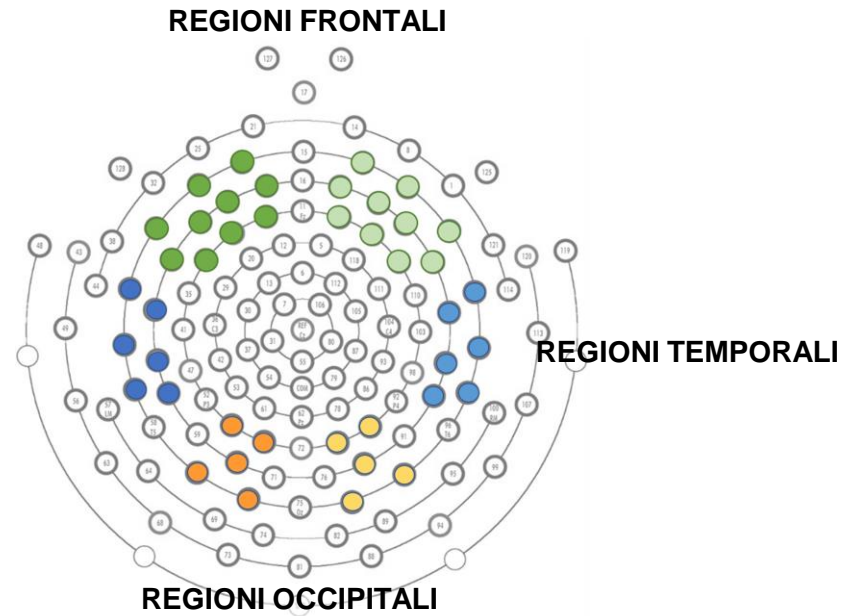
2

Esiste una **differenza nel cambiamento di marcatori neurocognitivi da 18 a 24 mesi in seguito a un intervento precoce?**

