



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MESSINA
Dipartimento di Scienze Cognitive, Psicologiche, Pedagogiche e degli Studi Culturali
DOTTORATO DI RICERCA IN SCIENZE COGNITIVE
XXX CICLO

Il Broad Autism Phenotype: uno studio empirico sulla variabilità dei domini e sotto-domini neuropsicologici espressi dai genitori

Dottoranda:
Elisa Leonardi

Coordinatore del dottorato:
Prof. Antonino Pennisi

Tutor e Supervisore di Tesi:
Prof.ssa Amelia Gangemi
S.S.D M-PSI/01

Anno Accademico 2016 - 2017

Indice

Introduzione	»	6
Capitolo 1		
L'impatto del Broad Autism Phenotype nella relazione genitore-bambino: il caso dell'Autismo	»	11
1.1 L'Autism Spectrum Disorder	»	11
1.2 Evidenze genetiche	»	14
<i>1.2.1 Aspetti genetici nei fratelli di soggetti con ASD: traiettorie di sviluppo e caratteristiche comportamentali associate al BAP</i>	»	22
1.3 L'Attaccamento infantile nello sviluppo tipico e atipico	»	29
<i>1.3.1 Attaccamento, Sensibilità e Disponibilità Emotiva delle madri di bambini con autismo</i>	»	36
<i>1.3.2 Percezione e gratificazione dell'attaccamento infantile: Autismo e Sindrome di Down a confronto</i>	»	39
1.4 Interazione genitore-bambino e disturbo dello spettro autistico: quali possibili influenze?	»	42
1.5 L'impatto del BAP nello sviluppo sociale del bambino con ASD	»	46
1.6 Aspetti socio-culturali e relazionali nell'Autism Spectrum Disorder	»	49

1.7 L'impatto dei fattori di stress e la qualità della vita dei genitori di bambini con ASD	»	53
--	---	----

Capitolo 2

Broad Autism Phenotype - BAP: domini e sotto-domini neuropsicologici	»	58
2.1 Il BAP tra una prospettiva categoriale e dimensionale	»	58
<i>2.1.1 La valutazione della variabilità del BAP</i>	»	63
2.2 Alcuni cenni sugli aspetti cognitivi del BAP	»	66
2.3 Profili Cognitivi e Sociali del BAP	»	70
<i>2.3.1 Variabilità cognitiva e manifestazioni associate al BAP</i>	»	70
<i>2.3.2 Coerenza Centrale, Teoria della Mente e Funzioni Esecutive</i>	»	71
<i>2.3.3 L'influenza degli aspetti percettivi nella cognizione sociale dell'autismo</i>	»	81
<i>2.3.4 Caratterizzazione degli aspetti sociali e non sociali nell'ASD: Empaty Quotient EQ, Sistemizing Quotient SQ e Autism Sperctrum Quotient AQ</i>	»	95
<i>2.3.5 La Teoria Estrema del Cervello Maschile come estensione della Teoria E-S</i>	»	100
<i>2.3.6 Aspetti rilevanti della cognizione sociale: Eyes Test e Faces Test</i>	»	103

Capitolo 3

Broad Autism Phenotype: un contributo empirico	»	109
3.1 Valutazione del profilo neuropsicologico dell'adulto	»	109
<i>3.1.1 Ipotesi e obiettivi dello studio</i>	»	109
3.2 Metodo	»	112
<i>3.2.1 Partecipanti, Metodi e Procedure</i>	»	112
<i>3.2.2 Strumenti di valutazione del BAP</i>	»	115
<i>3.2.3 Strumenti neuropsicologici</i>	»	116
<i>3.2.4 Strumenti per la valutazione degli aspetti cognitivi e sociali</i>	»	122
4.1 Analisi Statistica	»	128
4.2 Risultati	»	129
<i>4.2.1 Caratteristiche cliniche e demografiche del campione</i>	»	129
<i>4.2.2 Familiarità e variabilità delle caratteristiche cliniche e demografiche dei partecipanti</i>	»	131
<i>4.2.3 Variabilità degli aspetti clinici nei genitori del gruppo con ASD e con TD</i>	»	134
<i>4.2.4 L'impatto della sintomatologia autistica sulla genitorialità</i>	»	137
4.3 Le correlazioni: profilo neuropsicologico e sociale dei genitori del gruppo con ASD	»	141

<i>4.3.1 Et�, Istruzione e Occupazione dei genitori</i>	»	141
<i>4.3.2 QI dei genitori</i>	»	142
<i>4.3.3 L'effetto della variabilit� dell'autismo nei genitori</i>	»	143
<i>4.3.4 AQ, EQ, SQ dei genitori</i>	»	144
<i>4.3.5 Ansia, depressione e stile di attaccamento dei genitori</i>	»	145
<i>4.3.6 Profilo personologico dell'adulto: Big Five Questionnaire</i>	»	147
<i>4.3.7 Regolazione emotiva e alessitimia dei genitori</i>	»	149
<i>4.3.8 Le capacit� di mentalizzazione dell'adulto</i>	»	151
<i>4.3.9 Livelli di stress dei genitori</i>	»	152
Conclusioni	»	153
Bibliografia	»	164
Appendice 1	»	196
Appendice 2	»	197
Ringraziamenti	»	198

Introduzione

Negli ultimi anni la ricerca ha compiuto considerevoli progressi per chiarire le basi genetiche e neurobiologiche del Disturbo dello Spettro Autistico (*Autism Spectrum Disorder - ASD*). Sebbene gli studi di genetica non abbiano ancora rintracciato la presenza di un “gene specifico” dell’ASD, allo stato attuale è stata riscontrata una vulnerabilità genetica per spiegare la complessità genotipica e fenotipica di tale disturbo (Piven, 1997; Abrahams & Geschwind, 2008; Colvert et al., 2015; Messinger et al., 2015).

In generale, diversi studi sui familiari hanno segnalato la presenza di forti influenze genetiche nell’eziologia dell’autismo (Kim & Leventhal, 2015), rilevando una maggiore probabilità, soprattutto tra i parenti di primo grado di manifestare tratti autistici al di sotto della soglia (Constantino et al., 2006; Hurley et al., 2007, Tsai et al., 2017). Tali varianti subcliniche sono conosciute come *Broad Autism Phenotype – BAP* (Gerds, & Bernier, 2011; Bora et al., 2017).

Il BAP è stato concettualizzato secondo una prospettiva categoriale (specifico a un sottoinsieme di parenti di soggetti con ASD) e dimensionale (continuamente distribuito all’interno della popolazione generale) (Ingersoll et al., 2014; Tsang et al., 2016). Caratteristiche subcliniche associate all’autismo, come la difficoltà di comunicazione sociale e la rigidità comportamentale (Arrowood et al., 2017), sono distribuite con continuità

nella popolazione generale e sono particolarmente comuni tra i parenti di soggetti con autismo (Piven et al., 1997; Bailey et al., 1998; Folstein et al., 1999; Georgiades et al., 2013; Messinger et al., 2013; Ingersoll et al., 2014; Tsang et al., 2016; Bora et al., 2017).

Nello specifico, il BAP è caratterizzato da diversi domini comportamentali quali, sottili menomazioni relazionali, freddezza, rigidità, ritiro sociale e scarsa regolazione emotiva-affettiva (Piven, & Arndt, 1997; Losh et al., 2009; Ingersoll et al., 2014; Arrowood et al., 2017; Bora et al., 2017). Inoltre, livelli elevati di espressione del BAP sarebbero correlati a una maggiore severità sintomatologica del bambino con ASD, unita ad una scarsa risposta sociale di quest'ultimo (Maxwell et al., 2013; Pruitt et al., 2016). Non è ancora chiaro come la presenza e la gravità di espressione del BAP nei genitori di bambini con autismo siano correlate alla sintomatologia dell'ASD e allo sviluppo delle abilità sociali del bambino; inoltre, non è stato ancora definito se il BAP dei genitori sia correlato, in base al genere, a questa condizione. Il rapporto tra il BAP dei genitori e la sintomatologia dei loro bambini rimane ancora poco esplorato. Nonostante gli studi sui familiari (Constantino et al., 2006; Ozonoff et al., 2011; Colvert et al., 2015; Messinger et al., 2015) suggeriscano una prevalenza rilevante dell'ampio fenotipo autistico, ancora è poco conosciuto l'impatto del BAP nella genitorialità e nella relazione genitore-bambino con ASD (Ingersoll et al., 2014).

Nelle indagini del BAP come entità categoriale e dimensionale (Ingersoll et al., 2014; Tsang et al., 2016), sono stati sviluppati diversi strumenti per quantificare la presenza dell'ampio fenotipo nei parenti di soggetti con autismo, rilevando spesso risultati

contrastanti e tecniche di campionamento differenti (Landa et al., 1992; Bolton et al., 1994; Piven et al., 1997; Sung et al., 2005; Hurley et al., 2007; Ingersoll et al., 2011; Sasson et al., 2013; Cruz et al., 2013).

In base a quanto detto finora, l'obiettivo generale della presente tesi è rilevare la presenza del BAP nei parenti di primo grado in specifici settori della personalità, della comunicazione verbale e non verbale e della cognizione.

Considerato che il BAP è un fenomeno molto complesso ed eterogeneo (Sucksmith, 2011, cit. in Tsang, 2016), caratterizzato da specifiche componenti che sono suscettibili di un'indagine genetica e neurobiologica, in questa ricerca si è tentato di valutare sia i domini generali (aspetti socio-comunicativi e tratti personologici generali) sia i sotto-domini distintivi del BAP (ansia, depressione, stress, regolazione emotiva, alessitimia, stili di attaccamento dell'adulto) attraverso l'utilizzo di strumenti volti a rilevare le caratteristiche neuropsicologiche, sociali, emotive e comunicative dei genitori, difficilmente esplorate, tutte insieme, in un unico protocollo di valutazione.

Le motivazioni alla base dell'approfondimento di tale tematica, derivano dalla necessità di rintracciare, all'interno di contesti clinici e di ricerca, i correlati neuropsicologici e socio-cognitivi nei parenti di primo grado per comprenderne il funzionamento (Cruz et al., 2013; Sasson et al., 2013). La conoscenza degli aspetti cognitivi è di vitale importanza al fine di esaminare le sottili somiglianze tra i familiari di soggetti con ASD. In particolare, lo studio delle teorie cognitive dovrebbe renderci consapevoli della possibilità per tali individui di manifestare molteplici e differenti sintomi comportamentali.

Il raggiungimento di questi obiettivi potrebbe spiegare il legame tra il BAP dei genitori e le traiettorie di sviluppo della condizione autistica del proprio bambino.

In conformità a quanto detto finora, una valutazione approfondita del fenotipo allargato è cruciale per una maggiore comprensione sull'eziologia del disturbo e per lo sviluppo di qualsiasi piano di intervento riabilitativo sul soggetto con ASD.

Il presente lavoro di ricerca è articolato in tre capitoli. Il primo capitolo è rivolto all'approfondimento della letteratura scientifica sull'argomento. A seguire sono riportate le evidenze scientifiche basate su varianti genetiche implicate nell'eziologia dell'ASD e della conseguente espressione del BAP manifestata dai parenti di primo grado (genitori, fratelli); inoltre, è approfondita la relazione diadica genitore-bambino e l'influenza del BAP nello sviluppo sociale del soggetto con ASD considerando gli aspetti socio-culturali, relazionali e l'impatto dello stress nella qualità della vita dei genitori.

Nel secondo capitolo è descritto lo studio del BAP concettualizzato secondo una prospettiva categoriale e dimensionale (Ingersoll et al., 2014; Tsang et al., 2016). Inoltre, sono analizzati, nello specifico, i profili cognitivi e sociali dei soggetti con ASD e dei loro familiari descrivendo le evidenze di molti studi presenti in letteratura sull'argomento (Guy et al., 2016; Guy et al., 2017; Evers et al., 2017; Pavlova et al., 2017).

Infine, il terzo capitolo è caratterizzato da un contributo empirico basato sulla valutazione del BAP. In particolare, l'attenzione è rivolta: a) all'approfondimento delle caratteristiche cliniche e demografiche dei parenti di soggetti con ASD e del gruppo di controllo; b) alla familiarità e alla variabilità dell'ASD e alle caratterizzazioni ad esso

associate all'interno del campione di genitori di bambini con ASD e con sviluppo tipico e c) allo studio dell'impatto che la sintomatologia autistica ha sulla genitorialità (incluse le possibili correlazioni tra le variabili neuropsicologiche e sociali indagate nei genitori di bambini con ASD).

Nell'ultima parte della presente trattazione, sono esposte alcune considerazioni sulla base dei risultati ottenuti ed inoltre, sono fornite alcune indicazioni per la ricerca futura sull'argomento.

CAPITOLO 1

L'impatto del Broad Autism Phenotype nella relazione genitore-bambino: il caso dell'Autismo

1.1 L'Autism Spectrum Disorder

L'autismo - ASD (*Autism Spectrum Disorder*) - è un disturbo del neurosviluppo biologicamente determinato, caratterizzato dalla presenza di deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti (criterio a) e da pattern di comportamenti, interessi e/o attività limitate e ripetitive (criterio b) (APA, 2014). Le caratteristiche di tale condizione assumono aspetti diversi nel corso dello sviluppo dell'individuo. Le statistiche sull'incidenza dell'autismo pubblicate dal *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) evidenziano l'aumento della prevalenza del disturbo negli ultimi anni (Nassar et al., 2009). Sulla base delle stime attuali, la prevalenza media della patologia è di circa 66/10.000, che si traduce in 1 su 152 bambini affetti e con una prevalenza in relazione al genere, in quanto colpisce i maschi in misura 3/4 volte superiore rispetto alle femmine con un rapporto di 5:1 (Hill et al., 2013). Sebbene questa stima si basi principalmente su studi condotti in Nord America e Nord Europa, un altro studio, che ha incluso a livello mondiale una rappresentanza più ampia delle

stime di prevalenza, ha riportato risultati simili (Elsabbagh et al., 2012). La prevalenza a livello mondiale è di circa 1%. Le stime del CDC indicano che 3 milioni di persone sono affette dal disturbo negli USA (1/68 bambini affetti) e circa 60 milioni nel mondo. In Italia non esistono dati epidemiologici ufficiali e le stime di prevalenza disponibili si basano esclusivamente su sistemi informativi sanitari o scolastici. I dati attuali dimostrano un incremento dei casi in generale e rivelano una maggiore frequenza del disturbo rispetto a 20 anni fa. Non è chiaro se gli alti tassi di ASD riflettano un ampliamento dei criteri diagnostici del DSM (*Manuale Statistico e Diagnostico dei Disturbi Mentali*) oppure una maggiore attenzione delle differenti metodologie di studio o ancora un vero e proprio aumento della frequenza del disturbo. Non c'è una spiegazione condivisa di questo continuo aumento; una condizione spesso discussa riguarda il miglioramento del processo diagnostico (Hill et al., 2013).

Per quanto riguarda l'eziologia dell'autismo, ancora oggi, non vi è una teoria in grado di spiegare tale condizione secondo un modello lineare di causa-effetto. Vi è una forte evidenza che supporta il ruolo dei fattori genetici implicati nell'autismo (Piven, 1997; Abrahams & Geschwind, 2008; Colvert et al., 2015; Messinger et al., 2015). Allo stato attuale, gli studi di genetica dimostrano come le mutazioni o le variazioni tra i geni possano aumentare il rischio della patologia. Nello specifico, tale rischio è maggiore all'interno delle famiglie in cui è presente un membro con ASD. Inoltre, la letteratura scientifica, evidenzia la presenza di profili cognitivi e comportamentali tra i familiari in maniera qualitativamente simile ai tratti osservati nei soggetti con ASD (Bolton et al., 1994; Bishop et al., 2004; Hurley et al., 2007). I parenti di primo grado presenterebbero

quello che è comunemente definito ampio fenotipo autistico - *Broad Autism Phenotype* – BAP (Bora et al., 2017). Il BAP caratterizzerebbe tali soggetti per la presenza di difficoltà nell'area della comunicazione e delle abilità sociali unite a caratteristiche subcliniche simili a quelle riscontrate nella sintomatologia autistica (Piven et al., 1997). Inoltre, gli individui con maggiori tratti del BAP, manifesterebbero ridotte capacità empatiche e scarse relazioni amicali in termini di durata rispetto ai soggetti con minore espressione del BAP (Jamil, 2016). In teoria, una percentuale maggiore di parenti di soggetti con ASD, presenterebbero tratti del fenotipo allargato (BAP) rispetto ai non parenti, ma le stime dell'espressione del BAP, in ogni gruppo, varia ampiamente in letteratura. Inoltre, gli studi basati sulla genetica, permettono di rilevare una forte concordanza per i gemelli monozigoti (MZ) e dizigoti (DZ) (Persico & Bourgeron, 2006; Colvert et al., 2015), l'aumento del rischio di ricorrenza tra fratelli (Ozonoff et al., 2011; Nordenbæk & Bilenberg, 2014; Messinger et al., 2015; Colvert et al., 2015) e alte stime di ereditabilità (Nordenbæk & Bilenberg, 2014; Colvert et al., 2015). Già Bailey, Phillips, e Rutter (1995), nella loro revisione, conclusero affermando che l'autismo appare il disturbo più caratterizzato geneticamente rispetto a tutti gli altri disturbi psichiatrici multifattoriali. Appare importante chiarire come i fattori genetici e ambientali interagiscano nell'influenzare e nel determinare l'autismo.

1.2 Evidenze genetiche

Negli ultimi anni la ricerca ha compiuto considerevoli progressi per cercare di chiarire le basi genetiche e neurobiologiche dei disturbi dello spettro autistico. Nuove strategie genetiche e bioinformatiche hanno contribuito a fornire importanti indizi sull'architettura genetica dell'autismo (Kim & Leventhal, 2015). Sebbene gli studi di genetica non abbiano permesso di trovare un "gene specifico" dell'ASD, hanno chiaramente dimostrato come la vulnerabilità genetica possa spiegare la complessità genotipica e fenotipica propria di tale disturbo.

L'eziologia dell'ASD può essere attribuita in gran parte alla genetica o all'interazione tra predisposizione genetica e fattori di rischio ambientali ma non esclusivamente all'effetto delle condizioni ambientali (Devlin & Scherer, 2012). La ricerca ha dimostrato una molteplicità di fattori genetici causali e di rischio per l'ASD, quali anomalie cromosomiche rare, de novo, variazioni del numero di copie, sindromi genetiche note correlate all'ASD (sindrome X fragile, sindrome di Rett, ecc) e varie mutazioni genetiche (Devlin & Scherer, 2012). Nello specifico, stime recenti sull'eziologia dell'ASD, suggeriscono che tra il 50-95% dei casi sono da attribuire a cause genetiche (Sandin et al., 2014; Colvert et al., 2015); in particolare, meno del 30% dei casi di ASD hanno una causa genetica nota, come ad esempio, anomalie cromosomiche rare, de novo, variazioni del numero di copie e sindromi correlate all'ASD (Schaaf & Zoghbi, 2011).

Alcuni parenti biologici di soggetti con ASD non presentano caratteristiche del BAP (Losh & Piven, 2007). L'assenza di una chiara manifestazione del BAP appare possibile perché l'ASD genetico, in alcuni casi, tra il 7-20%, è causato da mutazioni genetiche de novo (Schaaf & Zoghbi, 2011), in altre parole mutazioni nuove (cioè, la prima persona della famiglia che esprime una tale mutazione non tecnicamente tramandata di padre in figlio), oppure le mutazioni genetiche potrebbero verificarsi nei gameti dei genitori prima del concepimento o durante lo sviluppo fetale (cit. in Jamil, 2016). Nello specifico, le mutazioni genetiche de novo, sarebbero correlate all'invecchiamento delle cellule umane, interessando, appunto, i gameti di genitori di bambini con ASD. Seguendo questa logica, non è sorprendente che l'età avanzata dei genitori potrebbe essere un fattore di rischio per l'ASD (cit. in Jamil, 2016). Inoltre, le mutazioni genetiche de novo non sono incluse nelle stime di ereditabilità dell'ASD (cit. in Jamil, 2016). Oltre l'età avanzata dei genitori (Parner et al., 2012), altri fattori di rischio nell'adulto potrebbero derivare dall'esposizione prenatale e perinatale alla talidomide, acido valproico e insetticidi (Landrigan, 2010) e a fattori perinatali e neonatali come la posizione podalica, la prematurità e i punteggi bassi APGAR del bambino (Guinchat et al., 2012). Inoltre, la "teoria della madre frigorifero" dell'ASD, che ritiene responsabili le madri di bambini con ASD nell'aver causato o sviluppato l'autismo nel loro bambino per l'eccessiva rigidità comportamentale, freddezza e rifiuto della prole è stata profondamente screditata e non è empiricamente sostenuta come fattore ambientale che implicherebbe l'ASD.

Grazie agli studi di *linkage* e di associazione, sono stati identificati numerosi geni suscettibili per l'autismo posti in varie regioni cromosomiche, in particolare 2q, 5p, 7q,

15q e sul cromosoma X (Wang et al., 2009; Persico & Napolioni, 2013), fornendo prove circa la presenza di molti loci differenti e in misura diversa tra gli individui (Gilman et al., 2011), alcuni codificanti per recettori o trasportatori di neurotrasmettitori/neuropeptidi e altri codificanti per proteine che hanno un ruolo nella funzionalità sinaptica. Tuttavia non è chiaro se il disturbo consegue a mutazioni genetiche rare o a interazioni multigeniche rare di comuni varianti genetiche (Abrahams & Geschwind, 2008; Wang et al., 2009) insieme alla sospetta presenza della combinazione, oltre che tra i diversi geni, anche dall'interazione di questi ultimi con i fattori ambientali nel determinare tale condizione (Kim & Leventhal, 2015). Incoerenza dei risultati, differenze metodologiche applicate sia agli studi ambientali sia di valutazione, soprattutto rispetto alle influenze che provengono dall'esterno a livello prenatale, perinatale e post-natale, rendono difficile giungere a conclusioni solide.

Per comprendere meglio la patogenesi dell'ASD, sarebbe opportuno concentrarsi su come geni e ambiente interagiscono tra loro, nelle fasi dello sviluppo tipico e atipico dell'individuo. Lo sviluppo è un processo dinamico che riflette una costante interazione tra i geni e l'ambiente (*ivi*). Ignorare queste interazioni significa celare gli effetti genetici o ambientali, producendo risultati inconsistenti e falsi negativi. Gli studi condotti sugli animali e quelli eseguiti nell'uomo, suggeriscono che entrambi, aspetti genetici e ambientali, sembrano giocare un ruolo chiave nella patogenesi dell'ASD (Chaste, & Leboyer, 2012).

Poiché l'ASD è in gran parte causato da fattori genetici (Devlin & Scherer, 2012) ed è altamente ereditabile (Colvert et al., 2015), appare possibile spiegare come alcuni pa-

renti di persone con ASD presentino caratteristiche simili, seppure in forma lieve, alla condizione di spettro (Hurley et al., 2007). Diversi studi evidenziano che circa il 58% dei casi di autismo negli Stati Uniti sono ereditari, trasmessi dai genitori ai figli (Kogan et al., 2009; Hallmayer et al., 2011). Questi dati hanno catturato l'interesse di molti ricercatori, i quali, dedicandosi agli studi sui parenti, si sono impegnati a rintracciare la prova dell'esistenza del BAP in questa categoria di soggetti (Bolton et al., 1994; Sucksmith et al., 2011).

Sebbene i sintomi del BAP siano qualitativamente simili, anche se espressi in forma lieve rispetto ai sintomi dell'ASD (Hurley & Piven, 2007), gli stessi sembrerebbero caratterizzare i soggetti interessati in settori specifici della personalità e della comunicazione verbale e non verbale. Tali manifestazioni comprendono: tratti di personalità ritirata o in disparte (scarso interesse e limitate interazioni sociali), tratti di personalità rigida (difficoltà ad affrontare il cambiamento) e difficoltà della pragmatica del linguaggio (deficit nella comprensione delle caratteristiche sociali del linguaggio) (Hurley et al., 2007). Il linguaggio pragmatico coinvolge anche l'utilizzo di discorsi differenti con persone diverse, discorso che poi si trasforma in conversazioni, incluso l'essere educato quando si parla con gli altri, e può implicare la comunicazione non verbale, ovvero l'utilizzo appropriato del contatto oculare, la postura del corpo ed adeguate espressioni facciali. Queste tre caratteristiche sono parallele al nucleo dei sintomi dell'ASD. Nello specifico, i deficit della pragmatica del linguaggio e delle caratteristiche di personalità ritirata coincidono con il dominio sociocomunicativo dell'ASD e la personalità rigida coincide con il dominio dei comportamenti stereotipati e ripetitivi (APA, 2013).

L'eterogeneità del fenotipo autistico pone sfide nella ricerca eziologica, interessando sempre di più aspetti genetici e ambientali. È stato osservato come le correlazioni genotipo-fenotipo siano estremamente labili. La stessa mutazione genetica può causare fenotipi comportamentali e morfologici variabili tra i soggetti, anche in membri affetti nella stessa famiglia allargata. Queste differenze fenotipiche rilevano ulteriormente l'importanza dello studio rivolto a varianti genetiche comuni, epigenetica e interazioni gene-ambiente nel determinare l'instaurarsi della manifestazione di varianti rare, soprattutto se ereditate dai genitori apparentemente sani (Iossifov, 2012; Marshall & Scherer, 2012; Sanders et al., 2012). Pertanto, l'espressione fenotipica delle componenti genetiche è altamente variabile e comprende sia mutazioni di singoli geni che mutazioni di forme poligeniche con molteplici interazioni gene-gene e gene-ambiente (Persico & Napolioni, 2013).

L'autismo può anche essere parte di una sindrome genetica nota. Questa istanza si verifica in circa il 10% di tutti i casi di ASD ed è tipicamente associata con malformazioni e/o dismorfismi - autismo "*sindromico*" - e, a differenza dell'autismo "*idiopatico*" o "*primario*", mostra un rapporto uguale tra maschi e femmine (Lintas & Persico, 2009). Tra i disordini genomici noti che possono includere caratteristiche associate all'autismo, ricordiamo: Sindrome dell'X Fragile, Sclerosi Tuberosa, Neurofibromatosi, Fenilchetonuria non trattata, Sindrome di Angelman, di Cornelia de Lange, di Down, di Smith-Lemli-Opitz, riarrangiamenti cromosomici *de novo*, infezioni del Sistema Nervoso Centrale (rosolia, citomegalovirus), esposizione prenatale alla talidomide e all'acido valproico.

Grazie alle tecniche identificative di *microarray* - analisi genomica che ha enormemente aumentato la capacità di identificare delezioni e duplicazioni - è stata osservata la presenza di piccole varianti strutturali dette *Copy Numbers Variants* (CNVs) (Merikangas, Corvin, Gallagher, 2009; Merikangas et al., 2014) che sembrano avere un ruolo nell'eziologia dell'autismo (Kusenda, Sebat, 2008; Christian et al., 2008) causato perlopiù da CNVs rari e *de novo* altamente penetranti (Pinto et al., 2010). I CNVs sono variazioni strutturali maggiormente diffuse e presenti nel genoma umano. Comprendono qualsiasi variazione genetica che altera la struttura cromosomica, tra cui inversioni, traslocazioni, duplicazioni e delezioni (Merikangas et al., 2009). Diverse funzioni biologiche, tra cui disconnessioni a livello sinaptico e atipicità della connettività cerebrale sembrerebbero correlate a variazioni genetiche rare e comuni. Tuttavia, lo sviluppo atipico nell'autismo spiegato esclusivamente attraverso una variazione genetica rara o comune (o entrambi) resta ancora da determinare (Abrahams & Geschwind, 2008).

I CNVs implicati nell'ASD, colpiscono soprattutto i geni di specifici complessi sinaptici neuronali, alterando alcune proteine e alcune funzioni molecolari. Tra questi annoveriamo: *Reelin*, coinvolte nella migrazione neuronale alterata e nel generare le reti neurali aberranti, alla base dell'elaborazione atipica delle informazioni nell'autismo (Persico, Bourgeron 2006; Folsom & Fatemi, 2013); caderina CDH9 e CDH10, proteine di adesione delle cellule neuronali (Wang et al., 2009); SHANK3 - responsabile del processo di sinaptogenesi difettoso nell'ASD - la quale interagisce con le neuroligine NLGN3 e NLGN4 (Persico, Bourgeron, 2006; Radyushkin et al., 2009; Foldy, Malenka & Sudhof, 2013) e queste a loro volta con le neurexine NRXN1, NRXN2, NRXN3 (Pin-

to et al., 2010). Tali variazioni causano anomalie importanti nella comunicazione inter-neuronale (Belmonte & Bourgeron, 2006; Bourgeron, 2007), disfunzioni sinaptiche (Levy & Schultz, 2009) e la conseguente disconnessione strutturale e funzionale di alcune regioni del cervello.

Nei modelli empirici dell'ASD, generati attraverso diverse linee genetiche murine, lo studio del fenotipo è stato, e continua a essere, di fondamentale importanza. Nello specifico, la mancanza o la riduzione di *Reelin* è associata ad anomalie strutturali osservate nelle regioni cerebrali quali l'amigdala e la corteccia frontale e temporale, che potrebbero potenzialmente spiegare i deficit cognitivi e comportamentali osservati sia in studi di laboratorio condotti su modelli animali sia in soggetti con ASD e schizofrenici (Folsom & Fatemi, 2013). Inoltre, grazie agli studi sperimentali sui ratti è stato possibile valutare alcuni aspetti dell'interazione sociale, preferenza per la novità sociale, memoria e la duplice modalità comunicativa mediata da elementi olfattivi (Scattoni & Crawley, 2011) e da vocalizzazioni ultrasoniche (Scattoni & Ricceri, 2009).

La mutazione della NLGN 3 nei ratti (Radyushkin et al., 2009) comporta, oltre lo squilibrio tra sinapsi eccitatorie e inibitorie, una ridotta vocalizzazione di ultrasuoni, deficit della preferenza sociale per la novità, ovvero condizioni potenzialmente correlate alla carenza olfattiva e alla riduzione di tale proteina nel cervello. Questi ultimi aspetti sono stati rintracciati anche nella mutazione della NLGN4. Il comportamento sociale dei topi dipende fortemente dalla funzione olfattiva. Nei vari contesti analizzati, le anomalie del comportamento sociale osservate nei topi adulti, associate a stereotipie comportamentali e alla riduzione delle vocalizzazioni (Scattoni & Ricceri, 2009), rappresentereb-

bero l'espressione dei tratti specifici per l'ASD (Radyushkin et al., 2009). Anche la riduzione della molecola SHANK3, nei soggetti con ASD, che codifica per una proteina dell'impalcatura sinaptica, normalmente coinvolta nel mantenere e sostenere le spine dendritiche (Durand et al., 2007), ha permesso di rilevare, grazie a studi recenti eseguiti su topi mutanti, la presenza di comportamenti disfunzionali nell'interazione sociale (Bozdagi et al., 2010) osservati in una serie di esperimenti (Peca et al., 2011). I risultati di questi studi hanno evidenziato che i ratti, con tale mutazione, preferiscono esplorare una gabbia vuota piuttosto che interagire con partner sociali, mostrando anche una riduzione di investigazione sociale (*sniffing* del corpo della femmina suddiviso in regione della testa, resto del corpo e area ano-genitale). Le interruzioni di diverse località del gene SHANK3 portano a diversi gradi di difetti funzionali, che potrebbero in parte contribuire all'eterogeneità fenotipica nell'ASD (Peca et al., 2011).

Complessivamente, nessuna delle molecole o sindromi attualmente correlate all'autismo, dimostrano di causare selettivamente tale condizione. È stato ipotizzato, grazie agli studi di genetica molecolare, insieme a prove di elettrofisiologia e *neuroimaging* funzionale e strutturale, che l'autismo appare caratterizzato da una connettività neuronale atipica, quest'ultima responsabile delle atipicità cognitive e comportamentali e dell'insorgenza della sindrome (Vissers & Geurts, 2012).

1.2.1 Aspetti genetici nei fratelli di soggetti con ASD: traiettorie di sviluppo e caratteristiche comportamentali associate al BAP

L'interesse a sostegno della teoria che l'ASD sia fortemente determinato dalla genetica, è iniziato quando gli studi precoci sui gemelli hanno permesso di rilevare una forte componente genetica implicata nella diagnosi dell'ASD con tassi di concordanza significativa tra i gemelli monozigoti (Bailey et al, 1995; Folstein & Rutter, 1977; Persico & Bourgeron, 2006). Rispetto ai risultati iniziali, recenti studi, rintracciano l'aumento del tasso di concordanza per i gemelli monozigoti che va dall'87 al 94% (Colvert et al., 2015) e un tasso di concordanza compresa tra il 22-46% per i gemelli eterozigoti (Colvert et al., 2015). Si rileva anche un tasso di ricidiva del 19% in tutti i fratelli di bambini con ASD (Ozonoff et al., 2011; Messinger et al., 2015), dell' 8,6% in fraterlastri materni di bambini con ASD, del 6,8% in fraterlastri paterni di bambini con ASD e del 2,6% un tasso di ricidiva per i cugini dei bambini con ASD (Sandin et al., 2014). Le stime di ereditabilità dell'ASD sembrerebbero interessare la popolazione implicata con una percentuale maggiore al 90% (Nordenbæk & Bilenberg, 2014; Colvert et et al., 2015).

Nello specifico, i fratelli di bambini con ASD nel 20% dei casi presentano una diagnosi di autismo (Ozonoff et al., 2011; Messinger et al., 2015); altri, sempre circa il 20%, manifestano caratteristiche subcliniche dell'ASD (Georgiades et al., 2013; Messinger et al., 2013) e in altri studi è stato rilevato anche che i neonati di fratelli più grandi con ASD sembrerebbero a rischio di sviluppare difficoltà socio-emotive (Bolton et al., 1994; Pickles et al., 2000; Rutter, 2000). Ancora, gruppi di fratelli, compresi tra il

20-36%, rilevano altri disturbi psichiatrici, come problemi internalizzanti o esternalizzanti (Orsmond & Seltzer, 2010), mentre, circa il 40% dei fratelli presenterebbero uno sviluppo tipico (Messinger et al., 2013). Considerato che il BAP, in generale, caratterizza i parenti di soggetti con diagnosi di ASD (Bailey & Le Couteur, 1998; Dawson et al., 2002; Constantino & Todd, 2006), le difficoltà legate alla responsività sociale, linguistica ed emotiva tra fratelli sembrerebbero chiarire il concetto di ampio fenotipo autistico (Constantino & Todd, 2006).

Georgiades e collaboratori (2013) hanno valutato, in 170 fratelli di bambini con ASD e in 90 bambini di controllo all'età di 12 mesi, la presenza di fenotipi dello spettro autistico. I risultati dello studio hanno permesso di distinguere due gruppi di soggetti: quelli con elevate manifestazioni del BAP e quelli con presenza di bassi tratti autistici. Nello specifico, 37 dei 41 bambini che presentavano maggiori tratti autistici avevano un fratello con ASD, mentre solo 4 appartenevano al gruppo di controllo. Questi risultati suggeriscono che i fratelli di bambini con ASD, già in età infantile, presentano significative difficoltà di comunicazione rispetto ai fratelli di soggetti con sviluppo tipico (Georgiades et al., 2013).

Dagli studi di ricerca si evince come i *sibling* del gruppo con ASD, mostrino scarsa frequenza del sorriso durante le interazioni *face to face*, per una percentuale inferiore rispetto ai *sibling* del gruppo di controllo - TD - *Typical Development*, accompagnata da una ridotta continuità emotiva tra gli episodi. I fratelli e le sorelle del gruppo con ASD, presentano una minore emissione di richieste comportamentali di livello superiore a 12 mesi (Yirmiya et al., 2006) unite alla scarsa capacità di risposta dell'attenzione

congiunta a 18 mesi. L'avvio delle richieste comportamentali si riferisce alla ricerca di aiuto sociale o di un oggetto preferenziale (Mundy et al., 1996). Le richieste comportamentali di *livello inferiore* comprendono l'utilizzo dello sguardo, al fine di richiedere un giocattolo o di raggiungerlo. Le richieste comportamentali di *livello superiore* includono che il bambino punti un giocattolo desiderato o tenti di dare all'esaminatore un oggetto. Precedenti ricerche hanno dimostrato che fratelli e sorelle del gruppo con ASD, nel secondo anno di vita, hanno maggiori difficoltà a trovare il bersaglio dell'attenzione di un adulto più di quanto non facciano fratelli e sorelle del gruppo con TD (Presmanes, Walden & Yoder, 2007). I risultati suggeriscono che i *sibling* del gruppo con ASD possono presentare difficoltà sia per la comprensione o la risposta alla richiesta convenzionale di un adulto sia per l'attenzione da orientare verso un oggetto. Queste difficoltà sono simili a quelle riscontrate in bambini con ASD, i quali manifestano una minore probabilità di risposta di fronte alle richieste di attenzione congiunta da parte dell'esaminatore rispetto ai bambini con TD e bambini con altri ritardi dello sviluppo (Dawson et al., 2004). Pertanto, la letteratura esaminata suggerisce la presenza di molteplici deficit, anche se sottili, nell'espressione emotiva e nella comunicazione referenziale dei neonati a rischio di ASD. I deficit della comunicazione referenziale si verificano soprattutto nel secondo anno di vita. Le competenze referenziali complesse, che prevedono l'uso della comunicazione intenzionale e risposta allo sguardo dell'altro e del suo coordinamento con i gesti più convenzionali, sembrerebbero svilupparsi proprio in questo periodo, ma nel caso dell'ASD, tali abilità apparirebbero cristallizzate. I fratelli del gruppo con TD integrano questi comportamenti nei loro repertori a livelli stabili nel

secondo anno di vita a differenza dei fratelli del gruppo con ASD. La comunicazione referenziale coinvolge gesti convenzionali utilizzati per raggiungere gli oggetti e avviare le risposte alle iniziazioni dell'attenzione congiunta (IJA). IJA si riferisce all'uso di gesti e allo sguardo dichiarativo o proto-dichiarativo per comunicare qualcosa su un oggetto o evento in un dato ambiente (Jones & Carr, 2004; Messinger & Fogel, 1998). I comportamenti IJA sono precursori del linguaggio e possono essere particolarmente importanti nel predire successive differenze sociali, cognitive e comportamentali. Deficit di IJA (Baranek, 1999; Jones & Carr, 2004), uniti ad altri deficit sociali (Werner et al., 2005), sono comuni nei bambini con ASD e spesso evidenti nei bambini con insorgenza precoce di autismo. In realtà, tali problematiche discriminano circa l'80-90% dei bambini con autismo dai bambini con altri ritardi nello sviluppo (Mundy, Sigman, Ungerer & Sherman, 1986; Lewy & Dawson, 1992). Questi risultati sono stati confermati anche nello studio di Goldberg e collaboratori (2005), i quali, hanno rilevato che i fratelli di soggetti con ASD (14-19 mesi di età), mostravano significativamente meno IJA dei fratelli dei bambini con TD (10-19 mesi di età). La risposta all'attenzione congiunta (RJA), invece, si riferisce alla capacità del bambino di seguire il comportamento di attenzione da parte di un adulto o esaminatore (seguire con lo sguardo e dirigere l'attenzione verso il target/oggetto indicato dall'adulto). Diverse associazioni sono state trovate tra RJA e lo sviluppo del linguaggio nei bambini tra i 6 e i 18 mesi di età (Morales et al., 2000).

Inoltre, studi longitudinali rilevano la presenza di una regressione dello sviluppo nei *sibling* del gruppo con ASD. Tali bambini sembrano mostrare uno sviluppo tipico nel primo anno di vita e solo successivamente, dopo i 18 mesi di età, presenterebbero com-

portamenti regressivi legati alla sintomatologia dello spettro autistico (Elsabbagh & Johnson, 2010). Alcuni studi suggeriscono che il 20-40% dei casi seguono questa traiettoria di sviluppo (Kobayashi & Murata, 1998; Maestro et al., 2002; Rogers, 2004).

L'osservazione delle difficoltà dell'espressione emotiva e delle capacità di comunicazione nei fratelli e nelle sorelle di bambini con ASD, indicherebbe, quindi, importanti difficoltà di comunicazione emotiva associate all'ampio fenotipo autistico.

La ricerca scientifica ha osservato che i bambini con ASD, che si sottopongono precocemente a un intervento intensivo, raggiungono risultati migliori rispetto agli individui che ricevono un trattamento più tardivo (Weisz & Kazdin, 2010). Determinare i legami tra le caratteristiche del vasto fenotipo autistico (BAP- *Broad Autism Phenotype*) nei primi 18 mesi di vita e gli indicatori dell'ASD, riconoscibili e diagnosticabili, resta un argomento di studio ed esplorazione per la ricerca.

Vari studi, si sono concentrati sui fratelli di soggetti con ASD in età prescolare (Georgiades et al., 2013), apportando poche conoscenze e risultati sui fratelli adulti di persone con ASD. Allo stesso modo, sono pochi gli studi sul BAP che coinvolgono parenti di secondo grado (ad esempio, zie, zii, i nipoti) e parenti di terzo grado (ad esempio, cugini, nonni) di persone con ASD (ad esempio, Pickles et al., 2000). Attualmente, gli studi sui fratelli di soggetti con ASD sono caratterizzati da risultati spesso contraddittori circa le manifestazioni del BAP. In alcune ricerche, è possibile rilevare nei fratelli di bambini con ASD, già in età prescolare e scolare, difficoltà nell'area della comunicazione sociale (Schwichtenberg & Ozonoff, 2010; Robel et al., 2014) e soprattutto nella pragmatica del linguaggio (Ben-Yizhak et al., 2011), rispetto ai vari gruppi di con-

trollo (ad esempio fratelli di soggetti con ASD ma che manifestano sviluppo tipico) e fratelli di bambini con altri disturbi psichiatrici, mantenendo intatti i processi di lettura (Constantino et al., 2006; Ben-Yizak et al., 2011; Schwichtenberg et al., 2010). Altri studi non confermano i dati sopra riportati per i *sibling* in età pre-scolare (De la Marche et al., 2012; Malesa et al., 2012). Nonostante la presenza di campioni appaiati per età, gruppi di controllo e strumenti di valutazione utilizzati, l'incoerenza tra i vari studi (Constantino et al., 2006; Schwichtenberg et al., 2010; De la Marche et al., 2012; Malesa et al., 2012), potrebbe essere attribuita alla mancanza di omogeneità riscontrata per il genere maschile e femminile. Nello specifico, il campione di fratelli maschi e femmine appare quantitativamente differente negli studi esaminati (Constantino et al., 2006; De la Marche et al., 2012). I risultati controversi potrebbero essere dovuti al maggior numero di fratelli maschi coinvolti nelle ricerche (Messinger et al., 2013) data la prevalenza dell'autismo per il genere maschile; infatti, circa l'80% dei soggetti diagnosticati con ASD sono maschi (Ozonoff et al., 2011).