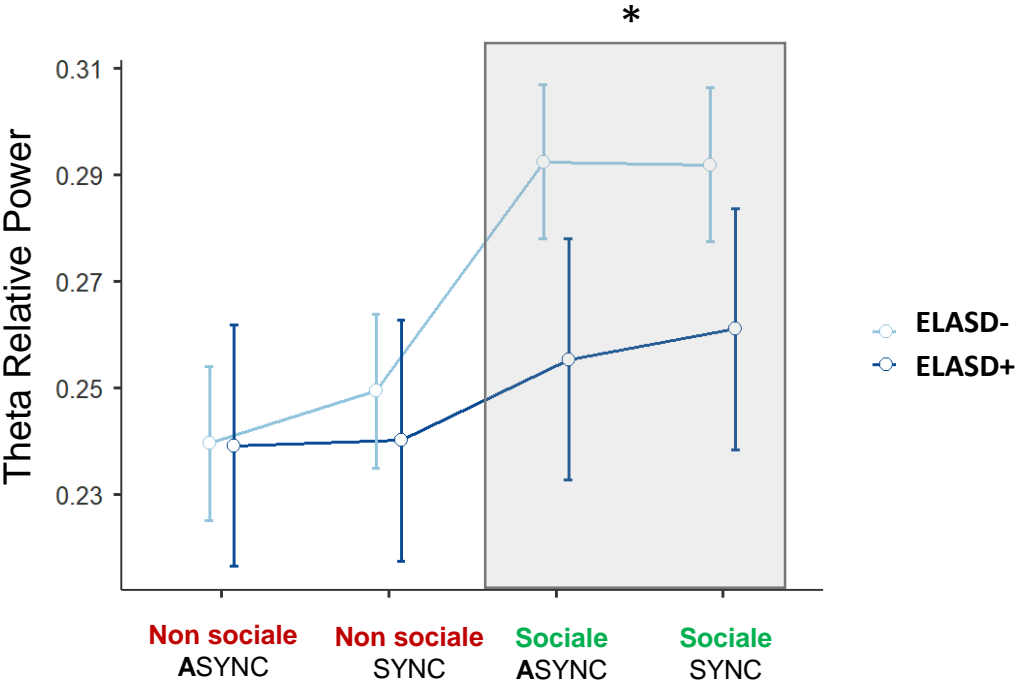
TECNICHE EEG



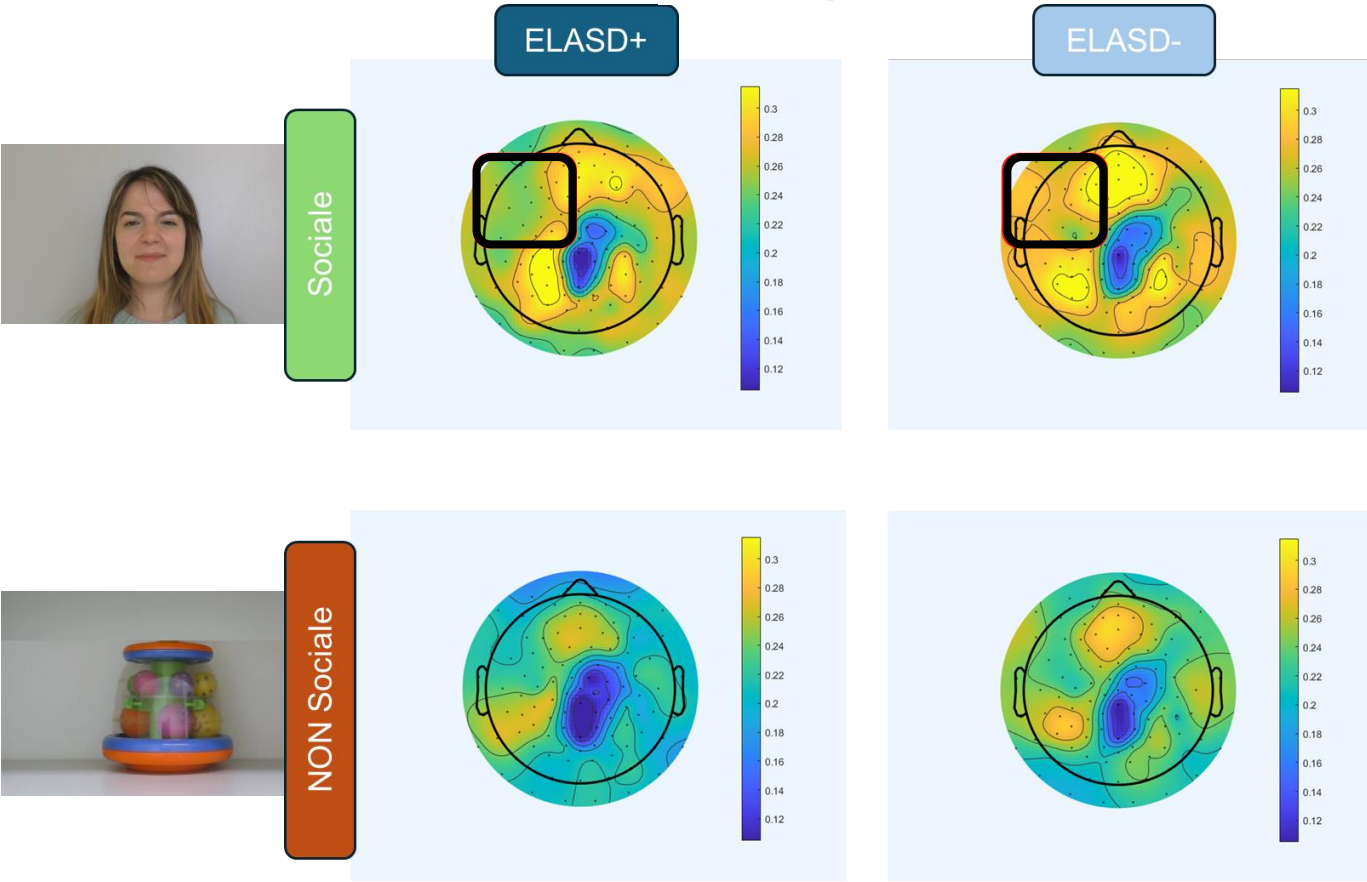
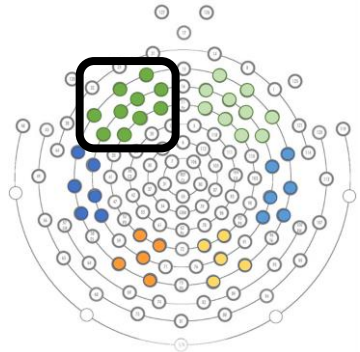
Indicatore di elaborazione degli stimoli sociali e sensoriali
(Dawson et al., 2012; Jones et al., 2017; Marshall, Bar-Haim, & Fox, 2002)



RISULTATI: BANDA THETA E STIMOLI SOCIALI



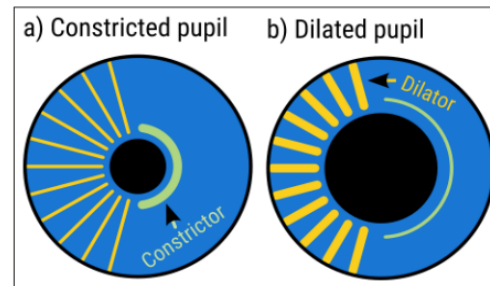
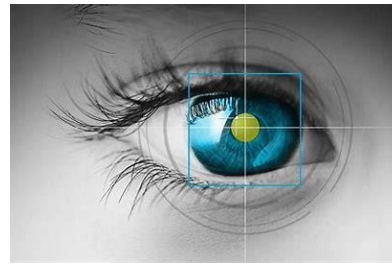
Aumento di risposta nella banda theta nei fratellini senza segni autistici a 18 mesi



EYE-TRACKING



PUPILLOMETRIA



Tecnica che registra i **cambiamenti nel diametro della pupilla**.

Il diametro della pupilla cambia in risposta a cambi di luminosità ma non solo: **le pupille si dilatano e si restringono in risposta a processi cognitivi** (come ad esempio i cambi di attenzione, motivazione, carico cognitivo)



Pupillary responses for social versus non-social stimuli in autism: A systematic review and meta-analysis