Poiché che le manifestazioni del BAP potrebbero modificarsi durante lo sviluppo, i risultati degli studi condotti con i fratelli di bambini con ASD in età infantile sono poco generalizzabili rispetto a quelli osservati negli adulti. Ad esempio, mentre nei bambini le manifestazioni del BAP sono determinate dalla scarsa iniziazione della risposta all'attenzione congiunta, dalle limitate interazioni sociali, dal ridotto contatto oculare e dalla presenza di maggiori comportamenti ripetitivi (Sucksmith et al., 2011), negli adulti, le caratteristiche principali del BAP riguardano difficoltà della pragmatica del linguaggio, ritiro sociale e presenza di tratti rigidi di personalità (Hurley et al., 2007; Wai-

ner et al., 2011). Pertanto, sarebbe interessante approfondire, nella ricerca futura, le espressioni fenotipiche in fratelli adulti di persone con ASD vista la scarsa presenza di studi riferita a questa fascia di età.

Inoltre, dalla letteratura scientifica, si evincono pochi studi che indaghino l'esperienza di soggetti cresciuti con un fratello con ASD (all'interno della stessa famiglia) e come questa esperienza possa avere un impatto nelle relazioni intime dei fratelli con sviluppo tipico (Smith & Elder, 2010). La ricerca esistente suggerisce che questa specifica condizione potrebbe avere effetti a lungo termine sulle amicizie dei fratelli tipici. Per esempio, fratelli di soggetti con ASD avrebbero meno amici se confrontati con fratelli di soggetti con altre condizioni mediche (Bågenholm & Gillberg, 1991). Questo potrebbe essere giustificato, secondo le spiegazioni rilasciate dai fratelli di soggetti con ASD, dalla possibilità che le loro amicizie sarebbero influenzate negativamente dalla condizione del fratello con ASD; quest'ultimo non gli consentirebbe di decidere autonomamente di incontrare gli amici mentre lo stesso è in casa. Si evidenzia anche come i genitori di questi soggetti, all'interno della famiglia con ASD, sembrerebbero non avere abbastanza tempo per sostenere e promuovere le amicizie dei loro figli con sviluppo tipico (Benderix & Sivberg, 2007). Nel complesso, al momento non ci sono prove che suggeriscano come l'esperienza di essere cresciuto con un fratello con ASD abbia un impatto negativo per i fratelli con TD sul potenziale numero delle amicizie e della loro qualità.

1.3 L'Attaccamento infantile nello sviluppo tipico e atipico

A partire dagli anni 70' - 80' in ambito psicologico è iniziata a cambiare notevolmente la rappresentazione del bambino, non più considerato come un narcisista, concentrato sui propri bisogni e al loro soddisfacimento, ma visto all'interno di una nuova prospettiva capace di attribuirgli una precoce motivazione a stabilire relazioni diadiche e a raggiungere una reciprocità relazionale (cit. in Lis, Stella, Zavattini, 1999). Ad assumere vitale importanza è l'interazione madre-bambino e le competenze emotive del piccolo manifestate sin dai primi mesi di vita.

Secondo *l'Infant Research*, paradigma scientifico che si è costituito come un'area di ricerca al confine tra psicoanalisi e psicologia evolutiva, il bambino è predisposto a interagire con persone e ambienti, *caregivers*, ha delle aspettative nei loro confronti ed è incline a sintonizzarsi con gli altri e risente della loro inespressività.

Nel modello di sviluppo infantile, elaborato da Stern (1985) e collocato all'interno del paradigma scientifico dell'*Infant Research*, il bambino è considerato un individuo capace, sin dall'inizio, di interagire attivamente con l'ambiente circostante (Wolff, 1996, cit. in Lis, Stella, Zavattini, 1999) e di attivare scambi con la madre, all'interno di un sistema interattivo caratterizzato da sincronia, reciprocità e intenzionalità. Il piccolo dialoga con la madre sin dai primi momenti della sua vita utilizzando, inizialmente, il canale non verbale. La prospettiva di studio emersa da questo paradigma, ha lo scopo di formulare una teoria dello sviluppo più aderente ai dati forniti dalla ricerca, mettendo in discussione la prospettiva genetica dello sviluppo classica, il punto di vista patomorfo e

retrospettivo della psicoanalisi, la concezione mahleriana dell'autismo primario e della simbiosi ma più in generale il concetto di narcisismo primario della metapsicologia freudiana riferito alle fasi precoci dello sviluppo. La critica mossa da Stern al modello di progressione evolutiva della psicoanalisi classica si basa su forti evidenze empiriche scaturite dagli studi osservativi sul neonato (Lichtenberg, 1983; Peterfreund, 1978; Stern, 1985) (*ivi*). Secondo Stern “*non esiste uno stato di indifferenziazione o di confusione tra Sé e l'altro*” durante lo sviluppo del bambino, neanche nei primi mesi di vita. Il piccolo sarebbe sin dall'inizio predisposto *all'interazione sociale* (Bowlby, 1969; 1973; Emde, 1988; 1991) (*ivi*). Stern considera lo sviluppo infantile come una successione di compiti adattivi che il bambino manifesta, in cui emergono nuove capacità sempre più complesse e sofisticate. Al fine di conseguire un adattamento funzionale, il piccolo si impegna ad organizzare e negoziare, all'interno dell'interazione diadica madre-bambino, i diversi compiti evolutivi che deve affrontare, necessari per lo sviluppo. Quest'ultimo, così inteso da Stern, va considerato all'interno del “*modello di costruzione continua*” (Zeanah et al., 1989, cit. in Lis, Stella, Zavattini, 1999) che vede l'individuo, sin dalla nascita, come parte di un *sistema interazionale* (Stern & Sander, 1980) (*ivi*). È da queste interazioni sociali precoci che il piccolo costruisce modelli di esperienza soggettiva interna e di relazioni che a loro volta consentono la costruzione di rappresentazioni mentali di sé e dell'altro. La partecipazione attiva all'interazione reciproca è resa possibile dal bagaglio comportamentale che madre e bambino mettono in gioco per costruire la loro particolare relazione a partire dal repertorio di comportamenti comunicativi di cui entrambi dispongono.

Lo sviluppo del bambino avviene entro una cornice costituita dalla relazione di attaccamento, teoria formulata e approfondita da John Bowlby alla fine degli anni 70'. Egli acquisì una formazione etologica, medica e cognitivista e osservò che nell'uomo, così come per i cuccioli di animali, si manifesta la tendenza radicata biologicamente a stabilire una relazione preferenziale con la figura di accudimento (Bowlby, 1969) (*ivi*). Avvicinandosi sempre più agli studi di etologia, Bowlby, prende spunto dagli esperimenti e dalle osservazioni eseguite su animali al fine di supportare la sua teoria. Tra queste ricordiamo gli studi elaborati dai coniugi Harlow sui macachi (1958) (cit. in Attili et al., 2004), che dimostrano come il legame che unisce madre-bambino non dipende dal soddisfacimento dei bisogni primari di quest'ultimo ma dalla predisposizione innata a creare un rapporto di prossimità con la figura di riferimento. Nelle osservazioni eseguite sui primati, emerge la preferenza, da parte della piccola scimmia, per la madre manichino-soffice, che trasmette calore e sicurezza pur non fornendo nutrimento, rispetto a quella costruita con pezzi di ferro e dura, che invece fornisce cibo (cit. in Attili et al., 2004). Bowlby si rifà anche al concetto di *imprinting* di Konrad Lorenz (1935) e agli esperimenti effettuati con gli anatroccoli, per analizzare alcuni aspetti che si verificano sia negli animali che nell'uomo. L'apprendimento dei piccoli animali di fissare in memoria le caratteristiche della figura allevante, porta l'oca a seguire il primo oggetto in movimento che compare nel suo campo visivo, processo fondamentale per la sopravvivenza. Nei primati e anche nella nostra specie, le caratteristiche che rendono un oggetto dotato di *imprinting filiale*, non riguardano il movimento ma, come dimostrato negli esperimenti degli Harlow (1958) sui macachi, è la morbidezza associata al calore e

quindi la sicurezza che proviene dall'altro che ci spinge ad instaurare legami basati sulla prossimità e stabilità nel rapporto (*ivi*).

L'attaccamento può essere considerato come un primitivo sistema motivazionale allo sviluppo, ovvero, un sistema che spinge il bambino a una specifica relazione di *attaccamento* con la madre. Infatti, Bowlby, considera l'attaccamento che unisce il piccolo alla madre caratterizzato da una motivazione primaria, cioè un bisogno essenziale del bambino, una predisposizione innata di continuità e non come una conseguenza del soddisfacimento dei bisogni alimentari o fisici. Ogni bambino stabilisce una specifica relazione di attaccamento in base alla disponibilità emotiva del *caregiver*.

Fondamentali sono i lavori di Ainsworth, che oltre alle varie tipologie di attaccamento studiate in Africa (Ainsworth 1963; 1967, cit. in Lis, Stella, Zavattini, 1999) e negli Stati Uniti (Ainsworth & Witting, 1969) (*ivi*), sicuro, insicuro-evitante, insicuro-ambivalente, disorganizzato-disorientato, descrive anche 4 fasi fondamentali dell'attaccamento che il bambino attraversa durante il corso dello sviluppo (cit. in Attili, 2004). La delineazione delle fasi nello sviluppo dell'attaccamento del bambino è utile per concettualizzare le difficoltà del soggetto autistico durante l'attaccamento. La prima fase è quella del *preattaccamento* (0-2 mesi) caratterizzata da una predisposizione innata all'interazione, risposta sociale indiscriminata e dalla ricerca non selettiva di prossimità e contatto; la seconda fase riguarda lo *sviluppo dell'attaccamento* (3-7 mesi), caratterizzata dalla comunicazione diretta a uno o più persone discriminate, ricerca selettiva di contatto e prossimità con le figure parentali che si occupano del bambino. Gradualmente i segnali del bambino si indirizzeranno ad una sola persona, con la quale rag-

giungerà un'armonia interattiva. La terza fase è di *attaccamento ben sviluppato* (7-24 mesi) rappresentata dallo sviluppo del legame preferenziale e selettivo e dalla presenza di segnali di mantenimento e vicinanza orientati alla figura di attaccamento. In questa fase vi è la comparsa dell'ansia da separazione e paura dell'estraneo. La quarta fase denominata *relazione di attaccamento in funzione dell'obiettivo* (> 24 mesi) è basata sulla reciprocità; il bambino, inizia a prendere in considerazione il punto di vista dell'altro e comincia la regolazione del comportamento all'interno della relazione in funzione di obiettivi comuni.

Sulla base delle descrizioni delle loro madri, i bambini con autismo sembrerebbero in grado di sviluppare una certa competenza nelle prime tre fasi dell'attaccamento sviluppando la capacità di distinguere la madre da altre persone, in modo da formare un attaccamento particolare con lei (Rutgers et al., 2007), anche se in misura minore rispetto ai bambini con Sindrome di Down – (DS) (Abbeduto, Seltzer & Shattuck, 2004). È probabilmente, nel raggiungimento della quarta fase, ovvero, di partenariato degli obiettivi, interscambio, che i deficit del bambino con autismo diventerebbero più evidenti. Durante la fase di condivisione degli obiettivi diretti e comuni, il bambino con una normale traiettoria di sviluppo, accresce la capacità di inferire gli obiettivi della madre, motivazioni e punti di vista dell'altro. Il bambino utilizza la comprensione della prospettiva materna al fine di influenzare i suoi movimenti e di massimizzare la vicinanza a lei. Il soggetto con ASD, con alte limitazioni nel riconoscere e comprendere la prospettiva dell'altro, potrebbe non essere in grado di raggiungere questo complesso livello di attaccamento, e ancor di più, in presenza di significative compromissioni intellettive. In-

vece i bambini con ASD, con un adeguato funzionamento cognitivo, sembrerebbero presentare relazioni di attaccamento maggiormente sicure nei confronti dei loro genitori, nonostante le difficoltà di interazione sociale (Rutgers et al., 2007).

È stato riscontrato nell'adulto, ma anche nel bambino, la presenza di un modello operativo interno, come indicatore di sviluppo, che consiste nella formazione di rappresentazioni mentali che sono usate e generalizzate per interagire con il mondo (Bowlby, 1973; 1980, cit. in Lis, Stella, Zavattini, 1999). Main, Klapan e Cassidy (1985) insieme a Grossman e Wjlie (1988) (*ivi*), hanno indagato non solo il legame tra il piccolo e la madre, ma anche come l'attaccamento rilevato nei bambini sia correlato al tipo di modello operativo interno del genitore. La trasmissione della sicurezza e dell'insicurezza dell'attaccamento nell'adulto è correlata alla costruzione di rappresentazioni mentali che sottendono questo processo e può essere valutata prima della nascita del bambino (Van Ijzendoroorn et al., 1991) (*ivi*). La predisposizione della madre ad accogliere i bisogni del bambino, durante il primo anno di vita, rappresenta un predittore di sicurezza dell'attaccamento del bambino (Smith & Pederson, 1988) (*ivi*), mentre, al contrario, il negarsi ai comportamenti di attaccamento del piccolo, e in particolare del contatto fisico, permette di predire un attaccamento di tipo evitante (Main & Stadtman, 1981; cit. in Lis, Stella, Zavattini, 1999). La capacità del genitore nel rispondere adeguatamente e in modo funzionale alle richieste del piccolo, dipende dal tipo di organizzazione interna del suo pattern di attaccamento. Il genitore, ancora prima della nascita del figlio, possiede a priori un modello operativo di se stesso genitore e del bambino non ancora nato (Ammaniti & Stern, 1991) (*ivi*) che, al momento della nascita, deve poter adeguare e

sintonizzare alle specifiche richieste del bambino. Tale processo di *adattamento* appare facile laddove il modello operativo interno del genitore è flessibile e ben organizzato in modo da dare le risposte adeguate al proprio bambino; laddove, invece, tale modello operativo non appare equilibrato è probabile che il genitore interpreti male i segnali del piccolo, non riuscendo a rispondere adeguatamente e sviluppando così un attaccamento disfunzionale. Se la disponibilità materna unita alla sensibilità mostrata verso i bisogni del figlio sono variabili fondamentali nella relazione madre-bambino, così come evidenziato da Ainsworth e collaboratori (1978) (*ivi*), il modello proposto da Main (1991), sulla trasmissione dell'attaccamento ha centrato l'attenzione sulle qualità *metacognitive* dei genitori, ovvero sulla loro capacità di pensare e comprendere pensieri loro e altrui.

Nell'autismo, i deficit di risposta sociale del bambino, interferirebbero con la capacità di reciprocità nella relazione diadica, e, pertanto, le difficoltà connesse al bambino potrebbero ridurre l'esperienza della madre (Rutgers et al., 2007). Potrebbe essere, che la ridotta responsività della madre e dell'attaccamento del bambino con ASD, producano ulteriori fonti di stress e difficoltà per i *caregivers*. La ricerca su come poter aiutare i genitori a gestire questa specifica fonte di stress, nel rapporto genitore-bambino, potrebbe migliorare la loro capacità nell'affrontare le molteplici esigenze della complessa condizione autistica del proprio bambino.

1.3.1 Attaccamento, Sensibilità e Disponibilità Emotiva delle madri di bambini con autismo

I bambini con ASD in generale e quelli con una severità dei sintomi marcata in particolare (AUT), mostrano notevoli difficoltà nel loro funzionamento sociale. Anche se sviluppano relazioni di attaccamento, la loro capacità di avviare e sostenere interazioni reciproche, appare spesso limitata. Confrontati con bambini tipici, in generale, i bambini con ASD mostrano minore attenzione quando interagiscono con un'altra persona (Kasari & Sigman, 1997; Sigman & Capps, 1997; Adamson & Bakeman, 2001), difficoltà generali nelle interazioni sociali (Yirmiya, Sigman, Kasari & Mundy, 1992), bassi livelli di interazione reciproca (Dawson & Adams, 1984) e meno attenzione all'espressione emotiva dell'altro (Dawson et al., 2004). Inoltre, presentano scarsa sensibilità nei confronti dei loro genitori durante le interazioni di gioco e sono meno coinvolti nell'interazione in generale rispetto ai bambini con TD (Sigman & Mundy, 1989; Willemssen-Swinkels Buitelaar & Van Engeland, 1997). I segnali comunicativi e l'iniziativa dei bambini con ASD sono meno coerenti e prevedibili rispetto a quelli dei bambini con TD e dei bambini con altri ritardi nello sviluppo diversi dall'autismo (Spiker, Boyce & Boyce, 2002).

Nonostante le difficoltà di interazione sociale, comunicazione e regolazione emotiva dei bambini con ASD, questi ultimi, in alcuni casi, manifestano attaccamento sicuro con le loro madri (Rutgers et al., 2007; Shapiro, Sherman, Calamari & Koch, 1987; Willemssen-Swinkels et al., 2000) sperimentando anche maggiore impegno e coinvolgimento nel corso delle interazioni rispetto ai bambini che sviluppano un attaccamento meno si-

curo (Sigman & Mundy, 1989). Diversi studi, sul comportamento e la sensibilità materna, hanno segnalato una variabilità significativa correlata ai benefici della sensibilità mostrata dai *caregivers* nei confronti dei loro bambini. Con sensibilità materna si fa riferimento alla capacità di adattamento del genitore alle caratteristiche e alle sfide da affrontare caratterizzanti i bambini con ASD. In particolare, Capps, Sigman e Mundy (1994) hanno rilevato che la sensibilità materna è associata positivamente all'attaccamento sicuro nei bambini con ASD. Inoltre, Siller e Sigman (2002) hanno esaminato che la sincronia materna, un costrutto correlato alla sensibilità, appare correlata positivamente allo sviluppo del linguaggio dei bambini; infatti, bambini con madri più sincrone hanno mostrato maggiori competenze linguistiche durante l'evoluzione dello sviluppo se confrontati con bambini di madri meno sincrone. Studi longitudinali di soggetti con ASD, dimostrano che la sincronia interazionale con i genitori predice gli esiti di comunicazione del bambino (Siller & Sigma, 2002; 2008) e che in seguito ad un intervento specifico, mirato alla valorizzazione della sincronia parentale comunicativa, la stessa sembrerebbe associata a un significativo miglioramento della comunicazione del bambino all'interno della diade (Green et al., 2010).

Risultati simili sono stati ottenuti anche da Zierhut (2002) e Kuhn (2007), i quali hanno riferito che la sincronia materna risulta positivamente associata allo sviluppo del linguaggio dei bambini e la risposta alla capacità di attenzione congiunta. Risultati contrastanti sono stati rilevati nello studio di Van Ijzendoorn e collaboratori (2007), i quali non hanno trovato nessun collegamento tra la sensibilità materna e l'attaccamento sicuro nei bambini con ASD.

Sebbene i genitori di bambini con ASD sperimentino elevati livelli di stress (Hartley, Seltzer, Head & Abbeduto, 2012; Hayes & Watson, 2013), alcune famiglie mostrano una buona resilienza nel crescere un bambino con disturbi dello spettro autistico. Un tale risultato è dovuto all'adattamento da parte della famiglia alla nuova condizione del piccolo e al processo di ristrutturazione della stessa al fine di ridurre l'impatto negativo dei principali fattori di stress e di tensione (Patterson, 1988). Inoltre, sembrerebbe che, alti livelli di stress nel genitore siano associati alla presenza di comportamento invadente ed intrusivo da parte dello stesso. Questo risultato è simile a quello riportato negli studi sulla depressione materna, in cui le madri depresse mostrano tassi relativamente alti di comportamento invadente verso i loro bambini (Gelfand & Teti, 1990; Weinberg & Tronick, 1998). Pertanto, sembrerebbe che l'intrusione e le difficoltà psicologiche delle madri manifestate nelle interazioni con il proprio bambino inciderebbero negativamente sullo sviluppo del piccolo (Pruitt et al., 2016).

Inoltre, mantenere la disponibilità emotiva con bambini autistici potrebbe essere particolarmente impegnativo anche perché i temi di gioco di questi soggetti sono spesso idiosincratici e di livello inferiore rispetto all'età di sviluppo. L'esperienza clinica dimostrerebbe che le scarse capacità di risposte sociali dei bambini con ASD, porterebbero i *caregivers* ad avere interazioni eccessivamente strutturate e didattiche. Sembrerebbe che, i bambini con una prognosi buona mostrino maggiore reattività e coinvolgimento rispetto a bambini che presentano una sintomatologia severa; pertanto, l'espressione sintomatologica dei soggetti con ASD, sembrerebbe riflettere e influenzare le interazioni con le figure parentali. Tuttavia, ci sono notevoli differenze all'interno del gruppo con

ASD, rilevando manifestazioni di successo, per alcune madri, nel superare le barriere imposte dalla complessa condizione autistica. In sintesi, gli interventi che tengono conto delle sfide specifiche dei bambini con ASD e dello stato emotivo del genitore, potrebbero essere particolarmente utili per migliorare la disponibilità emotiva, le interazioni e la comunicazione all'interno della diade (Greenspan & Wieder, 2006).

1.3.2 Percezione e gratificazione materna dell'attaccamento infantile: Autismo e Sindrome di Down a confronto

Lavorare con i bambini tipici, documenta in modo sostanziale il processo di attaccamento e la relazione tra bambino e genitore (Ainsworth, Blehar, Waters & Wall, 1978). Sappiamo che i bambini di 3 e 4 anni sono in grado di riconoscere e identificare le emozioni di base nelle altre persone (felicità, paura, rabbia, tristezza) attraverso l'osservazione, la posizione del corpo, l'espressione del viso, la voce, sebbene, solo più tardi, sviluppano la capacità di adottare completamente il punto di vista dell'altro.

La teoria della Mente - *Theory of Mind* - ToM (Baron Choen & Heyes, 1995; Baron Choen, 2002), evidenzia, in condizioni di disturbi dello spettro autistico, la presenza di difficoltà empatiche, relative anche all'età mentale. L'empatia è una componente specifica della cognizione sociale, una lente attraverso la quale sentiamo le emozioni espresse dagli altri e rispondiamo ad esse. Empatizzare è una capacità che si sviluppa a partire dalla prima infanzia (Johnson, 2000) e continua a svilupparsi durante tutto il corso della vita. Il deficit dell'empatia potrebbe spiegare, in parte, le anomalie sociali e di comuni-

cazione diagnosticate nel disturbo dello spettro autistico, così anche le difficoltà ad immaginare lo stato mentale altrui.

La progressione evolutiva della condizione autistica, sembrerebbe influenzare la sensibilità sociale del genitore e del bambino che interagiscono congiuntamente.

Tronick e Gianino (1986) hanno utilizzato il modello di regolazione reciproca per descrivere la capacità del bambino, attraverso l'esperienza con l'ambiente, nel regolare sia il suo stato interno che esterno. Questo processo di regolazione impegna le risorse del bambino e quelle del genitore e il fallimento da parte di uno dei partecipanti ha il potenziale di guastare tale funzionamento. Nell'autismo, può darsi, che i meccanismi di auto-regolazione del bambino siano difettosi, probabilmente perché quest'ultimo è troppo concentrato su di sé e incapace di utilizzare supporti ambientali. Una tale mancanza di accesso al regolamento eterodiretto potrebbe danneggiare l'attaccamento tra genitori e figli. Come ha osservato Field (1986), laddove il genitore o il bambino non risponde all'interno della diade, il risultato di questa relazione potrebbe portare a situazioni di disagio.

Dagli studi condotti sul comportamento sociale (Baron-Cohen, Leslie & Frith, 1985), si evince nei soggetti con ASD la presenza di attaccamento alle loro madri, anche se la qualità e l'intensità di questa relazione è diversa da quella dei bambini tipici (Richer & Richards, 1975; Rutter, 1978; Sigman & Ungerer, 1984).

Molto è stato scritto circa lo stress nel crescere un bambino con autismo; inoltre, la presenza di risorse nei genitori, può aumentare la loro capacità a fronteggiare le difficoltà connesse alla condizione problematica del proprio bambino (DeMyer et al., 1973;

Bristol, 1987). È stato valutato come la scarsa capacità di risposta sociale dei bambini con ASD può diminuire la gratificazione materna e quindi essere una fonte di stress per queste madri quando comparate alle esperienze di madri di bambini con altri disturbi del neurosviluppo, ma più reattivi socialmente, come nel caso della Sindrome di Down (DS).

I bambini con DS a differenza dei bambini con ASD, in generale mostrano livelli di competenza sociale coerenti con la loro età mentale (Baron-Cohen, Leslie & Frith, 1985; Sigman Ungerer, 1984). Sebbene i bambini con DS mostrino ritardi o risultino indeboliti nei primi segnali di risposta sociale, per via dei limiti legati alla sindrome in sé, le loro madri non denunciano di sperimentare maggiori difficoltà nelle interazioni con loro più di quanto non facciano le madri di bambini tipici (Cicchetti & Schneider-Rosen, 1984). Dallo studio di Hoppes & Harris (1990) si evince che le madri di bambini con ASD presentano una percezione di attaccamento significativamente inferiore rispetto alle madri di bambini con DS. Questi risultati evidenziano la mancanza di reattività interpersonale del bambino autistico vissuta come fonte di stress da parte dei *caregivers*. Il deficit di risposta sociale nei bambini con ASD rappresenta una di quelle caratteristiche maggiormente critiche e delicate per i genitori da dover affrontare. Nonostante le madri di bambini con ASD percepiscano i loro figli come meno sensibili ed espressivi nell'attaccamento e nella vicinanza emotiva rispetto alle madri di bambini con DS, verosimilmente, entrambi i genitori (ASD – DS) potrebbero avvertire i loro bambini diventare più attaccati e reattivi man mano che diventano più grandi. Questa scoperta, ovvero, che la responsività del bambino sembrerebbe correlata all'aumentare dell'età dello

stesso, è in linea con altre ricerche sul comportamento sociale dei bambini autistici (DeMyer et al., 1973). Tuttavia, poiché i risultati attuali riguardano constatazioni relative alla percezione materna dell'attaccamento del bambino, invece che osservazioni indipendenti del comportamento infantile, è anche possibile che la loro percezione cambi con l'avanzare dell'età della madre. In altre parole, sembrerebbe che i bambini con DS e con ASD migliorino le loro risposte sociali durante la crescita e quelli più grandi sarebbero percepiti dalle madri come più reattivi nella diade. Per le madri (DS e ASD), l'esperienza di gratificazione dipende, in parte, dalla percezione che i genitori hanno dei propri figli come maggiormente espressivi e reattivi emozionalmente, più attaccati e con evidenti segni di reciprocità nei loro confronti.

1.4 Interazione genitore-bambino e disturbo dello spettro autistico: quali possibili influenze?

Appare importante capire quanto l'interazione genitore - bambino sia una caratteristica saliente nelle traiettorie di sviluppo dei soggetti con disturbo dello spettro autistico. Tale relazione non si riferisce al funzionamento sociale di per sé, bensì a come un individuo possa influenzare il comportamento dell'altro, in modo bi-direzionale, la dinamica sociale nel corso del tempo e a sua volta, sviluppare abilità sociali infantili. È possibile ipotizzare come questa relazione possa essere influenzata da diversi fattori: riguardanti esclusivamente il bambino, ovvero la gravità della condizione autistica, la severità dei sintomi e la presenza di comportamenti-problema; fattori estrinseci di tipo ambienta-

le e/o culturali o intrinseci al genitore, come i tratti rigidi di personalità, menomazioni sociali, scarsa disponibilità emotiva-affettiva, difficoltà nella pragmatica del linguaggio che sembrano caratterizzare l'ampio fenotipo autistico dei famigliari di soggetti con ASD (Bishop, 2004; Hurley et al., 2007; Ingersoll et al., 2014; Arrowood et al., 2017; Bora et al., 2017). Nell'interazione genitore-bambino tutti questi fattori potrebbero assumere una diversa rilevanza, pertanto è auspicabile capire il peso che ciascuno di questi assume nelle diverse condizioni dell'ASD.

Studi sui familiari (Constantino et al., 2006; Ozonoff et al., 2011; Colvert et al., 2015; Messinger et al., 2015) suggeriscono una prevalenza significativa dell'ampio fenotipo autistico presente tra le famiglie di bambini con ASD, ma ancora è poco conosciuto l'impatto di quest'ultimo sulla genitorialità (Ingersoll et al., 2014). Considerato il BAP marcatore comportamentale di vulnerabilità per l'autismo, si potrebbe pensare di predire in parte, il tipo di relazione che il genitore potrebbe instaurare con il proprio figlio, associando in termini preventivi un intervento precoce che migliori la relazione genitore-bambino, laddove l'adulto presenti alti livelli di espressione del BAP.

Negli ultimi anni, visti gli importanti progressi nell'individuazione precoce di indicatori o atipicità della comunicazione e dell'interazione sociale nei bambini a rischio di ASD, potremmo aspettarci che l'interazione genitore-bambino venga considerata una caratteristica fondamentale nell'influenzare lo sviluppo di questi soggetti.

L'atipicità nella comunicazione sociale del bambino potrebbe influenzare la risposta del *caregiver* e della mutualità diadica, e nel lungo termine amplificare la suscettibilità verso una traiettoria di sviluppo sociale più atipica (Dawson, 2008; Elsabbagh & John-

son, 2007; 2010). Questa ipotesi è confermata dagli studi sullo sviluppo tipico, in cui i modelli del modulo di interazione precoce genitore-figlio contribuiscono a plasmare il continuo sviluppo sociale e comunicativo del bambino (Feldman & Greenbaum, 1997, NICHD Early Child Care Research Network, 2001).

Vari studi dimostrano che i genitori di bambini autistici più grandi e con fratelli a rischio di ASD tendono a mostrare un'interazione di gioco più direttiva, con comportamenti ad alta intensità, istruzioni non verbali, accompagnati da un'elevata vicinanza fisica rispetto ai genitori del gruppo di controllo (Lemanek, Pietra & Fishel, 1993; El-Ghoroury & Romanczyk, 1999; Doussard-Roosevelt, Joe, Bazhenova & Porges, 2003). Si potrebbe dedurre che alcuni genitori, nei loro tentativi intenzionali a promuovere un comportamento sociale desiderabile, siano involontariamente coinvolti in interazioni sempre più direttive che potrebbero, in effetti, scoraggiare il bambino nell'iniziativa sociale (Lussier et al., 1994). Un modello interattivo più direttivo è stato rintracciato anche nelle madri DS (Cielinski, Vaughn, Seifer & Contreras, 1995; Landry & Chapieski, 1989; Slomins & McConachie, 2006). Dagli studi sui neonati ad elevato rischio di sviluppare ASD, si è visto che durante le interazioni di gioco non strutturato, la quantità di gioco infantile non differiva tra i gruppi con ASD e gruppi di bambini con TD, ma all'interno del gioco guidato, in cui diversi fratelli e sorelle a rischio, hanno mostrato bassa interazione sincrona rispetto al gruppo di fratelli non a rischio (Rogers, 2009; Yirmiya & Charman, 2010). Le madri sembrerebbero avere delle difficoltà a rispondere al cambiamento affettivo del loro bambino, laddove quest'ultimo manifesta una scarsa espressione emotiva ed espressiva nei loro confronti. Inoltre, è stato osservato, che i

neonati a rischio tendono a rimanere affettivamente neutrali durante inaspettati cambiamenti del comportamento materno (Cassel et al., 2007; Yirmiya et al., 2006) anche se Merin, Ozonoff e Rogers (2007) non hanno riscontrato tali differenze.

Poiché la prima esperienza sociale del bambino si caratterizza principalmente nell'interazione con le figure di riferimento, anche nello studio di Wan e collaboratori (2012) è stata rilevata la presenza di una ridotta vivacità nei neonati a rischio e una notevole direttività nei loro genitori. È stato osservato che la direttività del genitore è strettamente associata a una bassa sensibilità di risposta del bambino. L'eccessiva direttività dell'adulto, potrebbe essere dovuta ad uno scarso comportamento funzionale del bambino (Christensen et al., 2010) o all'adattamento appreso dall'interazione con il fratello maggiore diagnosticato con ASD. Secondo una considerazione più generale, ciò potrebbe dipendere anche da elevati livelli di stress, sperimentati soprattutto dalle madri di bambini con diagnosi di ASD (Tomanik et al., 2004; Kuhn & Carter, 2006; Hamlyn - Wright et al., 2007), oppure dall'espressività del BAP nell'adulto.

Tuttavia sono stati eseguiti pochi studi osservazionali sull'interazione *caregiver*-bambino nel contesto dei disturbi dello spettro autistico e delle atipicità emergenti nella prima infanzia.

1.5 L'impatto del BAP nello sviluppo sociale del soggetto con ASD

Il BAP è caratterizzato da diversi domini comportamentali quali, sottili menomazioni sociali, freddezza, rigidità, ritiro sociale e scarsa regolazione emotiva-affettiva (Piven, & Arndt, 1997). Inoltre, sembrerebbe un'espressione più mite di quelle che sono le difficoltà sociali e comunicative presenti nei disturbi dello spettro autistico. Constantino e collaboratori (2006) hanno rilevato un'espressione lineare di tratti autistici lievi presenti tra i parenti di primo grado di soggetti con ASD e soprattutto in famiglie a incidenza multipla rispetto a quelle a incidenza per singolo caso di autismo. Inoltre, è stato osservato che la presenza di notevoli difficoltà sociali, espresse dai genitori biologici di soggetti con ASD, sembrerebbero comportare difficoltà simili anche nei loro bambini (Constantino et al., 2006). Livelli elevati di espressione del BAP sarebbero correlati a una maggiore severità sintomatologica del bambino con ASD, unita a una scarsa risposta sociale di quest'ultimo (Maxwell et al., 2013; Pruitt et al., 2016).

L'esistenza di marcatori comportamentali di vulnerabilità per l'autismo è ormai ampiamente riconosciuta. Non è ancora chiaro come la presenza e la gravità di espressione del BAP nei genitori di bambini con autismo siano correlate alla sintomatologia dell'ASD e allo sviluppo delle abilità sociali del bambino e se lo stato del BAP dei genitori sia correlato, in base al genere, a questa condizione. Il rapporto tra il BAP dei genitori e la sintomatologia dei loro bambini rimane ancora poco esplorato.

Nello studio di Losh, Childress, Lam & Piven (2008), i tratti del BAP sono particolarmente manifestati nel gruppo dei genitori con maggiore incidenza di casi ASD, ri-

spetto alle famiglie con un singolo caso e al gruppo di genitori di bambini con altri disturbi del neurosviluppo.

Come si evince dai risultati di ricerca, i genitori del gruppo con ASD presentano maggiori tratti di personalità rigida, scarso interesse per la novità, difficoltà di adattamento ai cambiamenti ambientali, interesse per i dettagli; inoltre, tali genitori sembrano essere eccessivamente perfezionisti, con difficoltà di linguaggio, soprattutto della pragmatica (Landa et al., 1991, 1992; Piven et al., 1997). Infine, le caratteristiche di ansia-correlata e depressione appaiono ancora una volta più comuni tra i genitori di soggetti con autismo (Bolton et al., 1994; Piven et al., 1997; Murphy et al., 2000; Pickles et al., 2000; Micali et al., 2004). Queste caratteristiche corrispondono strettamente alle menomazioni sociali, ai comportamenti ripetitivi e ansiosi osservati nei soggetti con ASD. La presenza di specifici tratti di personalità manifestati dai genitori, risultano potenziali marcatori di suscettibilità genetica per l'autismo, dato confermato anche dal fatto che le famiglie con maggiore incidenza di casi con ASD, mostrano la massima espressione del BAP, fornendo quindi un'ulteriore prova del carico genetico.

Piven e colleghi (1997) sono stati tra i primi a studiare le difficoltà delle relazioni intime nei parenti di soggetti con ASD, rintracciando che il 52% dei padri ha riferito di aver avuto pochi o addirittura nessun amico. Studi più recenti (Losh et al., 2009), suggeriscono che tra l'11-23%, i genitori di bambini con ASD presentano scarsi rapporti di amicizia rispetto al 3% dei genitori di bambini con DS. I padri del gruppo con ASD (anche per singolo caso), hanno mostrato scarsi rapporti di amicizia rispetto alle madri,

mentre nessuna differenza di genere è stata rilevata nel gruppo dei genitori con DS. Tali dati sembrerebbero confermati anche in studi successivi (Wainer et al., 2013).

I risultati di altre ricerche hanno rilevato che gli adulti con maggiori tratti autistici (Jobe & Williams-White, 2007) o con maggiori espressioni del BAP (Wainer et al., 2013) presentano anche elevati sentimenti di solitudine. Tuttavia, queste evidenze non sembrano coerenti con gli studi di Lamport e Zlomke (2014), in cui le caratteristiche del BAP non sembrerebbero predire la solitudine degli adulti.

Anche Maxwell e collaboratori (2013) hanno studiato una possibile associazione tra il BAP dei genitori di bambini con ASD e la risposta sociale di questi ultimi. Dalla ricerca è emerso che i genitori di bambini con ASD, soprattutto i padri, presentano elevati tratti del BAP rispetto ai genitori di bambini con TD. Nel gruppo con ASD, il 10% delle madri e il 21% dei padri hanno presentato punteggi al di sopra della soglia per i tratti del BAP rispetto al 4% del gruppo con TD. Rispetto alla risposta sociale del bambino, si è rilevato che i soggetti con ASD e con sintomatologia severa, presentano, a loro volta, maggiori livelli disfunzionali di risposta sociale nei confronti dei genitori soprattutto quando almeno uno dei due adulti presenta alti livelli di espressione del BAP in tutti i domini sopracitati. Invece, per il gruppo dei soggetti con TD, la risposta sociale del bambino sembra peggiorare solo in presenza di genitori con tratti rigidi di personalità e difficoltà pragmatiche del linguaggio. Nello specifico, è rilevata una forte associazione in entrambi i gruppi (ASD e TD) tra il fenotipo espresso dal genitore e le risposte comportamentali del bambino. Un dato interessante rileva che questa tendenza è presente anche nelle famiglie tipiche, suggerendo che queste misure possono evidenziare una

sorta di fenotipizzazione sottile e una variazione sub-clinica che coinvolge in generale bambini e adulti. Risultati simili sono stati confermati anche da Mohammad e collaboratori (2012) in un campione di genitori iraniani con figli autistici. In questo studio i punteggi dell'*Autism Questionnaire* (AQ) appaiono superiori nei padri del gruppo ASD rispetto al campione di controllo. I dati di queste ricerche, suggeriscono che alcuni tratti, come la rigidità e il ritiro sociale del genitore (BAP) potrebbero meglio essere associati alla sintomatologia autistica del bambino.

1.6 Aspetti socio-culturali e relazionali nell'*Autism Spectrum Disorder*

Secondo Daley (2002) e Grinker (2008), gli studi sull'ASD hanno prestato una scarsa attenzione al possibile ruolo dei fattori socioculturali nel plasmare lo sviluppo dei sintomi della condizione autistica. Daley (2002) sostiene che vi sia una mancanza di studi in letteratura nell'analizzare la misura in cui le caratteristiche dell'ambiente socio-culturale, in cui vive un bambino con ASD, potrebbero influenzare il processo che lo ha portato alla diagnosi. È importante notare che tali studi sarebbero particolarmente utili se condotti all'interno di una prospettiva interculturale, confrontando gruppi di bambini provenienti da paesi con differenti orientamenti culturali, sociali ed economici (Tsai et al., 2017). Questo consentirebbe ai ricercatori di ottenere maggiori informazioni su come fattori genetici e socio-culturali interagiscono nel determinare lo sviluppo

dell'*Autism Spectrum Disorder*. Pertanto, appare importante il ruolo della cultura nel plasmare l'ambiente relazionale in cui il bambino vive. Inoltre, la predisposizione genetica è anche influenzata dalla vita che il soggetto conduce (i paesi in cui vive, le famiglie che forma, il modo in cui gestisce e cura il proprio il corpo); queste interazioni possono influenzare l'espressione di malattia. D'altra parte, alcuni autori hanno osservato che i fattori genetici da soli non possono spiegare le diverse forme dell'autismo.

Precedenti studi cross-culturali condotti su campioni di bambini con sviluppo tipico hanno esaminato se e come l'ambiente culturale influenzi il rapporto tra il bambino e i loro *caregivers*. Bornstein e collaboratori (1998) mettendo a confronto le diverse idee sulla genitorialità argentina, belga, francese, israeliana, italiana, giapponese e statunitense, di madri con bambini a 20 mesi di età, hanno rilevato un effetto sistematico della cultura sulla valutazione materna, legata alla soddisfazione e alla competenza genitoriale. Nello specifico, le madri negli Stati Uniti, in Belgio e in Israele tendevano a essere positive e ottimiste, più soddisfatte rispetto alle madri di tutti gli altri paesi. Inoltre, le madri americane e israeliane presentavano maggiori livelli di competenza genitoriale rispetto alle madri giapponesi che presentavano anche una minore soddisfazione. Le madri italiane occupavano una posizione intermedia. Una spiegazione a tutto ciò potrebbe essere attribuita alla cultura (Bornstein et al., 1998). È noto che la cultura occidentale promuova lo sforzo individuale e la realizzazione personale e questo potrebbe aver influenzato positivamente i *feedback* delle madri statunitensi; d'altra parte, in Giappone non è socialmente accettabile fare affermazioni circa le proprie capacità personali e questo potrebbe spiegare l'autovalutazione negativa da parte delle madri di

questo paese. Ulteriori studi, hanno evidenziato le variazioni culturali per stili e atteggiamenti genitoriali e il comportamento espresso dai bambini a queste variazioni in relazione alle credenze, ai valori e ai costumi dei diversi gruppi culturali (Otaki, Durrett, Richards, Nyquist, & Pennebaker, 1986; Julian, McKenry & McKelvey, 1994; Posada et al., 2002). Tuttavia, appare importante valutare l'influenza degli aspetti culturali in presenza di bambini con ASD e dei loro *caregivers*.

Nello studio di Sotgiu e collaboratori (2011) è stato analizzato il rapporto tra ASD e gli aspetti socio-culturali ed economici nel contesto in cui i soggetti vivono, prendendo in considerazione sia l'ambiente socioculturale sia quello relazionale, all'interno di due differenti nazioni: Italia e Cuba. Mentre la prima è caratterizzata da specifiche strutture socio-economiche e modelli culturali in generale condivisi, la seconda, include le relazioni tra il bambino e i *caregivers* all'interno della famiglia, comprese altre persone di riferimento vicino al nucleo familiare. Sono stati valutati anche gli aspetti relazionali di bambini con ASD in questi due paesi a partire dalle analisi delle attitudini dei genitori (cioè, gli atteggiamenti dell'adulto nei confronti del bambino), dagli stili di attaccamento (il modo in cui il bambino si relaziona ai genitori) e dalla rete sociale del bambino dentro e fuori la famiglia. Inoltre, vi è anche una divergenza notevole tra i tassi di prevalenza di ASD nelle due aree geografiche (la provincia di Torino per l'Italia e la provincia della città Havana per Cuba, quest'ultima, con gli indici più bassi al mondo di ASD). Dalla ricerca si evincono alcune importanti differenze tra queste due culture in termini di strutture di reti sociali e atteggiamenti dei genitori. Più in particolare, le reti sociali dei partecipanti italiani, nei gruppi ASD e di controllo, sono state quantitativa-

mente maggiori di quelle dei partecipanti cubani. Tale risultato potrebbe sembrare paradossale, considerata la natura collettivistica della società cubana e quella individualistica della cultura italiana. Tuttavia, è solo in apparenza una contraddizione, in quanto la rete sociale dei bambini italiani è apparsa più grande per via della presenza di numerose figure professionali (ad esempio, operatori sociali, pediatri, logopedisti) il cui ruolo è spesso quello di sostituire o di supportare il *caregiver*. Inoltre, la dimensione più limitata della rete sociale dei cubani è stata compensata da una maggiore frequenza di contatti all'interno della rete e dalla presenza di figure multifunzionali per il gruppo con ASD. Per quanto riguarda i processi cognitivi, la competenza emotiva e la relazione di attaccamento madre-bambino, i bambini con ASD hanno mostrato una compromissione sociale, dell'attaccamento, e non solo, in entrambi i paesi, rispetto ai bambini del gruppo di controllo. Nuovi studi nazionali trasversali sono necessari per superare tali problematiche e ottenere risultati più affidabili. Questi dovrebbero essere realizzati su grandi campioni omogenei per caratteristiche e dimensioni socio-demografiche.

Al fine di comprendere come l'ambiente socio-culturale ed economico influenzi nel lungo termine la traiettoria di sviluppo dell'autismo, appare opportuno approfondire la conoscenza sull'argomento, attraverso studi longitudinali interculturali che indaghino l'evoluzione della sintomatologia autistica nelle diverse culture.

1.7 L'impatto dei fattori di stress e la qualità della vita dei genitori di bambini con ASD

I genitori di bambini con ASD sperimentano elevati livelli di stress rispetto ai genitori con figli che presentano altre condizioni mediche (Baker-Ericzen et al., 2005; Eisehower et al., 2005; Blacher & McIntyre, 2006; Brobst et al., 2009; Estes et al., 2009; Dabrowska & Pisula, 2010; Hartley et al., 2012; Hayes & Watson, 2013).

A seguito della diagnosi di ASD, le famiglie si impegnano in un continuo processo di adattamento durante lo sviluppo del proprio bambino (Karst & Van Hecke, 2012; Manning et al., 2011). Nello studio di McStay e collaboratori (2014) è stata valutata la capacità di accomodamento alle varie situazioni da parte delle famiglie di soggetti con ASD, attraverso il *doppio modello ABCX*, che descrive il processo di adattamento alle situazioni stressanti. In particolare, questo modello è caratterizzato da 4 fattori: A - *il fattore di stress* (per esempio, la diagnosi del bambino); B - *risorse interne ed esterne per affrontare l'evento stressante* (per esempio, il sostegno di familiari); C - *la valutazione del fattore di stress* (ad esempio, percepire il fattore di stress come una minaccia / sfida); X - *le strategie di coping* (utilizzate per rispondere ai fattori stressanti). Tale modello, concentrato sullo sviluppo e il riadattamento del nucleo familiare, include anche fattori aggiuntivi che potrebbero aggravare lo stress vissuto dalle famiglie in termini di risorse e cambiamenti situazionali (Manning et al., 2011). Mentre l'utilità di questo modello per la valutazione dello stress nelle famiglie con figli ASD è stato ben definito (Bristol, 1987; Hall & Graff, 2011; Manning et al., 2011; Pozo et al., 2014), non lo è

ancora per i fattori specifici che potrebbero influenzare l'adattamento di queste famiglie alla condizione autistica del proprio bambino. Vi sono, infatti, fattori multipli che giocano un ruolo importante nell'influenzare l'adattamento familiare. Questi ultimi includono: i fattori di stress comprendenti le caratteristiche comportamentali disfunzionali del bambino (Pakenham et al., 2005; Manning et al., 2011; Hall & Graff, 2012; Paynter et al., 2013), la gravità dei sintomi dell'ASD (Stuart & McGrew, 2009; Hall & Graff, 2011) e la riduzione dei bisogni familiari (ad esempio, i fattori che stanno al di fuori del rapporto genitore-figlio) (Bristol, 1987; Pakenham et al., 2005; Stuart & McGrew, 2009). Tali fattori sembrerebbero predire l'aumento delle difficoltà all'interno delle famiglie di bambini con ASD.

In vari studi è stato rilevato come la presenza del supporto sociale (Bristol, 1987; Stuart & McGrew, 2009; Kaniel & Siman-Tov, 2011; Manning et al., 2011; Siman-Tov & Kaniel, 2011; Paynter et al., 2013; Pozo et al., 2014) sia considerata una risorsa utile, che potrebbe attenuare gli effetti dello stress. Inoltre, l'uso di valutazioni positive (Manning et al., 2011) e un maggior senso di coerenza (cioè, la possibilità di valutare una situazione come significativa, prevedibile e in grado di essere gestita) hanno dimostrato effetti positivi associati al benessere dei genitori (Kaniel & Siman-Tov, 2011; Pozo et al., 2014), mentre evitare le situazioni da parte dell'adulto (Paynter et al., 2013; Stuart & McGrew, 2009) e la disorganizzazione comportamentale del bambino (Pakenham et al., 2005) conducono ad uno scarso adattamento delle famiglie.

Il sistema familiare nel ricevere la diagnosi di ASD per il proprio bambino o parente, ne risente fortemente, si disorganizza, andando incontro a delle situazioni complesse

da gestire. Questo perché, crescere un bambino con ASD può comportare notevoli difficoltà per i familiari. Lo stress del genitore appare un fattore potenzialmente importante, che lo induce maggiormente a incorrere, con molte più probabilità, verso il disagio psicologico. Si è visto come la severità dei sintomi dell'autismo, può condurre il *caregiver* all'aumento dello stress; quest'ultima condizione risulta essere un potente predittore della presenza di stati depressivi nel genitore (Benson, 2006). L'assunzione di un determinato comportamento da parte del *caregiver* dipende anche, da come lo stesso, percepisce le caratteristiche comportamentali del proprio bambino; ciò può influenzare il modo in cui lo stesso interagisce con lui. Questi risultati supportano gli studi basati sull'influenza che i comportamenti disadattivi del bambino hanno sugli esiti materni negativi (Firth & Dryer, 2013). Inoltre, può essere che le madri si sentano responsabili del comportamento dei loro figli, in particolare se sono loro a prendersene totalmente cura, aumentando lo stress intorno alla qualità della loro genitorialità (McStay et al., 2013). Pertanto, lo stress dei genitori può essere influenzato dalle responsabilità assunte all'interno del nucleo familiare, da come loro stessi hanno moderato il grado di esposizione a fattori di rischio o di protezione nell'adattamento alla condizione autistica. Questo punto di vista è supportato da ricerche che evidenziano il potenziale stigma con il quale sono etichettati i genitori del gruppo con ASD nella gestione dei comportamenti esternalizzanti dei bambini, in particolare quando quest'ultimi mostrano le loro difficoltà comportamentali e cognitive in luoghi pubblici (Higgins et al., 2005; Paynter et al., 2013). Potrebbe essere che, a causa di alti livelli di esternalizzazione comportamentale, i genitori scelgano di rimanere a casa con i loro figli, evitando attività esterne e ed eventi

sociali, aumentando così, nel lungo termine, il loro isolamento sociale (Paynter et al., 2013). Mentre questa strategia sembrerebbe ridurre i livelli di stress dei genitori, la loro soddisfazione per la qualità della vita potrebbe anche diminuire a causa dello scarso impegno sociale nella comunità (Paynter et al., 2013).

Studi di ricerca hanno pertanto rilevato che i genitori di bambini con ASD presentano un rischio maggiore di disagio rispetto ai genitori di bambini affetti da altre disabilità o con sviluppo tipico. L'autismo sembra avere un impatto negativo nella vita sociale ed emotiva dei genitori (Donenberg & Baker, 1993). Vari studi in letteratura ci permettono di rilevare la presenza di elevati livelli di stress e maggiore disagio psicologico nei genitori del gruppo con ASD se confrontati ai genitori di bambini con DS (Sanders & Morgan, 1997; Bromley, Hare, Davison & Emerson, 2004; Dabrowska & Pisula, 2010; McStay, & Begeer, 2013). Nello specifico, le madri sarebbero maggiormente coinvolte in situazioni di disagio a causa delle difficoltà comportamentali del bambino con ASD. Queste criticità comprometterebbero i livelli di soddisfazione della qualità di vita in questa categoria specifica di genitori. Gli eccessivi comportamenti disfunzionali del figlio con ASD sembrerebbero aumentare i livelli di stress anche nei padri (Davis & Carter, 2008; Hastings, 2003; Hastings et al., 2005; Jones et al., 2013). Sembrerebbe che l'inverso di questi fattori possa predire un miglioramento della qualità della vita in entrambi i genitori.

Studi di ricerca suggeriscono che avere un bambino a rischio o con diagnosi di ASD potrebbe aumentare nei genitori la vulnerabilità a manifestare i tratti del BAP. Nello studio di Fairthorne e collaboratori (2014), i genitori riferiscono di aver meno interessi

rispetto al passato e tendono a evitare gli impegni sociali; inoltre si evince come gli stessi si sentano socialmente isolati in seguito alla diagnosi di ASD ricevuta per il proprio bambino. Pertanto, il BAP espresso dai genitori di soggetti con ASD, potrebbe essere attribuito non solo a fattori genetici, come suddetto, ma potrebbe anche essere il risultato di fattori di stress ambientali che influenzerebbero l'adulto nel processo di adattamento alla disabilità (Fairthorne et al., 2014).

La qualità della vita (QDV) non può essere semplicemente equiparata con lo stato di salute, stile di vita, soddisfazione e benessere mentale; piuttosto, è un concetto multidimensionale e comprende la percezione individuale di questi ed altri aspetti della vita. Il livello di compromissione della QDV, all'interno delle famiglie che presentano bambini con ASD, sembrerebbe essere moderato sia da una matrice complessa di tipo ambientale, come lo *status* socio-economico, sostegno sociale dato ai genitori, caratteristiche del bambino, strategie di *coping*, sia da variabili genetiche (Mugno et al., 2007). Pertanto, appare necessario sostenere i *caregivers* a sviluppare nuove competenze e conoscenze sul modo in cui crescere i propri figli con ASD (Kaniel & Siman Tov, 2011; Pozo et al., 2014). Tale obiettivo, se raggiunto, consentirebbe ai genitori di avere maggiore fiducia e acquisire adeguate abilità nel fronteggiare le difficoltà connesse alla condizione patologica del loro bambino (Siman-Tov & Kaniel, 2011).

CAPITOLO 2

Broad Autism Phenotype - BAP: domini e sotto-domini neuropsicologici

2.1 Il BAP tra una prospettiva categoriale e dimensionale

Diversi studi sui familiari hanno segnalato la presenza di forti influenze genetiche nell'eziologia dell'autismo (Kim & Leventhal, 2015), rilevando una maggiore probabilità, soprattutto tra i parenti di primo grado (Bishop et al., 2004; Bolton et al., 1994; Piven et al., 1997a, Messinger et al., 2013), di manifestare sintomi autistici, spesso al di sotto della soglia (Bailey et al., 1998; Piven, 2001). Tali varianti subcliniche sono conosciute come *Broad Autism Phenotype* – BAP (Gerdts, & Bernier, 2011; Bora et al., 2017).

Il BAP è stato concettualizzato secondo una prospettiva categoriale (specifico a un sottoinsieme di parenti di soggetti con *Autism Spectrum Disorder* – ASD) e dimensionale (continuamente distribuito all'interno della popolazione generale) (Ingersoll et al., 2014; Tsang et al., 2016). Pertanto, caratteristiche subcliniche associate all'autismo, come la difficoltà di comunicazione sociale e la rigidità comportamentale, anche se particolarmente comuni tra i parenti delle persone con autismo, sembrerebbero essere di-

istribuite con continuità nella popolazione generale (Costantino & Todd, 2003; Ingersoll, 2010).

È importante ricordare che, le manifestazioni sotto-soglia dei tratti dell'ASD associati al BAP, non conducono i clinici a deporre una possibile diagnosi conclamata di ASD nei soggetti interessati (Losh et al., 2009). Ovvero, per le persone con espressioni del BAP, in genere, non si verificano limitazioni nel funzionamento sociale e/o lavorativo simili alle difficoltà presenti nell'ASD e non è richiesto il supporto sostanziale che invece spetta ai soggetti con ASD (Losh et al., 2009; Uestuen & Kennedy, 2009). Così, la rilevanza del BAP, piuttosto che essere riducibile a una diagnosi, appare utile alla ricerca per approfondire lo studio sulla complessa condizione autistica.

A livello categoriale, nei parenti di soggetti con ASD la prevalenza del BAP si estende tra il 14-23%. Nello specifico vi è una maggiore probabilità della presenza di varie manifestazioni del BAP nei genitori di soggetti con ASD (Sasson et al., 2013; Maxwell et al., 2013), nei fratelli (Georgiades et al., 2013; Messinger et al., 2013) e in soggetti con storia familiare di autismo, come i parenti di secondo e terzo grado, ad esempio, cugini e nonni di persone con ASD (Pickles et al., 2000). Inoltre la prevalenza nei gruppi di controllo si estende tra il 5-9% (Sasson et al., 2013). In generale, queste stime, suggeriscono che i membri della famiglia di soggetti con ASD, tra il 20% e il 50%, mostrano almeno una caratteristica del BAP (Dawson et al., 2007) con tassi più elevati per le famiglie *multiplex* rispetto alle famiglie *simplex* con ASD (Constantino et al., 2006; Losh et al., 2008; Maxwell et al., 2013). Inoltre, nelle famiglie *multiplex*, con maggiore frequenza, entrambi i genitori hanno mostrato caratteristiche associate al BAP

(Losh et al., 2008). Schwichtenberg e colleghi (2010) hanno osservato che all'interno delle famiglie *multiplex* vi è una maggiore probabilità per i fratelli di sviluppare ASD (64%), rispetto alle famiglie *simplex* (9%) e di controllo (4%).

Poiché da qualche tempo sono oramai tante le prove che rilevano una sostanziale componente genetica nell'ASD, gli aspetti legati alla genetica, combinati alle varie manifestazioni dello spettro autistico, hanno aumentato l'interesse per lo studio del BAP. Tuttavia, la responsabilità genetica non è solo confinata all'autismo di per sé. In generale, nelle ricerche che si sono concentrate sul BAP è stata osservata una costellazione di anomalie sottili dell'ASD, presenti tra i parenti di primo grado, che interessano non solo l'area sociale e di comunicazione ma anche alcuni aspetti cognitivi (Micali et al., 2004; Merin et al., 2007) comportamentali, eccessivi livelli di ansia e depressione, difficoltà emotiva compresa la presenza di alessitimia (Szatmari et al., 2008; Berthoz et al., 2013). Quest'ultima è stata maggiormente rilevata nei genitori di soggetti con ASD, con punteggi più alti rispetto ai controlli sul punteggio totale della *Toronto Alexithymia Scale-20* (TAS-20). Inoltre, è stato osservato all'interno del gruppo con ASD, che i figli di padri con alta alessitimia manifestavano maggiori comportamenti ripetitivi rispetto ai figli di padri con bassa alessitimia. Il tratto alessitimia sembra essere uno dei tanti blocchi che compongono il BAP.

Attraverso valutazioni dirette, sin dai primi studi sull'argomento (Piven et al., 1990), è stato segnalato l'aumento dei tassi di depressione e ansia nei fratelli di bambini con ASD. Altri studi corroborano questi primi rapporti con un aumento di depressione, disturbo ossessivo compulsivo e fobia sociale nei parenti di primo grado (Piven & Palmer,

1999; Micali et al., 2004). Depressione e ansia correlano in modo indipendente con l'alessitimia (Al-Eithan et al., 2012) e sembrano essere più frequenti nei parenti di sesso femminile, in particolare le madri, rispetto ai padri e ai controlli (Micali et al., 2004; Al-Eithan et al., 2012). È ragionevole supporre che avere un bambino con autismo abbia un impatto significativo sui livelli di depressione e ansia del genitore. Tuttavia, i dati ci permettono di rilevare un esordio precoce delle manifestazioni correlate ai disturbi affettivi in questa categoria di soggetti, ancor prima della nascita del loro bambino con ASD. Questi risultati suggeriscono che lo stress di crescere un bambino con autismo non sembra aver causato la psicopatologia nel genitore (Piven & Palmer, 1999; Bolton et al., 1998). Nello studio di Ingersoll & Hambrick, (2011) è stato valutato il rapporto tra sintomatologia depressiva, stress, supporto sociale rivolto ai genitori e severità sintomatologica del bambino con ASD, insieme alla valutazione dei tratti del BAP e nello specifico dei tratti autistici dell'adulto rilevati dall'*Autism Spectrum Quotient* - AQ (questionario *self-report*), considerando per quest'ultimo strumento le sotto-scale comportamentali tendenti al ritiro sociale. Attraverso tali studi è stata rintracciata la correlazione positiva tra le sotto-scale dell'AQ (abilità sociali, attenzione per dettagli, modelli di comunicazione/lettura della mente) e la depressione. Nello specifico, i genitori del gruppo ASD hanno riferito elevati livelli di stress e depressione rispetto al campione di controllo. Un percorso di analisi ha indicato che sia la gravità dei sintomi del bambino, sia i tratti di espressione BAP del genitore correlano direttamente con lo stress e la depressione dei genitori. Il BAP sembrerebbe riflettere l'espressione intermedia di suscettibilità genetica dell'ASD, simile ai fenotipi associati ad altre patologie psichiatriche al-

tamente ereditarie, come la schizofrenia e il disturbo bipolare (Meyer-Lindenberg & Weinberger, 2006; Zhang, 2012, cit. in Tsang, 2016).

Ormai è ampiamente dimostrato che i genitori, i fratelli e soprattutto i parenti di sesso maschile di bambini con autismo mostrino una maggiore incidenza di anomalie sociali come ad esempio stare in disparte, essere ritirati, timidezza e ansia (Austin, 2005; Murphy et al., 2000; Piven et al., 1997a), ridotta quantità e qualità delle amicizie (Piven et al., 1997a), difficoltà comunicative del linguaggio, della pragmatica (Landa et al., 1992; Piven et al., 1997a), debole coerenza centrale (Happé, 2001), ridotta comprensione emotiva (Szatmari et al., 2008), risposta anomala allo sguardo (Adolphs et al., 2008; Scheeren & Stauder, 2008), difficoltà nelle funzioni esecutive (Hughes et al., 1997; Ozonoff et al., 1993) e nella cognizione sociale (Baron-Cohen & Hammer, 1997; Losh & Piven, 2007).

Inoltre le persone con alti livelli di manifestazioni del BAP sembrano avere maggiori difficoltà nei legami intimi rispetto a quelli con bassi livelli di espressione del BAP (Piven et al., 1997; Jobe & Williams-White, 2007; Losh & Piven, 2007; Losh et al., 2009), anche in assenza di parenti con ASD (Wainer et al., 2013), riportando maggiori livelli di ritiro sociale e solitudine. Tuttavia, queste evidenze empiriche non confermano i risultati riscontrati nello studio di Lamport e Zlomke (2014), i quali hanno rilevato come le caratteristiche del BAP non sembrano predire la solitudine negli adulti bensì stili di attaccamento ansiosi ed evitanti nelle relazioni amicali correlati a scarse capacità empatiche. Pertanto la ricerca del BAP dovrebbe anche approfondire lo studio del funzionamento sociale nei parenti di individui con ASD, soprattutto per i soggetti che pre-

sentano livelli più ampi di espressione del BAP.

Il BAP, in diversi studi di ricerca, è stato esaminato anche dimensionalmente nella popolazione generale somministrando misure *self-report* a campioni composti da studenti universitari. In particolare, nello studio di Wakabayashi e collaboratori (2006) è stata esaminata la relazione tra i tratti autistici dell'AQ e le varie dimensioni della personalità attraverso il modello *Big Five Questionnaire* (BFQ) evidenziando correlazioni negative tra l'AQ e alcuni fattori della personalità come l'Estroversione e la Coscienziosità e positive con il Nevroticismo. Nello studio di Austin (2005), invece, sembrerebbe che i tratti autistici dell'AQ, da soli, fossero in grado di evidenziare le differenze individuali, risultando indipendenti dalle cinque grandi dimensioni della personalità. In altri studi dimensionali è stata rivelata la presenza di tratti autistici, ridotta capacità di mentalizzazione, manifestazione di avanzate abilità percettive (Best et al., 2008 cit. in Tsang, 2016), difficoltà ad interpretare le emozioni (Poljac et al., 2013; Sannon et al., 2013; Berthoz et al., 2013) e ad affrontare le sfide sociali (Jobe & White, 2007) all'interno della popolazione esaminata. Le rafforzate abilità percettive di questi soggetti, in alcuni domini, potrebbero essere considerate a livello dimensionale caratteristiche distintive del BAP (Baron-Cohen & Hammer, 1997).

2.1.1 La valutazione della variabilità del BAP

Lo studio sulla natura del BAP, tra i parenti di primo grado, appare variabile vista l'eterogeneità delle caratteristiche dell'autismo (Sucksmith, 2011, cit. in Tsang, 2016).

Sono stati sviluppati diversi strumenti per quantificare il BAP nei parenti di soggetti

con autismo. Negli studi iniziali, Bolton e collaboratori (1994) hanno utilizzato l'intervista della storia familiare - *Autism Family History Interview* (AFHI) per fornire informazioni sulle caratteristiche del BAP all'interno dei nuclei familiari e tra parenti di primo e secondo grado. Altri strumenti, come il *Modified Personality Assessment Revised* (MPAS-R) (Piven et al., 1997a), la scala di valutazione della pragmatica - *Pragmatic Rating Scale* (PRS) (Landa et al., 1992), l'intervista sull'Amicizia - *Friendship Interview* (Piven et al., 1997a) e il *Broad Autism Phenotype Symptom Scale* (BAPSS, Sung et al., 2005) hanno caratterizzato negli anni lo studio del BAP espresso dai genitori. Congiuntamente, interviste e strumenti di valutazione, costituiscono il *gold standard* dell'*assessment* neuropsicologico. Inoltre, l'utilizzo di test e questionari, permette agli studiosi di poter massimizzare la validità del BAP rispetto all'identificazione e alla quantificazione dei tratti ad esso associati. Tuttavia, poiché ognuno di questi strumenti comporta un impegno di tempo e richiede una formazione di risorse umane per la somministrazione e lo *scoring* dei dati, lo studio e la misurazione dei tratti del BAP appare limitato in termini di risorse e numero di partecipanti, limitandosi a campioni poco estesi e alla rilevazione di dati spesso contrastanti (Cruz et al., 2013).

Una valutazione affidabile del BAP e di facile esecuzione, in cui non è richiesta l'esperienza clinica, è rappresentata dal *Broad Autism Phenotype Questionnaire* (BAPQ) (Hurley et al., 2007), questionario *self-report*, che permette di rilevare anomalie sociali, difficoltà linguistiche, pragmatiche e tratti rigidi di personalità.

Spesso gli in letteratura, gli studi sul BAP hanno riportato dati contrastanti sui livelli subclinici osservati. I dati di ricerca esaminati ci permettono di rilevare la presenza di

atipicità nello sviluppo del linguaggio nei parenti di soggetti con ASD, compresa la difficoltà nell'ortografia e nella lettura, (Piven & Palmer, 1997; Bailey et al., 1998; Folstein et al., 1999), ansia e disturbi dell'umore (Olsson, & Hwang, 2001; Micali, 2004), deficit delle funzioni esecutive e cognitive (Garon et al., 2009). Tuttavia, altri studi non hanno riferito alcuna evidenza legata agli aspetti cognitivi e linguistici tra i parenti delle persone con ASD (Bishop et al., 2004; Gamliel et al., 2007); questi ultimi risultati non sono stati confermati nello studio successivo di Gamliel e collaboratori (2009) in cui è stata rilevata la presenza di tratti del BAP tra i parenti di soggetti con ASD rispetto al gruppo di controllo, con difficoltà linguistiche soprattutto per i *sibling* in età prescolare.

Sebbene nelle indagini del BAP, sia come entità categoriale sia come entità dimensionale, spesso vengono usate misure discordanti e tecniche di campionamento differenti (Ingersoll et al., 2011), pochi studi hanno cercato di colmare le prospettive categoriali e dimensionali del BAP per stabilire se alcuni aspetti caratterizzanti gli individui con autismo siano presenti anche tra i parenti e nella popolazione generale e quale sia l'impatto che il BAP potrebbe avere sulla genitorialità e nella relazione genitore-bambino. Anche se questa eterogeneità può in parte riflettere differenze nel modo in cui il BAP è concettualizzato, tale variabilità rimane una sfida non solo per l'esplorazione del fenotipo allargato ma anche per lo studio dell'ASD in generale. Mentre il BAP sarebbe definito da lievi varianti comportamentali tipiche dell'ASD, esso non implicherebbe necessariamente una compromissione funzionale e potrebbe essere anche associato a specifiche capacità e abilità manifestate dai soggetti (Vital et al., 2009). Una migliore caratterizzazione del BAP potrebbe aiutare a identificare meccanismi sottostanti

l'ASD. Inoltre, studi approfonditi sull'argomento, potrebbero fornire un importante ap-
proccio complementare finalizzato a individuare i geni che causerebbero l'autismo e il
funzionamento del circuito neurale associato all'attivazione di particolari regioni del
cervello; ciò permetterebbe di identificare fenotipi più raffinati misurati quantitativa-
mente tra gli individui affetti e non della popolazione.

2.2 Alcuni cenni sugli aspetti cognitivi del BAP

Cruz e collaboratori (2013) hanno condotto una revisione sistematica di studi che va
dal 1991 al 2012, basata su caratteristiche comportamentali, rapporti interpersonali,
aspetti comunicativi, rigidità e approfondimenti di modelli cognitivi di riferimento che
riguardano la Teoria della Mente - *Theory of Mind* (ToM), la Teoria della Coerenza
Centrale - *Central Coherence Theory* (CCT) e le Funzioni Esecutive - *Executive Func-*
tion (EF) - nei genitori di soggetti con autismo.

Negli ultimi anni, sono stati utilizzati strumenti specifici per valutare i tratti del BAP
nei parenti dei soggetti con ASD, correlando l'espressione di questi tratti ad anomalie
sociali e cognitive (Sasson et al., 2013; Klusek, Losh & Martin, 2014). Sasson e colla-
boratori (2012) hanno rilevato nei soggetti che presentano tratti del BAP, la presenza di
deficit socio-cognitivi (ad esempio nel riconoscimento di espressioni emotive attraverso
il volto o parti di esso e nella teoria della mente) accompagnati da una compromissione
generale delle abilità sociali valutate durante le interazioni socio-affettive. Tuttavia, nel-

lo studio di Bolte & Poustka (2003) non è emersa nessuna differenza tra i vari gruppi per la decodifica delle emozioni. Questi risultati sono stati confermati anche nello studio di Miu, Pana, e Avram (2012), i quali hanno rilevato che le persone, sia con alti, sia con bassi punteggi AQ presentano capacità simili della ToM, riuscendo a identificare, in media, lo stesso numero di emozioni attraverso la rappresentazione di immagini (regione degli occhi). Tali dati sono in contrasto con i risultati di Sasson e collaboratori (2012).

In generale la valutazione della ToM nei genitori di bambini con ASD rileva la presenza di maggiori difficoltà nel decodificare le emozioni dell'altro (Palermo et al., 2006) rispetto ai gruppi di controllo, anche se in alcuni casi non è stata riscontrata tale differenza tra i vari gruppi (Bolte & Poustka, 2003). Nonostante i genitori di individui con autismo presentino maggiori difficoltà nei rapporti interpersonali, nell'uso del linguaggio pragmatico ed evidenti caratteristiche di rigidità comportamentale (Arrowood et al., 2017), l'inclusione di particolari aspetti delle teorie cognitive nel gruppo dei genitori che presentano manifestazioni del BAP sono stati inconcludenti.

In generale, nell'autismo è stata evidenziata una debole coerenza centrale (CCT) tra gli individui, i quali prestano maggiore attenzione per le singole parti piuttosto che per la *Gestalt* (già a partire dagli studi di Shah & Frith 1983, 1993) mostrando punteggi migliori, rispetto ai controlli, nell'*Embedded Figures Test* e in compiti di segmentazione della *Gestalt*, come nel *Block Design Task*. I risultati suggeriscono che, in tali compiti, i soggetti con ASD, impiegano una quantità inferiore di tempo e si sforzano meno rispetto ai controlli riuscendo a focalizzare la loro attenzione su alcune parti dell'oggetto.

L'esistenza di una specifica capacità di elaborazione delle informazioni, espressa per le singole parti, supporta l'ipotesi della presenza di una debole coerenza centrale nell'ASD. In altre ricerche, invece, è stata osservata una coerenza centrale intatta nei bambini con ASD (Mottron et al., 1999).

I modelli cognitivi deputati alla valutazione della coerenza centrale, considerano non solo le capacità visuo-spaziali ma anche quelle verbali dei soggetti esaminati. Infatti, gli individui che presentano una debole coerenza centrale, oltre ad avere delle difficoltà a integrare i dettagli all'interno di una entità globale, non riescono a comprendere gli aspetti generali nel processamento delle informazioni, manifestando anche delle difficoltà nel comprendere il significato di alcune parole all'interno di un determinato contesto, e quindi, maggiori deficit comunicativi (Booth & Happé, 2010).

Gli studi di ricerca esaminati permettono di osservare come la teoria della coerenza centrale, nel tentativo di spiegare e correlare le atipie dei soggetti autistici con aspetti del BAP, rimane poco chiara a causa dell'eterogeneità del campione e degli strumenti utilizzati. Nello specifico Bolte & Poustka (2006), valutando la coerenza centrale dei genitori di bambini con autismo, hanno riscontrato una migliore performance degli adulti in *Embedded Figures Test* (riconoscimento di una figura geometrica semplice inserita all'interno di una figura più complessa), ma non in *Block Design Test* (blocchi colorati da appaiare a un modello). La presenza di notevoli abilità sistematiche nei soggetti con ASD, potrebbe essere considerata una caratteristica saliente del BAP, in quanto, anche i genitori, soprattutto i padri, presentano performance migliori in tali compiti (de Jonge et al., 2006). Gli stessi autori, invece non hanno rilevato differenze significative

nella valutazione della coerenza centrale utilizzando solo il *Block Design Test* (de Jonge et al. 2009). Happè e collaboratori (2001) hanno riscontrato che i padri presentano una maggiore debolezza della coerenza centrale in compiti visivi e verbali, mentre le madri solo in compiti verbali, anche se tali risultati, relativi alla differenza di genere, non possono essere considerati attendibili visto le piccole dimensioni del campione. Losh e collaboratori (2009) non hanno riscontrato alcuna differenza nelle abilità visive tra i gruppi di genitori ma solo nelle abilità verbali.

Cruz e collaboratori (2013) evidenziano la presenza di deficit del funzionamento esecutivo (EF) nei bambini con ASD e nei loro genitori. Nello specifico, gli autori rilevano, nel campione esaminato, difficoltà nella pianificazione delle azioni, memoria di lavoro, flessibilità cognitiva e nella fluency verbale e non verbale; queste complicazioni non sembrano caratterizzare solo il disturbo dello spettro autistico (Hill, 2004) e ciò solleva domande su quale sia il ruolo che tali difficoltà potrebbero avere nello spiegare le anomalie comportamentali presenti nell'autismo.

Nello studio del BAP, appare fondamentale, valutare domini e sotto-domini delle specifiche manifestazioni comportamentali che potrebbero essere alterate nei parenti dei soggetti con ASD. È necessario condurre ulteriori studi al fine di definire quali dei tratti potrebbero essere considerati distintivi del BAP e nello stesso tempo è opportuno scegliere adeguati strumenti in grado di rilevare le sottili anomalie e i diversi sottodomini di modelli cognitivi (Cruz et al., 2013).

La conoscenza di questi risultati aumenterebbe la possibilità che l'ampio fenotipo autistico potrebbe includere uno "*stile cognitivo*" in grado di conferire non solo svantaggi

ma anche vantaggi al processo di elaborazione delle informazioni di tali soggetti.

2.3 Profili Cognitivi e Sociali del BAP

2.3.1 Variabilità cognitiva e manifestazioni associate al BAP

La conoscenza degli aspetti cognitivi e sociali è di vitale importanza al fine di esaminare le sottili somiglianze associate ai sintomi dell'ASD osservate tra i parenti di primo grado. Lo spettro autistico è caratterizzato da differenti manifestazioni sintomatologiche (Baron-Cohen, 2009). In particolare, lo studio delle teorie cognitive e sociali nell'ASD dovrebbe renderci consapevoli dell'eterogeneità individuale caratterizzata da sintomi comportamentali tuttavia distinti e diversi.

L'intelligenza e le capacità cognitive generali dei soggetti con ASD possono variare da significativamente sotto la media, nella gamma delle disabilità intellettive, a sopra la media, nella molteplicità delle abilità intellettive. Alla luce di questi livelli di intelligenza variabile, diversi ricercatori si sono interessati al funzionamento intellettivo nei parenti dei bambini con ASD. Anche se il rilevamento dei primi dati ha suggerito un funzionamento intellettivo sotto la media e disabilità cognitive nei fratelli di soggetti con ASD (August et al., 1981; Minton et al., 1982; cit. in Gerdts & Bernier, 2011), molti studi successivi non hanno confermato questi risultati (Szatmari et al., 1993; Folstein et al., 1999). Il *QI - Intellectual Quotient* - di genitori e fratelli di bambini con ASD, da allora, è stato collocato nella gamma intellettiva medio-alta nella maggior parte degli stu-

di di ricerca (ad esempio, Szatmari et al., 1993; Dawson et al., 2007).

Un altro dato spesso riportato è che, gli individui con ASD, manifestano una variabilità significativa di aspetti cognitivi in riferimento alle abilità non verbali, visive e di ragionamento spaziale con risultati migliori rispetto alle prestazioni riferite alle abilità verbali (Happè, 1999). Studi su genitori e fratelli di soggetti con ASD hanno, allo stesso modo, riportato un aumento della variabilità delle capacità cognitive generali, rispetto ai gruppi di controllo, osservate attraverso la somministrazione di varie prove di intelligenza. Tale dato suggerisce una possibile associazione di variabilità cognitiva correlata alle espressioni del BAP (Folstein et al., 1999; Pilowsky et al., 2003; Schmidt et al., 2008). Rimane, quindi, la possibilità, che i parenti di soggetti con autismo, portatori di una componente genetica del disturbo, manifestino specifiche caratteristiche in un fenotipo che è diverso nella sua manifestazione da quello riscontrato nell'ASD, arrivando a considerare vantaggi piuttosto svantaggi di uno stile cognitivo spesso considerato deficitario (Happè et al., 2001).

2.3.2 Coerenza Centrale, Teoria della Mente e Funzioni Esecutive

Le teorie sull'eziologia dell'ASD appaiono fondamentali per chiarire le manifestazioni comportamentali associati all'autismo.

Sia la Teoria della Mente - *Theory of Mind* (ToM) sia la teoria basata sul funzionamento esecutivo - *Executive Function* (EF) nell'ASD e di fatto, tutte le altre caratterizzazioni associate, sono considerate deficitarie a più livelli. Come tali, quest'ultime, hanno difficoltà a spiegare perché alcune funzioni cognitive, non solo, sono risparmiate,

ma, a volte, sono anche superiori nei soggetti con ASD (Motttron et al., 1999). In risposta a questa sfida, una spiegazione alternativa degli aspetti non sociali dell'autismo è stata proposta attraverso la Teoria della debole Coerenza Centrale – *Central Coherence Theory* (CCT) (Frith, 1989; Frith & Happe, 1994; Happe, 1999, cit. in Happè et al., 2001). La CCT presentata da Frith (1989) e ulteriormente sviluppata da Frith e Happè (1994) (cit. in Happè, 1996; 2001) è stata proposta facendo riferimento alla normale tendenza cognitiva degli individui a mettere insieme informazioni differenti per costruire dei livelli più alti di pensiero nel contesto, riuscendo a cogliere la forma globale, ovvero la *Gestalt* della situazione, a discapito dei dettagli. La coerenza centrale appare una variante nella popolazione normale, formando un *continuum* di stile cognitivo, che si estende da debole (preferenza per le parti più che per l'insieme), a forte (preferenza per la *Gestalt*).

La debolezza della coerenza centrale nell'autismo sarebbe alla base non solo dello scarso rendimento in alcune attività (Happè, 1997), ma anche, eccezionalmente, delle buone prestazioni in compiti in cui i soggetti sembrerebbero trarre beneficio dalla mancata percezione della *Gestalt*, come ad esempio nella prova *Embedded Figures Test* e nel compito *Block Design* in cui viene richiesto uno stile di elaborazione dell'informazione locale piuttosto che globale (Baron-Cohen & Hammer, 1997). Inoltre, la debolezza della coerenza centrale può, tuttavia, comportare dei rischi in alcuni compiti specifici, arrecando difficoltà nello sviluppo di strategie compensatorie adattive. Pertanto, sia la debolezza della coerenza centrale sia le anomalie della teoria della mente, possono causare difficoltà non indifferenti nell'ASD, mentre l'assenza di un tale de-

ficit potrebbe portare ad un equilibrio tra benefici e limitazioni e, quindi, rappresentare uno stile cognitivo, piuttosto che una perdita di valore.

La presenza di uno stile cognitivo con vantaggi e svantaggi, sembra essere un argomento interessante per l'esplorazione del BAP espresso dai parenti, non solo facendo riferimento alle aree deficitarie ma puntando anche agli aspetti che potrebbero arricchire il funzionamento di questi soggetti.

La teoria della cecità mentale propone che i soggetti con ASD siano in ritardo nello sviluppo della ToM, ovvero manifestano difficoltà a mettersi nei panni di qualcun altro, a immaginare i loro pensieri e sentimenti e a sintonizzarsi con loro (Baron-Cohen, Leslie & Frith 1985). Di conseguenza, i soggetti con ASD, trovano il comportamento di altre persone confuso e imprevedibile. Rispetto ai soggetti con sviluppo tipico –*Typical Development* (TD), i soggetti con ASD, sin da piccoli, mostrano delle criticità in alcune aree dello sviluppo, come ad esempio, ridotta frequenza dell'attenzione congiunta, (Swettenham et al., 1998), ridotte capacità nel gioco di finzione - o se presente lo stesso è basato su regole - (Baron-Cohen, 1987), hanno difficoltà nel test della falsa credenza (Wimmer & Perner, 1983; Baron-Cohen, Leslie & Frith 1985), a capire ciò che potrebbe ferire i sentimenti di un altro (Baron-Cohen, O'Riordan, Jones, et al., 1999, cit. in Baron-Cohen, 2009), mostrano difficoltà nell'interpretare informazioni provenienti dalla regione degli occhi di un'altra persona (*Eyes-Test*) (Figura. 1) e nella comprensione di pensieri e manifestazione di sentimenti altrui (Baron-Cohen & Jolliffe, 1997; Baron-Cohen & Plumb, 2001).



(Fig. 1) *Eyes-Test* (Baron-Cohen et al., 1997; 2001)

I bambini con ASD, anche in assenza di ritardo cognitivo, nel compito di riconoscimento delle espressioni emotive dagli occhi (*Eyes-Test*) tendono a trovare tali prove molto più difficili rispetto ai controlli (Baron-Cohen & Plumb, 2001) e lo stesso è stato rilevato per i fratelli (Dorris et al., 2004). Questi ultimi presentano performance peggiori se paragonati ai fratelli del gruppo di controllo. Tali risultati sono stati confermati anche quando l'*Eyes-Test* è stato proposto a soggetti adulti con ASD, i quali hanno manifestato maggiori difficoltà rispetto ai controlli a leggere la mente degli altri attraverso l'espressione emotiva degli occhi (Baron-Cohen, 2009).

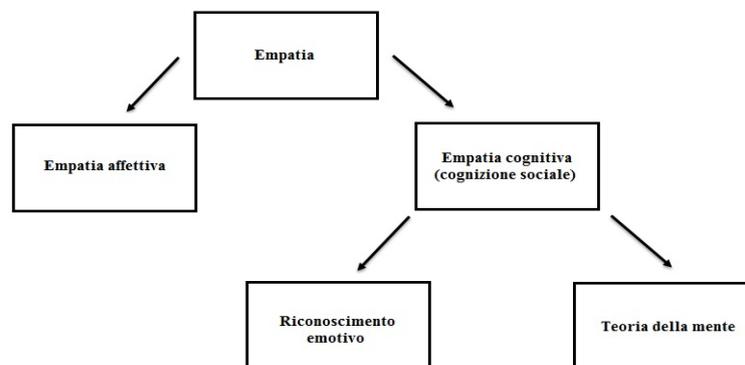
Dagli studi di Baron-Cohen & Hammer (1997) è stato rilevato che i genitori del gruppo di soggetti con ASD, in particolare i padri, sottoposti all'*Eyes Test*, hanno avuto più difficoltà a individuare i pensieri e i sentimenti altrui, rispetto agli adulti del gruppo di controllo. In un altro studio, Gokcen e collaboratori (2009), servendosi del medesimo task, hanno trovato differenze tra genitori del gruppo con ASD e con TD, riportando punteggi migliori per questi ultimi. Entrambi i gruppi sono stati appaiati per età, sesso e QI. I risultati sull'elaborazione delle informazioni dei genitori del gruppo con ASD

hanno permesso di rilevare difficoltà nella memoria di lavoro verbale, basso rendimento nel compito di ragionamento mentale e difficoltà nella decodifica delle emozioni altrui. Anomalie nella cognizione sociale e nella memoria di lavoro possono rappresentare potenziali endofenotipi legati a una vulnerabilità sottostante i disturbi dello spettro autistico. Inoltre è stato osservato, sia nei gruppi clinici sia nei gruppi di controllo, che i valori dell'*Eyes-Test* sono inversamente correlati con l'*Autism Spectrum Quotient* (AQ), strumento che permette di rilevare i tratti autistici negli adulti di intelligenza normale (Baron-Cohen & Plumb, 2001).

La teoria della cecità mentale presenta alcuni punti di forza e di debolezza. Tra i punti di forza, appare in parte possibile spiegare e dimostrare le difficoltà sociali e di comunicazione nell'ASD, comprese le difficoltà pragmatiche del linguaggio in quanto, la comunicazione richiederebbe la lettura della mente. Inoltre, gli studi di *neuroimaging* funzionale (fMRI) hanno identificato l'attivazione di specifiche aree del "cervello sociale" (corteccia prefrontale mediale, giunzioni temporali e parietali, corteccia cingolata anteriore, insula e amigdala) che si attivano nel cervello tipico durante compiti di lettura della mente e risultano, invece, poco attive nel cervello autistico di fronte a compiti analoghi (Happe et al., 1996; Baron-Cohen et al., 1999; Castelli, Frith, Happe, et al., 2002; Frith & Frith 2003; cit. in Baron-Cohen, 2009). Tale teoria presenta anche delle carenze nel cercare di spiegare le caratteristiche non sociali dell'ASD (come ad esempio gli interessi ristretti e l'eccessiva attenzione ai dettagli).