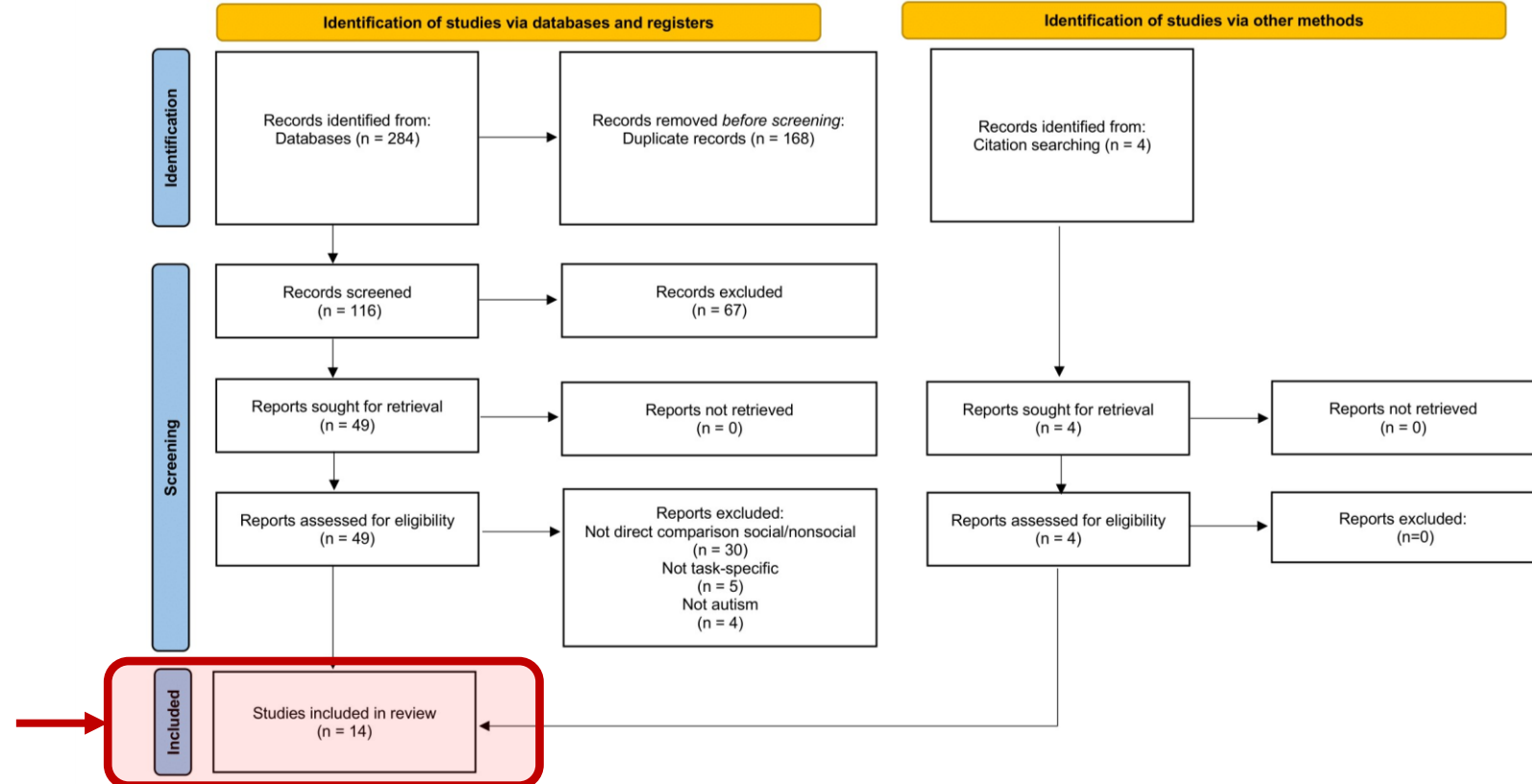
Giulia Stefanelli ^{a,1}, Miriam Paola Pili ^b, Giulia Crifaci ^a, Elena Capelli ^a, Carolina Beretta ^a, Elena Maria Riboldi ^a, Lucia Billeci ^c, Chiara Cantiani ^{a,d}, Massimo Molteni ^a, Valentina Riva ^{a,*}

^a Scientific Institute, IRCCS E. Medea, Child Psychopathology Unit, Bosio Parini, Lecco, Italy

^b Department of Brain and Behavioral Sciences, University of Pavia, Pavia, Italy

^c Institute of Clinical Physiology, National Research Council of Italy (CNR-IFC), Pisa, Italy

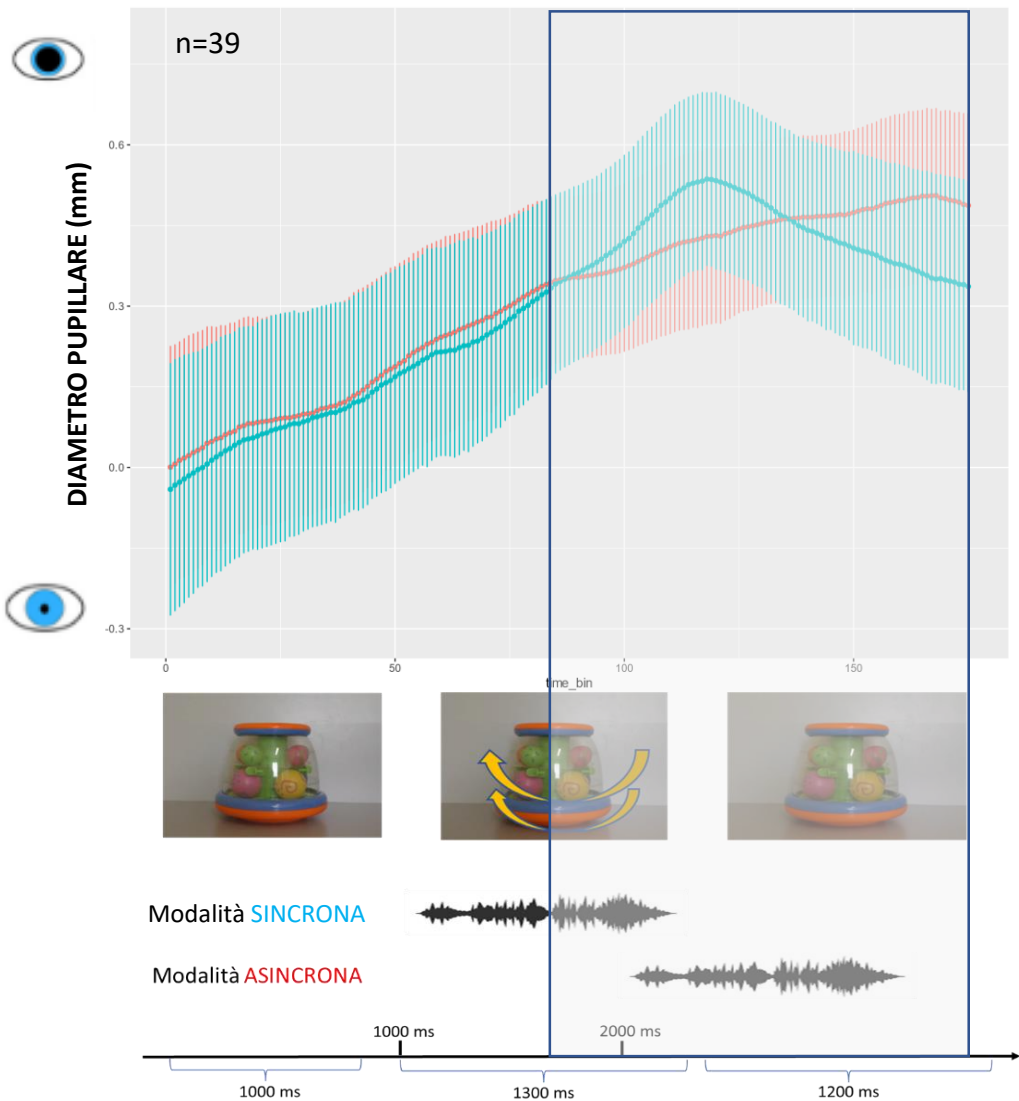
^d Università Cattolica del Sacro Cuore, Milan, Italy