È stato teorizzato che il deficit specifico di empatia, può aiutare a spiegare alcuni dei sintomi dell'autismo (ad esempio, Baron-Cohen, 2009). L'empatia è costituita da due

componenti: l'empatia cognitiva e affettiva (Baron- Cohen & Wheelwright, 2004). L'empatia cognitiva consiste nella capacità di una persona a riconoscere i sentimenti e comprendere gli stati mentali altrui (Chakrabarti & Baron-Cohen, 2006). Pertanto, ci sono due sottodomini dell'empatia cognitiva: riconoscimento delle emozioni e la teoria della mente (ToM). Il primo è la capacità di decifrare i sentimenti di un'altra persona attraverso l'espressione del volto, la postura del corpo e l'intonazione vocale (Henry, Cowan, Lee & Sachdev, 2015); il secondo, si riferisce alla "capacità di comprendere gli stati mentali degli altri e valutare come questi possono differire dai nostri" (Henry et al., 2015). Nella figura (n.2) è possibile osservare il *diagramma di flusso delle varie componenti dell'empatia* (cit. in Jamil, 2016).



(Fig. 2) *Diagramma di flusso delle varie componenti dell'empatia* (Jamil, 2016)

L'empatia affettiva è la risposta emotiva di sintonizzazione verso lo stato emotivo dell'altro (Baron-Cohen & Wheelwright, 2004) comunicata tramite le espressioni facciali, il tono vocale, le posture del corpo che corrispondono al contesto emotivo del par-

lante (Chakrabarti & Baron-Cohen, 2006). L'empatia affettiva è la chiave per le interazioni sociali poiché permette al soggetto di scegliere una risposta adeguata per la comprensione dei sentimenti altrui. È stato ben documentato che gli individui con disturbo dello spettro autistico hanno deficit di empatia cognitiva (Peterson, Garnett, Kelly & Attwood, 2009), definita come la capacità di una persona di decifrare intenzioni altrui, emozioni o credenze (Vetter, Leipold, Kliegel, Phillips & Altgassen, 2013). Sebbene la lettura del pensiero è ovviamente una componente dell'empatia cognitiva, la vera empatia richiede anche una risposta emotiva allo stato mentale di un'altra persona. Molti soggetti con ASD hanno difficoltà a rispondere alle emozioni di un'altra persona, ad esempio, possono essere in grado di vedere che qualcuno sta piangendo, dedurre se gli altri sono tristi o turbati ma non sanno perché o come confortarli. Tuttavia, nella mancanza della ToM, è l'empatia affettiva l'elemento di risposta maggiormente implicato nelle reazioni emotive adeguate ai sentimenti e ai pensieri di un'altra persona. Inoltre, una serie di condizioni cliniche riportano forme di cecità mentale in varie patologie come la schizofrenia, i disturbi della personalità narcisistica e borderline (Corcoran & Frith, 1997; Fonagy 1989, cit. in Baron-Cohen, 2009) e, in alcuni studi, anche per il disturbo della condotta nei bambini, indicando come, la presenza di queste difficoltà potrebbero non essere esclusive per l'ASD.

Per conoscere alcuni aspetti teorici dell'ASD (e per estensione del BAP), è importante capire come l'ASD e l'empatia siano correlate (Jamil, 2016). Appare ben documentato come soggetti, sia con ASD sia con manifestazioni del BAP, presentino scarse competenze empatiche rispetto ai controlli (Baron-Cohen & Wheelwright, 2004; Bons

et al 2013; Grove et al., 2013; Deschamps, Beens, & Matthys, 2014; Lamport & Turner, 2014). Nello specifico, studi recenti, confermano i risultati riportati in letteratura, rispetto alle scarse capacità dei bambini con ASD nella comprensione degli stati mentali e delle emozioni degli altri se confrontati ai bambini con sviluppo tipico (Deschamps et al., 2014). Allo stesso modo, molti genitori di persone con ASD, presentano ridotte capacità empatiche rispetto ai genitori del gruppo di controllo (Grove, Baillie, Allison, Baron-Cohen, e Hoekstra, 2013). Inoltre, gli adulti con maggiore espressione del BAP, manifestano maggiori difficoltà empatiche rispetto a quelli con basse espressioni del BAP (Lamport & Turner, 2014), ridotte capacità di riconoscimento degli stati emotivi altrui (Wallace, Sebastian, Pellicano, Parr & Bailey, 2010) e in generale deficit della ToM (Losh & Piven, 2007).

Le teorie sull'empatia si sono concentrate a spiegare le scarse capacità empatiche sia nella condizione autistica sia nell'espressione del BAP e in che modo queste difficoltà tentino di chiarire alcuni sintomi dell'ASD. Nell'autismo, si ipotizza che, le difficoltà empatiche, sociali, della ToM e del riconoscimento delle emozioni possano derivare da un deficit di motivazione sociale (Chevallier et al., 2012). La teoria della motivazione sociale consiste nell'insieme di disposizioni psicologiche e meccanismi biologici dell'individuo volte all'orientamento preferenziale del mondo sociale (orientamento sociale), a trovare piacere nelle interazioni sociali (ricompensa sociale) e a impegnarsi per favorire e mantenere i legami sociali (mantenimento sociale). Tale teoria presuppone che le persone con ASD, siano psicologicamente e biologicamente predisposte a trascurare le opportunità sociali, a ricavare meno piacere nell'interazione sociale e a sforzarsi

meno per impegnarsi a mantenere rapporti relazionali; queste criticità implicano la compromissione dei tre aspetti della motivazione sociale: orientamento sociale, ricompensa sociale e mantenimento sociale (Chevallier et al., 2012). Pertanto, la teoria della motivazione sociale presuppone l'esistenza di un deficit innato delle competenze sociali e, quindi anche delle capacità empatiche generali nei soggetti con ASD. Invece, la teoria dell'empatia e della sistematizzazione E-S suggerisce che, le difficoltà empatiche e, di contro, le notevoli abilità di sistematizzazione dei soggetti con ASD, potrebbero assumere un ruolo fondamentale nella comprensione dei deficit socio-comunicativi e della presenza di comportamenti rigidi e ripetitivi evidenti in molte persone con ASD (Baron-Cohen, 2009). Nello specifico, la teoria della mente nell'ASD è stata utile per capire alcuni aspetti legati alle difficoltà comunicative e sociali in bambini e adulti con autismo (Baron-Cohen, Tager-Flusberg, & Cohen, 2000, cit. in Happè et al., 2001). Tuttavia la stessa, come già noto, ha avuto meno successo a spiegare gli aspetti non sociali dell'ASD come i comportamenti ripetitivi, gli interessi ristretti e la presenza di profili cognitivi irregolari, con isolotti di abilità e competenze superiori alla media in tali soggetti (Frith & Happe, 1994). Interessanti studi sugli aspetti non sociali dell'autismo tentano di spiegare alcune alterazioni correlate a lesioni frontali nel cervello; questi ultimi comporterebbero difficoltà di pianificazione, inibizione, controllo e flessibilità delle azioni dirette agli obiettivi che sembrerebbero compromessi nell'ASD (Russell, 1997, cit. in Happè et al., 2001).

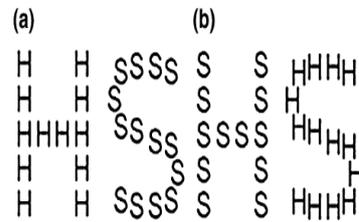
Ozonoff e collaboratori (1991) e Hughes e collaboratori (1997), a tal proposito, nei loro studi, hanno anche dimostrato specifiche difficoltà di funzionamento esecutivo

(EF) sia nei bambini con ASD sia parenti, soprattutto nella memoria di lavoro, di flessibilità cognitiva e di pianificazione. Tuttavia, nei vari lavori esaminati, riscontriamo la presenza di un funzionamento esecutivo EF espresso in maniera eterogenea nell'ASD. In particolare, sono state osservate alcune differenze nel funzionamento esecutivo tra i genitori e i fratelli di soggetti con ASD e in gruppi di controllo. Rispetto ai genitori di bambini con difficoltà di apprendimento e bambini con TD, i genitori di bambini con ASD, e nello specifico i padri, hanno mostrato difficoltà di attenzione, pianificazione, memoria di lavoro spaziale e a breve termine (Hughes et al., 1997). Il compito basato sull'attenzione è stato particolarmente difficile da eseguire per la metà dei genitori di bambini con ASD rispetto al gruppo di controllo, rilevando una ridotta capacità nel variare strategie di *problem solving*. In un altro studio, i genitori del gruppo con ASD hanno riportato punteggi significativamente più bassi su compiti di memoria di lavoro verbale e teoria della mente rispetto ai genitori di bambini con TD (Gokcen et al., 2009). Inoltre, genitori del gruppo con ASD, hanno manifestato prestazioni peggiori in compiti di pianificazione rispetto ai genitori di bambini con DS (Piven & Palmer, 1997). Studi sui fratelli del gruppo con ASD hanno mostrato la stessa tendenza generale (Hughes et al., 1999, cit. in Gerdts & Bernier, 2011). Tuttavia, molti di questi stessi studi, basati sulla valutazione delle funzioni esecutive e della coerenza centrale, hanno riportato risultati contrastanti, rendendo la loro associazione con il BAP discutibile (Gerdts & Bernier, 2011). Pertanto, i dati della letteratura osservata meritano ulteriori analisi.

2.3.3 L'influenza degli aspetti percettivi nella cognizione sociale dell'autismo

Le osservazioni basate sull'elaborazione delle informazioni a livello globale e locale sono aspetti della percezione visiva studiati nel disturbo dello spettro autistico. Come già detto i soggetti con ASD presentano delle prestazioni visuo-spaziali a livello locale superiori a quelle dei soggetti con TD. È importante però notare che gli individui con ASD non mostrano prestazioni migliori su tutti i compiti visuo-spaziali (Happé & Booth, 2008). Poiché i dati di ricerca rivelano un'incongruenza dei risultati rispetto alla percezione locale e globale nei soggetti con ASD, se confrontati con i soggetti di controllo, la percezione nell'autismo non può essere caratterizzata semplicemente da un aumento delle informazioni locali a discapito di quelle globali, ma piuttosto, come una complessa relazione tra essi. Le teorie principali proposte per spiegare queste differenze nella trasformazione dell'elaborazione dell'informazione globale e locale fanno riferimento alla teoria della debole coerenza centrale (Frith & Happé, 1994; Happé & Frith, 2006) e al miglioramento del modello di funzionamento percettivo nell'ASD (Mottron et al., 2006). Le revisioni più recenti sulla debole coerenza centrale, tuttavia, rinunciano alla nozione di un deficit a livello globale, rilevando, invece, la presenza di uno stile locale preferenziale nell'elaborazione delle informazioni. Il modello basato sul miglioramento del funzionamento percettivo si focalizza, alternativamente, sulla percezione e quindi sui processi "bottom-up". Questa teoria propone che, l'aumentato nell'autonomia della percezione possa promuovere l'elaborazione locale nell'ASD, favorendo quindi prestazioni visuo-spaziali superiori e caratterizzando tali soggetti per una migliore abilità percettiva in tal senso e non per un deficit nell'elaborazione globale.

Tuttavia, ci sono pochi studi, che hanno esaminato l'elaborazione delle informazioni percettive durante lo sviluppo e come la presenza di informazioni divergenti globali e locali influenzerebbero le prestazioni dei soggetti nel tempo. Nello studio di Guy e collaboratori (2016) è stata indagata la produzione delle elaborazioni a livello globale e locale anche in presenza di informazioni contrastanti utilizzando lo stesso stimolo. In letteratura i risultati degli studi in cui sono implicati stimoli gerarchici sono incoerenti; l'eterogeneità dei gruppi di studio complica l'interpretabilità dei risultati. Nello specifico, Guy e collaboratori (2016) utilizzano stimoli gerarchici rappresentati da lettere grandi "globali" a loro volta composte da lettere più piccole "locali" coerenti o incoerenti allo stimolo globale, cioè corrispondenti o meno alla lettera più grande che li contiene (Figura 3). I risultati di questo studio dimostrano che i bambini e gli adolescenti con ASD, rispetto ai soggetti con TD, possono essere generalmente più lenti a rispondere alle informazioni globali di stimoli incoerenti, suggerendo una prestazione "basale" più lenta. Pertanto i partecipanti con ASD sembrano più lenti del gruppo di soggetti con TD quando viene chiesto loro di identificare la lettera globale (grande) in presenza di informazioni incoerenti a livello locale (lettere piccole non corrispondenti alla lettera grande che li contiene) Tuttavia, nei due gruppi (ASD – TD), non è stato rilevato alcun effetto significativo relativo all'età dei partecipanti.



(Fig. 3) Guy et al. 2016

La forte influenza nell'ASD dell'interferenza locale-globale è coerente con alcuni risultati precedenti (Behrmann et al., 2006; Wang et al., 2007), ma non con altri (Koldewyn et al., 2013; Scherf et al., 2008). Scherf e colleghi (2008), per esempio, non hanno riscontrato nei bambini o negli adolescenti con ASD rispetto ai loro coetanei con TD una chiara preferenza per gli stimoli locali; invece, le differenze sono state rilevate in soggetti adulti con ASD. È stato osservato che, mentre gli individui con TD diventano più sensibili alle informazioni globali con l'età, ciò non si verifica per gli individui con ASD. In accordo ai risultati dello studio di Guy e collaboratori (2016) è possibile ipotizzare che le informazioni locali potrebbero restare più dominanti delle informazioni globali nell'ASD. In altre parole, per individui con ASD, l'elaborazione globale sembrerebbe richiedere più tempo rispetto ai soggetti con TD soprattutto in presenza di interferenze locali dell'informazione. Poiché lo sviluppo in generale e l'adolescenza in particolare potrebbe essere un periodo molto importante di cambiamento percettivo e cognitivo, più di quanto si pensasse in precedenza (Picci & Scherf, 2014), gli studi di ricerca richiedono un esame più approfondito da fare nelle osservazioni degli adolescenti con ASD. Pertanto vi è la necessità di studi longitudinali al fine di chiarire come gli effetti

delle interferenze si manifestino nel tempo in modo tale da capire se l'interferenza locale-globale appare stabile o maggiore negli adulti con ASD. Una comprensione più chiara dell'interferenza globale-locale nell'ASD potrebbe, infine, contribuire ad identificare l'età ottimale in cui gli interventi specifici e le strategie di apprendimento possano essere più efficaci per i soggetti interessati.

Una maggiore elaborazione per i dettagli potrebbe essere correlata ad anomalie specifiche nel funzionamento del sistema visivo nell'ASD. Le informazioni visive provenienti dalla retina afferiscono alla corteccia visiva primaria attraverso due percorsi indipendenti ma collegati: il percorso magnocellulare e il percorso parvocellulare. Il percorso magnocellulare contiene grandi neuroni sensibili agli stimoli in movimento (a bassa frequenza spaziale) e con un basso contrasto di luminosità. Questo percorso elabora le informazioni di movimento e di profondità. Il percorso magnocellulare proietta, attraverso la corteccia visiva primaria, principalmente verso il flusso dorsale, che termina nella corteccia parietale posteriore (Livingstone & Hubel, 1988; Merigan & Maunsell, 1993 cit. in de Jonge et al., 2007). Al contrario, il percorso parvocellulare contiene neuroni più piccoli, sensibili alla percezione di oggetti stazionari e di elementi stimolanti relativamente piccoli (cioè di elevate frequenze spaziali) e gestisce le informazioni sulla forma e sul colore di un oggetto. Il percorso parvocellulare proietta, attraverso la corteccia visiva primaria, principalmente verso il flusso ventrale, che termina nella corteccia infero-temporale (Livingstone & Hubel, 1988; Merigan & Maunsell, 1993, cit. in de Jonge et al., 2007). Pertanto, nell'ASD, le anomalie di elaborazione dell'informazione visiva potrebbero essere causate da un aumento dell'elaborazione parvocellulare-

ventrale o da una diminuzione dell'elaborazione magnocellulare-dorsale. Questa ipotesi è stata testata utilizzando i compiti di elaborazione del movimento (per studiare l'elaborazione delle informazioni nel flusso dorsale) e / o test di elaborazione di colore o forma (per studiare l'elaborazione nel flusso ventrale). Diversi studi suggeriscono che l'elaborazione del flusso dorsale è anomala nell'ASD, anche se, altre ricerche, non hanno riscontrato differenze significative tra soggetti con ASD e con TD.

Nello studio di de Jonge e collaboratori (2007), è stata valutata l'elaborazione delle informazioni visive in soggetti con ASD ad alto funzionamento. I ricercatori hanno utilizzato compiti per la sensibilità del contrasto, il movimento e la percezione della forma al fine di testare l'elaborazione visiva di soggetti con ASD e con TD nei percorsi magnocellulari-dorsali e parvocellulari-ventrali. Non sono stati riscontrati deficit di sensibilità del contrasto per frequenze spaziali basse o elevate o per la percezione di movimento o forma tra gli individui con ASD rispetto al gruppo di controllo. Anche sulle attività di rilevazione del movimento, gli individui con ASD, hanno eseguito ugualmente o meglio rispetto ai controlli tali attività. Inoltre, non sono state rintracciate differenze tra i genitori del gruppo con ASD e i genitori del gruppo con TD in nessuno dei compiti presentati. Questi risultati indicano che i soggetti con ASD (alto funzionamento) e i loro genitori, siano in grado di elaborare gli stimoli visivi che si basano sull'elaborazione dell'informazione precoce o tardiva nei percorsi magnocellulari-dorsali e parvocellulari-ventrali, presentando prestazioni simili al gruppo di controllo.

I dati empirici a favore della presenza di una percezione atipica nell'ASD, derivano in gran parte da studi che utilizzano stimoli non sociali e visuo-spaziali, dimostrando

preferenze per stimoli locali (Mottron et al., 2006) e, talvolta, difficoltà nell'ambito dell'elaborazione dell'informazione globale (Happé & Frith, 2006). Queste scoperte si estendono anche alla percezione che i soggetti con ASD hanno dei volti; questi ultimi sarebbero tipicamente elaborati attraverso strategie olistiche (cioè globali), in cui sono integrati i rapporti tra le caratteristiche visive locali e la forma complessiva globale (Farah, Wilson, Drain, & Tanaka, 1998). Il cervello umano è in grado di discriminare e riconoscere gli stimoli facciali in maniera affascinante e veloce e senza sforzo, nonostante l'elevata somiglianza delle facce (Bruce & Young, 2012, cit. in Evers et al., 2017). Come già detto, l'elaborazione delle informazioni del viso si basa su una rete altamente specializzata di regioni del cervello. I volti sono considerati all'interno di una gestalt poiché la percezione delle singole parti dipende fortemente dalla comprensione che si ha dall'interno volto. L'elaborazione olistica implica una forma specializzata di elaborazione dello stimolo, cruciale per la velocità dell'efficienza della percezione tipica del volto e coinvolge l'integrazione di informazioni personali e relazionali. Come sostiene Rossion (2013) l'elaborazione olistica è definita come *“l'integrazione simultanea delle parti multiple di un volto in un'unica rappresentazione percettiva”*. Pertanto, l'elaborazione olistica del viso comporta la rappresentazione simultanea di diversi tipi di informazioni non in maniera isolata tra loro bensì integrate. Spostando l'attenzione dai processi percetti degli stimoli non sociali (oggetti) agli stimoli sociali (volti) è risaputo che la capacità di riconoscere, identificare o discriminare in modo efficace un volto è fondamentale per lo sviluppo precoce della comunicazione e dell'interazione sociale (Schultz et al., 2000). Il giudizio sociale attribuito al volto è una dimensione importante

delle relazioni sociali ed è un processo intuitivo (Olson & Marshuetz, 2005) che coinvolge sia competenze percettive sia concettuali e organizza ulteriormente l'impressione, l'atteggiamento e il comportamento verso i potenziali partner (Todorov et al., 2008). La rilevanza clinica delle disabilità sociali nell'ASD si è concentrata su una grande mole di studi che indagano l'elaborazione del viso (per recensioni vedi Dawson & McPartland, 2005; Jemel & Dawson, 2006; Sasson, 2006, cit. in Evers et al., 2017).

Nonostante l'elevato numero di ricerche nell'ASD che dimostrino differenze nella percezione dei volti, i risultati di gran parte di questi lavori rimangono controversi (Jemel et al., 2006; Sasson, 2006; Weigelt et al., 2012).

Gli individui con ASD elaborano in maniera atipica le informazioni provenienti dal volto (Tang et al., 2015; Jemel et al., 2006); nei compiti di riconoscimento dei volti, i soggetti con ASD, mostrano una riduzione delle competenze legate alla memoria del volto, rilevando una qualità atipica della percezione dei volti. Rispetto agli schemi di visualizzazione preferenziale, gli individui con ASD mostrano una ridotta salienza per le facce (Falck-Ytter & von Hofsten, 2011), ciò è dimostrato anche nei bambini piccoli con ASD. Inoltre i bambini con ASD presentano delle fissazioni sulle caratteristiche di base del volto in misura minore rispetto ai gruppi di controllo. Pertanto, il giudizio sociale atipico delle facce in ASD potrebbe derivare dall'elaborazione atipica dei volti (Simmons et al., 2009), nonché dalla preferenza per l'elaborazione di informazioni riferite ai dettagli a discapito dell'elaborazione globale (Happe & Frith 2006). È stato suggerito che, nell'ASD, una mancanza di competenze derivanti da una diminuita attenzione orientata verso i volti (Elsabbagh et al., 2011) potrebbe manifestarsi come una ridotta

o inficiata sensibilità agli stimoli percettivi (Dawson et al., 2005) che sottendono l'elaborazione sociale dei volti nello sviluppo tipico. Tuttavia, il grado in cui la sensibilità, associata agli stimoli percettivi, influenza il giudizio sociale, rimane sconosciuto. Inoltre, la letteratura sull'attenzione sociale nell'ASD è caratterizzata da risultati contrastanti. Studi di meta-analisi rilevano nel gruppo con ASD un numero ridotto di fissazioni sulla regione degli occhi ma nessuna attenzione atipica sulla zona della bocca (Papa-
giannopoulou & Lagopoulos, 2014). Inoltre, come già detto in precedenza, diversi lavori in letteratura, come la teoria della debole coerenza centrale (Frith & Happè, 1994; Happè & Booth, 2008; Happè & Frith, 2006), sottolineano la presenza nell'ASD di uno stile percettivo atipico, più localmente orientato e meno diretto all'elaborazione globale, fondamentale per le teorie neurocognitive dell'ASD. Tuttavia, gli studi successivi non sono riusciti a replicare questi risultati precedenti, lasciando la questione della percezione visiva olistica nell'ASD argomento di dibattito. Un ampio lavoro di revisione su questo argomento (Weigelt & Kanwisher, 2012), ha rilevato nei soggetti con ASD, una maggiore elaborazione delle informazioni del volto a livello locale senza alcuna prova evidente per una ridotta capacità percettiva a livello globale. Un lavoro più recente, tuttavia, ha suggerito uno stile di trattamento delle informazioni del viso a livello globale ridotto nell'ASD, diverso dai soggetti con TD a livello quantitativo e qualitativo (Tang et al., 2015).

Appare importante esplorare il rapporto tra l'elaborazione delle informazioni provenienti dal viso e l'abilità percettiva dei soggetti con ASD. Di seguito sono descritti i dati

di alcune ricerche in cui è stato indagato il funzionamento percettivo di stimoli sociali in soggetti con ASD e con TD.

Nello studio di Pavlova e collaboratori (2017) i soggetti con ASD e con TD sono stati sottoposti a un compito di individuazione del volto in cui la faccia è caratterizzata da un insieme di immagini di tipo alimentare (frutta, verdura, salsicce); ciò da la possibilità ai soggetti di percepire l'immagine sia come composizione di elementi (frutta, verdura) sia come gestalt (viso). Il vantaggio principale di queste immagini è che i singoli elementi non esplicitamente attivano un'operazione specifica per i volti, mentre le immagini dei volti, comunemente usate per indagare la percezione (come fotografie o ritratti), caratterizzate da elementi tipici come un naso o una bocca, implicano a priori la presenza del viso. L'uso delle immagini con caratteristiche alimentari offre ai soggetti con ASD un ulteriore vantaggio, in quanto si riduce l'inferenza per le caratteristiche sociali presenti nei volti reali, in particolare gli occhi. La regione degli occhi è percepita dagli individui con ASD come uno stimolo forte a livello sociale in grado di provocare una maggiore risposta fisiologica come indicato dall'aumento della conduttanza cutanea e dall'attività dell'amigdala (Tanaka & Sung, 2016). Nello studio di Pavlova e collaboratori (2017) gli individui con ASD hanno sperimentato maggiori difficoltà nel riconoscimento spontaneo delle immagini del volto e solo più tardi hanno esposto di vedere una faccia riferendo, in generale, meno risposte visive rispetto ai soggetti con TD. Negli individui con ASD, non è stata trovata alcuna correlazione tra la loro performance relativa al compito e il livello generale del QI. Quest'ultimo dato indicherebbe che, la compromissione delle prestazioni percettive nell'ASD, deriverebbe da un deficit di coe-

renza delle informazioni provenienti dal viso piuttosto che da disabilità cognitive generali.

Lo studio di d'Arc e collaboratori (2016) rileva la presenza di un atipico giudizio sociale attribuito ai volti nei bambini e negli adolescenti con ASD. Nello studio, attraverso l'utilizzo di immagini di volti reali e immagini computerizzate (Figura 4), dette sintetiche perché modificate, ancora una volta vengono confermati i risultati presenti in letteratura. Un risultato interessante di questo studio è che l'accuratezza dei partecipanti con ASD risulta inferiore per le fotografie e non per le risposte date in presenza di immagini sintetiche non rilevando differenze tra i gruppi (ASD – TD) e manifestando un effetto simile nella quantità di segnali percettivi. Quest'ultimo dato va contro l'idea che i soggetti con ASD siano caratterizzati da una ridotta sensibilità verso gli stimoli facciali. Inoltre, il giudizio sociale dei soggetti non è stato influenzato dal livello cognitivo; ciò è coerente con l'idea che il giudizio sociale sia una capacità intuitiva e veloce (Todorov et al., 2008) non correlata al QI.



(Fig. 4) *d'Arc et al., 2016*

Lo studio di Evers e collaboratori (2017), eseguito con bambini e adolescenti con ASD e con TD, è caratterizzato da un compito di discriminazione e corrispondenza visiva di volti, al fine di valutare il processamento delle informazioni del viso a livello globale e i tempi di fissazione delle facce in movimento (sia per la discriminazione sia per la corrispondenza dei volti). Nello specifico, il gruppo con ASD non ha mostrato un deficit generale e globale di elaborazione delle informazioni del viso, poiché non è stato meno preciso nell'elaborare le informazioni del volto rispetto ai soggetti con TD ma solo più lento e meno efficiente. I risultati mostrano una tendenza attenuata di elaborazione olistica del viso nei bambini con ASD da 6 a 10 anni, ma non con problemi di percezione visiva analitica, tendenza che sembra scomparire nei soggetti con ASD più grandi, da 10 ai 14 anni. I partecipanti con ASD hanno generalmente utilizzato fissazioni più lunghe per le immagini in movimento, suggerendo la presenza di un maggiore sforzo

attentivo e riflettendo un'elaborazione delle informazioni impegnative (compensative) in tale condizione (Holmqvist et al., 2011; vedi Maw & Pomplun, 2004, cit in Evers et al., 2017). Tale difficoltà è stata rilevata soprattutto nei soggetti con ASD più giovani e più lenti rispetto ai soggetti del gruppo con TD. Per concludere, i partecipanti con ASD si sono dimostrati particolarmente lenti rispetto al gruppo con TD quando i volti sono stati presentati naturalmente (condizione di visualizzazione completa) o in movimento. Sebbene l'elaborazione del viso si basi generalmente sull'interazione tra l'elaborazione olistica e analitica (cioè, aspetti globali e locali), tali dati hanno fornito prove dirette per una riduzione del trattamento olistico del viso nei giovani con ASD. Non è stata riscontrata alcuna prova di un deficit di trattamento olistico generale. Questi risultati sono coerenti con i dati osservati nello studio di Van der Hallen e collaboratori (2015). In questa meta-analisi è stato dimostrato come gli individui con ASD sono solo più lenti nella cattura dell'immagine globale, soprattutto se esistono anche informazioni locali (incongruenti), ma non mostrano un deficit di elaborazione globale. La letteratura sulla percezione del volto indica che lo sviluppo dei processi di elaborazione delle informazioni locali e globali può contribuire alle differenze nelle prestazioni degli individui con e senza ASD.

Come già accennato precedentemente, gli studi comportamentali ed elettrofisiologici, basati sulla percezione dei volti hanno dimostrato che i bambini con TD passano da una strategia locale a quella globale in quanto maturano questa abilità man mano che crescono e diventano grandi (cit. in Guy et al., 2017). Studi simili nell'ASD hanno tuttavia dato risultati misti, ovvero alcuni hanno indicato una transizione simile a quella

dei soggetti con TD, mentre altri non rilevano questa modalità di elaborazione delle informazioni (O'Hearn et al., 2010; O'Hearn et al., 2014) . O'Hearn e collaboratori (2010), hanno dimostrato una mancanza di miglioramento nel riconoscimento del viso nei soggetti con ASD dall'adolescenza all'età adulta in compiti che utilizzano sia volti interi sia le parti del volto come stimoli. Nello specifico, questi risultati hanno indicato che, mentre i partecipanti con TD migliorarono nella loro capacità di elaborare interi volti (cioè informazioni globali) e parti del volto (cioè, informazioni locali) man mano che avanzano nello sviluppo, i partecipanti con ASD non hanno mostrato tali miglioramenti. Così gli individui con ASD non passano a una strategia globale in modo rapido o efficace come gli individui con TD e probabilmente continueranno a utilizzare un sistema locale dell'elaborazioni delle informazioni anche durante l'età adulta. Sappiamo che i bambini mostrano notevoli abilità di trasformazione di elaborazione delle informazioni del viso fin da subito; i neonati sono più sensibili ai volti e possono già distinguere la faccia della madre dagli altri volti subito dopo la nascita (Fiel et al., 1984). I risultati di diversi studi hanno rilevato che i bambini, già all'età di 6 anni, mostrano tutti i marcatori tipici di visione (Crookes & McKone, 2009) anche se le abilità di elaborazione delle facce sembrerebbero migliorare nell'adolescenza (Batty & Taylor, 2006).

Vari studi in letteratura esaminano gli effetti del cambiamento del punto di vista sulla percezione del volto, rilevando differenze nelle prestazioni tra i soggetti con TD e quelli con ASD. Ad esempio, Morin e collaboratori (2015) hanno rilevato che nel compito di discriminazione delle identità facciali, adolescenti e adulti con ASD, manifestano maggiori difficoltà, rispetto ai partecipanti con TD, solo in condizioni di cambiamento

del punto di vista, ad esempio da frontale a laterale; questi dati sono coerenti con i risultati degli studi precedenti. Ciò indicherebbe che la percezione atipica del volto nell'ASD potrebbe derivare da una difficoltà percettiva, piuttosto che da un'origine di natura sociale. Nello studio di Guy e collaboratori (2017), valutando differenti punti di vista, è stata osservata la capacità di discriminazione dei volti in bambini e adolescenti con e senza ASD. Ad esempio, i volti visti di profilo, implicano un accesso limitato a determinate funzionalità del viso (ad esempio, un occhio o una parte del naso) e la forma di una caratteristica specifica differisce tra le visualizzazioni anteriori e laterali. Dato che il volto di un individuo è costantemente in movimento nelle routine quotidiane, e quindi percepito da differenti punti di vista, questo tipo di approccio è particolarmente utile per valutare strategie locali e globali degli individui. I risultati di questo studio, indicano che durante lo sviluppo, soggetti con ASD e con TD sembrano percepire allo stesso modo i volti presentati frontalmente (punto di vista). Tuttavia, quando le facce sono rappresentate da differenti angolature, la percezione ottimale si riduce, in modo specifico, in entrambi i gruppi (ASD – TD), nello specifico quando l'accesso ai segnali locali viene ridotto al minimo. Questi risultati evidenziano come, le differenze nella discriminazione del volto, attraverso il punto di vista, potrebbero emergere solo dopo l'età di 15 anni nell'ASD. Pertanto tali dati rilevano la tendenza nei soggetti con ASD a sviluppare abilità percettive a livello globale a un ritmo più lento rispetto ai soggetti con TD, con conseguente differenza nei gruppi solo in età adulta. I risultati dello studio (Guy et al., 2017) sono indicativi della mancanza di un deficit generale nella percezione del volto nell'ASD, in linea con i risultati della revisione di Weigelt e collaboratori

(2012). Tuttavia, appare importante osservare la tendenza dei soggetti con ASD in adolescenza nella condizione di cambiamento del punto di vista. Pertanto, la ricerca futura dovrebbe dedicarsi agli studi longitudinali, in particolare durante il periodo vulnerabile dell'adolescenza, al fine di verificare la traiettoria di sviluppo percettiva specifica di questi soggetti. Ciò permetterebbe di chiarire il dibattito sulla percezione globale e locale di immagini sociali e non e valutare la capacità di giudizio durante l'evoluzione dei soggetti con ASD.

2.3.4 Caratterizzazione degli aspetti sociali e non sociali nell'ASD: Empaty Quotient EQ, Sistemizing Quotient SQ e Autism Spectrum Quotient AQ

Al fine di spiegare le caratteristiche sociali e non sociali della condizione autistica, la teoria basata sulle capacità empatiche e di sistematizzazione - *Empaty Quotient EQ* e *Sistemizing Quotient* (E-S), sostiene che i due fattori siano necessari. Secondo la teoria E-S, l'ASD non può essere spiegato solo facendo riferimento all'empatia (che appare sotto la media), ma anche in riferimento ad un secondo fattore psicologico (di sistematizzazione), che appare nella media o anche sopra la media in questa categoria di soggetti. La sistematizzazione è l'unità per analizzare o costruire dei sistemi, ovvero qualsiasi tipo di sistema. Ciò che definisce un sistema è che esso segue delle regole e quando sistematizziamo stiamo cercando di individuare le regole che governano il sistema, al fine di prevedere come quel sistema si comporterà (sistemi da collezione, meccanici, numerici, naturali, motori, etc.) (Baron-Cohen, 2006). Le persone con autismo ad alto funzionamento (HFA) o Sindrome di Asperger (AS) presentano un punteggio più alto in

SQ rispetto alle persone della popolazione generale, se appaiati per età mentale (Baron-Cohen et al., 2003) e inoltre è stata rilevata una significativa differenza di genere, con maggiore capacità di sistematizzazione per gli uomini e, migliori capacità empatiche per le donne. A tal proposito, il cervello maschile è stato definito psicométrico, con punteggi significativamente migliori di sistematizzazione rispetto alle capacità empatiche dei soggetti di sesso femminile; invece, il cervello femminile è stato definito appartenente ad un profilo cognitivo opposto. Utilizzando queste definizioni, l'autismo può essere considerato come un estremo del normale profilo del cervello maschile (Baron-Cohen, 2002).

La teoria E-S non si concentra solo sui punti di debolezza (empatia), ma anche su quelli di forza (sistematizzare) e considera come le differenze dello stile cognitivo fanno parte di un *continuum* riscontrato nella popolazione generale, piuttosto che essere considerate un deficit. Una critica mossa alla teoria E-S fa riferimento alle evidenze rintracciate piuttosto limitate.

L'EQ e il SQ appaiono legate ad altre teorie cognitive, quali la teoria della debole coerenza centrale e la teoria del deficit delle funzioni esecutive. Poiché la teoria della debole coerenza centrale presenta manifestazioni differenti nello stile cognitivo dei soggetti con ASD (Happè, 1997), la teoria E-S, invece, pone un'eccellente attenzione al dettaglio (nella percezione e nella memoria), dal momento che quando si sistematizza si presta attenzione ai piccoli dettagli. Questo perché ogni piccolo dettaglio, in un sistema, potrebbe avere un ruolo funzionale. La differenza tra queste due teorie è che mentre la prima vede come negativo che le persone con autismo abbiano un'eccessiva attenzione

alle informazioni e al dettaglio (elaborazione locale) e mai per il sistema, con una presunta incapacità di integrare le singole parti in un tutto, la teoria E-S considera questa stessa modalità di funzionamento come una qualità manifestata dai soggetti con ASD (eccellente attenzione al dettaglio), altamente propositiva, importante per comprendere un sistema, al fine di raggiungere una comprensione definitiva (per quanto piccolo e specifico il sistema possa essere). La teoria della debole coerenza centrale prevede che le persone con autismo o AS saranno per sempre perse nel dettaglio e non raggiungeranno mai una comprensione del sistema nel complesso poiché ciò richiederebbe una visione globale. Invece, la teoria E-S predice che, nel corso del tempo, la persona potrebbe arrivare alla comprensione di un intero sistema, data l'opportunità di osservare e controllare tutte le variabili in quel sistema.

Vale la pena notare come la teoria basata sul funzionamento esecutivo deficitario (EFD) nell'ASD (Ozonoff et al., 1991) presenti maggiori difficoltà a spiegare i casi di buona comprensione di un intero sistema, come ad esempio il calcolo del calendario o le cosiddette fissazioni per oggetti o comportamenti nell'ASD. Così, mentre la teoria EF, per un soggetto con ASD a basso funzionamento che scuote stringhe vicino ai suoi occhi, considera questo comportamento come ripetitivo e stereotipato, derivante da qualche disfunzione neurale, la teoria E-S riconosce lo stesso comportamento come un segno dell'individuo che "comprende" la fisica del movimento della stringa. Nello specifico, il soggetto potrebbe manifestare tale comportamento proprio perché trarrebbe piacere dal movimento che appare esattamente lo stesso ogni volta che viene ripetuto; oppure emettendo una lunga e rapida sequenza di suoni, il soggetto potrebbe conoscere esattamente

il modello acustico e ottenere una condizione di benessere dalla conferma che la sequenza è la stessa ogni volta.

La teoria E-S, dell'empatia e della sistematizzazione, si propone di distinguere l'ASD da altre condizioni. Infine, i due fattori (E-S) sono stati dimensionalizzati al fine di riconoscere come i tratti dell'autismo si fondono perfettamente con quelli della popolazione generale. Oggi la nozione di spettro autistico non è più definita da qualsiasi netta separazione dalla "normalità". Piuttosto che trattare l'autismo come un disturbo distinto e circoscritto è stato utilizzato un approccio dimensionale per studiare la presenza di tratti autistici variabili presenti nella popolazione generale (Hoekstra et al., 2007).

La distribuzione "normale" di tratti autistici nella popolazione generale è possibile rilevarla attraverso l'*Autism Spectrum Quotient* (AQ) (Baron-Cohen & Clubley, 2001). Inoltre è stata accertata la correlazione inversa dell'*Autism Spectrum Quotient* (AQ) con l'*Empaty Quotient* (EQ) (Baron-Cohen & Wheelwright, 2004). L'*Autism Spectrum Quotient* (AQ), (Baron-Cohen & Clubley, 2001) è uno strumento ben validato e utilizzato per quantificare tratti autistici negli adulti dotati di un'intelligenza normale. L'ASD rappresenta l'estremo superiore di una costellazione di tratti che possono essere distribuiti continuamente nella popolazione generale (Pvien et al., 1997, Baron-Cohen & Clubley 2001; Baron-Cohen et al., 2006; Constantino & Todd, 2003). Vari studi effettuati al fine di quantificare i tratti autistici nella popolazione, hanno trovato punteggi elevati nei parenti di persone con ASD, in particolare su due delle cinque sotto-scale dell'AQ, abilità sociali e di comunicazione, riportando punteggi più alti di tratti ASD rispetto al gruppo di controllo. Per le altre tre scale, attenzione ai dettagli, commutazio-

ne o tolleranza al cambiamento e immaginazione, non sono state riscontrate differenze tra i gruppi (Bishop et al., 2004; Constantino et al., 2006).

In un altro studio di Ruta e collaboratori (2012) è stata dimostrata una differenza di genere (M/F) di espressione del BAP, con punteggi maschili superiori rispetto a quelli femminili sui punteggi totali dell'AQ, in particolare sull'immaginazione, la comunicazione e l'attenzione ai particolari. Dalle evidenze scientifiche (Ruta et al., 2012), è stato rilevato che i genitori di soggetti con ASD mostrano, rispetto ai controlli, scarse abilità sociali e di comunicazione e le madri di bambini con ASD presentano maggiori difficoltà nell'immaginazione rispetto alle madri di controllo.

L'AQ nella versione italiana, rappresenta una misura *cross-culturale* affidabile del fenotipo allargato e può essere utilizzato per identificare un gradiente di gravità fenotipica di tratti autistici nei familiari di soggetti con ASD (Ruta et al., 2012).

Visto che avere un bambino con autismo, comporterebbe la possibilità di presentare tratti correlati all'ASD, considerati fattori di rischio diffusi tra i parenti di primo grado (Baron-Cohen, 2006), nel 2009 è stato proposto il primo studio di associazione tra geni candidati per l'ASD e i tratti autistici dell'AQ e dell'EQ nella popolazione generale (Chakrabarti et al., 2009). In questo studio, sono stati identificati 27 geni significativi, alcuni dei quali associati ai tratti autistici riscontrati nella popolazione generale e in soggetti con Sindrome di Asperger - AS. Nello specifico 19 geni significativi sono stati osservati per l'associazione rilevata con uno o entrambi i tratti dell'ASD - AQ e EQ in un campione tipico di soggetti adulti. Lo studio di questi specifici geni, necessita di essere replicato e approfondito ulteriormente.

2.3.5 La Teoria Estrema del Cervello Maschile (EMB) come estensione della Teoria E-S.

La teoria E-S è stata estesa alla teoria Estrema del Cervello Maschile dell'autismo - EMB - *Extreme Male Brain* (Baron-Cohen, 2002). Questo perché ci sono chiare differenze di sesso per alcuni domini espressi dai soggetti: le femmine ottengono punteggi migliori nelle capacità empatiche, rispetto ai maschi che, invece, mostrano buone abilità di sistematizzazione. Così spiegato, l'autismo, potrebbe essere considerato come un estremo del profilo tipico del cervello maschile. Per intendere come EMB sia un'estensione della teoria E-S, si ha la necessità di considerare le due dimensioni (E) (S) come indipendenti (E per l'empatia e la S per la sistematizzazione) in cui si osservano differenze individuali nella popolazione. Secondo questa teoria, ci sono 5 modalità diverse di funzionamento del cervello:

- Tipo E ($E > S$): persone con una maggiore capacità a empatizzare;
- Tipo S ($S > E$): persone in cui la loro capacità di sistematizzazione è superiore rispetto alle loro capacità empatiche;
- Tipo B ($S = E$): persone il cui la capacità a empatizzare appare adeguata così come la loro capacità di sistematizzazione (B sta per bilanciata);
- tipo estremo E ($E \gg S$): persone in cui la loro capacità di empatia è sopra la media, ma presentano difficoltà quando si tratta di sistematizzare;
- tipo estremo S ($S \gg E$): persone in cui la capacità di sistematizzazione è sopra la media, ma sono in discussione quando devono manifestare capacità empatiche.