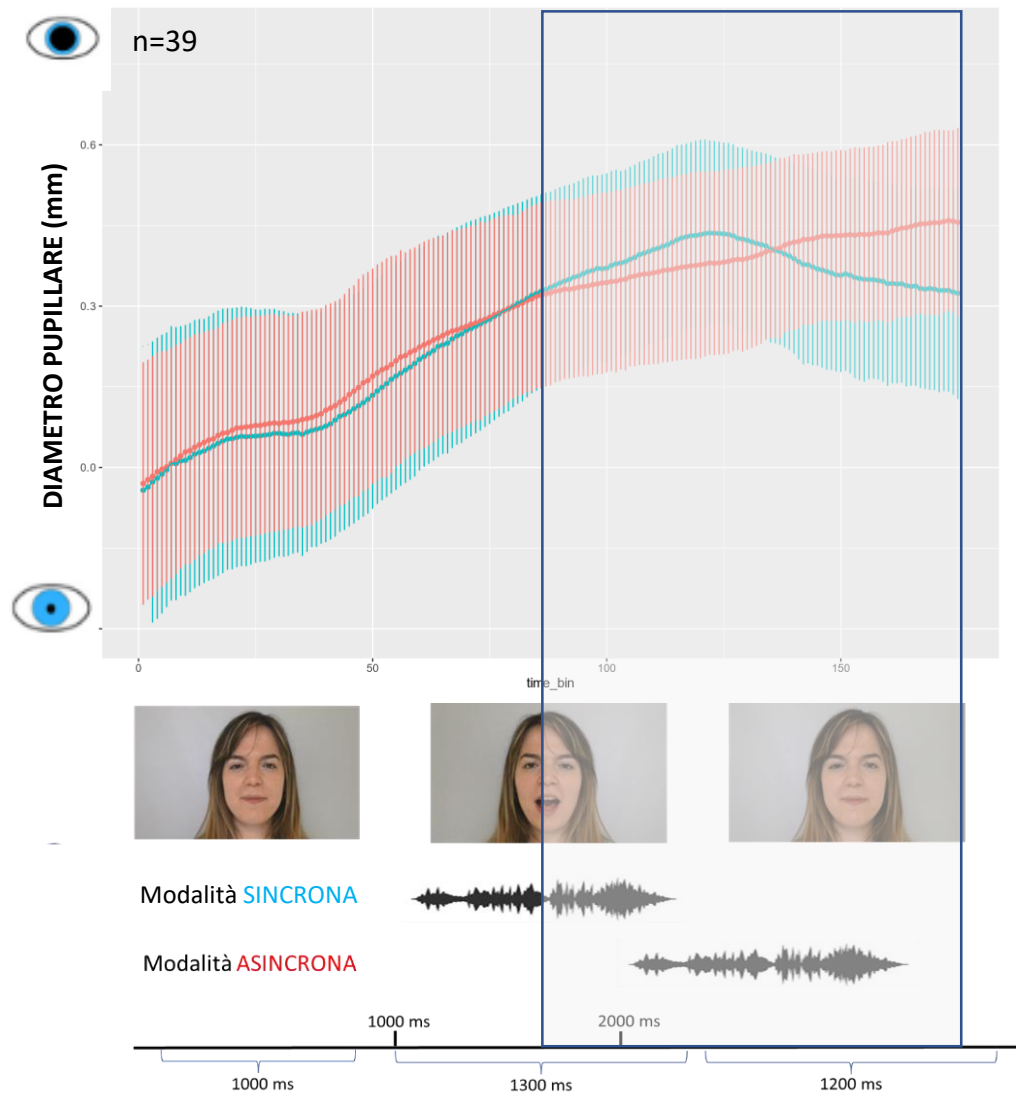
NT



NON SOCIALE