La teoria EMB, estesa al livello neurologico, permette di rilevare alcuni risultati interessanti (Baron-Cohen, Knickmeyer et al., 2005) che riportano anomalie e differenze nelle dimensioni di alcune specifiche aree del cervello tra soggetti con ASD e con TD. Questi “tipi di cervello” definiti a livello cognitivo e psicometrico, dovrebbero correlare con le differenze strutturali e funzionali a livello neurale. Tali aspetti dovrebbero essere maggiormente valutati e osservati in studi futuri.

Il modello E-S predice che le femmine abbiano un cervello di tipo E, e i maschi, un cervello di tipo S. Per le persone in condizioni dello spettro autistico, si prevede con maggiore probabilità, la presenza di un cervello di tipo estremo S (Wheelwright et al., 2006). Se si valutano le misure di empatia e sistematizzazione (EQ e SQ) nella popolazione generale, i risultati si adattano a questo modello ragionevolmente bene. I maschi (54%) hanno maggiormente un cervello del tipo S e le femmine (44%) un cervello del tipo E, mentre le persone con autismo o Asperger (65%) presentano un estremo del cervello maschile (Goldenfeld et al., 2005). È interessante notare che mentre il sesso è un forte predittore di tipo cerebrale nella popolazione generale, nella popolazione con ASD non lo è. Sia i maschi sia le femmine con ASD hanno statisticamente più probabilità di avere un cervello estremo di tipo S.

Oltre alle prove EQ e SQ, esistono altre prove che supportano la teoria EMB; ad esempio, attraverso l'*Eyest-Test*, è possibile dimostrare differenze di genere nell'esecuzione di tale compito, con le donne che presentano in media un punteggio più alto rispetto agli uomini, e le persone in condizioni dello spettro autistico presentano un punteggio ancora più basso rispetto ai maschi tipici (Baron-Cohen & Jolliffe, 1997).

Dorris e collaboratori (2004) hanno rilevato che i fratelli di bambini con ASD, invitati a riconoscere una regione del volto e cioè l'espressione emotiva attraverso gli occhi e ad etichettare con una parola (tra 4 proposte) ciò che la persona sta pensando o provando, eseguono in modo peggiore tale task rispetto ai controlli. Questi studi suggeriscono che non è raro riscontrare espressioni dell'ampio fenotipo autistico tra i parenti di primo grado di individui affetti e spesso, oltre alle difficoltà di comunicazione e interazione sociale, manifestano anche difficoltà di riconoscimento emotivo o di lettura delle mente altrui. Nell'*Embedded Figures Test* i maschi in media sono più veloci rispetto alle femmine; inoltre, le persone con autismo sono ancora più veloci rispetto ai maschi tipici e i parenti presentano punteggi migliori rispetto ai controlli (Baron- Cohen, & Hammer, 1997).

La teoria della cecità mentale si è dimostrata particolarmente utile per spiegare, in parte, il funzionamento cognitivo nelle condizioni dello spettro autistico, ma il suo valore è limitato alle funzioni sociali e alla difficoltà di comunicazione non riuscendo a spiegare le caratteristiche comportamentali e trascurando anche le difficoltà dell'empatia affettiva. Per queste ragioni, la teoria E-S, a due fattori, sembra essere più adatta a spiegare l'insieme delle caratteristiche sottostanti l'ASD. Questa teoria sembra anche più applicabile rispetto alla teoria della debole coerenza centrale o della difficoltà nel funzionamento esecutivo in quanto, quest'ultime, presentano carenze riguardo l'universalità e le capacità esplicative.

2.3.6 Aspetti rilevanti della cognizione sociale: *Eyes Test* e *Faces Test*

Esiste un canale comunicativo non verbale corrispondente a quello che Baron-Cohen (2001) chiama “*il linguaggio degli occhi*”. Dagli studi di ricerca, emerge che soggetti con un normale sviluppo, sembrano molto abili a comprendere questo linguaggio non detto, mentre le persone con autismo o con Sindrome di Asperger - AS - presentino notevoli difficoltà a decifrare lo stato emotivo attraverso lo sguardo.

La prima versione del test della lettura della mente attraverso lo sguardo (*Eyes – Test*) è stata pubblicata nel 1997 (Baron-Cohen & Jolliffe, 1997) al fine di valutare la capacità di mentalizzare negli adulti. Sebbene questo strumento sia riuscito a discriminare gli adulti con (AS) o con autismo ad alto funzionamento (HFA) dai controlli, lo stesso, presentava incertezze a livello psicometrico. In seguito tale task è stato modificato (Baron-Cohen et al., 2001) migliorando il potere di rilevare le differenze individuali, anche se sottili, nella cognizione sociale. Nei soggetti con ASD o AS i deficit della cognizione sociale potrebbero essere camuffati dall'apprendimento di alcune strategie compensative. Pertanto, risulta necessario, utilizzare strumenti altamente sensibili in grado di rilevare anche le anomalie più sottili.

L'utilizzo dell'*Eyes-Test* presuppone che il soggetto, cui viene proposto tale compito, abbia una conoscenza del lessico e della semantica appropriata agli stimoli presentati, rilevanti per etichettare l'espressione emotiva attraverso gli occhi. Ciò permetterebbe di riconoscere gli stati mentali altrui, attribuire un giudizio e associare l'etichetta verbale corrispondente all'espressione emotiva dell'immagine rappresentata. Nell'*Eyes-Test* è importante che il soggetto abbia una capacità di identificazione e attribuzione della rela-

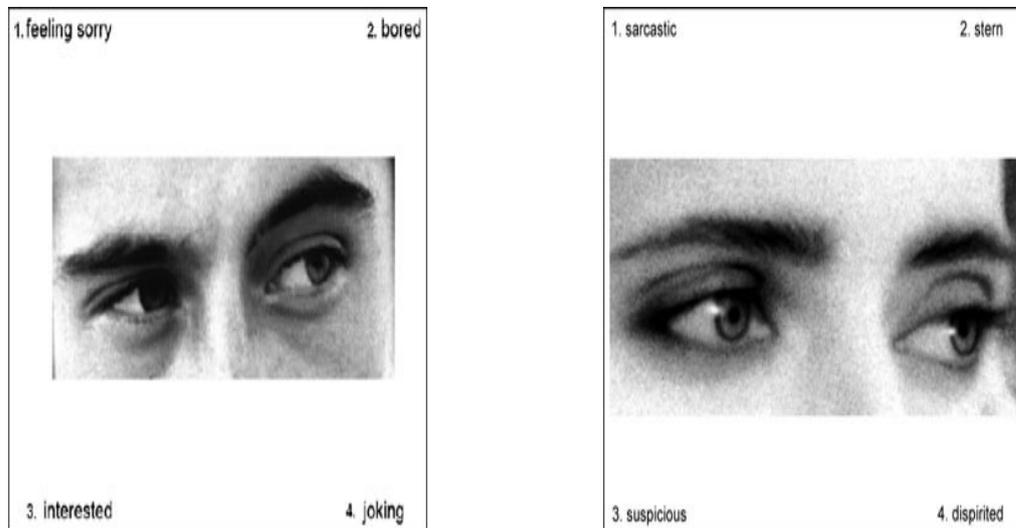
tiva condizione mentale in questione senza la necessità di inferire il contenuto di tale stato mentale.

I risultati dell'*Eyest Test* mostrano che i maschi adulti nella popolazione generale ottengono punteggi inferiori rispetto alle donne. Dagli adulti eseguiti con soggetti con AS e con HFA, si rileva come gli stessi, eseguono in modo peggiore tale compito se paragonati ai soggetti di controllo normali e con Sindrome di *Tourette* (TS) (una patologia differente dall'ASD, inclusa come gruppo di controllo). Il gruppo TS non manifesta differenze significative rispetto alla popolazione generale. Anche i genitori di bambini con ASD presentano punteggi inferiori rispetto a quelli rilevati nella popolazione generale, confermando la presenza del fenotipo allargato all'interno di questa specifica categoria di soggetti, portatori dei geni dell'ASD (Bailye et al., 1995, Baron-Cohen et al., 2001).

L'*Eyes Test* è stato modificato rispetto alla versione originale al fine di aumentarne la sensibilità e la specificità delle risposte, massimizzando così la possibilità di rivelare anche sottili differenze individuali. Nello specifico, sono state aumentate le possibilità di risposta (da 2 a 4 opzioni) e il numero degli elementi - foto delle espressioni della regione degli occhi (da 25 a 36 stimoli). Inoltre, la prima versione del test comprendeva entrambi gli stati mentali, di base e complessi, e quindi anche elementi facili da identificare. Si evince che le emozioni di base (felicità, tristezza, rabbia, paura e disgusto) sono essenziali perché riconosciute universalmente, senza la necessità di attribuire una credenza alla persona e vengono facilmente identificate anche dai bambini con TD molto piccoli (Ekman e Friesen, 1971; Harris, 1991; Walker, 1982, cit. in in Baron-Cohen et al., 2001). Gli stati mentali complessi, invece, comportano l'attribuzione di una convin-

zione o di un'intenzione - uno stato mentale cognitivo - alla persona.

Nella versione rivista del test gli elementi sono limitati a stati mentali complessi, in modo da rendere il compito molto più impegnativo, aumentando la probabilità di ottenere una gamma più ampia di prestazioni in un campione casuale di adulti. Inoltre è stato attentamente controllato il numero di foto (maschili e femminili) rispetto alla versione originale, in cui sono state presentate più foto femminili. Pertanto, il riconoscimento delle espressioni emotive della regione degli occhi è stato valutato mostrando foto di entrambi i sessi, al fine di controllare l'effetto della generalizzazione e i risultati sono apparsi simili in entrambi i compiti. Nella versione originale del test le parole per etichettare l'espressione emotiva erano sempre opposti di tipo semantico (ad esempio, interessato vs indifferente, o simpatico vs antipatico) e ancora una volta ciò rendeva il test troppo facile. Il test in sostanza chiedeva di distinguere tra stati mentali con valenza emotiva da positiva vs negativa. Nella versione rivista del test, ancora una volta, è stato aumentato il livello di difficoltà, garantendo, per quanto possibile, la presenza di 3 parole con una valenza emotiva simile alla parola bersaglio (Figura 5).



(Fig. 5) *Eyes-test* (Baron-Cohen et al., 2001)

Nella nuova versione del test, appare considerata la difficoltà legata alla comprensione del significato delle parole, pertanto è stato inserito un glossario comprendente tutti i termini caratterizzanti i vari stati mentali presentati.

La versione rivista di tale test, in linea generale, conferma i dati riportati in precedenza, considerando le prestazioni normali al di sotto dell'effetto tetto (che si ottiene quando il livello di difficoltà del compito è piuttosto basso per cui le prestazioni dei soggetti sono ai livelli massimi).

Una critica alla revisione del test degli occhi potrebbe essere rivolta alla rappresentazione di stimoli statici in contrasto con la presenza stimoli dinamici che caratterizzano il mondo reale.

Gli stati mentali possono essere letti attraverso le espressioni del volto, degli occhi e della bocca anche se, le diverse parti implicate, possono avere un valore differente nella capacità di decodifica dell'elaborazione delle informazioni tra vari gruppi di soggetti. È

stato valutato e osservato il diverso ruolo che hanno le parti del viso (occhi - bocca e tutto il viso) nel compito di riconoscimento degli stati emotivi in soggetti con ASD e con TD. Il *Faces-Test* (Baron-Cohen & Jolliffe, 1997), valuta la capacità di identificare le emozioni dalle espressioni del volto ed è caratterizzato da 20 stimoli (fotografie di volti femminili) esprimenti diversi stati emotivi, tra cui dieci emozioni di base (felicità, tristezza, rabbia, paura, disgusto, gioia, etc) e dieci emozioni complesse (pensieroso, intrigante, arrogante, curioso, disinteressato, interessato, colpevole, etc). I soggetti, sottoposti a tale compito, hanno la possibilità di scegliere tra 2 risposte per ogni espressione emotiva rappresentata. Tale esperimento ha rilevato che soggetti adulti normali, invitati a codificare le espressioni emotive dal volto o solo da alcune parti di esso (occhi o bocca), mostrano migliori capacità nell'attribuire stati mentali di base e complessi attraverso tutto il viso, il quale si è dimostrato più informativo rispetto ai soli occhi o alla bocca. Nello specifico per gli stati mentali complessi, le rappresentazioni emotive espresse dalla regione degli occhi, hanno prodotto prestazioni significativamente migliori dell'osservare solo la bocca, dimostrandosi parti del volto capaci di trasmettere informazioni tanto quanto l'intero viso. Ciò può essere spiegato poiché gli stati mentali complessi non sono facilmente esprimibili attraverso la sola bocca, a differenza di quelli di base, come la felicità o la tristezza. Tale dato è la dimostrazione che gli occhi di un'altra persona contengono informazioni sufficienti per individuare gli stati mentali complessi del volto.

Soggetti adulti con autismo o AS sono stati testati utilizzando la stessa procedura (volto intero - occhi - bocca). I risultati hanno mostrato una significativa riduzione di

valore rispetto agli adulti normali sul riconoscimento emotivo degli stati mentali complessi, soprattutto dalla regione degli occhi, rilevando ancora una volta specifiche difficoltà di cognizione sociale per questi gruppi di soggetti.

Lo studio del BAP, sia come entità categoriale sia come entità dimensionale, merita particolare attenzione in quanto estremamente eterogeneo. È fondamentale capire la tendenza generale e specifica del BAP nella popolazione dei soggetti a rischio. Pertanto, è opportuno scegliere strumenti di valutazione adeguati in grado di rilevare le sottili anomalie cognitive, sociali e comportamentali caratterizzanti l'autismo e i loro parenti. La variabilità delle manifestazioni del BAP appare una sfida non solo per l'esplorazione del fenotipo allargato in quanto tale, ma anche per lo studio dell'ASD in generale.

CAPITOLO 3

Broad Autism Phenotype: un contributo empirico

3.1 Valutazione del profilo neuropsicologico dell'adulto

Studi sui familiari hanno ripetutamente confermato la presenza dell'ampio fenotipo autistico (BAP) tra i parenti di soggetti con ASD (Bolton et al., 1994; Bishop et al., 2004; Hurley et al., 2007). Questi studi possono contribuire a chiarire e valutare la presenza del BAP e identificare i tratti di alcune componenti suscettibili a livello neurocognitivo e genetico dell'autismo. Pertanto, appare importante individuare i correlati neuropsicologici e socio-cognitivi nei parenti di primo grado al fine di comprenderne il funzionamento. Il raggiungimento di questo obiettivo potrebbe spiegare il legame tra il BAP dei genitori e le traiettorie di sviluppo della condizione autistica del proprio bambino.

3.1.1 Ipotesi e obiettivi dello studio

Nello studio del BAP appare di fondamentale importanza valutare domini e sotto-domini delle specifiche abilità che sembrerebbero alterate nei parenti dei soggetti con ASD. È necessario capire quali tratti comportamentali potrebbero essere considerati distintivi del BAP.

Pertanto, la scelta degli strumenti di valutazione diviene fondamentale affinché sia possibile rilevare non solo le sottili anomalie dell'ampio fenotipo autistico ma anche i sottodomini di modelli comportamentali, cognitivi e sociali (Cruz et al., 2013). Infatti, questo studio ha lo scopo di valutare l'esistenza dell'espressione dell'ampio fenotipo autistico nei genitori e l'impatto del BAP sulla severità sintomatologica del bambino con ASD. Nonostante questi risultati siano stati confermati da recenti ricerche (Maxwell et al., 2013), non è ancora chiaro come la presenza e la gravità del BAP presente nei genitori di bambini con ASD siano correlate alla sintomatologia autistica e allo sviluppo delle abilità sociali del bambino; inoltre, un altro dato molto interessante sul quale porre attenzione è capire se lo stato del BAP dei genitori incida, in base al genere, su tale condizione. La relazione tra il fenotipo dell'adulto e il livello di severità del bambino rimane ancora poco esplorata.

Premesso che:

- a) i parenti di primo grado di bambini con autismo (genitori) manifestano vari livelli di espressione del BAP e che
- b) in tale gruppo di soggetti è stata rintracciata la presenza di un funzionamento cognitivo e sociale, anche se lieve, simile a quello dello spettro autistico

Qualora le ipotesi (a-b) fossero confermate, allora lo studio si propone di indagare:

- 1) l'impatto delle espressioni fenotipiche del BAP, cognitive e sociali, in due gruppi di genitori (ASD vs TD)
- 2) la relazione genitore-bambino nello sviluppo tipico e atipico

- 3) l'incidenza della differenza di genere sul BAP, sullo stile cognitivo e sul funzionamento sociale dei genitori di entrambi i gruppi

In base a quanto detto finora, gli obiettivi del presente studio sono:

- Valutare domini e sottodomini del BAP tramite un *assessment* neuropsicologico associato al funzionamento cognitivo e sociale dei genitori di soggetti con ASD e con TD
- Esaminare se le caratteristiche familiari del BAP variano secondo la diagnosi e la severità sintomatologica del bambino con ASD
- Valutare come l'espressione fenotipica dei genitori di bambini con ASD potrebbe influenzare la relazione genitore-bambino e la traiettoria di sviluppo di quest'ultimo all'interno della condizione autistica.

Visto che il BAP appare una componente dimensionale e categoriale diffusa nella popolazione in generale, la batteria di valutazione scelta mira ad approfondire diversi aspetti del fenotipo autistico tra i parenti di primo grado dei soggetti con ASD, ovvero la rilevanza di alcuni sotto-domini del BAP rintracciati in specifiche manifestazioni comportamentali e nei tratti di personalità del campione in oggetto.

3.2 Metodo

3.2.1 Partecipanti, Metodi e Procedure

Il campione della presente ricerca è costituito da genitori di bambini con ASD e da genitori di bambini con TD. In totale hanno partecipato allo studio 57 madri (M=38; DS=4.9) e 54 padri (M=42; DS=7.9) - gruppo ASD - e 46 madri (M=40; DS=5.3) e 46 padri (M=43; DS=5.3) - gruppo TD. In alcuni casi, all'interno della coppia, uno dei genitori si è rifiutato di partecipare al progetto di ricerca.

Nel gruppo di genitori con TD, sono stati esclusi dallo studio i dati di diciotto soggetti, in quanto, dalla valutazione anamnestica, è stato osservato che alcune delle caratteristiche presentate non rientravano nei criteri di inclusione per partecipare alla ricerca (due coppie di genitori adottivi e non biologici, due coppie di genitori con sospetto di ASD per il loro bambino e con familiarità di primo grado per lo stesso disturbo, un genitore con ritardo mentale lieve, un genitore di nazionalità straniera e con difficoltà di comprensione della lingua scritta e parlata ed infine, quattro coppie di genitori con bambini che presentavano ritardo del linguaggio). Alcune famiglie (N=9), che inizialmente avevano aderito al progetto di ricerca e ottenuto i questionari per la compilazione degli stessi, successivamente, non hanno riconsegnato il protocollo di valutazione, non partecipando neanche alle prove di carattere cognitivo e sociale. Inoltre, nonostante non tutti i partecipanti abbiano completato il protocollo di ricerca, comprendente la valutazione del profilo neuropsicologico e degli aspetti di cognizione sociale, per l'analisi statistica, sono stati esaminati i dati riferiti ai questionari e alle specifiche prove eseguite

dai soggetti. In particolare, sebbene l'unità di rilevazione dei dati sia stata la coppia genitoriale, nell'analisi sono stati considerati le indicazioni riportate dai singoli individui caratterizzanti il campione.

Sulla base delle precedenti considerazioni, hanno completato l'intero protocollo di ricerca 27 coppie del gruppo con ASD e 25 coppie del gruppo con TD. Il resto del campione ha partecipato allo studio completando una parte della batteria di valutazione; pertanto vengono considerate nello specifico le singole prove sostenute dai partecipanti.

I bambini del gruppo con ASD presentano una diagnosi di disturbo dello spettro autistico che varia da sintomatologia lieve di autismo (N=30 bambini) a severa (N=30 bambini), secondo i criteri diagnostici del DSM 5 (APA, 2014) (*Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali*). I soggetti del gruppo con ASD sono stati reclutati presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria - Policlinico G. Martino di Messina, l'Unità di Ricerca ISASI (Istituto di Scienze Applicate e Sistemi Intelligenti) del CNR (Consiglio Nazionale delle Ricerche) di Messina e l'Azienda Sanitaria Provinciale - ASP3 (Centro per i Disturbi dello Spettro Autistico); il gruppo di controllo dei genitori è stato reclutato nella popolazione generale e nelle scuole di Messina e Catania.

I criteri di inclusione per il gruppo ASD sono:

- genitorialità biologica
- nazionalità italiana
- età dei genitori compresa tra i 25 e i 55 anni

- bambini con diagnosi di disturbo dello spettro autistico da lieve a severa (età compresa tra i 2 ai 6 anni)

I criteri di esclusione sono:

- presenza di altre condizioni mediche

I criteri di inclusione per il gruppo TD sono:

- genitorialità biologica
- nazionalità italiana
- età dei genitori compresa tra i 25 e i 55 anni
- bambini con sviluppo tipico (età compresa tra i 2 e i 6 anni)
- assenza di disturbi del neurosviluppo nei parenti di primo o di secondo grado

I criteri di esclusione sono:

- presenza di altre condizioni mediche

I due gruppi sono stati appaiati per età e per livello di quoziente intellettivo – QI.

Il protocollo somministrato ad entrambi i gruppi di genitori (ASD vs TD) è costituito dalle seguenti prove: test neuropsicologici e cognitivi (questionari *self-report*, intervista strutturata) e due compiti che indagano aspetti legati al riconoscimento delle emozioni dagli occhi e dal volto (oltre che abilità di lettura della mente altrui). Per ogni questionario, i partecipanti

sono stati istruiti a leggere ogni affermazione con molta attenzione al fine di poter rilevare e valutare il loro accordo o disaccordo. Inoltre, per i partecipanti allo studio è stato possibile scegliere l'ordine di compilazione dei questionari, sulla base delle preferenze personali. Tutti i partecipanti hanno letto e firmato il consenso informato relativo al progetto di ricerca.

3.2.2 Strumenti di valutazione del BAP

La valutazione del profilo neuropsicologico, cognitivo e sociale dei parenti di primo grado e del gruppo di controllo è caratterizzata da prove comportamentali quali questionari, scale, test verbali e di performance e task cognitivi e di lettura della mente, con lo scopo di rilevare e valutare la presenza di aspetti specifici del fenotipo allargato tra i genitori.

I partecipanti aderendo all'intero protocollo di ricerca hanno risposto e/o eseguito circa 621 *items*/prove (N=444 *items self-report*, N=24 *items* definiscono l'Intervista Strutturata per l'Alessitimia, N=57 *items* costituiscono il task di lettura della mente e circa N=96 *items* rilevano abilità verbali e di performance).

Di seguito sono riportati i questionari *self-report* utilizzati per lo studio, l'Intervista Strutturata per l'Alessitimia, le prove verbali e di performance insieme alla descrizione dei task socio-cognitivi.

Nello specifico la valutazione neuropsicologica è caratterizzata dai seguenti questionari e test: *Autism Spectrum Quotient (AQ)*; *Empaty Quotient (EQ)*; *Sistemitizing Quotient (SQ)*; *State Trait Anxiety Inventory - Forma Y (STAI-Y)*; *Beck Depression Inventory II (BDI – II)*; *Parenting Stress Index - Short Form (PSI /SF)*; *Big Five Questionnaire (BFQ)*; *Emotion Re-*

gulation Questionnaire (ERQ); Toronto Alexthymia Scale (TAS, 20); Toronto Structured Interview for Alexthymia (TSIA); Attachment Style Questionnaire (ASQ).

In una prima fase dello studio sono stati valutati gli aspetti neuro-comportamentali dei genitori associati al BAP, inclusi domini e sottodomini, attraverso la diffusione di questionari basati sulla valutazione generale dei tratti di personalità (comportamento rigido, tratti perfezionistici, personalità socialmente distaccata, ansia, depressione, alessitimia, stile di attaccamento nell'adulto, difficoltà di regolazione emotiva e indici di stress). Questi strumenti, scelti per il loro specifico costrutto teorico di riferimento, permettono di esaminare, attraverso una serie di domande, i tratti di personalità rilevanti per l'autismo e per il BAP (Losh et al., 2007). In seguito alla raccolta dei dati neuropsicologici sono stati valutati gli aspetti cognitivi e sociali (EF, CC e ToM), attraverso l'utilizzo della Scala WASI - *Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence – Second Edition* WASI (Wechsler, 2011) e due task di cognizione sociale, *Eyes-test* e *Faces-test*.

3.2.3 Strumenti neuropsicologici

- *Autism Spectrum Quotient (AQ)*: è un test di screening che misura l'entità dei tratti autistici nella popolazione adulta (Baron-Cohen & Clubley, 2001; Kloosterman & Parker, 2011). È un questionario *self-report* costituito da 50 *items* che identifica come ogni adulto, di intelligenza normale, possa presentare caratteristiche del fenotipo autistico. I punteggi vengono calcolati su scala Liker a 4 livelli “*da assolutamente d'accorso ad assolutamente in disaccordo*”. L' AQ è stato progettato in forma breve, facile da usare e da compilare. Inoltre è stata accertata la correlazione inversa con l'Empaty Quotient (EQ) (Baron-Cohen &

Wheelwright, 2004). L'AQ nella versione italiana, rappresenta una misura cross-culturale affidabile del fenotipo allargato e può essere utilizzato per identificare un gradiente di gravità fenotipica di tratti autistici nei familiari di soggetti con ASD (Ruta et al., 2012).

- *Empathy Quotient (EQ) – Systemizing Quotient (SQ)*: L'EQ e SQ sono stati sviluppati al fine di esaminare le tendenze del comportamento empatico/sistematico degli adulti (Baron-Cohen & & Wheelwright, 2003; Baron-Cohen & Wheelwright, 2004). Sono questionari *self-report* (EQ composto da 40 *items* e SQ composto da 75 *items*) con un formato Likert di risposta a 4 livelli “*da assolutamente d'accordo ad assolutamente in disaccordo*” contenente un elenco di affermazioni su situazioni di vita reale, esperienze e interessi in cui vengono rilevate capacità empatiche e sistematizzazione nell'adulto. I risultati di EQ e SQ hanno mostrato una significativa differenza di genere, con capacità empatiche maggiori per le donne e di sistematizzazione per gli uomini (Baron-Cohen, 2009; Wheelwright et al., 2006). Questi questionari rilevano buona affidabilità *test-retest* e alta coerenza interna.

- *STAI -Y - State Trait Anxiety Inventory - Forma Y*: ideato da Spielberger nel 1964 e stampato nel 1970 (cit. in Pedrabissi & Santinello, 1996). È uno strumento che permette di valutare in modo preciso l'ansia di stato e l'ansia di tratto, formato da 40 *items* (20 per l'ansia di stato e 20 per l'ansia di tratto) valutati dal soggetto in termini di intensità “*da quasi mai a quasi sempre*”. Tale strumento è usato in svariati ambiti di ricerca. Nello specifico, nel seguente studio è stata presa in considerazione solo la scala che valuta l'ansia di tratto, in altre parole, una condizione stabile della personalità che caratterizza l'individuo e che si riferisce a come il soggetto si sente abitualmente. L'ansia di tratto è diversa tra gli

individui per frequenza e intensità. Più alti sono i livelli di ansia di tratto, maggiore è la probabilità che un individuo possa sperimentare punte elevate di ansia di stato in situazioni percepite come disturbanti (cit. in Pedrabissi & Santinello, 1996).

- *Il Beck Depression Inventory - BDI II* (Beck & Brown, 1996): è uno strumento molto valido e attendibile, costituito da 21 *items*, che valutano la presenza e la severità dei sintomi depressivi, sia nella popolazione normale che tra i pazienti psichiatrici (Steer et al., 1998). Tale scala rappresenta un aggiornamento dell'inventario originale, il Beck Depression Inventory (Beck et al., 1961) che sebbene mostrasse caratteristiche adeguate in termini di attendibilità *test-retest*, consistenza interna e validità di costrutto, la sua validità di contenuto è apparsa via via più dubbia con il susseguirsi delle varie edizioni del *Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali* (DSM) e delle conseguenti modifiche apportate nei criteri che definiscono i disturbi depressivi.

- *Parenting Stress Index – Short Form (PSI-SF)*: lo strumento si basa sull'assunto che lo stress che un genitore sperimenta è frutto congiunto di determinate caratteristiche del bambino, del genitore e situazioni strettamente legate al ruolo genitoriale. È un questionario *self-report* utilizzato per l'identificazione precoce di quelle caratteristiche che possono compromettere il normale sviluppo del bambino, nello specifico, bambini con disturbi emotivi e comportamentali e genitori che rischiano di vivere in modo disfunzionale il proprio ruolo genitoriale. La forma breve del PSI è costituita da 36 *items* suddivisi in tre sotto-scale: *distress genitoriale (PD)* (12 *items*), *interazione genitore-bambino disfunzionale (P-CDI)* (12 *items*) e *bambino difficile (DC)* (12 *items*); l'attenzione è focalizzata sul genitore, sul bambino e sulle loro interazioni. Dalla somma dei vari *items* è possibile

ottenere anche un punteggio di *Stress Totale* che fornisce un'indicazione del livello complessivo di stress genitoriale che un individuo sta sperimentando (Abidin, 1990).

- *Big Five Questionnaire (BFQ)*: basato su 5 grandi fattori, indaga le dimensioni fondamentali della personalità: Estroversione, Amicalità, Coscienziosità, Stabilità Emotiva e Apertura Mentale. Rappresenta le 5 dimensioni della personalità ad un livello di generalità intermedio, rispetto ai modelli che contemplano poche dimensioni estremamente generali (come i 3 super fattori di Eysenck) e i modelli che esaminano un maggior numero di dimensioni di portata più specifica, ma di minor generalizzabilità (come i 16 fattori di Cattell, 8 di Comrey). Il BFQ è un questionario composto da 132 *items* valutati su scala Likert a 5 livelli “*da assolutamente vero ad assolutamente falso per me*”. Il *Big Five* rappresenta una cornice di riferimento condivisa per la descrizione della personalità, e rispetto alla quale è possibile esaminare i più importanti criteri esterni, come il successo lavorativo, il benessere psicologico, l'adattamento adeguato del soggetto. Questo strumento è utilizzato in diversi settori in cui si articola l'intervento psicologico: organizzativo, clinico, della salute e anche dell'educazione e dell'orientamento (Caprara et al., 1993).

- *Emotion Regulation Questionnaire (ERQ)* (Gross & John, 2003): è un questionario *self-report* con un formato Likert a 7 livelli “*da per niente d'accordo a totalmente d'accordo*”. L'*ERQ*, composto da 10 *items*, permette di valutare differenze individuali secondo l'utilizzo di due strategie emotive: la *rivalutazione cognitiva* (consiste nel tentativo di pensare alle situazioni in modo da alterarne il significato e l'impatto emozionale) e la *soppressione* (consiste nel tentativo di inibire o ridurre in corso il comportamento emotivo-espressivo) (Gross, 1998). La regolazione delle emozioni è efficace e fondamentale per

diversi aspetti dell'adattamento sano che va dal funzionamento affettivo alle relazioni sociali (Gross, 2001; 2007). Questa differenza fondamentale tra rivalutazione e soppressione conduce alla previsione che le due strategie dovrebbero differire nelle loro implicazioni per più domini del funzionamento psicologico, come l'affetto, la cognizione, e l'interazione sociale (per una rassegna, vedi Gross, 2001; Gross & John, 2003). Nel complesso i risultati suggeriscono che la rivalutazione ha in genere conseguenze più favorevoli rispetto alla soppressione (Gross, 1998; 2001). Nel seguente studio è stata utilizzata la versione italiana che ha evidenziato buone proprietà psicometriche (vedi Balzarotti, John e Gross, 2010).

- *Toronto Alexithymia Scale (TAS, 20)*: è la scala più utilizzata in ambito clinico e di ricerca per la valutazione dell'alessitimia (Taylor & Parker 2003). La TAS, 20 è un questionario di autovalutazione costituito da 20 *items* ai quali i soggetti rispondono attraverso una scala likert a 5 livelli, da “*per niente d'accordo* a *molto d'accordo*”. La TAS, 20 tuttavia presenta il grosso limite, come tutti i *self-report*, dell'autovalutazione da parte del soggetto di stati psicologici che gli appartengono. L'autovalutazione del soggetto costituisce una variabile che non può essere controllata. Ciò implicherebbe dei *bias self-report*, in quanto, la percezione e il riconoscimento dei propri stati psicologici potrebbero essere differenti se la valutazione fosse fatta da un clinico esperto, poiché la caratteristica principale dell'alessitimia è l'assenza di riconoscimento dei propri stati emotivi. Per superare questo limite, nel presente studio, è stato utilizzato congiuntamente un altro strumento, *Toronto Structured Interview For Alexithymia (TSIA)*.

- *Toronto Structured Interview for Alexithymia (TSIA)*: è un'intervista clinica strutturata composta da 24 *items* valutati tramite scala likert a tre livelli (0, 1 e 2) (Caretti &

Schimmenti, 2011). La TSIA è stata sviluppata dal “gruppo di Toronto” diretto da Graeme J. Taylor al fine di sopperire i limiti applicativi della TAS-20. Inoltre, la TSIA si differenzia dalla TAS, 20 per la presenza di una scala che indaga i processi immaginativi. La TSIA con il suo metodo di inchiesta, che comprende domande di approfondimento e di verifica, consente di eseguire una valutazione più accurata dello stato emotivo del soggetto. Nonostante sia stata costruita nel contesto specifico della ricerca sull’alessitimia, la TSIA è uno strumento altamente valido e attendibile che può essere utilmente applicato in contesti diagnostici e di ricerca, su campioni clinici e non clinici, per la misurazione del costrutto più ampio di disregolazione affettiva.

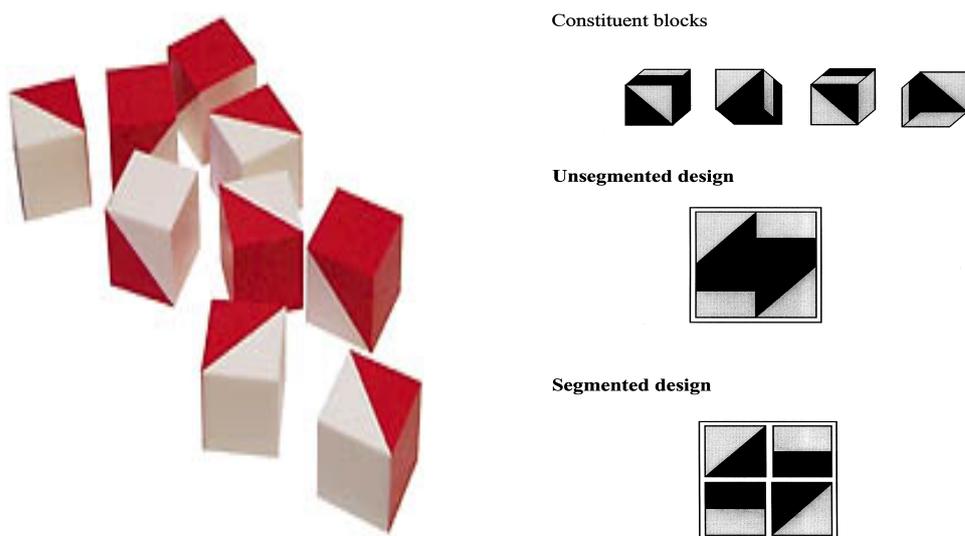
- *Attachment Style Questionnaire (ASQ)* (Feeney, Noller, Hanrahan, 1994): strumento *self-report* composto da 40 *items* valutati tramite scala likert a 6 livelli “da “*totalmente in disaccordo*” a “*totalmente d’accordo*” e consente di rilevare differenze individuali dello Stile di Attaccamento nell’adulto attraverso cinque fattori: -*Fiducia* (FI) (fattore legato all’attaccamento “sicuro”); -*Disagio per l’Intimità* (DI) (fattore legato all’attaccamento “insicuro/evitante”); -*Secondarietà delle Relazioni* (SR) (enfasi sul successo personale e sull’indipendenza a svantaggio delle relazioni, quindi fattore legato all’attaccamento “insicuro/evitante”); -*Bisogno di Approvazione* (BA) (bisogno di essere accettati dagli altri, fattore legato all’attaccamento “timoroso e preoccupato”); -*Preoccupazione per le Relazioni* (PR) (avvicinamento ansioso all’altro allo scopo di appagare il proprio bisogno di dipendenza; fattore quindi legato all’attaccamento “insicuro/ansioso-ambivalente”).

3.2.4 Strumenti per la valutazione degli aspetti cognitivi e sociali

L'osservazione delle specifiche abilità cognitive è stata valutata tramite la seguente scala: WASI-II - *Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence Sec. Edition* - (Wechsler, 2011).

Nello specifico la scala WASI-II consente di rilevare stime di QI in modo rapido ed efficiente quando la somministrazione di una batteria completa non è fattibile, né necessaria; inoltre permette di ottenere stime corrette di funzionamento cognitivo per scopi professionali, riabilitativi e di ricerca. Tale scala è caratterizzata da 4 *subtest*:

Il *subtest Disegno con cubi* (13 items) valuta la capacità di analisi e la sintesi di stimoli visivi, l'intelligenza fluida, la percezione visiva-motoria, la coordinazione oculo-manuale e la capacità di organizzazione percettiva. Si compone di 13 disegni geometrici rossi e bianchi presentati bidimensionali nel libretto. La costruzione di ogni disegno presenta un limite di tempo (Figura 6).



(Fig. 6) Subtest Disegno con cubi - WASI - *Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence – Second Edition* (WASI, 2011)

Il **subtest Vocabolario** (31 items) comprende 3 stimoli (immagini) e 28 elementi verbali; tale *subtest* è stato progettato per misurare la conoscenza che i soggetti hanno delle parole, la formazione dei concetti verbali, l'intelligenza cristallizzata e il livello di sviluppo del linguaggio.

Il **subtest delle Matrici** – (ragionamento) (30 items) valuta l'intelligenza fluida, visiva, la capacità di classificazione e la capacità spaziale, il rapporto tra le diverse parti, l'elaborazione simultanea e la capacità di organizzazione percettiva.

Il **subtest Somiglianze** (24 items) misura la formazione dei concetti verbali, l'intelligenza cristallizzata, il ragionamento astratto, associativo, il pensiero categorico e l'espressione verbale.

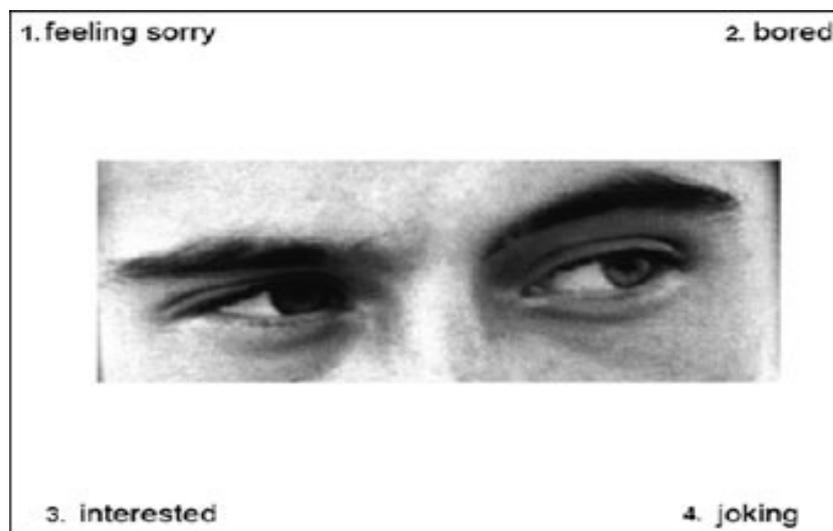
Le valutazioni della ToM e la decodifica delle emozioni vengono rilevate attraverso i seguenti task: *Eyes Test* e *Faces Test*.

- *EYES TEST* – *Test di riconoscimento delle emozioni dagli occhi*. Questo test, sviluppato dall'*Autism Research Centre* dell'Università di Cambridge (Baron-Cohen, Wheelwright & Jolliffe, 1997; Baron-Cohen & Plumb, 2001) è uno strumento che valuta la capacità di comprendere le emozioni attraverso l'interpretazione e la decodifica di segnali non verbali quali lo sguardo (capacità di *Mind Reading*). L'*Eyes Test*, nella forma originale è presentato in due versioni - carta-matita e computerizzata.

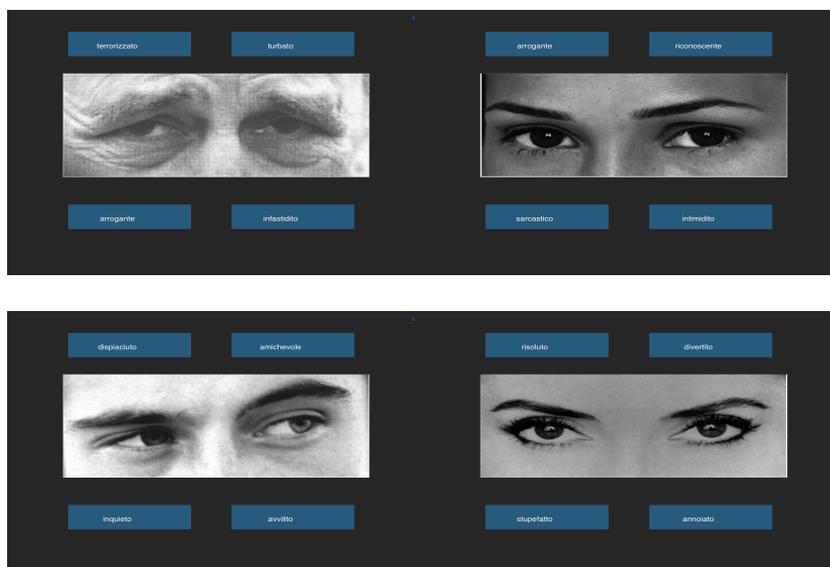
- *Il FACES TEST* – *Test di riconoscimento delle emozioni attraverso il volto*, anch'esso sviluppato presso l'università di Cambridge (Baron-Cohen, Wheelwright & Jolliffe, 1997), è

uno strumento che valuta la capacità del soggetto di identificare le emozioni semplici e complesse dalle espressioni facciali (capacità di *Mind Reading*). Anche il *Faces Test*, nella forma originale è presentato in due versioni - carta-matita e computerizzata.

In questo studio, l'utilizzo dell'*Eyes-Test* – (Baron-Cohen & Plumb, 2001) (Figura 7) consente la valutazione della capacità dell'adulto di inferire stati psicologici ed emotivi da immagini (regione degli occhi), proposte tramite *Ipad* (Figura 8). I partecipanti hanno la possibilità di scegliere una delle quattro risposte fornite, attraverso lo schermo *touch screen*.

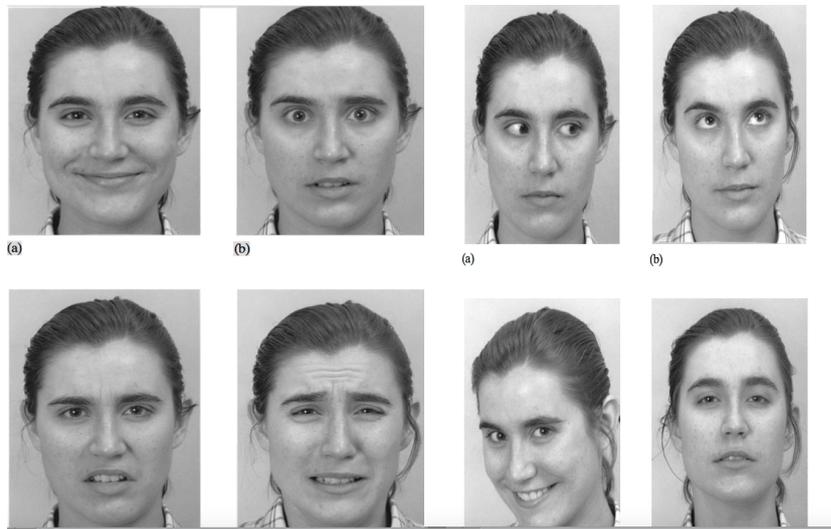


(Fig. 7) *Eyes Test* - (Baron-Cohen et al., 2001)

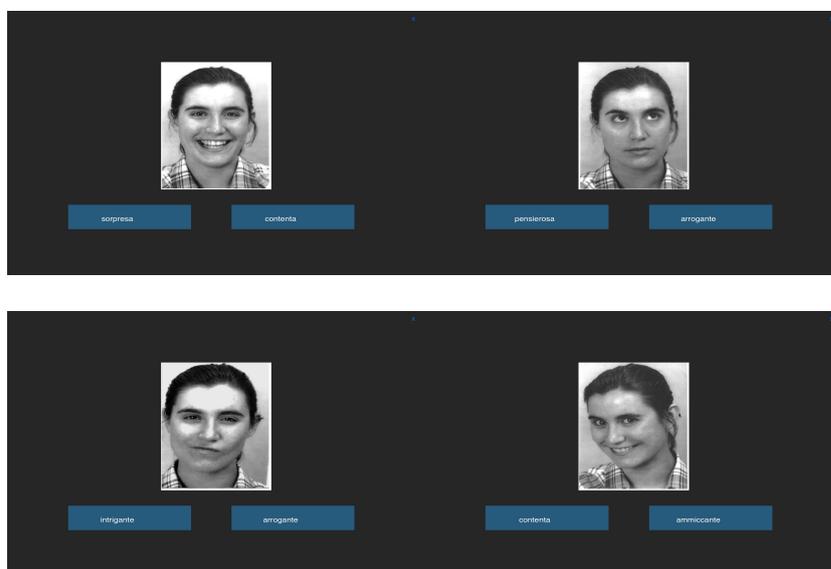


(Fig. 8) *Eyes Test* - (Baron-Cohen et al., 2001) *Implementato su Ipad*

Il *Faces-Test*, task di riconoscimento delle espressioni emotive dal volto (Figura 9), presentato tramite *Ipad* (Figura 10), permette di valutare nell'adulto la capacità di identificare le emozioni semplici e complesse dalle espressioni facciali attraverso la riproduzione di immagini. I partecipanti hanno la possibilità di scegliere una delle 2 risposte fornite. La valutazione della ToM attraverso tale dispositivo rende il task facile, veloce nella somministrazione e nell'elaborazione dei dati. Questi ultimi sono acquisiti istantaneamente attraverso un'applicazione sviluppata *ad hoc* per *Ipad*. I dati, salvati automaticamente nel *log.data*, valutano, in entrambi i compiti, l'accuratezza delle risposte e i tempi di reazione dei soggetti per ogni singolo *item* e per tutta la durata del task.



(Fig. 9) *Faces-test* (Baron-Cohen, 1997)



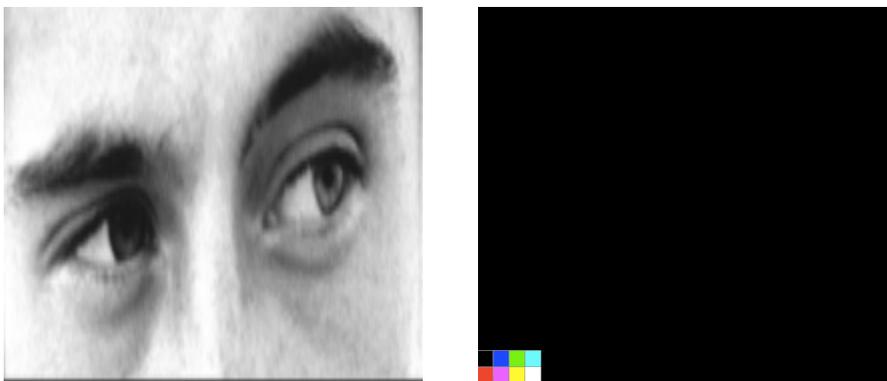
(Fig. 10) *Faces Test* – (Baron-Cohen, 1997) *Implementato su Ipad*

La valutazione delle abilità socio-cognitive è preceduta da una fase iniziale in cui i soggetti devono leggere una lista di parole seguita da esempi a carattere emotivo; ciò permette

al soggetto di familiarizzare con le etichette emotive presentate successivamente nel compito.

L'idea di sostituire l'*Eyest-Test* e il *Faces-Test* nella forma carta matita o computerizzata con un dispositivo tecnologico – *touch screen*, quale l'*Ipad*, nasce dalla possibilità di ridurre le difficoltà circoscritte alla somministrazione ed evitare i *bias* dei metodi tradizionali. La portabilità e la flessibilità dell'*Ipad*, per questo task, rende immediata la registrazione di una ampia quantità di dati nella popolazione esaminata. Inoltre, la semplicità a livello tattile dell'*hardware* e quindi della modalità *touch screen*, sembrerebbe essere preferibile all'uso del computer in quanto riduce la necessità di alcune competenze, come la coordinazione oculo-manuale tra mouse e tastiera.

Nella costruzione di questi dispositivi, al fine di ridurre la presenza di *bias* percettivi (Franklin et al., 2008; Franklin et al., 2010), il colore dello sfondo è stato modificato da bianco a nero per rendere chiara la percezione della figura dallo sfondo in termini di tonalità e luminosità (Figura 11) (Sitdhisanguan et al., 2012).



(Fig. 11) Scelta dello Sfondo e Contrasto

Le differenze della tonalità e della luminosità tra immagine (foto reali in bianco e nero), sfondo (di colore nero) e risposte target inserite all'interno di un rettangolo colorato, si adatterebbero alle indicazioni riportate in letteratura (Sitdhisanguan et al., 2012) permettendo ai soggetti di focalizzare la loro attenzione sulle specifiche rappresentazioni visive. L'area target da osservare e decodificare richiamerebbe l'attenzione del soggetto in quanto nettamente separata e in contrasto con lo sfondo. Pertanto, si presume che, lo sfondo nero, in quanto colore acromatico, neutro e privo di tinta, così come il bianco e il grigio, diverso dal tradizionale sfondo del test carta-matita, non abbia influito a generare differenze percettive nelle scelte delle risposte date dai genitori. Va ricordato che, i parenti di primo grado non presentano le stesse alterazioni sintomatologiche dei soggetti con ASD; nello studio, basato sull'ampio fenotipo autistico, ciò che va indagato, sono manifestazioni sotto-soglia, simili alla condizione di spettro autistico, ma non per forza qualitativamente e quantitativamente equivalenti alla condizione clinica dei soggetti coinvolti. Pertanto il colore dello sfondo, per i motivi sopra citati, non sembrerebbe influenzare le risposte del soggetto nella decodifica delle emozioni.

4.1 Analisi Statistica

L'analisi dei dati è stata eseguita utilizzando il pacchetto statistico IBM - SPSS 24 per Mac OS-X. Al fine di poter analizzare le differenze delle variabili esaminate tra i due gruppi di genitori (gruppo 1 -ASD; gruppo 2 -TD) e all'interno del gruppo con

ASD, sono state condotte analisi descrittive delle caratteristiche cliniche e demografiche del campione tramite T test, test per campioni indipendenti, analisi bivariata mediante distribuzione di frequenza doppia 2x2, Chi-quadrato, Phi, V di Cramer e correlazione di Pearson. Sono stati considerati statisticamente significativi i risultati con un valore $p < 0.05$ e $p < 0.01$.

4.2 Risultati

4.2.1 Caratteristiche cliniche e demografiche del campione

Dai risultati dello studio, il campione della ricerca, caratterizzato da genitori di bambini con ASD e con TD appare omogeneo. Infatti, dalle analisi descrittive non si rilevano differenze statisticamente significative tra i due gruppi di genitori (ASD e TD) per età e per livello di QI (Tabella n.1).

Tabella n.1 Caratteristiche cliniche e demografiche del campione totale (N= 201)

1 ASD M=n. 57 NA; n.36 QI – ASD P= n. 52 NA; n. 31 QI
 2 TD M=n. 46 NA; n.29 QI – TD P= n. 46 NA; n. 23 QI

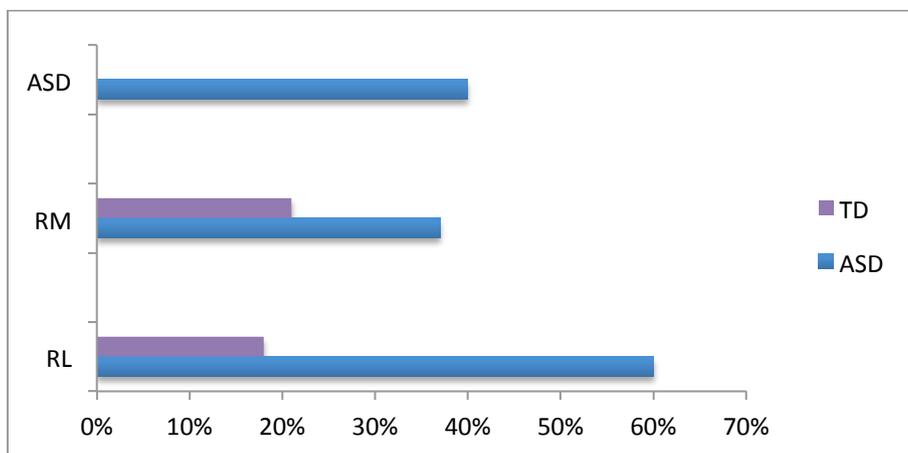
Genitori	Gruppo	N	Media Età	DS	gl	t	p
M NA	1	57	38	4.9	101	-1.140	0.16
	2	46	40	5.3			
P NA	1	52	42	7.9	96	-1.150	0.29
	2	46	43	5.3			
Genitori	Gruppo	N	Media QI	DS	gl	t	p
IQV M	1	36	98	9.7	63	-1.037	0.30
	2	29	100	8.2			
IQP M	1	36	100	13.3	63	-0.801	0.43
	2	29	103	12.3			
IQT M	1	36	99	11.1	63	-1.408	0.14
	2	29	105	22.6			
IQV P	1	31	97	8.1	52	0.783	0.43
	2	23	95	8.7			
IQP P	1	31	101	12	52	1.649	0.10
	2	23	106	12.1			
IQT P	1	31	102	23	52	0.317	0.75
	2	23	101	8.6			

ASD=Autism Spectrum Disorder; TD=Typical Development; Gruppo:1=ASD; 2=TD; gl=gradi di libertà; t=test T per l'uguaglianza; p=valore di p-significatività a due code; Genitori: M=Madre – P=Padre; NA=Neuropsychological Assessment; QI: Quoziente Intellettivo WASI (Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence); QIV=Quoziente Intellettivo Verbale; QIP=Quoziente Intellettivo Performance; QIT=Quoziente Intellettivo Totale.

Inoltre, confrontando le medie delle variabili considerate, quali età e quoziente intellettivo (QIV, QIP e QIT), nel test T per campioni indipendenti non si evincono valori significativi nei due gruppi di genitori ($p > .05$).

4.2.2 Familiarità e variabilità delle caratteristiche cliniche e demografiche dei partecipanti

In generale, nei gruppi con ASD e con TD, la familiarità per il ritardo del linguaggio (RL), ritardo mentale (RM) e per l'autismo (ASD) (Figura 12) e i livelli di istruzione e occupazione permettono di rilevare differenze significative tra i gruppi soprattutto per RL, ASD e per l'occupazione lavorativa paterna. In particolare, come riportato in tabella (n.2) è possibile rilevare la significatività delle variabili riferite al RL, RM e ASD nei genitori del gruppo con ASD e con TD. Questi ultimi non presentano casi di autismo all'interno della famiglia; tale dato rientra nei criteri di inclusione dello studio. È opportuno specificare come i livelli di familiarità per ritardo del linguaggio (RL), ritardo mentale (RM) e autismo (ASD) siano maggiormente presenti nelle famiglie in cui vi è almeno un membro con diagnosi di ASD. Questi dati sembrerebbero confermare la maggiore vulnerabilità dell'espressione fenotipica del BAP all'interno di questa specifica categoria di soggetti. Inoltre, tali risultati potrebbero essere indicativi per gli studi futuri al fine di comprendere la relazione tra condizione autistica e presenza del BAP nei parenti di primo grado. Pertanto, sarebbe auspicabile approfondire le correlazioni tra gli aspetti legati alla genetica e all'espressione del BAP all'interno delle famiglie con ASD.

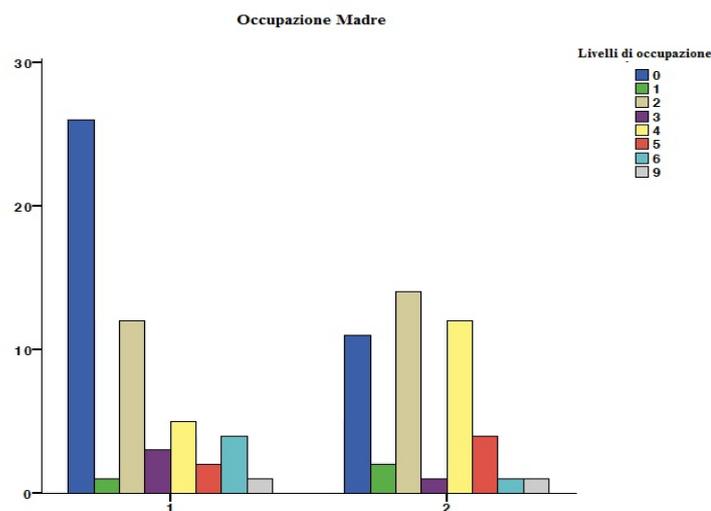


(Fig. 12) Familiarità RL, RM e ASD nei due gruppi di genitori TD e ASD

Tabella n.2 Familiarità RL, RM e ASD							
Gruppo	Media RL	DS	gl	t	p	χ^2	p
1	1.58	0.5	69	3.839	0.000		
2	1.19	0.3					
						12.23 (1)	0.000
Gruppo	Media RM	DS	gl	t	p	χ^2	p
1	1.37	0.4	70	1.533	0.13		
2	1,21	0.4					
						2.29 (1)	0.13
Gruppo	Media ASD	DS	gl	t	p	χ^2	p
1	1.39	0.4	37	4.912	0.000		
2							
						17 (1)	0.000

Gruppo: 1=ASD; 2=TD; RL=Ritardo del Linguaggio; RM=Ritardo Mentale; ASD=Autism Spectrum Disorder; gl=gradi di libertà; t= test T per l'uguaglianza; p=valore di p-significatività a due code; χ^2 = chi-quadrato; p=valore.

I livelli di istruzione e di occupazione delle madri e dei padri non permettono di rilevare differenze significative tra i due gruppi (ASD e TD), nonostante siano stati rilevati alti livelli di non occupazione nelle madri del gruppo con ASD rispetto alle madri del gruppo con TD (Figura 13). Ciò potrebbe essere indicativo delle limitazioni e delle difficoltà per le madri del gruppo con ASD di gestire il lavoro e la carriera professionale, data la condizione autistica del proprio bambino. Le madri, ancora oggi, sembrano essere le principali figure di riferimento e accudimento dei propri figli con ASD e allo stesso tempo sono portatrici di una maggiore condizione di disagio rispetto ai padri.

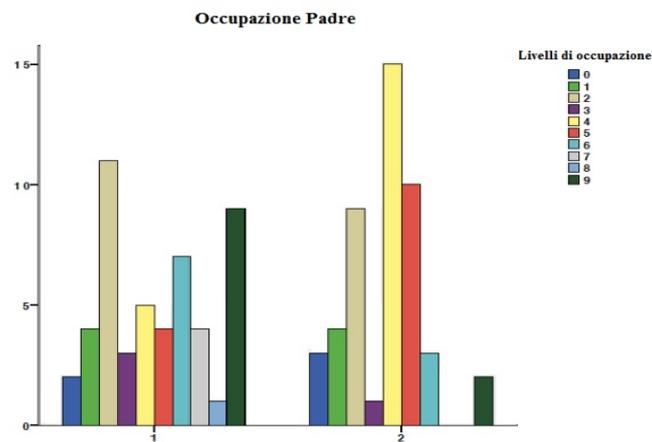


(Fig. 13) *Occupazione Materna*

Livelli di occupazione delle madri: Gruppo: 1=ASD; 2=TD

0=Disoccupata-non occupata; 1=Legislatori, imprenditori, alta dirigenza; 2=Professioni intellettuali, scientifiche e di elevata specializzazione; 3=Professioni tecniche; 4=Professioni esecutive nel lavoro di ufficio; 5=Professioni qualificate nelle attività commerciali e nei servizi; 6=Artigiani, operai specializzati e agricoltori; 7=Conduttori di impianti, operai di macchinari fissi e mobili, conducenti di veicoli; 8=Professioni non qualificate; 9=Forze armate.

I dati relativi ai livelli di occupazione paterna evidenziano differenze significative inter-gruppi, ($t(88) = 2.083, p < 0.05, \chi^2 = 20 (9), p < 0.05$ (Figura 14).



(Fig. 14) Occupazione Paterna

Livelli di occupazione di padri: Gruppo: 1=ASD; 2=TD

0=Disoccupato-non occupato; 1=Legislatori, imprenditori, alta dirigenza; 2=Professioni intellettuali, scientifiche e di elevata specializzazione; 3=Professioni tecniche; 4=Professioni esecutive nel lavoro di ufficio; 5=Professioni qualificate nelle attività commerciali e nei servizi; 6=Artigiani, operai specializzati e agricoltori; 7=Conduttori di impianti, operai di macchinari fissi e mobili, conducenti di veicoli; 8=Professioni non qualificate; 9=Forze armate.

4.2.3 Variabilità degli aspetti clinici nei genitori del gruppo con ASD e con TD

Nel test T per campioni indipendenti vi è una differenza significativa inter-gruppi rispetto alle variabili misurate quali livelli di ansia, tratti di personalità, livelli di depressione, stile di attaccamento dell'adulto, regolazione emotiva, capacità di lettura della mente e livelli di stress genitoriale (Tabella n. 3).

Tabella n.3 Variabili cliniche significative e differenze tra i genitori (ASD-TD)

	Genitori	Gruppo	Media	DS	gl	t	p
STAI-Y	M	1	50	11	98	3.324	<0.01
	P	1	49	10	87	2.475	<0.05
BFQ -M	M	2	43	9	93	-2.219	<0.05
	P	2	45	10	90	-2.096	<0.05
BFQ - E	P	2	52	10	90	-1.964	<0.05
BFQ -A	P	2	51	11	90	-2.240	<0.05
BFQ -C	P	2	54	8	83	-3.115	<0.01
BDI	M	1	68	25	95	3.074	<0.01
	P	1	65	24	88	1.997	<0.05
ASQ - F	M	2	67	25	90	3.200	<0.01
	P	2	68	24	87	-4.102	<0.01
ASQ - PR	M	1	40	32	89	2.229	<0.05
ERQ - SOP	P	1	15	5	84	2.176	<0.05
TSIA - DIF	M	1	2	1	70	2.146	<0.05
TSIA - DDF	P	1	3	3	55	3.565	<0.01
TSIA -EOP	M	1	3	2	64	1.981	<0.05
TSIA - IMP	P	1	4	3	58	3.067	<0.01
	M	1	4	2	68	3.514	<0.01
TSIA - OT	P	1	4	2	58	4.946	<0.01
	M	1	7	3	70	3.840	<0.01
TSIA - AA	P	1	8	4	55	4.742	<0.01
	M	1	5	5	55	3.093	<0.01
TSIA -TOT	M	1	11	4	63	3.222	<0.01
EYES-TEST R	P	1	14	9	53	4.528	<0.01
	M	1	5	2	65	3.004	<0.01
FACES-TEST R	M	1	1	0.5	67	3.115	<0.01
STRESS TOT	M	1	52	26	91	5.420	<0.01
PD	P	1	45	24	66	4.238	<0.01
	M	1	62	31	93	3.513	<0.01
P-CDI	P	1	45	24	74	2.415	<0.01
	M	1	71	25	93	5.297	<0.01
DC	P	1	66	29	73	4.659	<0.01
	M	1	86	15	65	5.304	<0.01
DIF	P	1	76	23	79	4.059	<0.01
	M	1	60	32	92	2.507	<0.05
	P	1	53	31	75	2.502	<0.05

Gruppo: 1=ASD; 2=TD; gl=gradi di libertà; t=test T per l'uguaglianza; p=valore di p-significatività a due code; STAI-Y=State Trait Anxiety Inventory-Forma Y; BFQ-E=Big Five Questionnaire-Estroversione; BFQ-A=Big Five Questionnaire-Amicalità; BFQ-M=Big Five Questionnaire-Apertura Mentale; BDI=Beck Depression Inventory; ASQ-F= Attachment Style Questionnaire-Fiducia; ASQ-DISF=Attachment Style Questionnaire-Preoccupazione per le relazioni; TSIA-DIF=Toronto Structured Interview for Alexithymia-Difficoltà nell'Identificare Sentimenti; TSIA-DDF=Toronto Structured Interview for Alexithymia-Difficoltà nel Descrivere i Sentimenti; TSIA-EOP=Toronto Structured Interview for Alexithymia-Pensiero Orientato all'Esterno; TSIA-OT=Toronto Structured Interview for Alexithymia-Pensiero Operatorio; TSIA-AA=Toronto Structured Interview for Alexithymia-Consapevolezza Affettiva; TSIA-TOT=Toronto Structured Interview for Alexithymia-Alessitimia Totale; EYES-TEST R=Task di mindreading Reaction-time; FACES-TEST R= Task di mindreading Reaction-time; PSI-TOT=Parenting Stress Index-Total; PSI-PD=Parenting Stress Index -Parental Distress; PSI-P-CDI=Parenting Stress Index-Parent-Child Dysfunctional Interaction; PSI-DC= Parenting Stress Index -Difficult Child; PSI-DIF=Parenting Stress Index-Risposta Difensiva.

Come si evince dalla tabella (n.3) la maggiore espressione dei domini e dei sotto-domini del BAP, appare manifestata, anche se sotto-soglia, nei genitori del gruppo con ASD. Questi ultimi presentano tratti ansiosi ed elevati livelli di depressione rispetto al gruppo con TD. Nello specifico, nella coppia genitoriale, sono le madri ad essere più depresse. Inoltre, queste ultime presentano uno stile di attaccamento ansioso-ambivalente, esprimendo difficoltà nelle relazioni sociali per via del loro avvicinamento ansioso all'altro caratterizzato dal bisogno di dipendenza. La presenza di uno stile di attaccamento disfunzionale (ansioso-evitante, timoroso e preoccupato) nelle famiglie con ASD, le espone maggiormente ad esprimere un fenotipo autistico più marcato.

I padri del gruppo con ASD, più delle madri, presentano uno stile di pensiero orientato alla soppressione e una tendenza a inibire o ridurre il comportamento emotivo-espressivo. Inoltre, la presenza di tratti Alessitimici è stata significativamente riscontrata tra i familiari di soggetti con ASD, con maggiori difficoltà di regolazione emotiva nei padri. Questo è un indicatore importante, insieme agli altri sotto-domini del BAP, manifestato all'interno delle famiglie con ASD.

Le abilità di mentalizzazione risultano inficiate nel gruppo con ASD rispetto ai genitori con TD e nello specifico le madri con ASD appaiono più lente e quindi impiegano più tempo e compiono un maggiore sforzo cognitivo nel compito di lettura della mente.

I genitori del gruppo con ASD risultano significativamente più stressati dei genitori con TD. La coppia con ASD sperimenta elevati livelli di stress nell'ambito del loro ruolo genitoriale, contraddistinto dall'ansia, dalle difficoltà esperite nelle interazioni di-

sfunzionali con il proprio bambino che potrebbero avere origine dalle caratteristiche comportamentali di quest'ultimo. Sono le madri, ancora una volta, a manifestare più *distress* genitoriale, ovvero ansia, disagio, *coping* negativo agli eventi stressanti, ecc. Inoltre, manifestano un alterato senso di competenza genitoriale, stress legato alle restrizioni sociali, conflitto nella coppia, mancanza di supporto sociale e depressione. In generale l'evidenza di tali fattori disfunzionali influenza negativamente le competenze e il ruolo genitoriale di questa categoria di soggetti.

4.2.4 L'impatto della sintomatologia autistica sulla genitorialità

All'interno del gruppo con ASD si rilevano differenze significative rispetto alla severità della diagnosi del proprio bambino (1 - ASD = sintomatologia autistica lieve-moderata; 2 - AUT = severità marcata dei sintomi autistici) rilevata secondo i criteri diagnostici del DSM 5 e attraverso l'*Autism Diagnostic Observation Schedule ADOS-2* (Lord et al., 2012).

La tabella (n.4) riporta, a livello intra-gruppo, la significatività di alcune variabili che potrebbero essere considerate distintive del BAP. Tra le variabili osservate, vengono descritti di seguito i risultati di specifici tratti di personalità, depressione, alessitimia, capacità di mentalizzazione, stile di attaccamento dell'adulto, regolazione emotiva e livelli di stress.

Tabella n.4 *Variabili cliniche dei genitori e Severità della diagnosi dei bambini con ASD*

	Genitori	Gruppo	Media	ds	gl	t	p
BFQ -A	M	1	52	11	44	-2.126	<0.05
BFQ -C	M	1	54	8	49	-2.329	<0.05
	P	1	52	8	42	-2.407	<0.01
BFQ -M	P	1	45	9	43	-3.007	<0.01
BDI	P	2	73	19	43	2.518	<0.05
TAS, 20	P	2	45	12	47	2.118	<0.05
TAS, 20 -DIF	P	2	13	7	37	2.229	<0.05
EYEST-TEST A	P	1	23	3	28	-2.924	<0.01
ASD -DISF	P	2	55	28	42	2.122	<0.05
ERQ -SOP	P	2	17	4	38	2.791	<0.01
PSI -TOT	M	2	60	24	47	2.334	<0.05
	P	2	54	23	32	2.446	<0.05
PSI -PD	P	2	59	28	36	-2.048	<0.05
PSI- PCDI	M	2	79	20	43	2.502	<0.05
	P	2	75	23	29	-2.109	<0.05
PSI -DC	M	2	91	6	27	2.664	<0.05
PSI -DIF	P	2	66	25	31	2.882	<0.01

Gruppo: 1=ASD; 2=AUT; gl=gradi di libertà; t= test T per l'uguaglianza; p=valore di p-significatività a due code. BFQ-A=Big Five Questionnaire-Amicalità; BFQ-C=Big Five Questionnaire-Coscienziosità; BFQ-M= Big Five Questionnaire-Apertura Mentale; BDI=Beck Depression Inventory; TAS,20=Toronto Alexithymia Scale; TAS,20 -DIF=Toronto Alexithymia Scale-Difficoltà Identificare Sentimenti; EYEST-TEST A =Task di mindreading Accuratezza; ASQ-DISF=Attachment Style Questionnaire-Disagio per l'intimità; ERQ=Emotion Regulation Questionnaire-Suppression; PSI-TOT=Parenting Stress Index-Total; PSI-PD=Parenting Stress Index-Parental Distress; PSI-P-CDI=Parenting Stress Index-Parent-Child Dysfunctional Interaction; PSI-DIF =Parenting Stress Index-Risposta Difensiva; PSI-DC=Parenting Stress Index-Difficult Child.

Nello specifico, i tratti di personalità, valutati attraverso il *Big Five Questionnaire – BFQ*, permettono di rilevare differenze intra-gruppo di caratteristiche sociali, empatiche e degli atteggiamenti rivolti alle esigenze altrui. Tratti di Amicalità, Coscienziosità e Apertura Mentale sono significativi e maggiormente osservabili all'interno del gruppo dei genitori con ASD in cui la diagnosi di autismo del figlio è meno severa. In particola-

re, i punteggi osservati nella scala Amicalità (A) e Coscienziosità (C) risultano significativi per le madri dei bambini con ASD rispetto ai padri del gruppo con ASD e al gruppo in generale dei genitori di bambini con AUT; invece, i padri del gruppo con ASD, rispetto alle madri e al gruppo con AUT, presentano maggiori abilità di Apertura Mentale (M).

Sebbene i genitori di bambini con un disturbo dello spettro autistico presentino livelli di depressione molto elevati rispetto alle famiglie di bambini con sviluppo tipico, dai risultati non si evincono differenze statisticamente significative per i livelli di depressione materna. In particolare, le madri (AUT-ASD) presentano uno stato depressivo dell'umore in entrambe le condizioni di severità sintomatologica, mentre l'elevato tasso di depressione paterna correla significativamente con la severità della diagnosi del proprio bambino (AUT).

Nonostante la scala *self-report* TAS, 20 non consenta di rilevare differenze intergruppi (ASD e TD), dai risultati è possibile scorgere differenze intra-gruppo (AUT e ASD) nelle risposte dei soggetti al medesimo test. Nello specifico, i padri del gruppo con AUT presentano maggiormente una condizione di alessitimia e difficoltà nell'identificare i sentimenti rispetto alle madri con AUT e al gruppo con ASD in generale.

In riferimento alle abilità di lettura della mente, con particolare attenzione all'accuratezza nel compito di mentalizzazione (Eyes-Test), i padri del gruppo con ASD presentano una maggiore difficoltà rispetto alle madri con ASD nell'identificare le espressioni emotive a partire dallo sguardo.

Dai risultati dello studio, lo stile di attaccamento dell'adulto risulta maggiormente inficiato per i padri di bambini con AUT, con maggiore disagio nell'intimità e presenza di un attaccamento insicuro-evitante.

Per quanto riguarda la regolazione emotiva dell'adulto, si rileva una maggiore tendenza nei padri con AUT a sopprimere il pensiero riducendo o inibendo il comportamento emotivo-espressivo in corso, rispetto alle madri con AUT e al gruppo dei genitori con ASD in generale.

In relazione ai livelli di stress, si denota la presenza di alterazioni all'interno delle famiglie con sintomatologia severa di ASD; queste ultime avvertono maggiori difficoltà nell'interazione con il proprio bambino rispetto ai genitori che hanno bambini con una diagnosi meno severa, sebbene i padri con AUT, più degli altri, manifestino uno stile di pensiero difensivo e aspetti di desiderabilità sociale. Nello specifico i padri del gruppo con AUT presentano maggiore *distress*, in altre parole più ansia, disagio e maggiore *cooping* negativo agli eventi stressanti. Le madri del gruppo con AUT percepiscono il loro bambino come più difficile da gestire; queste caratteristiche hanno origine nel temperamento del bambino, ma includono anche pattern di comportamenti acquisiti, comportamenti disfunzionali e richiestivi.

I dati finora riportati sono indicativi e meritano un'attenta riflessione poiché ci invitano a riflettere sull'impatto che la severità dell'ASD possa avere sullo stile genitoriale dell'adulto. L'ASD è esteso lungo un *continuum* variabile e influenza, con un impatto differente, la genitorialità in generale. Dai risultati dello studio è possibile osservare come, al di là del disagio, delle preoccupazioni e delle difficoltà emotive, sociali, rela-

zionali, manifestate in maggior misura dai genitori di bambini con ASD rispetto al gruppo dei genitori di bambini con TD, ancora una volta, l'espressione del BAP e le difficoltà connesse all'adulto vengono espresse in maniera significativa all'interno delle famiglie in cui il bambino presenta una sintomatologia severa di ASD, con maggiori difficoltà socio-comunicative e di gestione comportamentale. Pertanto, è possibile dedurre come il BAP abbia un forte impatto sullo stile genitoriale dell'adulto e correla positivamente con la severità sintomatologica del bambino autistico.

4.3 Le correlazioni: profilo neuropsicologico e sociale dei genitori del gruppo con ASD

Per rilevare l'impatto del BAP nell'espressione comportamentale dei genitori in generale, nella relazione con il bambino e nel funzionamento cognitivo e sociale è stata applicata una correlazione bivariata di Pearson in considerazione ad alcune variabili, quali l'età, l'istruzione, l'occupazione, i livelli di QI e i risultati del profilo neuropsicologico e sociale (appendice 1 - *Correlazioni Madre ASD* e appendice 2 - *Correlazioni Padre ASD*). La correlazione è significativa a livello 0.01** (a due code) e a livello 0.05* (a due code).

4.3.1 Età, Istruzione e Occupazione dei genitori

Nonostante il disagio e le ansie che i genitori sperimentano durante il percorso di crescita del proprio bambino con ASD, unite alle difficoltà di accettazione della diagno-

si, le madri che sono occupate, e quindi realizzate a livello professionale, sembrano mostrare più resilienza rispetto a coloro che sono disoccupate, apparendo anche meno stressate. Dai risultati dello studio, emerge che le stesse, sarebbero professionalmente occupate, proprio perché il funzionamento socio-comunicativo del loro bambino consentirebbe, contemporaneamente, una gestione adeguata del lavoro e dei bisogni del figlio con una diagnosi meno severa di ASD. Tali dati, infatti, non sono replicati all'interno delle famiglie in cui il bambino presenta una sintomatologia autistica severa. Nello specifico, all'interno del gruppo con ASD si rileva una correlazione negativa tra l'età, il livello di istruzione e lo stress materno, come se le madri più adulte e istruite avessero una maggiore consapevolezza e capacità di *coping* nell'affrontare lo stress nella relazione con il proprio bambino con ASD. Inoltre, le madri del gruppo con ASD che sono istruite e che possiedono buone abilità verbali - QIV, riescono meglio ad identificare le espressioni emotive attraverso lo sguardo nel compito di lettura della mente. Anche i padri del gruppo con ASD, occupati professionalmente, sono meno depressi e alessitimici di coloro che sono disoccupati e con un bambino AUT.

4.3.2 QI dei genitori

Sebbene i livelli di QI nei due gruppi con ASD e con TD risultano omogenei, all'interno del gruppo di genitori con ASD è possibile rilevare come valori elevati nelle prove verbali e di performance dei padri del gruppo con ASD mostrano una correlazione positiva con l'istruzione, la capacità di mentalizzazione e la tendenza ad essere aperti mentalmente alla cultura e all'esperienza. Gli stessi, sembrano essere meno alessitimici,

depressi e raramente sviluppano stili di attaccamento disfunzionali. Anche le madri del gruppo con ASD, che presentano abilità cognitive e di performance superiori alla media, sono maggiormente istruite e occupate professionalmente e riescono meglio a decodificare le emozioni degli altri attraverso la regione degli occhi. Le stesse non manifestano alessitimia e stili di attaccamento disfunzionali e soprattutto non percepiscono il loro bambino come elemento negativo e stressante durante le interazioni sociali.

4.3.3 L'effetto della variabilità dell'autismo nei genitori

La severità della diagnosi è correlata con diverse variabili osservate all'interno del gruppo di genitori con ASD. Nello specifico la sintomatologia autistica all'interno delle famiglie con ASD è inversamente correlata con l'occupazione. Le madri di bambini con ASD, con una diagnosi meno severa rispetto alla condizione AUT, sono più amichevoli, coscienti e presentano meno tratti di espressione del BAP poiché sono meno sistematiche. I padri di bambini con sintomatologia meno severa di autismo, così come le madri, tendono ad essere coscienti, aperti mentalmente, colti, informati e interessati alle cose in generale. Questi ultimi presentano ridotti livelli di ansia, depressione e alessitimia. Inoltre, i padri che hanno bambini con un quadro clinico meno severo di ASD, presentano correlazioni negative con lo stile di attaccamento insicuro-evitante rispetto ai padri del gruppo con AUT. Anche la capacità di decodifica delle emozioni attraverso lo sguardo è migliore nei padri di bambini con ASD. La severità della diagnosi sembra avere un impatto significativo sui livelli di stress dei genitori del gruppo con ASD. In particolare, le madri del gruppo con ASD, in presenza di un adeguato funzionamento

socio-cognitivo, manifestano una riduzione dello stress in generale e nell'interazione con il proprio bambino e una migliore percezione dello stesso come meno difficile da gestire. Dati simili si rilevano anche per i padri del gruppo con ASD e non per il gruppo con AUT. Nello specifico, i padri di bambini con ASD presentano livelli ridotti di *distress* genitoriale e scarsa tendenza a utilizzare risposte difensive e a minimizzare le condizioni di disagio.

4.3.4 AQ, EQ, SQ dei genitori

Sebbene non si rilevino differenze statisticamente significative nei genitori del gruppo con ASD e con TD, per i tratti autistici (AQ), il quoziente di sistematizzazione (SQ) e il quoziente di empatia (EQ), appare possibile rilevare differenze interessanti a livello intra-gruppo (ASD). In particolare, la presenza di elevati tratti autistici AQ delle madri correla negativamente con il quoziente di empatia EQ, l'estroversione, la tendenza alla socialità, la stabilità emotiva, l'apertura mentale, lo stile di attaccamento orientato alla fiducia e l'accuratezza nel compito di lettura della mente. Si rileva, invece, una correlazione positiva tra l'AQ delle madri e la depressione, l'alessitimia, l'ansia, difficoltà di consapevolezza affettiva e *distress* genitoriale. Anche per i padri, i dati rilevati mostrano correlazioni simili: l'AQ paterno correla negativamente con il quoziente di empatia EQ, l'essere socievoli, la stabilità emotiva e l'apertura mentale e positivamente con la depressione, l'alessitimia, l'attaccamento insicuro e lo stress sperimentato nell'interazione con il proprio bambino.

Le madri del gruppo con ASD che mostrano elevati livelli di empatia al questionario *self-report* EQ sono più estroverse, meno alessitimiche e non sviluppano un attaccamento insicuro; ciò è possibile riscontrarlo anche per i padri del gruppo con ASD. I punteggi dell'EQ paterno correlano positivamente con l'estroversione, la socialità, l'apertura mentale e con adeguate abilità verbali, mentre correlano negativamente con l'alessitimia.

Anche le correlazioni effettuate tra il quoziente di sistematizzazione SQ e le variabili osservate, permettono di rilevare come le madri sistematiche hanno difficoltà nel compito di lettura della mente, impiegano meno tempo nel decodificare lo stato emotivo altrui ma commettono più errori. Le stesse, manifestano uno stile di attaccamento timoroso e preoccupato nei confronti dell'altro ma risultano meno stressate, probabilmente perché tendono a organizzare la quotidianità in fasi ben scandite, appunto sotto forma di sistemi, al fine di poter fronteggiare efficacemente le varie condizioni dell'ASD; inoltre, la tendenza ad essere sistematiche potrebbe renderle più organizzate e regolate a livello emotivo. I padri più sistematici presentano una correlazione positiva con i tratti di personalità tendenti alla scrupolosità, perseveranza, infatti, tendono ad essere più coscienti.

4.3.5 Ansia, depressione e stile di attaccamento dei genitori

Nelle madri del gruppo con ASD, i valori elevati alla scala dell'ansia - STAI-Y correlano positivamente con l'AQ, la depressione, l'alessitimia e lo stress genitoriale e negativamente con l'estroversione, la stabilità emotiva, l'essere socievole e lo stile di at-

taccamento sicuro basato sulla fiducia. Simili correlazioni si rintracciano anche nei padri di bambini con ASD, i quali tendono a utilizzare uno stile di pensiero soppressivo e le loro prestazioni nelle abilità di performance sembrano ridursi in presenza di elevati tratti ansiosi.

La depressione materna correla positivamente con i tratti autistici dell'adulto - AQ, l'ansia, l'alessitimia, l'attaccamento timoroso e preoccupato, lo stress in generale e nello specifico nell'interazione con il proprio bambino. I padri più depressi sono meno occupati professionalmente, meno estroversi, cooperativi e cordiali. Anche la depressione dei padri correla positivamente con i tratti autistici - AQ, l'ansia, il disagio nelle relazioni sociali, il pensiero soppressivo, lo stress genitoriale, in particolare con la percezione che gli stessi hanno del loro bambino, ritenuto difficile da gestire e lontano dalle aspettative di figlio.

All'interno del gruppo con ASD le madri che manifestano uno stile di attaccamento disfunzionale, caratterizzato da relazioni superficiali, condizioni di disagio e ansia, presentano correlazioni positive con i tratti autistici dell'adulto AQ, depressione, alessitimia e stress e negative con adeguate abilità cognitive e i tratti di personalità propositivi e sociali del BFQ. Le madri che manifestano uno stile di attaccamento sicuro, basato sulla fiducia, tendono a presentare attitudini sociali, relazionali, adeguata regolazione emotiva e comunicativa simili a quelle sviluppate dai genitori di bambini con TD. I padri che manifestano un attaccamento disfunzionale mostrano correlazioni positive con i tratti autistici dell'adulto - AQ, ansia, tratti alessitimici, stile di pensiero tendente alla soppressione cognitiva e stress genitoriale; per questi ultimi, le correlazioni risultano

negative con il fattore che caratterizza l'amicizia, l'apertura mentale, le abilità di mentalizzazione e le abilità cognitive di performance. I padri del gruppo con ASD che sperimentano attaccamento sicuro basato sulla fiducia, tendono maggiormente a utilizzare uno stile di pensiero tendente alla rivalutazione cognitiva. In generale, la presenza di uno stile di attaccamento disfunzionale all'interno delle famiglie con ASD, contraddistinto dal disagio relazionale, attaccamento ansioso-evitante, timoroso e preoccupato, le espone maggiormente ad esprimere un fenotipo autistico marcato.

4.3.6 Profilo personologico dell'adulto: Big Five Questionnaire

I tratti di personalità valutati attraverso il *Big Five Questionnaire - BFQ*, permettono di rilevare correlazioni significative con diverse variabili studiate.

Attraverso le scale principali del questionario - (Estroversione, Amicizia, Coscienziosità, Stabilità Emotiva, Apertura Mentale) - riferite ai 5 grandi fattori della personalità, è stato osservato, come per le madri e per i padri del gruppo con ASD il fattore Estroversione (E) o Energia che caratterizza i soggetti per la loro loquacità, energia, dinamicità, laddove manifestato, correla negativamente con i tratti autistici dell'AQ, i tratti Alessitimici, con uno stile di attaccamento insicuro-evitante e il bisogno di approvazione e accettazione da parte degli altri. L'Estroversione invece correla positivamente con la fiducia e lo stile di attaccamento sicuro nelle madri e buone abilità cognitive di performance nei padri. Nonostante l'estroversione, i padri del gruppo con ASD hanno difficoltà a identificare le espressioni emotive dagli occhi, infatti, l'estroversione correla

negativamente con il tempo impiegato nel dare le risposte al compito di lettura della mente.