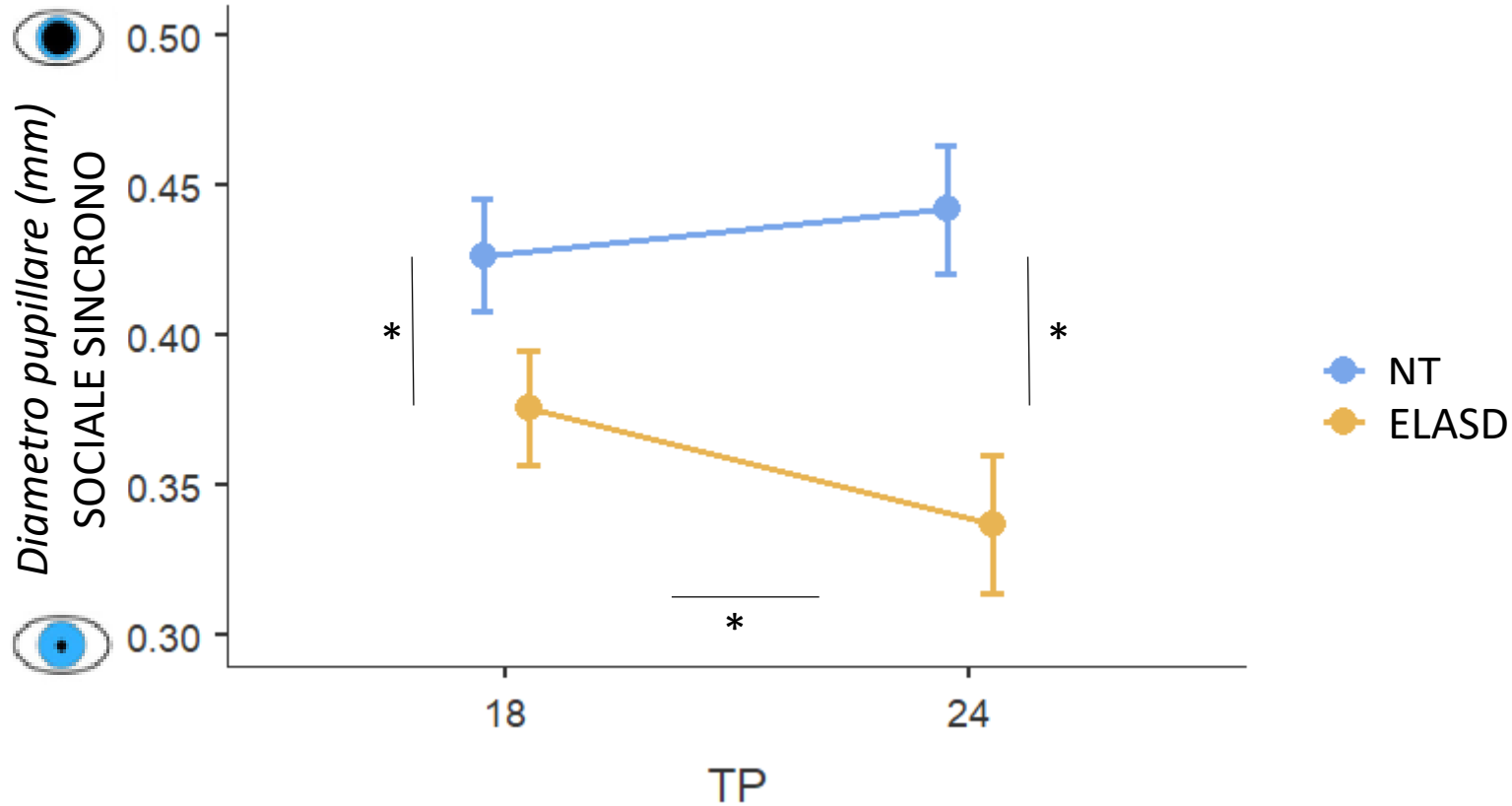
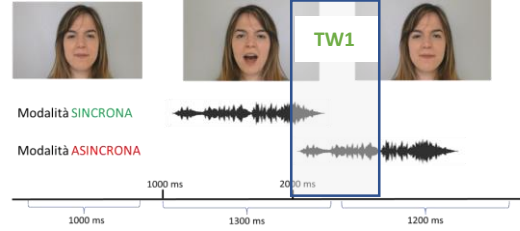