La tendenza alla cooperazione, cordialità, altruismo, amicalità (A) delle madri del gruppo con ASD, correla positivamente con l'occupazione professionale. L'amicalità materna e paterna (A) correla negativamente con i tratti autistici dell'AQ, l'ansia, la depressione, l'alessitimia e lo stress genitoriale e positivamente con i livelli di empatia EQ e l'attaccamento sicuro.

Nonostante alcune madri del gruppo con ASD mostrino buone capacità di autoregolazione/autocontrollo e una correlazione positiva tra il fattore Coscienziosità (C) e lo stile relazionale basato sulla fiducia, le stesse, sembrano manifestare delle difficoltà non a identificare i sentimenti bensì a descriverli agli altri. Il fattore Coscienziosità delle madri del gruppo con ASD correla negativamente con lo stress in generale e nello specifico con i livelli di *distress* genitoriale e lo stress percepito nell'interazione con il proprio bambino. I padri del gruppo con ASD che sono maggiormente scrupolosi, perseveranti e Coscenziosi (C) sono più sistematici, meno ansiosi e alessitimici e presentano buone abilità verbali. I padri di bambini con ASD che cercano maggiormente di autoregolarsi, essere determinati, affidabili, precisi, non mostrano difficoltà di regolazione emotiva, riuscendo ad aprirsi agli altri e a stabilire legami emotivi. Allo stesso tempo il fattore Coscienziosità dei padri del gruppo con ASD correla negativamente con il bisogno di approvazione, ovvero, con lo stile di attaccamento timoroso e preoccupato.

I dati rilevati per il fattore Stabilità Emotiva (S) nei genitori del gruppo con ASD correlano negativamente con i tratti autistici dell'adulto AQ, con i livelli di ansia, con la

depressione, con il bisogno di approvazione, la preoccupazione per le relazioni sociali e con la difficoltà di consapevolezza affettiva. Pertanto i genitori che tendono ad avere maggiore controllo delle proprie emozioni e degli impulsi, tendono a descriversi come poco ansiosi e depressi e predisposti socialmente ad avere rapporti interpersonali. Il fattore Stabilità Emotiva (S) tende a correlare positivamente con il QI di performance delle madri e negativamente con i livelli di *distress* genitoriale.

Infine l'Apertura Mentale (M) dei genitori ASD, la predisposizione alla cultura e all'esperienza correlano negativamente con i tratti autistici dell'adulto AQ, l'ansia, il disagio per l'intimità, la tendenza a enfatizzare il successo personale nelle relazioni e con lo stress. I padri aperti alla cultura e all'esperienza presentano buone relazioni sociali, abilità cognitive ed empatiche. In generale, nei genitori che sviluppano discrete abilità sociali sembrano ridursi i tratti comportamentali, sociali e cognitivi che caratterizzano il BAP.

4.3.7 Regolazione emotiva e alessitimia dei genitori

I padri del gruppo con ASD, più delle madri, con uno stile di pensiero soppressivo presentano correlazioni positive con elevati livelli di ansia, depressione, alessitimia, disagio nelle relazioni e attaccamento disfunzionale e maggiore *distress* genitoriale nell'interazione con il proprio bambino. Il pensiero soppressivo sembra ridurre la performance dei soggetti alla valutazione cognitiva. Tale pensiero sembra ridursi nei padri del gruppo con ASD che presentano bambini con una diagnosi meno severa di autismo. Per i padri che manifestano uno stile di pensiero tendente alla rivalutazione cognitiva, le

relazioni interpersonali non sembrerebbero inficiate bensì apparirebbero caratterizzate da uno stile di attaccamento sicuro, basato sulla fiducia. Dati simili sono stati rilevati anche per le madri di soggetti con ASD. Nello specifico, la rivalutazione cognitiva materna correla positivamente con la tendenza a mostrare interesse verso eventi nuovi e la cultura in generale; le stesse mostrano discrete capacità di lettura della mente, e riescono meglio nella decodifica delle emozioni all'Eyes-Test. La rivalutazione cognitiva delle madri del gruppo con ASD correla negativamente con l'alessitimia, invece la soppressione materna correla negativamente con l'occupazione e positivamente con l'alessitimia, il disagio relazionale e lo stress.

Le difficoltà di regolazione emotiva sono state riscontrate frequentemente nei padri del gruppo con ASD. Per questi ultimi l'alessitimia correla positivamente con l'ansia, il disagio relazionale, l'attaccamento insicuro-evitante e lo stress sperimentato soprattutto nell'interazione con il proprio bambino. L'alessitimia dei padri del gruppo con ASD, invece, correla negativamente con l'EQ, l'estroversione, la tendenza a essere scrupolosi, perseveranti e aperti mentalmente. La presenza di alessitimia sembra inficiare gli aspetti cognitivi e la performance degli stessi. Inoltre, si osservano correlazioni positive tra alcune difficoltà rilevate alla TAS, 20 e l'intervista per l'alessitimia TSIA. Nello specifico, i padri che presentano elevati livelli di alessitimia alla TAS, 20 mostrano correlazioni positive con la difficoltà a descrivere i sentimenti, la tendenza a orientare il pensiero all'esterno e la difficoltà nella consapevolezza affettiva valutata attraverso l'intervista per l'alessitimia TSIA. Anche le madri alessitimiche mostrano una correlazione positiva con i tratti autistici AQ, ansia, depressione, disagio relazionale e attacca-

mento evitante, stile cognitivo tendente alla soppressione e stress soprattutto quando interagiscono con il figlio con ASD. I punteggi delle madri rilevati alla TAS, 20, correlano positivamente con la difficoltà a descrivere emozioni e sentimenti agli altri e con le difficoltà di consapevolezza affettiva dell'intervista TSIA. Le stesse sono meno estroverse, cooperative e aperte mentalmente; inoltre, presentano scarse abilità mentali e difficoltà a sviluppare un attaccamento sicuro basato sulla fiducia.

4.3.8 Le capacità di mentalizzazione dell'adulto

Le abilità di lettura della mente, in generale, appaiono inficcate nei genitori del gruppo con ASD rispetto ai genitori del gruppo di controllo. Laddove si registra una buona accuratezza materna (ASD) nelle risposte date all'Eyes-Test, si rilevano correlazioni negative con il quoziente di sistematizzazione e positive con il livello di istruzione, la capacità di decodifica delle emozioni del volto (Faces-Test) e le abilità cognitive. Anche le madri (ASD) più accurate al Faces-Test sono poco sistematiche - SQ. Inoltre la velocità di decodifica al Faces-Test correla positivamente con la velocità di mentalizzazione manifestata all'Eyes-Test, in questo caso le madri sono veloci in entrambi i compiti di mentalizzazione. Le madri con buone capacità di lettura della mente hanno un maggiore controllo delle emozioni e non sembrano sviluppare elevati livelli di depressione.

La sintomatologia meno severa della condizione autistica del proprio bambino correla positivamente con le abilità di decodifica delle emozioni attraverso l'Eyes-Test; pertanto, i padri che si trovano in questa condizione sembrerebbero esprimere in maniera minore i tratti del BAP per questo specifico sotto-dominio. Anche l'accuratezza dei pa-

dri del gruppo con ASD all'Eyes-Test correla positivamente con la capacità di decodifica delle emozioni del volto (Faces-Test) e con le abilità cognitive verbali e di performance. Le buone capacità di mentalizzazione dei padri con ASD correlano negativamente con lo stile di attaccamento disfunzionale dell'adulto. I padri istruiti e che riescono meglio a decodificare gli stati emotivi al Faces-Test mostrano buone abilità di mentalizzazione anche all'Eyest-Test.

4.3.9 Livelli di stress dei genitori

Le madri del gruppo con ASD risultano maggiormente stressate rispetto ai padri e al campione di controllo. Lo stress delle madri di bambini con ASD, così come per i padri ASD, correla positivamente con ansia, depressione, attaccamento insicuro, difficoltà nella regolazione emotiva, pensiero soppressivo e alessitimia. Lo stress dei genitori del gruppo con ASD, invece, correla negativamente con l'occupazione professionale, la sistematicità dell'adulto, l'altruismo, l'essere cooperativi, la scrupolosità, la perseveranza e l'apertura mentale. I padri stressati del gruppo con ASD, hanno maggiori difficoltà ad interagire con il proprio bambino in quanto quest'ultimo presenterebbe un comportamento imprevedibile. Questi elevati livelli di stress sembrerebbero diminuire all'interno delle famiglie in cui la sintomatologia autistica del bambino risulta lieve.

Conclusioni

La genitorialità è una funzione complessa e implica il prendersi cura dell'altro. La nascita di un bambino con bisogni speciali rappresenta una notevole difficoltà per i genitori e la famiglia in generale. Crescere un bambino con ASD può condizionare molti aspetti della vita familiare, determinando nuovi bisogni e diverse problematiche nel corso dell'esperienza genitoriale. Le famiglie di bambini con ASD devono adattarsi e riorganizzarsi ad affrontare le sfide che tale condizione comporta. Questo percorso non è affatto semplice. Al di là delle complessità legate alla condizione ASD, alcune famiglie presentano delle risorse, forze e spinte interiori che le aiutano a manifestare e produrre diversi livelli di adattamento.

La presenza del BAP, notevolmente superiore all'interno delle famiglie *multiplex* (Constantino et al., 2006; Losh et al., 2008; Maxwell et al., 2013), appare ben consolidata dagli studi che sottolineano una forte componente genetica implicata nell'ASD (Losh et al., 2008; Maxwell et al., 2013; Persico, Napolioni, 2013; Colvert et al., 2015). Considerate le evidenze genetiche nell'eziologia dell'autismo, sulla base degli studi fin adesso esaminati, l'esigenza di questa ricerca nasce dalla possibilità di rilevare i tratti distintivi del BAP nel campione valutato. Inoltre, Happè e Ronal (2008) suggeriscono che vi possono essere cause distinte a livello genetico, cognitivo e neurale che sembrerebbero caratterizzare i familiari

con diverse espressioni fenotipiche. Le manifestazioni del BAP potrebbero derivare da specifiche mutazioni o variazioni di numerosi geni implicati nell'ASD.

Spesso, i genitori che sperimentano l'autismo dei propri figli e che presentano di base delle difficoltà socio-comunicative sotto-soglia, manifestano a vari livelli alterazioni neuropsicologiche, sociali, emotive e cognitive. Queste alterazioni rendono i genitori poco consapevoli e scarsamente capaci a fronteggiare il ciclo dell'adattamento familiare alla disabilità; pertanto, appare difficile, per queste famiglie, percorrere in maniera adeguata, le fasi che dalla crisi, esperita per la diagnosi del proprio bambino, portano all'adattamento e all'attivazione dell'adulto nel rispondere efficacemente alla condizione autistica del figlio.

In questa ricerca è stato possibile valutare domini e sotto-domini distintivi del BAP attraverso l'utilizzo di strumenti volti a rilevare le caratteristiche neuropsicologiche, sociali, emotive e comunicative dei genitori, difficilmente esplorate, tutte insieme, in un unico protocollo di valutazione.

I risultati dello studio confermano che il BAP appare espresso nel gruppo dei genitori di soggetti con ASD avvalorando l'ipotesi –a (i parenti di primo grado di bambini con autismo manifestano vari livelli di espressioni del BAP). Tale ipotesi è confermata sia per la valutazione dei domini in generale (abilità sociali e comunicative) sia per la rilevazione dei sotto-domini del BAP (ansia, depressione, alessitimia, regolazione emotiva, stile di attaccamento, stress), ad eccezione della presenza dei tratti autistici dell'adulto (AQ - *Autism Quotient*). Nonostante l'AQ, nella versione italiana, rappresenti una misura cross-culturale affidabile della presenza del fenotipo autistico allargato tra i familiari di soggetti con ASD (Ruta et al., 2012), nel campione esaminato, non si rilevano differenze significative all'interno di questa

specifica categoria di genitori rispetto al gruppo con TD. Verosimilmente, i genitori (ASD) del presente campione, essendo inseriti, insieme ai loro bambini, all'interno di centri di ricerca e di riabilitazione, sono frequentemente sottoposti all'attenzione dei clinici e dei ricercatori per valutazioni e osservazioni di vario genere, personali e sul bambino. Gli stessi, sembrerebbero avere familiarità con alcuni dei questionari *self-report* utilizzati, quali l'AQ. Ciò avrebbe potuto alterare la qualità delle risposte degli adulti, poiché conoscono ciò che il questionario intende indagare, probabilmente falsando alcune risposte e appiattendolo il valore della significatività dei risultati inizialmente attesi tra i due gruppi di genitori con ASD e con TD.

L'ipotesi -b, relativa al funzionamento cognitivo dei genitori (in tale gruppo di soggetti è stata rintracciata la presenza di un funzionamento cognitivo, anche se lieve, simile a quello dello spettro autistico) in generale, non consente di rilevare differenze significative tra i genitori, in quanto dalle valutazioni effettuate a livello cognitivo, entrambi i gruppi (ASD - TD) presentano livelli di QI omogenei e con prestazioni nella media. Al di là della specifica valutazione cognitiva, si evince, nei padri del gruppo con ASD, uno stile di pensiero operativo concreto, tendente alla soppressione cognitiva, orientato maggiormente a prestare attenzione a eventi e situazioni esterne piuttosto che a capacità riflessive interiori e presenza di alterate modalità relazionali. Tali aspetti sembrano in parte riflettere una maggiore espressione cognitiva del BAP che, anche se sotto soglia, sembrerebbe caratterizzare il funzionamento cognitivo del cervello autistico. Tali dati, pur non essendo rappresentativi di uno stile cognitivo simile a quello autistico, ci permettono di fare delle osservazioni oggettive e scorgere delle differenze di funzionamento con i genitori che, invece, manifestano in generale,

elevate abilità cognitive e sociali; questi ultimi, sembrerebbero maggiormente predisposti ad adattarsi alla condizione autistica del figlio dato le correlazioni positive con alcuni aspetti della personalità pro-sociale.

Invece, sempre rispetto all'ipotesi –b, riguardante il funzionamento sociale degli adulti (in tale gruppo di soggetti è stata rintracciata la presenza di un funzionamento sociale simile a quello dello spettro autistico), le madri del gruppo con ASD, se confrontate al gruppo con TD, manifestano maggiori difficoltà di mentalizzazione. Nello specifico, le madri del gruppo con ASD impiegano più tempo a decodificare le emozioni espresse attraverso lo sguardo (Eyes-Test) o l'intero volto (Faces-Test) rispetto ai padri, compiendo quindi un maggiore sforzo cognitivo nel compito di lettura della mente. La difficoltà di lettura della mente, in letteratura, è maggiormente riscontrata nei parenti di soggetti con ASD e nello specifico nei familiari di sesso maschile, in questo caso i padri, i quali sembrano esprimere in misura maggiore tale problematicità; quest'ultimo dato è confermato nelle differenze di genere intra-gruppo (ASD) nel campione della presente ricerca.

Essendo confermate le ipotesi a e b (espressione del BAP nei familiari di soggetti con autismo e funzionamento cognitivo e sociale simile a quello riscontrato nell'ASD), anche se per certi versi parzialmente, nello studio è stato ulteriormente indagato l'impatto del BAP sulla genitorialità in generale e nella relazione genitore-bambino. Inoltre, sono state osservate le differenze di genere nell'espressione del BAP dei genitori di soggetti con ASD e come queste ultime correlino con il comportamento e le abilità cognitive e sociali. Sono state esaminate anche le caratteristiche del BAP correlate alla severità della sintomatologia autistica.

Nello studio, i dati sopra citati, confermano quanto riportato in letteratura: le madri di bambini con ASD appaiono maggiormente stressate rispetto alle madri di bambini con TD e con altri disturbi del neurosviluppo, così anche i padri del gruppo con ASD ma in misura minore. Confrontando i dati relativi allo stress di madri e padri del gruppo con ASD, si rileva una differenza di sesso nelle manifestazioni di disagio legate al ruolo genitoriale. Rispetto alla condizione di salute mentale, le madri mostrano un livello più alto di depressione in confronto ai padri. Ciò potrebbe essere indicativo della differente condizione psicologica vissuta dalle madri; le stesse, rimangono le figure maggiormente coinvolte nell'accudimento del proprio bambino, nella gestione comportamentale e nell'organizzazione in generale della vita del soggetto. Pertanto, le madri potrebbero essere più esposte a difficoltà di carattere emotivo, sociale e mentale poiché maggiormente responsabili della crescita e dello sviluppo del proprio bambino.

Lo studio sull'alessitimia ha suscitato l'interesse di molti ricercatori a livello interdisciplinare, ispirandosi a diverse prospettive di indagine (processi evolutivi dell'attaccamento, studi di risonanza magnetica funzionale (fMRI), studi di genetica e correlazioni tra alessitimia e capacità di mentalizzazione). Anche nello studio in oggetto, particolare interesse è stato posto alla valutazione dell'alessitimia nell'adulto. Ancora oggi, non è stato possibile individuare se l'alessitimia sia un tratto di personalità che potrebbe assumere una funzione di rischio per lo sviluppo di una condizione di disagio o essere considerata l'effetto della sofferenza dell'adulto. Dai risultati della ricerca, il costrutto alessitimico sembrerebbe associato all'espressione del BAP nei parenti di primo grado di soggetti con ASD e correlato alla severità della diagnosi di autismo. Studi condotti in piccoli campioni di soggetti con ASD ad

alto funzionamento e Asperger (Hill et al., 2004) hanno riscontrato nel 48% dei casi alti punteggi per l'alessitimia valutata attraverso la TAS, 20. Anche nello studio di Silani e collaboratori (2008), soggetti con ASD, riportano elevati livelli di alessitimia. Dagli studi esaminati, sembrerebbe che la manifestazione dei tratti alessitimici e la condizione autistica coinvolgano alcune delle stesse regioni cerebrali in cui si registra una riduzione delle risposte agli stimoli emozionali (cit. in Taylor et al., 2014). Pertanto, i fattori genetici, così come per l'autismo, anche per l'alessitimia, potrebbero spiegare la ridotta attività neuronale di alcune specifiche regioni cerebrali alla base delle emozioni e dei sentimenti.

I dati del seguente studio confermano i risultati riportati in letteratura rispetto l'associazione tra alessitimia e lo stile di attaccamento (insicuro/ansioso – ambivalente; preoccupato e timorosi) (vedi Bekendam, 1997; De Rick, Vanheule, 2006; Montebanocci et al., 2004; Scheidt et al., 1999; Troisi et al., 2001 cit. in Taylor et al., 2014). Inoltre, l'attaccamento insicuro sembrerebbe essere associato a una ridotta capacità di mentalizzazione. Nello studio di ricerca, ancora una volta, sono i genitori di soggetti con ASD a mostrare tratti alessitimici e difficoltà di lettura della mente, più dei genitori del gruppo con TD. Un valore aggiunto che contraddistingue la presente ricerca è dato dall'utilizzo degli strumenti di valutazione, i quali hanno permesso di condurre un *assessment* specifico di tale costrutto. Le critiche mosse agli studi empirici sull'alessitimia sono state rivolte all'utilizzo di un unico strumento *self-report* di valutazione (TAS, 20 per misurare tale costrutto). A tal proposito, al fine di migliorare la qualità metodologica del seguente studio, è stato utilizzato un approccio multi-metodo, il quale implica l'utilizzo di diversi strumenti di valutazione inclusa la *Toronto Structured Interview for Alexithymia* (TSIA).

La severità sintomatologica dei bambini con ASD, sembrerebbe influenzare l'espressione del BAP nei genitori. Nello specifico, alcuni aspetti deficitari della personalità, della regolazione emotiva, della cognizione sociale, insieme a elevati livelli di stress genitoriale, correlano positivamente con la severità della diagnosi. Nonostante la presenza di alcuni tratti (altruismo, cordialità, cooperatività e amicalità – BFQ) non sembra caratterizzare i genitori del gruppo con ASD ma piuttosto con TD, le abilità socio-relazionali emergenti nelle madri con ASD correlano negativamente con la severità della diagnosi. Anche i padri di bambini con una sintomatologia lieve – ASD, sarebbero maggiormente predisposti a fare nuove esperienze, interessati alle novità, aperti alla cultura, più delle madri con ASD e ancor di più del gruppo di genitori con bambini che presentano una diagnosi severa (AUT). La rilevanza della diagnosi non influenza in generale i livelli di depressione dei genitori di bambini autistici, in quanto, sia i genitori di bambini con ASD (sintomatologia lieve) sia i genitori di bambini con AUT (sintomatologia severa) appaiono depressi allo stesso modo, e soprattutto i padri del gruppo di bambini con diagnosi severa presentano segni marcati di deflessione del tono dell'umore. Questi ultimi sembrerebbero manifestare maggiori tratti alestitimici, determinando una differenza di genere significativa intra-gruppo.

Osservando il gruppo dei genitori di soggetti con ASD, i padri, più delle madri, presentano difficoltà di accuratezza nel compito di lettura della mente (Eyes-Test e Faces-Test), confermando i dati della letteratura in oggetto.

I genitori di bambini con sintomatologia severa di autismo (AUT) presentano compromissioni nelle relazioni di attaccamento; nello specifico, i padri manifestano un maggiore di-

saggio relazionale per l'intimità e un attaccamento insicuro-evitante. Inoltre, il loro stile di pensiero appare maggiormente soppressivo rispetto al gruppo con ASD.

Infine, i livelli di stress sono più elevati nel gruppo di genitori di bambini che presentano una sintomatologia severa di autismo (AUT). Nello specifico, i padri presentano maggiore *distress*, accompagnato da eccessivi livelli di ansia, depressione, *coping* negativo e le madri tendono a manifestare maggiore difficoltà ad interagire con il proprio bambino, in quanto non rispondente probabilmente alle loro aspettative di figlio; le stesse non riescono a stabilire una relazione funzionale con il piccolo poiché lo percepiscono difficile da gestire a livello comportamentale. Queste difficoltà sperimentate dai genitori sarebbero correlate direttamente al temperamento del bambino.

Per concludere, la valutazione dei domini (presenza di difficoltà socio-comunicative e rigidità comportamentale) e sotto-domini (ansia, depressione, difficoltà della regolazione emotiva, stili di attaccamento, alessitimia) tra i parenti di primo grado sembra confermare l'espressione del BAP e le manifestazioni specifiche ad esso associato (Bora et al., 2017). Pertanto, il BAP influenza in maniera significativa la genitorialità, sia per i domini in generale che per i sotto-domini specifici. Infatti, confrontando i dati dei due gruppi (ASD – TD) è possibile osservare come i genitori del gruppo con ASD esprimano un marcato fenotipo autistico in alcuni specifici domini, quali la cognizione sociale, i tratti personologici e gli aspetti emotivi. Inoltre, la maggiore espressione del BAP sembra correlare positivamente con la severità sintomatologica del bambino con autismo. Infine, è stato osservato come il BAP si esprima in maniera differente nei due sessi. Laddove i genitori del gruppo con ASD presentino maggiori risorse interne di adattamento, resilienza e *coping* funzionale si osserva

una minore espressione del BAP all'interno delle famiglie. I genitori del gruppo con TD, presentano tratti meno espressi del BAP e per alcuni domini e sotto domini si rileva un'assenza di espressione del fenotipo autistico.

Il BAP appare un fenomeno molto complesso ed eterogeneo da valutare, caratterizzato da specifiche componenti che sono suscettibili di un'indagine genetica e neurobiologica. Sarebbe importante correlare i dati del BAP del campione in oggetto con accurate indagini genetiche al fine di poter studiare e mettere a confronto gli aspetti fenotipici e genotipici nello stesso campione di soggetti. Inoltre, sarebbe interessante valutare, attraverso studi di *neuroimaging* (fMRI), il funzionamento delle regioni cerebrali e delle strutture neuroanatomiche nei genitori dei soggetti con autismo e nei controlli. Questo potrebbe aiutare la ricerca futura a individuare a priori le emergenti caratteristiche del BAP nei familiari di soggetti con ASD in corrispondenza alle possibili alterazioni genetiche; ciò porterebbe gli esperti a rilevare, in tempo, la complessità fenotipica dell'adulto tarata sull'alterazione del corredo genetico e fornire un adeguato supporto clinico. Lo studio del BAP a vari livelli sembrerebbe avere un impatto significativo sul processo di adattamento delle famiglie con ASD al percorso di abilitazione e riabilitazione. Il funzionamento neuropsicologico dell'adulto, la sincronia parentale all'interno della diade autistica, connessa ai bisogni del figlio, influenzerebbero positivamente la traiettoria di sviluppo di quest'ultimo.

Poiché l'ampia valutazione del BAP potrebbe aggiungere nuove importanti informazioni sul funzionamento psicologico, cognitivo e sociale dell'adulto, appare fondamentale considerare, nello studio in questione, i limiti che potrebbero complicare e/o ostacolare l'approfondimento degli aspetti distintivi del fenotipo autistico nella popolazione esaminata.

Uno dei limiti di questo studio potrebbe essere caratterizzato dalla scelta dell'ampia batteria di valutazione che, sebbene permetta di valutare domini generali e specifici del BAP, consentendo di rilevare maggiori differenze tra i gruppi, la stessa potrebbe essere limitante per il numero elevato di domande e prove a cui entrambi i gruppi di genitori vengono sottoposti.

Un altro limite dello studio, osservato nella fase di elaborazione statistica dei dati, potrebbe derivare dalla familiarità che i genitori del gruppo con ASD hanno con alcuni degli strumenti di valutazione utilizzati; ciò probabilmente li avrebbe indotti a produrre dei *bias self-report*, ovvero ad alterare la qualità delle risposte date al questionario AQ. Inoltre, la mancanza di significatività dell'AQ nel campione esaminato (ASD – TD), potrebbe derivare dalla presenza, a livello dimensionale, dei tratti del BAP, comunemente distribuiti nella popolazione generale (TD) e di conseguenza appiattire gli effetti dei risultati attesi nei due gruppi. Poiché le misure del presente studio costituiscono indici quantitativi di funzionamento neuropsicologico in entrambi i gruppi (ASD – TD), gli studi relativi alla valutazione dei tratti del BAP potrebbero beneficiare di campioni più ampi al fine di migliorare l'attendibilità dei risultati.

In conformità a quanto detto finora, una valutazione approfondita del fenotipo allargato è cruciale perché potrebbe fornire una maggiore comprensione sull'eziologia del disturbo. Inoltre, la conoscenza dell'espressione del BAP tra i familiari è fondamentale per lo sviluppo di qualsiasi piano di intervento riabilitativo sul soggetto con ASD. Pertanto, l'approfondimento della presenza dei tratti del BAP non è fine a se stessa, ma l'esperienza dei genitori, la percezione e la consapevolezza di particolari aspetti, riconosciuti in loro stes-

si e nel bambino, potrebbero avere un impatto significativo nella pianificazione del trattamento abilitativo - riabilitativo.

La rilevazione del BAP, potrebbe essere utile per sostenere e avviare trattamenti riabilitativi appropriati in ambienti clinici, mentre in contesti di ricerca, potrebbe aiutare gli studiosi ad approfondire le conoscenze sui biomarcatori che sembrerebbero caratterizzare l'eziologia dell'autismo.

Anche se sono necessari ulteriori studi da parte della comunità scientifica per includere il BAP nella pianificazione del trattamento riabilitativo dei familiari, è opportuno sottolineare gli importanti progressi individuati nella comprensione e nella valutazione di un costrutto complesso, quale il *Broad Autism Phenotype*.

Bibliografia

- Abbeduto, L., Seltzer, M. M., Shattuck, P., Krauss, M. W., Orsmond, G., & Murphy, M. M. (2004). Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, down syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, *109*(3), 237-254.
- Abidin, R. R. (1990). *Parenting stress index-short form*. Charlottesville, VA: Pediatric Psychology Press.
- Abrahams, B. S., & Geschwind, D. H. (2008). Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature Reviews Genetics*, *9*(5), 341-355.
- Adamson, L. B., McArthur, D., Markov, Y., Dunbar, B., & Bakeman, R. (2001). Autism and joint attention: Young children's responses to maternal bids. *Journal of Applied Developmental Psychology*, *22*(4), 439-453.
- Adolphs, R., Spezio, M. L., Parlier, M., & Piven, J. (2008). Distinct face-processing strategies in parents of autistic children. *Current Biology*, *18*(14), 1090-1093.
- Ainsworth, M. D. S., Blehar, M. C., & Waters, E. (1978). Wall, s.(1978). *Patterns of attachment: A psychological study of the strange situation*.
- Al-Eithan, M. H., Al Juban, H. A., & Robert, A. A. (2012). Alexithymia among Arab mothers of disabled children and its correlation with mood disorders. *Saudi medical journal*, *33*(9), 995-1000.
- APA - American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5®)*. American Psychiatric Pub.
- APA – America Psychiatric Association – DSM- 5 – Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali – Quinta Edizione (2014). (a cura di) Massimo Biondi, Edizione Italiana. *Raffaello Cortina Editore*.
- Arrowood, R. B., Cox, C. R., & Ekas, N. V. (2017). Mortality salience increases death-thought accessibility and worldview defense among high Broad Autism Phenotype (BAP) individuals. *Personality and Individual Differences*, *113*, 88-95.

- Attili, G., Bombi, A.S., Bonino, S., Mecacci, L., Parisi, M., Petter, G., Pinto, G., Smorti, A (2004). *Manuale di Psicologia dello sviluppo*. Fonzi, A. (a cura di). Firenze, Giunti.
- Austin, E. J. (2005). Personality correlates of the broader autism phenotype as assessed by the Autism Spectrum Quotient (AQ). *Personality and Individual Differences*, 38(2), 451-460.
- Bågenholm, A., & Gillberg, C. (1991). Psychosocial effects on siblings of children with autism and mental retardation: A population-based study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 35(4), 291-307.
- Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I., Bolton, P., Simonoff, E., Yuzda, E., & Rutter, M. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychological medicine*, 25(01), 63-77.
- Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I., Bolton, P., Simonoff, E., Yuzda, E., & Rutter, M. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychological medicine*, 25(01), 63-77.
- Bailey, A., Palferman, S., Heavey, L., & Le Couteur, A. (1998). Autism: The phenotype in relatives. *Journal of autism and developmental disorders*, 28(5), 369-392.
- Baker-Ericzén, M. J., Brookman-Frazee, L., & Stahmer, A. (2005). Stress levels and adaptability in parents of toddlers with and without autism spectrum disorders. *Research and practice for persons with severe disabilities*, 30(4), 194-204.
- Balzarotti, S., John, O. P., & Gross, J. J. (2010). An Italian adaptation of the emotion regulation questionnaire. *European Journal of Psychological Assessment*.
- Baranek, G. T. (1999). Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9–12 months of age. *Journal of autism and developmental disorders*, 29(3), 213-224.
- Baron-Cohen, S. (2002). The extreme male brain theory of autism. *Trends in cognitive sciences*, 6(6), 248-254.
- Baron-Cohen, S. (2006). The hyper-systemizing, assortative mating theory of autism. *Progress in Neuro-Psychopharmacology and Biological Psychiatry*, 30(5), 865-872.
- Baron-Cohen, S., & Hammer, J. (1997). Parents of children with Asperger syndrome: what is the cognitive phenotype?. *Journal of cognitive neuroscience*, 9(4), 548-554.

- Baron-Cohen, S., & Heyes, C. (1995). Mindblindness: An essay on autism and theory of mind. *Nature*, 375(6529), 290-290.
- Baron-Cohen, S., & Wheelwright, S. (2004). The empathy quotient: an investigation of adults with Asperger syndrome or high functioning autism, and normal sex differences. *Journal of autism and developmental disorders*, 34(2), 163-175.
- Baron-Cohen, S., Hoekstra, R. A., Knickmeyer, R., & Wheelwright, S. (2006). The autism-spectrum quotient (AQ)—Adolescent version. *Journal of autism and developmental disorders*, 36(3), 343-350.
- Baron-Cohen, S., Knickmeyer, R. C., & Belmonte, M. K. (2005). Sex differences in the brain: implications for explaining autism. *Science*, 310(5749), 819-823.
- Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21(1), 37-46.
- Baron-Cohen, S., Richler, J., Bisarya, D., Gurunathan, N., & Wheelwright, S. (2003). The systemizing quotient: an investigation of adults with Asperger syndrome or high-functioning autism, and normal sex differences. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London B: Biological Sciences*, 358(1430), 361-374.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., & Jolliffe, A. T. (1997). Is there a “language of the eyes”? Evidence from normal adults, and adults with autism or Asperger syndrome. *Visual Cognition*, 4(3), 311-331.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., & Clubley, E. (2001). The autism-spectrum quotient (AQ): Evidence from asperger syndrome/high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. *Journal of autism and developmental disorders*, 31(1), 5-17.
- Baron-Cohen, S. (1987). Autism and symbolic play. *British journal of developmental psychology*, 5(2), 139-148.
- Baron-Cohen, S. (2009). Autism: the empathizing–systemizing (E-S) theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156(1), 68-80.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Hill, J., Raste, Y., & Plumb, I. (2001). The “Reading the Mind in the Eyes” test revised version: A study with normal adults, and adults with Asperger syndrome or high-functioning autism. *Journal of child psychology and psychiatry*, 42(2), 241-251.

- Batty, M., & Taylor, M. J. (2006). The development of emotional face processing during childhood. *Developmental science*, *9*(2), 207-220.
- Beck, A. T., Steer, R. A., & Brown, G. K. (1996). Beck depression inventory-II. *San Antonio*, *78*(2), 490-8.
- Beck, A. T., Ward, C. H., Mendelson, M., Mock, J., & ERBAUGH, J. (1961). An inventory for measuring depression. *Archives of general psychiatry*, *4*(6), 561-571.
- Behrmann, M., Avidan, G., Leonard, G. L., Kimchi, R., Luna, B., Humphreys, K., & Minshew, N. (2006). Configural processing in autism and its relationship to face processing. *Neuropsychologia*, *44*(1), 110-129.
- Belmonte, M. K., & Bourgeron, T. (2006). Fragile X syndrome and autism at the intersection of genetic and neural networks. *Nature neuroscience*, *9*(10), 1221-1225.
- Ben-Yizhak, N., Yirmiya, N., Seidman, I., Alon, R., Lord, C., & Sigman, M. (2011). Pragmatic language and school related linguistic abilities in siblings of children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, *41*(6), 750-760.
- Benderix, Y., & Sivberg, B. (2007). Siblings' experiences of having a brother or sister with autism and mental retardation: a case study of 14 siblings from five families. *Journal of Pediatric Nursing*, *22*(5), 410-418.
- Benson, P. R. (2006). The impact of child symptom severity on depressed mood among parents of children with ASD: The mediating role of stress proliferation. *Journal of autism and developmental disorders*, *36*(5), 685-695.
- Berthoz, S., Lalanne, C., Crane, L., & Hill, E. L. (2013). Investigating emotional impairments in adults with autism spectrum disorders and the broader autism phenotype. *Psychiatry research*, *208*(3), 257-264.
- Bishop, D. V., Maybery, M., Maley, A., Wong, D., Hill, W., & Hallmayer, J. (2004). Using self-report to identify the broad phenotype in parents of children with autistic spectrum disorders: a study using the Autism-Spectrum Quotient. *Journal of child psychology and psychiatry*, *45*(8), 1431-1436.
- Bishop, D. V., Maybery, M., Wong, D., Maley, A., Hill, W., & Hallmayer, J. (2004). Are phonological processing deficits part of the broad autism phenotype?. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, *128*(1), 54-60.

- Blacher, J., & McIntyre, L. L. (2006). Syndrome specificity and behavioural disorders in young adults with intellectual disability: Cultural differences in family impact. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(3), 184-198.
- Bölte, S., & Poustka, F. (2003). The recognition of facial affect in autistic and schizophrenic subjects and their first-degree relatives. *Psychological medicine*, 33(05), 907-915.
- Bölte, S., & Poustka, F. (2006). The broader cognitive phenotype of autism in parents: how specific is the tendency for local processing and executive dysfunction?. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 47(6), 639-645.
- Bolton, P. F., Pickles, A., Murphy, M., & Rutter, M. (1998). Autism, affective and other psychiatric disorders: patterns of familial aggregation. *Psychological medicine*, 28(02), 385-395.
- Bolton, P., Macdonald, H., Pickles, A., Rios, P. A., Goode, S., Crowson, M., & Rutter, M. (1994). A case-control family history study of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 35(5), 877-900.
- Bons, D., van den Broek, E., Scheepers, F., Herpers, P., Rommelse, N., & Buitelaar, J. K. (2013). Motor, emotional, and cognitive empathy in children and adolescents with autism spectrum disorder and conduct disorder. *Journal of abnormal child psychology*, 41(3), 425-443.
- Booth, R., & Happé, F. (2010). "Hunting with a knife and... fork": Examining central coherence in autism, attention deficit/hyperactivity disorder, and typical development with a linguistic task. *Journal of Experimental Child Psychology*, 107(4), 377-393.
- Bornstein, M. H., Haynes, O. M., Azuma, H., Galperin, C., Maital, S., Ogino, M., ... & Toda, S. (1998). A cross-national study of self-evaluations and attributions in parenting: Argentina, Belgium, France, Israel, Italy, Japan, and the United States. *Developmental Psychology*, 34(4), 662.
- Bora, E., Aydın, A., Saraç, T., Kadak, M. T., & Köse, S. (2017). Heterogeneity of sub-clinical autistic traits among parents of children with autism spectrum disorder: Identifying the broader autism phenotype with a data-driven method. *Autism Research*, 10(2), 321-326.
- Bourgeron, T. (2007, January). The possible interplay of synaptic and clock genes in autism spectrum disorders. In *Cold Spring harbor symposia on quantitative biology* (Vol. 72, pp. 645-654). Cold Spring Harbor Laboratory Press.

- Bozdagi, O., Sakurai, T., Papapetrou, D., Wang, X., Dickstein, D. L., Takahashi, N., ... & Harris, M. J. (2010). Haploinsufficiency of the autism-associated Shank3 gene leads to deficits in synaptic function, social interaction, and social communication. *Molecular autism*, 1(1), 1.
- Bristol, M. M. (1987). Mothers of children with autism or communication disorders: Successful adaptation and the double ABCX model. *Journal of autism and developmental disorders*, 17(4), 469-486.
- Brobst, J. B., Clopton, J. R., & Hendrick, S. S. (2009). Parenting children with autism spectrum disorders the couple's relationship. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 24(1), 38-49.
- Bromley, J., Hare, D. J., Davison, K., & Emerson, E. (2004). Mothers supporting children with autistic spectrum disorders social support, mental health status and satisfaction with services. *Autism*, 8(4), 409-423.
- Capps, L., Sigman, M., & Mundy, P. (1994). Attachment security in children with autism. *Development and psychopathology*, 6(02), 249-261.
- Caprara G. V., Barbaranelli C., Borgogni L. (1993). BFQ - Big Five Questionnaire: manuale. Organizzazioni Speciali, Firenze.
- Caretti, V. & Schimmenti, A. (2011). La valutazione della disregolazione affettiva con la Toronto Structured Interview for Alexithymia (TSIA)". *Noos. Aggiornamenti in Psichiatria* 17 (2011): 45-58.
- Cassel, T. D., Messinger, D. S., Ibanez, L. V., Haltigan, J. D., Acosta, S. I., & Buchman, A. C. (2007). Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: An examination of the broad phenotype. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(1), 122-132.
- Chakrabarti, B., & Baron-Cohen, S. (2006). Empathizing: Neurocognitive developmental mechanisms and individual differences. *Progress in brain research*, 156, 403-417.
- Chakrabarti, B., Dudbridge, F., Kent, L., Wheelwright, S., Hill-Cawthorne, G., Allison, C., & Baron-Cohen, S. (2009). Genes related to sex steroids, neural growth, and social-emotional behavior are associated with autistic traits, empathy, and Asperger syndrome. *Autism Research*, 2(3), 157-177.
- Chaste, P., & Leboyer, M. (2012). Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues Clin Neurosci*, 14(3), 281-92.

- Chevallier, C., Kohls, G., Troiani, V., Brodtkin, E. S., & Schultz, R. T. (2012). The social motivation theory of autism. *Trends in cognitive sciences*, 16(4), 231-239.
- Christensen, L., Hutman, T., Rozga, A., Young, G. S., Ozonoff, S., Rogers, S. J. & Sigman, M. (2010). Play and developmental outcomes in infant siblings of children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 40(8), 946-957.
- Christian, S. L., Brune, C. W., Sudi, J., Kumar, R. A., Liu, S., Karamohamed, S. & Gergel, J. (2008). Novel submicroscopic chromosomal abnormalities detected in autism spectrum disorder. *Biological psychiatry*, 63(12), 1111-1117.
- Cicchetti, D., & Schneider-Rosen, K. (1984). Theoretical and empirical considerations in the investigation of the relationship between affect and cognition in atypical populations of infants: Contributions to the formulation of an integrative theory of development. *Emotions, cognition and behavior*, 366-406.
- Cielinski, K. L., Vaughn, B. E., Seifer, R., & Contreras, J. (1995). Relations among sustained engagement during play, quality of play, and mother-child interaction in samples of children with Down syndrome and normally developing toddlers. *Infant Behavior and Development*, 18(2), 163-176.
- Colvert, E., Tick, B., McEwen, F., Stewart, C., Curran, S. R., Woodhouse, E., ... & Ronald, A. (2015). Heritability of autism spectrum disorder in a UK population-based twin sample. *JAMA psychiatry*, 72(5), 415-423.
- Constantino, J. N., & Todd, R. D. (2003). Autistic traits in the general population: a twin study. *Archives of general psychiatry*, 60(5), 524-530.
- Constantino, J. N., & Todd, R. D. (2006). Intergenerational Transmission of Subthreshold Autistic Traits in the General Population. *Year Book of Psychiatry & Applied Mental Health*, 2006, 24.
- Constantino, J. N., Lajonchere, C., Lutz, M., Gray, T., Abbacchi, A., McKenna, K., & Todd, R. D. (2006). Autistic social impairment in the siblings of children with pervasive developmental disorders. *American Journal of Psychiatry*.
- Crookes, K., & McKone, E. (2009). Early maturity of face recognition: No childhood development of holistic processing, novel face encoding, or face-space. *Cognition*, 111(2), 219-247.
- Cruz, L. P., Camargos-Junior, W., & Rocha, F. L. (2013). The broad autism phenotype in parents of individuals with autism: a systematic review of the literature. *Trends in psychiatry and psychotherapy*, 35(4), 252-263.