SOCIALE



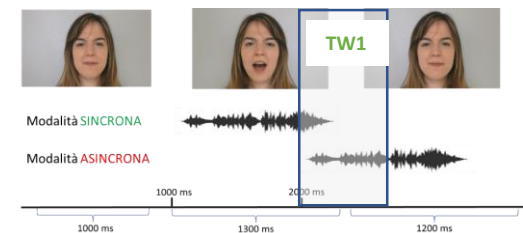
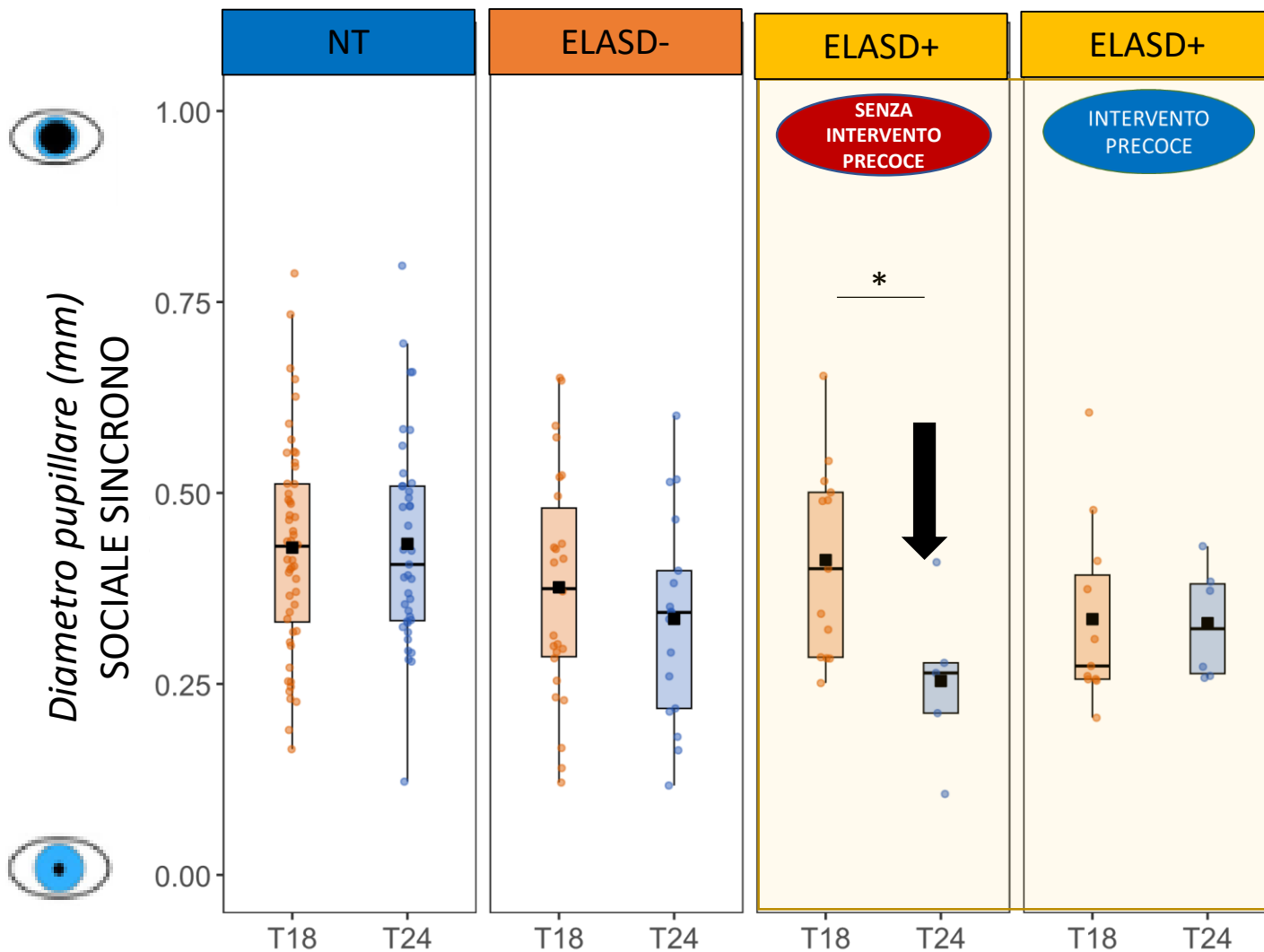
1

Esiste una differenza nei marcatori neurocognitivi implicati nell'elaborazione sensoriale e sociale nei fratelli di bambini autistici?



I fratelli di bambini con autismo presentano una minor dilatazione pupillare a 18 e 24 mesi rispetto ai bambini neurotipici

Esiste una differenza nel cambiamento di marcatori neurocognitivi da 18 a 24 mesi in seguito a un intervento precoce?



Differenze nella reattività a stimoli sensoriali che potrebbero portare a differenze nell'interpretazione degli indizi sociali rilevanti