- d'Arc, B. F., Ramus, F., Lefebvre, A., Brottier, D., Zalla, T., Moukawane, S., ... & Leboyer, M. (2016). Atypical social judgment and sensitivity to perceptual cues in autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, *46*(5), 1574-1581.
- Dabrowska, A., & Pisula, E. (2010). Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, *54*(3), 266-280.
- Daley, T. C. (2002). The need for cross-cultural research on the pervasive developmental disorders. *Transcultural Psychiatry*, *39*(4), 531-550.
- Davis, N. O., & Carter, A. S. (2008). Parenting stress in mothers and fathers of toddlers with autism spectrum disorders: Associations with child characteristics. *Journal of autism and developmental disorders*, *38*(7), 1278-1291.
- Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Development and psychopathology*, *20*(03), 775-803.
- Dawson, G., & Adams, A. (1984). Imitation and social responsiveness in autistic children. *Journal of abnormal child psychology*, *12*(2), 209-226.
- Dawson, G., Estes, A., Munson, J., Schellenberg, G., Bernier, R., & Abbott, R. (2007). Quantitative assessment of autism symptom-related traits in probands and parents: Broader Phenotype Autism Symptom Scale. *Journal of autism and developmental disorders*, *37*(3), 523-536.
- Dawson, G., Toth, K., Abbott, R., Osterling, J., Munson, J., Estes, A., & Liaw, J. (2004). Early social attention impairments in autism: social orienting, joint attention, and attention to distress. *Developmental psychology*, *40*(2), 271.
- Dawson, G., Webb, S. J., & McPartland, J. (2005). Understanding the nature of face processing impairment in autism: insights from behavioral and electrophysiological studies. *Developmental neuropsychology*, *27*(3), 403-424.
- Dawson, G., Webb, S., Schellenberg, G. D., Dager, S., Friedman, S., Aylward, E., & Richards, T. (2002). Defining the broader phenotype of autism: Genetic, brain, and behavioral perspectives. *Development and psychopathology*, *14*(03), 581-611.
- De Jonge, M. V., Kemner, C., & van Engeland, H. (2006). Superior disembedding performance of high-functioning individuals with autism spectrum disorders and their parents: The need for subtle measures. *Journal of autism and developmental disorders*

ders, 36(5), 677-683.

- De Jonge, M. V., Kemner, C., De Haan, E. H., Coppens, J. E., Van den Berg, T. J. T. P., & Van Engeland, H. (2007). Visual information processing in high-functioning individuals with autism spectrum disorders and their parents. *Neuropsychology, 21*(1), 65.
- De Jonge, M., Kemner, C., Naber, F., & Van Engeland, H. (2009). Block design reconstruction skills: not a good candidate for an endophenotypic marker in autism research. *European child & adolescent psychiatry, 18*(4), 197-205.
- De la Marche, W., Noens, I., Luts, J., Scholte, E., Van Huffel, S., & Steyaert, J. (2012). Quantitative autism traits in first degree relatives: evidence for the broader autism phenotype in fathers, but not in mothers and siblings. *Autism, 16*(3), 247-260.
- DeMyer, M. K., Barton, S., DeMyer, W. E., Norton, J. A., Allen, J., & Steele, R. (1973). Prognosis in autism: A follow-up study. *Journal of autism and childhood schizophrenia, 3*(3), 199-246.
- Deschamps, P. K., Been, M., & Matthys, W. (2014). Empathy and empathy induced prosocial behavior in 6-and 7-year-olds with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders, 44*(7), 1749-1758.
- Devlin, B., & Scherer, S. W. (2012). Genetic architecture in autism spectrum disorder. *Current opinion in genetics & development, 22*(3), 229-237.
- Donenberg, G., & Baker, B. L. (1993). The impact of young children with externalizing behaviors on their families. *Journal of abnormal child psychology, 21*(2), 179-198.
- Dorris, L., Espie, C. A. E., Knott, F., & Salt, J. (2004). Mind-reading difficulties in the siblings of people with Asperger's syndrome: evidence for a genetic influence in the abnormal development of a specific cognitive domain. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*(2), 412-418.
- Doussard-Roosevelt, J.A., Joe, C.M., Bazhenova, O.V., Porges, S.W. (2003). Mother-child interaction in autistic and nonautistic children: Characteristics of maternal approach behaviours and child social responses. *Development and Psychopathology, 15*(02), 277-295.
- Durand, C. M., Betancur, C., Boeckers, T. M., Bockmann, J., Chaste, P., Fauchereau, F. & Sponheim, E. (2007). Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nature genetics, 39*(1), 25-27.

- Eisenhower, A. S., Baker, B. L., & Blacher, J. (2005). Preschool children with intellectual disability: syndrome specificity, behaviour problems, and maternal well-being. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(9), 657-671.
- El-Ghoroury, N. H., & Romanczyk, R. G. (1999). Play interactions of family members towards children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(3), 249-258.
- Elsabbagh, M., & Johnson, M. H. (2007). Infancy and autism: Progress, prospects, and challenges. *Progress in brain research*, 164, 355-383.
- Elsabbagh, M., & Johnson, M. H. (2010). Getting answers from babies about autism. *Trends in cognitive sciences*, 14(2), 81-87.
- Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.J., Kim, Y.S., Kauchali, S., Marcín C. et al. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Research*, 1;5(3),16079.
- Elsabbagh, M., Holmboe, K., Gliga, T., Mercure, E., Hudry, K., Charman, T., et al. (2011). Social and attention factors during infancy and the later emergence of autism characteristics. *Gene Expression to Neurobiology and Behaviour: Human Brain Development and Developmental Disorders*, 189, 195. *Progress in Brain Research*, 189, 195-207.
- Estes, A., Munson, J., Dawson, G., Koehler, E., Zhou, X. H., & Abbott, R. (2009). Parenting stress and psychological functioning among mothers of preschool children with autism and developmental delay. *Autism*, 13(4), 375-387.
- Evers, K., Van Belle, G., Steyaert, J., Noens, I., & Wagemans, J. (2017). Gaze-Contingent Display Changes as New Window on Analytical and Holistic Face Perception in Children With Autism Spectrum Disorder. *Child Development*.
- Fairthorne, J., Fisher, C., & Whitehouse, A. J. (2014). Is the broad autism phenotype in mothers of children with autism spectrum disorder exacerbated by the challenges of caring for their children?. *Journal of Autism*, 1(1), 2.
- Falck-Ytter, T., & von Hofsten, C. (2011). How special is social looking in ASD: a review. *Progress in brain research*, 189, 209-222.
- Farah, M. J., Wilson, K. D., Drain, M., & Tanaka, J. N. (1998). What is "special" about face perception?. *Psychological review*, 105(3), 482.

- Feeney, J. A., Noller, P., & Hanrahan, M. (1994). Assessing adult attachment.
- Feldman, R., & Greenbaum, C. W. (1997). Affect regulation and synchrony in mother—infant play as precursors to the development of symbolic competence. *Infant mental health journal, 18*(1), 4-23.
- Field, T. (1986). Models for reactive and chronic depression in infancy. *New Directions for Child and Adolescent Development, 1986*(34), 47-60.
- Field, T. M., Cohen, D., Garcia, R., & Greenberg, R. (1984). Mother-stranger face discrimination by the newborn. *Infant Behavior and development, 7*(1), 19-25.
- Firth, I., Dryer, R. (2013). The predictors of distress in parents of children with autism spectrum disorder. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 38*, 163–171.
- Földy, C., Malenka, R. C., & Südhof, T. C. (2013). Autism-associated neuroligin-3 mutations commonly disrupt tonic endocannabinoid signaling. *Neuron, 78*(3), 498-509.
- Folsom, T. D., & Fatemi, S. H. (2013). The involvement of Reelin in neurodevelopmental disorders. *Neuropharmacology, 68*, 122-135.
- Folstein, S. E., Santangelo, S. L., Gilman, S. E., Piven, J., Landa, R., Lainhart, J., ... & Wzorek, M. (1999). Predictors of cognitive test patterns in autism families. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 40*(07), 1117-1128.
- Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *Journal of Child psychology and Psychiatry, 18*(4), 297-321.
- Franklin, A., Sowden, P., Burley, R., Notman, L., & Alder, E. (2008). Color perception in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*(10), 1837-1847.
- Franklin, A., Sowden, P., Notman, L., Gonzalez-Dixon, M., West, D., Alexander, I., & White, A. (2010). Reduced chromatic discrimination in children with autism spectrum disorders. *Developmental science, 13*(1), 188-200.
- Frith, U., & Happé, F. (1994). Autism: Beyond “theory of mind”. *Cognition, 50*(1), 115-132.
- Gamliel, I., Yirmiya, N., & Sigman, M. (2007). The development of young siblings of children with autism from 4 to 54 months. *Journal of autism and developmental disorders, 37*(1), 171-183.

- Gamliel, I., Yirmiya, N., Jaffe, D. H., Manor, O., & Sigman, M. (2009). Developmental trajectories in siblings of children with autism: Cognition and language from 4 months to 7 years. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39(8), 1131-1144.
- Garon, N., Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Smith, I. M., Brian, J., Roberts, W., & Szatmari, P. (2009). Temperament and its relationship to autistic symptoms in a high-risk infant sib cohort. *Journal of abnormal child psychology*, 37(1), 59-78.
- Gelfand, D. M., & Teti, D. M. (1990). The effects of maternal depression on children. *Clinical Psychology Review*, 10(3), 329-353.
- Georgiades, S., Szatmari, P., Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Brian, J., Roberts, W., & Garon, N. (2013). A prospective study of autistic-like traits in unaffected siblings of probands with autism spectrum disorder. *JAMA psychiatry*, 70(1), 42-48.
- Gerdts, J., & Bernier, R. (2011). The broader autism phenotype and its implications on the etiology and treatment of autism spectrum disorders. *Autism research and treatment*, 2011.
- Gilman, S. R., Iossifov, I., Levy, D., Ronemus, M., Wigler, M., & Vitkup, D. (2011). Rare de novo variants associated with autism implicate a large functional network of genes involved in formation and function of synapses. *Neuron*, 70(5), 898-907.
- Gokcen, S., Bora, E., Erermis, S., Kesikci, H., & Aydin, C. (2009). Theory of mind and verbal working memory deficits in parents of autistic children. *Psychiatry Research*, 166(1), 46-53.
- Goldberg, W. A., Jarvis, K. L., Osann, K., Laulhere, T. M., Straub, C., Thomas, E., ... & Spence, M. A. (2005). Brief report: Early social communication behaviors in the younger siblings of children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 35(5), 657-664.
- Goldenfeld, N., Baron-Cohen, S., & Wheelwright, S. (2005). Empathizing and systemizing in males, females and autism. *Clinical Neuropsychiatry*, 2(6), 338-345.
- Green, J., Charman, T., McConachie, H., Aldred, C., Slonims, V., Howlin, P., & Barrett, B. (2010). Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *The Lancet*, 375(9732), 2152-2160.
- Greenspan, S. I., & Wieder, S. (2009). *Engaging autism: Using the floortime approach to help children relate, communicate, and think*. Da Capo Press.

- Grinker, R. R. (2008). *Unstrange minds: Remapping the world of autism*. Da Capo Press.
- Gross, J. J. (1998). Antecedent-and response-focused emotion regulation: divergent consequences for experience, expression, and physiology. *Journal of personality and social psychology*, 74(1), 224.
- Gross, J. J. (2001). Emotion regulation in adulthood: Timing is everything. *Current directions in psychological science*, 10(6), 214-219.
- Gross, J. J., & John, O. P. (2003). Individual differences in two emotion regulation processes: implications for affect, relationships, and well-being. *Journal of personality and social psychology*, 85(2), 348.
- Gross, J. J., & Thompson, R. A. (2007). Emotion regulation: Conceptual foundations.
- Grove, R., Baillie, A., Allison, C., Baron-Cohen, S., & Hoekstra, R. A. (2013). Empathizing, systemizing, and autistic traits: latent structure in individuals with autism, their parents, and general population controls. *Journal of abnormal psychology*, 122(2), 600.
- Guinchat, V., Thorsen, P., Laurent, C., Cans, C., Bodeau, N., & Cohen, D. (2012). Pre-, peri-and neonatal risk factors for autism. *Acta obstetrica et gynecologica Scandinavica*, 91(3), 287-300.
- Guy, J., Habak, C., Wilson, H. R., Mottron, L., & Bertone, A. (2017). Face perception develops similarly across viewpoint in children and adolescents with and without autism spectrum disorder. *Journal of Vision*, 17(1), 38-38.
- Guy, J., Mottron, L., Berthiaume, C., & Bertone, A. (2016). A developmental perspective of global and local visual perception in autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 1-15.
- Hall, H. R., & Graff, J. C. (2011). The relationships among adaptive behaviors of children with autism, family support, parenting stress, and coping. *Issues in Comprehensive Pediatric Nursing*, 34(1), 4-25.
- Hall, H. R., & Graff, J. C. (2012). Maladaptive behaviors of children with autism: Parent support, stress, and coping. *Issues in Comprehensive Pediatric Nursing*, 35(3-4), 194-214.

- Hallmayer, J., Cleveland, S., Torres, A., Phillips, J., Cohen, B., Torigoe, T., & Lotspeich, L. (2011). Genetic heritability and shared environmental factors among twin pairs with autism. *Archives of general psychiatry*, *68*(11), 1095-1102.
- Hamlyn-Wright, S., Draghi-Lorenz, R., & Ellis, J. (2007). Locus of control fails to mediate between stress and anxiety and depression in parents of children with a developmental disorder. *Autism*, *11*(6), 489-501.
- Happé, F. (1999). Autism: cognitive deficit or cognitive style? *Trends in cognitive sciences*, *3*(6), 216-222.
- Happé, F. G. (1996). Studying weak central coherence at low levels: children with autism do not succumb to visual illusions. A research note. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *37*(7), 873-877.
- Happé, F. G. (1997). Central coherence and theory of mind in autism: Reading homographs in context. *British journal of developmental psychology*, *15*(1), 1-12.
- Happé, F. G., & Booth, R. D. (2008). The power of the positive: Revisiting weak coherence in autism spectrum disorders. *The Quarterly Journal of Experimental Psychology*, *61*(1), 50-63.
- Happé, F., & Frith, U. (2006). The weak coherence account: detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, *36*(1), 5-25.
- Happé, F., Briskman, J., & Frith, U. (2001). Exploring the cognitive phenotype of autism: Weak “central coherence” in parents and siblings of children with autism: I. Experimental tests. *Journal of child psychology and psychiatry*, *42*(3), 299-307.
- Happé, F., & Ronald, A. (2008). The ‘fractionable autism triad’: A review of evidence from behavioural, genetic, cognitive and neural research. *Neuropsychology Review*, *18*, 287–304.
- Hartley, S. L., Seltzer, M. M., Head, L., & Abbeduto, L. (2012). Psychological Well-being in Fathers of Adolescents and Young Adults With Down Syndrome, Fragile X Syndrome, and Autism. *Family relations*, *61*(2), 327-342.
- Hastings, R. P. (2003). Child behaviour problems and partner mental health as correlates of stress in mothers and fathers of children with autism. *Journal of Intellectual Disability Research*, *47*(4-5), 231-237.
- Hastings, R. P., Kovshoff, H., Ward, N. J., Degli Espinosa, F., Brown, T., & Reming-

- ton, B. (2005). Systems analysis of stress and positive perceptions in mothers and fathers of pre-school children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 35(5), 635-644.
- Hayes, S. A., & Watson, S. L. (2013). The impact of parenting stress: A meta-analysis of studies comparing the experience of parenting stress in parents of children with and without autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(3), 629-642.
- Henry, J. D., Cowan, D. G., Lee, T., & Sachdev, P. S. (2015). Recent trends in testing social cognition. *Current opinion in psychiatry*, 28(2), 133-140.
- Higgins, D. J., Bailey, S. R., & Pearce, J. C. (2005). Factors associated with functioning style and coping strategies of families with a child with an autism spectrum disorder. *Autism*, 9(2), 125-137.
- Hill, A. P., Zuckerman, K., & Fombonne, E. (2013). Epidemiology of autism spectrum disorders. In *Translational Approaches to Autism Spectrum Disorder* (pp. 13-38). Springer International Publishing.
- Hill, E. L. (2004). Executive dysfunction in autism. *Trends in cognitive sciences*, 8(1), 26-32.
- Hill, E., Berthoz, S., & Frith, U. (2004). Brief report: Cognitive processing of own emotions in individuals with autistic spectrum disorder and in their relatives. *Journal of autism and developmental disorders*, 34(2), 229-235.
- Hoekstra, R. A., Bartels, M., Verweij, C. J., & Boomsma, D. I. (2007). Heritability of autistic traits in the general population. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 161(4), 372-377.
- Hoppes, K., & Harris, S. L. (1990). Perceptions of child attachment and maternal gratification in mothers of children with autism and Down syndrome. *Journal of Clinical Child Psychology*, 19(4), 365-370.
- Hughes, C., Leboyer, M., & Bouvard, M. (1997). Executive function in parents of children with autism. *Psychological medicine*, 27(01), 209-220.
- Hurley, R. S., Losh, M., Parlier, M., Reznick, J. S., & Piven, J. (2007). The broad autism phenotype questionnaire. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(9), 1679-1690.

- Ingersoll, B. (2010). Broader autism phenotype and nonverbal sensitivity: evidence for an association in the general population. *Journal of autism and developmental disorders*, 40(5), 590-598.
- Ingersoll, B., & Hambrick, D. Z. (2011). The relationship between the broader autism phenotype, child severity, and stress and depression in parents of children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(1), 337-344.
- Ingersoll, B., Hopwood, C. J., Wainer, A., & Donnellan, M. B. (2011). A comparison of three self-report measures of the broader autism phenotype in a non-clinical sample. *Journal of autism and developmental disorders*, 41(12), 1646-1657.
- Ingersoll, B., & Wainer, A. (2014). The broader autism phenotype. *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders, Fourth Edition*.
- Iossifov, I., Ronemus, M., Levy, D., Wang, Z., Hakker, I., Rosenbaum, J., & Kendall, J. (2012). De novo gene disruptions in children on the autistic spectrum. *Neuron*, 74(2), 285-299.
- Jamil, R. (2016). The Broad Autism Phenotype, Empathy, and Intimate Relationships.
- Jemel, B., Mottron, L., & Dawson, M. (2006). Impaired face processing in autism: fact or artifact?. *Journal of autism and developmental disorders*, 36(1), 91-106.
- Jobe, L. E., & White, S. W. (2007). Loneliness, social relationships, and a broader autism phenotype in college students. *Personality and Individual Differences*, 42(8), 1479-1489.
- Jobe., L.E., & White, S., W. (2007). Loneliness, socialrelationships, and a broader autism phenotype in college students. *Personality and Individual Differences*, 42 (8) 1479–1489.
- Johnson, S. C. (2000). The recognition of mentalistic agents in infancy. *Trends in cognitive sciences*, 4(1), 22-28.
- Jones, E. A., & Carr, E. G. (2004). Joint attention in children with autism theory and intervention. *Focus on autism and other developmental disabilities*, 19(1), 13-26.
- Jones, L., Totsika, V., Hastings, R. P., & Petalas, M. A. (2013). Gender differences when parenting children with autism spectrum disorders: A multilevel modeling approach. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(9), 2090-2098.
- Julian, T. W., McKenry, P. C., & McKelvey, M. W. (1994). Cultural variations in pa-

- renting: perceptions of Caucasian, African-American, Hispanic, and Asian-American parents. *Family Relations*, 30-37.
- Kaniel, S., & Siman-Tov, A. (2011). Comparison between mothers and fathers in coping with autistic children: A multivariate model. *European Journal of Special Needs Education*, 26(4), 479-493.
- Karst, J. S., & Van Hecke, A. V. (2012). Parent and family impact of autism spectrum disorders: A review and proposed model for intervention evaluation. *Clinical child and family psychology review*, 15(3), 247-277.
- Kasari, C., & Sigman, M. (1997). Linking parental perceptions to interactions in young children with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 27(1), 39-57.
- Kim, Y. S., & Leventhal, B. L. (2015). Genetic epidemiology and insights into interactive genetic and environmental effects in autism spectrum disorders. *Biological psychiatry*, 77(1), 66-74.
- Kloosterman, P. H., Keefer, K. V., Kelley, E. A., Summerfeldt, L. J., & Parker, J. D. (2011). Evaluation of the factor structure of the Autism-Spectrum Quotient. *Personality and Individual Differences*, 50(2), 310-314.
- Klusek, J., Losh, M., & Martin, G. E. (2014). Sex differences and within-family associations in the broad autism phenotype. *Autism*, 18(2), 106-116.
- Kobayashi, R., & Murata, T. (1998). Setback phenomenon in autism and longterm prognosis. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 98(4), 296-303.
- Kogan, M. D., Blumberg, S. J., Schieve, L. A., Boyle, C. A., Perrin, J. M., Ghandour, R. M., ... & van Dyck, P. C. (2009). Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US, 2007. *Pediatrics*, 124(5), 1395-1403.
- Koldewyn, K., Jiang, Y. V., Weigelt, S., & Kanwisher, N. (2013). Global/local processing in autism: Not a disability, but a disinclination. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(10), 2329-2340.
- Kuhn, J. C. (2007). Maternal synchrony predicts joint attention and language gains in toddlers with autism. *Dissertation Abstracts International*, 68, 2055.
- Kuhn, J. C., & Carter, A. S. (2006). Maternal self-efficacy and associated parenting cognitions among mothers of children with autism. *American Journal of Orthopsychiatry*, 76(4), 564-575.

- Kusenda, M., & Sebat, J. (2008). The role of rare structural variants in the genetics of autism spectrum disorders. *Cytogenetic and genome research*, 123(1-4), 36-43.
- Lampert, D., & Turner, L. A. (2014). Romantic attachment, empathy, and the broader autism phenotype among college students. *The Journal of genetic psychology*, 175(3), 202-213.
- Lampert, D., & Zlomke, K. R. (2014). The broader autism phenotype, social interaction anxiety, and loneliness: implications for social functioning. *Current Psychology*, 33(3), 246-255.
- Landa, R., Folstein, S. E., & Isaacs, C. (1991). Spontaneous narrative-discourse performance of parents of autistic individuals. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 34(6), 1339-1345.
- Landa, R., Piven, J., Wzorek, M. M., Gayle, J. O., Chase, G. A., & Folstein, S. E. (1992). Social language use in parents of autistic individuals. *Psychological medicine*, 22(01), 245-254.
- Landrigan, P. J. (2010). What causes autism? Exploring the environmental contribution. *Current opinion in pediatrics*, 22(2), 219-225.
- Landry, S. H., & Chapieski, M. L. (1989). Joint attention and infant toy exploration: Effects of Down syndrome and prematurity. *Child Development*, 103-118.
- Lemanek, K. L., Stone, W. L., & Fishel, P. T. (1993). Parent-child interactions in handicapped preschoolers: The relation between parent behaviors and compliance. *Journal of Clinical Child Psychology*, 22(1), 68-77.
- Levy, S. E. (2009). Schultz RT. *Autism. Lancet*, 374, 1627-1638.
- Lewy, A. L., & Dawson, G. (1992). Social stimulation and joint attention in young autistic children. *Journal of abnormal child psychology*, 20(6), 555-566.
- Lintas, C., & Persico, A. M. (2009). Autistic phenotypes and genetic testing: state-of-the-art for the clinical geneticist. *Journal of medical genetics*, 46(1), 1-8.
- Lis, A., Stella, S., Zavattini, G.C. (1999). *Manuale di psicologia dinamica. Bologna, Il Mulino.*
- Lord C., Rutter, M., Di Lavore, P., C., Risi, S., Gotham, K., Bishop, S. (2012) *Autism Diagnostic Observation Schedule*, 2nd edn. Western Psychological Services: Torrance, CA, USA.

- Losh, M., & Piven, J. (2007). Social-cognition and the broad autism phenotype: identifying genetically meaningful phenotypes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(1), 105-112.
- Losh, M., Adolphs, R., Poe, M. D., Couture, S., Penn, D., Baranek, G. T., & Piven, J. (2009). Neuropsychological profile of autism and the broad autism phenotype. *Archives of general psychiatry*, 66(5), 518-526.
- Losh, M., Childress, D., Lam, K., & Piven, J. (2008). Defining key features of the broad autism phenotype: A comparison across parents of multiple-and single-incidence autism families. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 147(4), 424-433.
- Lussier, B. J., Crimmins, D. B., & Alberti, D. (1994). Effect of three adult interaction styles on infant engagement. *Journal of Early Intervention*, 18(1), 12-24.
- Maestro, S., Muratori, F., Cavallaro, M. C., Pei, F., Stern, D., Golse, B., & Palacio-Espasa, F. (2002). Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41(10), 1239-1245.
- Malesa, E., Foss-Feig, J., Yoder, P., Warren, Z., Walden, T., & Stone, W. L. (2013). Predicting language and social outcomes at age 5 for later-born siblings of children with autism spectrum disorders. *Autism*, 17(5), 558-570.
- Manning, M. M., Wainwright, L., & Bennett, J. (2011). The double ABCX model of adaptation in racially diverse families with a school-age child with autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 41(3), 320-331.
- Marshall, C. R., & Scherer, S. W. (2012). Detection and characterization of copy number variation in autism spectrum disorder. *Genomic Structural Variants: Methods and Protocols*, 115-135.
- Maxwell, C. R., Parish-Morris, J., Hsin, O., Bush, J. C., & Schultz, R. T. (2013). The broad autism phenotype predicts child functioning in autism spectrum disorders. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 5(1), 1.
- McStay, R. L., Dissanayake, C., Scheeren, A., Koot, H. M., & Begeer, S. (2013). Parenting stress and autism: The role of age, autism severity, quality of life and problem behaviour of children and adolescents with autism. *Autism*, 1362361313485163.
- McStay, R. L., Trembath, D., & Dissanayake, C. (2014). Stress and family quality of li-

- fe in parents of children with autism spectrum disorder: parent gender and the double ABCX model. *Journal of autism and developmental disorders*, 44(12), 3101-3118.
- Merikangas, A. K., Corvin, A. P., & Gallagher, L. (2009). Copy-number variants in neurodevelopmental disorders: promises and challenges. *Trends in Genetics*, 25(12), 536-544.
- Merikangas, A. K., Segurado, R., Heron, E. A., Anney, R. J. L., Paterson, A. D., Cook, E. H., & Corvin, A. P. (2014). The phenotypic manifestations of rare genic CNVs in autism spectrum disorder. *Molecular psychiatry*.
- Merin, N., Young, G. S., Ozonoff, S., & Rogers, S. J. (2007). Visual fixation patterns during reciprocal social interaction distinguish a subgroup of 6-month-old infants at-risk for autism from comparison infants. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(1), 108-121.
- Messinger, D. S., & Fogel, A. (1998). Give and take: The development of conventional infant gestures. *Merrill-Palmer Quarterly (1982-)*, 566-590.
- Messinger, D. S., Young, G. S., Webb, S. J., Ozonoff, S., Bryson, S. E., Carter, A., ... & Dobkins, K. (2015). Early sex differences are not autism-specific: a Baby Siblings Research Consortium (BSRC) study. *Molecular autism*, 6(1), 32.
- Messinger, D., Young, G. S., Ozonoff, S., Dobkins, K., Carter, A., Zwaigenbaum, L., ... & Hutman, T. (2013). Beyond autism: a baby siblings research consortium study of high-risk children at three years of age. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 52(3), 300-308.
- Micali, N., Chakrabarti, S., & Fombonne, E. (2004). The broad autism phenotype findings from an epidemiological survey. *Autism*, 8(1), 21-37.
- Miu, A. C., Pană, S. E., & Avram, J. (2012). Emotional face processing in neurotypicals with autistic traits: implications for the broad autism phenotype. *Psychiatry research*, 198(3), 489-494.
- Mohammadi, M. R., Zarafshan, H., & Ghasempour, S. (2012). Broader Autism Phenotype in Iranian Parents of Children with Autism Spectrum Disorders vs. Normal Children. *Iranian journal of psychiatry*, 7(4), 157-63.
- Morales, M., Mundy, P., Delgado, C. E., Yale, M., Messinger, D., Neal, R., & Schwartz, H. K. (2000). Responding to joint attention across the 6-through 24-month age period and early language acquisition. *Journal of applied developmental psychology*, 21(3), 283-298.

- Morin, K., Guy, J., Habak, C., Wilson, H. R., Pagani, L., Mottron, L., & Bertone, A. (2015). Atypical face perception in autism: A point of view?. *Autism Research*, 8(5), 497-506.
- Mottron, L., Burack, J. A., Stauder, J. E., & Robaey, P. (1999). Perceptual processing among high-functioning persons with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40(02), 203-211.
- Mottron, L., Dawson, M., Soulières, I., Hubert, B., & Burack, J. (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: an update, and eight principles of autistic perception. *Journal of autism and developmental disorders*, 36(1), 27-43.
- Mugno, D., Ruta, L., D'Arrigo, V. G., & Mazzone, L. (2007). Impairment of quality of life in parents of children and adolescents with pervasive developmental disorder. *Health and quality of life outcomes*, 5(1), 1.
- Mundy, P., Hogan, A., & Doehring, P. (1996). A preliminary manual for the abridged Early Social Communication Scales. *Coral Gables, FL: University of Miami*.
- Mundy, P., Sigman, M., Ungerer, J., & Sherman, T. (1986). Defining the social deficits of autism: The contribution of non-verbal communication measures. *Journal of child psychology and psychiatry*, 27(5), 657-669.
- Murphy, M., Bolton, P. F., Pickles, A., Fombonne, E., Piven, J., & Rutter, M. (2000). Personality traits of the relatives of autistic probands. *Psychological medicine*, 30(06), 1411-1424.
- Nassar, N., Dixon, G., Bourke, J., Bower, C., Glasson, E., De Klerk, N., & Leonard, H. (2009). Autism spectrum disorders in young children: effect of changes in diagnostic practices. *International journal of epidemiology*, 38(5), 1245-1254.
- NICHD Early Child Care Research Network. (2001). Child care and children's peer interaction at 24 and 36 months: The NICHD study of early child care. *Child Development*, 1478-1500.
- Nordenbæk, C., Jørgensen, M., Kyvik, K. O., & Bilenberg, N. (2014). A Danish population-based twin study on autism spectrum disorders. *European child & adolescent psychiatry*, 23(1), 35-43.
- O'Hearn, K., Schroer, E., Minshew, N., & Luna, B. (2010). Lack of developmental improvement on a face memory task during adolescence in autism. *Neuropsychologia*, 48(13), 3955-3960.

- O'Hearn, K., Tanaka, J., Lynn, A., Fedor, J., Minshew, N., & Luna, B. (2014). Developmental plateau in visual object processing from adolescence to adulthood in autism. *Brain and cognition*, *90*, 124-134.
- Olson, I. R., & Marshuetz, C. (2005). Facial attractiveness is appraised in a glance. *Emotion*, *5*(4), 498.
- Olsson, M. B., & Hwang, C. P. (2001). Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, *45*(6), 535-543.
- Orsmond, G. I., & Seltzer, M. M. (2009). Adolescent siblings of individuals with an autism spectrum disorder: Testing a diathesis-stress model of sibling well-being. *Journal of autism and developmental disorders*, *39*(7), 1053-1065.
- Otaki, M., Durreit, M. E., Richards, P., Nyquist, L., & Pennebaker, J. W. (1986). Maternal and Infant Behavior in Japan and America A Partial Replication. *Journal of Cross-Cultural Psychology*, *17*(3), 251-268.
- Ozonoff, S., Pennington, B. F., & Rogers, S. J. (1991). Executive function deficits in high-functioning autistic individuals: relationship to theory of mind. *Journal of child Psychology and Psychiatry*, *32*(7), 1081-1105.
- Ozonoff, S., Rogers, S. J., Farnham, J. M., & Pennington, B. F. (1993). Can standard measures identify subclinical markers of autism?. *Journal of autism and developmental disorders*, *23*(3), 429-441.
- Ozonoff, S., Young, G. S., Carter, A., Messinger, D., Yirmiya, N., Zwaigenbaum, L. & Hutman, T. (2011). Recurrence risk for autism spectrum disorders: a Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics*, *128*(3), e488-e495.
- Pakenham, K. I., Samios, C., & Sofronoff, K. (2005). Adjustment in mothers of children with Asperger syndrome An application of the double ABCX model of family adjustment. *Autism*, *9*(2), 191-212.
- Palermo, M. T., Pasqualetti, P., Barbati, G., Intelligente, F., & Rossini, P. M. (2006). Recognition of schematic facial displays of emotion in parents of children with autism. *Autism*, *10*(4), 353-364.
- Papagiannopoulou, E. A., Chitty, K. M., Hermens, D. F., Hickie, I. B., & Lagopoulos, J. (2014). A systematic review and meta-analysis of eye-tracking studies in children with autism spectrum disorders. *Social neuroscience*, *9*(6), 610-632.

- Parner, E. T., Baron-Cohen, S., Lauritsen, M. B., Jørgensen, M., Schieve, L. A., Yeargin-Allsopp, M., & Obel, C. (2012). Parental age and autism spectrum disorders. *Annals of epidemiology*, 22(3), 143-150.
- Patterson, J. M. (1988). Families experiencing stress: I. The Family Adjustment and Adaptation Response Model: II. Applying the FAAR Model to health-related issues for intervention and research. *Family systems medicine*, 6(2), 202.
- Pavlova, M. A., Guerreschi, M., Tagliavento, L., Gitti, F., Sokolov, A. N., Fallgatter, A. J., & Fazzi, E. (2017). Social cognition in autism: Face tuning. *Scientific Reports*, 7.
- Paynter, J., Riley, E., Beamish, W., Davies, M., & Milford, T. (2013). The double ABCX model of family adaptation in families of a child with an autism spectrum disorder attending an Australian early intervention service. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7(10), 1183-1195.
- Peça, J., Feliciano, C., Ting, J. T., Wang, W., Wells, M. F., Venkatraman, T. N., & Feng, G. (2011). Shank3 mutant mice display autistic-like behaviours and striatal dysfunction. *Nature*, 472(7344), 437-442.
- Pedrabissi, L., & Santinello, M. (1996). STAI, state-trait anxiety inventory, Forma Y: Manuale. *Firenze, Ed. Giunti Organizzazioni Speciali*.
- Persico, A. M., & Bourgeron, T. (2006). Searching for ways out of the autism maze: genetic, epigenetic and environmental clues. *Trends in neurosciences*, 29(7), 349-358.
- Persico, A. M., & Napolioni, V. (2013). Autism genetics. *Behavioural brain research*, 251, 95-112.
- Peterson, C. C., Garnett, M., Kelly, A., & Attwood, T. (2009). Everyday social and conversation applications of theory-of-mind understanding by children with autism-spectrum disorders or typical development. *European child & adolescent psychiatry*, 18(2), 105-115.
- Picci, G., & Scherf, K. S. (2015). A two-hit model of autism: Adolescence as the second hit. *Clinical Psychological Science*, 3(3), 349-371.
- Pickles, A., Starr, E., Kzakar, S., Bolton, P., Papanikolaou, K., Bailey, A., ... & Rutter, M. (2000). Variable expression of the autism broader phenotype: findings from extended pedigrees. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 41(04), 491-502.

- Pilowsky, T., Yirmiya, N., Shalev, R. S., & Gross-Tsur, V. (2003). Language abilities of siblings of children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *44*(6), 914-925.
- Pinto, D., Pagnamenta, A. T., Klei, L., Anney, R., Merico, D., Regan, R., ... & Almeida, J. (2010). Functional impact of global rare copy number variation in autism spectrum disorders. *Nature*, *466*(7304), 368-372.
- Piven, J. (1997). The biological basis of autism. *Current opinion in neurobiology*, *7*(5), 708-712.
- Piven, J. (2001). The broad autism phenotype: a complementary strategy for molecular genetic studies of autism. *American Journal of Medical Genetics*, *105*(1), 34-35.
- Piven, J., & Palmer, P. (1997). Cognitive Deficits in Parents from Multiple-incidence Autism Families. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *38*(8), 1011-1021.
- Piven, J., & Palmer, P. (1999). Psychiatric disorder and the broad autism phenotype: evidence from a family study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*.
- Piven, J., Gayle, J., Chase, G. A., Fink, B., Landa, R., Wzorek, M. M., & Folstein, S. E. (1990). A family history study of neuropsychiatric disorders in the adult siblings of autistic individuals. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, *29*(2), 177-183.
- Piven, J., Palmer, P., Jacobi, D., Childress, D., & Arndt, S. (1997a). Broader autism phenotype: evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, *154*(2), 185-190.
- Poljac, E., Poljac, E., & J. Wagemans. (2013). Reduced accuracy and sensitivity in the perception of emotional facial expressions in individuals with high autism spectrum trait. *Autism*, *17* (6), 668–680.
- Posada, G., Jacobs, A., Richmond, M. K., Carbonell, O. A., Alzate, G., Bustamante, M. R., & Quiceno, J. (2002). Maternal caregiving and infant security in two cultures. *Developmental psychology*, *38*(1), 67.
- Pruitt, M. M., Rhoden, M., & Ekas, N. V. (2016). Relationship between the broad autism phenotype, social relationships and mental health for mothers of children with autism spectrum disorder. *Autism*, 1362361316669621.
- Pozo, P., Sarria, E., & Brioso, A. (2014). Family quality of life and psychological

- well-being in parents of children with autism spectrum disorders: a double ABCX model. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(5), 442-458.
- Presmanes, A. G., Walden, T. A., Stone, W. L., & Yoder, P. J. (2007). Effects of different attentional cues on responding to joint attention in younger siblings of children with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(1), 133-144.
- Radyushkin, K., Hammerschmidt, K., Boretius, S., Varoqueaux, F., El-Kordi, A., Ronnenberg, A., & Ehrenreich, H. (2009). Neuroligin-3-deficient mice: model of a monogenic heritable form of autism with an olfactory deficit. *Genes, Brain and Behavior*, 8(4), 416-425.
- Richer, J., Richards, B. (1975). Reacting to autistic children: The danger of trying too hard. *British Journal of Psychiatry*, 127(6), 526-529.
- Robel, L., Rousselot-Pailley, B., Fortin, C., Levy-Rueff, M., Golse, B., & Falissard, B. (2014). Subthreshold traits of the broad autistic spectrum are distributed across different subgroups in parents, but not siblings, of probands with autism. *European child & adolescent psychiatry*, 23(4), 225-233.
- Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 10(2), 139-143.
- Rogers, S. J. (2009). What are infant siblings teaching us about autism in infancy?. *Autism Research*, 2(3), 125-137.
- Rossion, B. (2013). The composite face illusion: A whole window into our understanding of holistic face perception. *Visual Cognition*, 21(2), 139-253.
- Ruta, L., Mazzone, D., Mazzone, L., Wheelwright, S., & Baron-Cohen, S. (2012). The Autism-Spectrum Quotient-Italian version: A cross-cultural confirmation of the broader autism phenotype. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(4), 625-633.
- Rutgers, A. H., Van Ijzendoorn, M. H., Bakermans-Kranenburg, M. J., Swinkels, S. H., Van Daalen, E., Dietz, C., & van Engeland, H. (2007). Autism, attachment and parenting: A comparison of children with autism spectrum disorder, mental retardation, language disorder, and non-clinical children. *Journal of abnormal child psychology*, 35(5), 859-870.
- Rutter, M. (1978). Diagnosis and definition of childhood autism. *Journal of autism and childhood schizophrenia*, 8(2), 139-161.

- Rutter, M. (2000). Genetic studies of autism: from the 1970s into the millennium. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 28(1), 3-14.
- Sanders, J. L., & Morgan, S. B. (1997). Family stress and adjustment as perceived by parents of children with autism or Down syndrome: Implications for intervention. *Child & Family Behavior Therapy*, 19(4), 15-32.
- Sanders, S. J., Murtha, M. T., Gupta, A. R., Murdoch, J. D., Raubeson, M. J., Willsey, A. J., ... & Walker, M. F. (2012). De novo mutations revealed by whole-exome sequencing are strongly associated with autism. *Nature*, 485(7397), 237-241.
- Sandin, S., Lichtenstein, P., Kuja-Halkola, R., Larsson, H., Hultman, C. M., & Reichenberg, A. (2014). The familial risk of autism. *Jama*, 311(17), 1770-1777.
- Sasson, N. J. (2006). The development of face processing in autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 36(3), 381-394.
- Sasson, N. J., Lam, K. S., Childress, D., Parlier, M., Daniels, J. L., & Piven, J. (2013). The broad autism phenotype questionnaire: prevalence and diagnostic classification. *Autism Research*, 6(2), 134-143.
- Sasson, N. J., Nowlin, R. B., & Pinkham, A. E. (2012). Social cognition, social skill, and the broad autism phenotype. *Autism*, 17(6), 655-667.
- Scattoni, M. L., Crawley, J., & Ricceri, L. (2009). Ultrasonic vocalizations: a tool for behavioural phenotyping of mouse models of neurodevelopmental disorders. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 33(4), 508-515.
- Scattoni, M. L., Ricceri, L., & Crawley, J. N. (2011). Unusual repertoire of vocalizations in adult BTBR T+ tf/J mice during three types of social encounters. *Genes, Brain and Behavior*, 10(1), 44-56.
- Schaaf, C. P., & Zoghbi, H. Y. (2011). Solving the autism puzzle a few pieces at a time. *Neuron*, 70(5), 806-808.
- Scheeren, A. M., & Stauder, J. E. (2008). Broader autism phenotype in parents of autistic children: reality or myth?. *Journal of autism and developmental disorders*, 38(2), 276-287.
- Schmidt, G. L., Kimel, L. K., Winterrowd, E., Pennington, B. F., Hepburn, S. L., & Rojas, D. C. (2008). Impairments in phonological processing and nonverbal intellectual function in parents of children with autism. *Journal of Clinical and Experimental*

Neuropsychology, 30(5), 557-567.

Schultz, R. T., Gauthier, I., Klin, A., Fulbright, R. K., Anderson, A. W., Volkmar, F., & Gore, J. C. (2000). Abnormal ventral temporal cortical activity during face discrimination among individuals with autism and Asperger syndrome. *Archives of general Psychiatry*, 57(4), 331-340.

Schwichtenberg, A. J., Young, G. S., Sigman, M., Hutman, T., & Ozonoff, S. (2010). Can family affectedness inform infant sibling outcomes of autism spectrum disorders?. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51(9), 1021-1030.

Shah, A., & Frith, U. (1983). An islet of ability in autistic children: A research note. *Journal of child Psychology and Psychiatry*, 24(4), 613-620.

Shah, A., & Frith, U. (1993). Why do autistic individuals show superior performance on the block design task?. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 34(8), 1351-1364.

Shapiro, T., Sherman, M., Calamari, G., & Koch, D. (1987). Attachment in autism and other developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 26(4), 480-484.

Sigman, M., & Capps, L. (1997). *Children with autism: A developmental perspective* (Vol. 34). Harvard University Press.

Sigman, M., & Ungerer, J. A. (1984). Attachment behaviors in autistic children. *Journal of autism and developmental disorders*, 14(3), 231-244.

Sigman, M., Mundy, P. (1989). Social attachments in autistic children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 28, 74-81.

Silani, G., Bird, G., Brindley, R., Singer, T., Frith, C., & Frith, U. (2008). Levels of emotional awareness and autism: an fMRI study. *Social neuroscience*, 3(2), 97-112.

Siller, M., & Sigman, M. (2002). The behaviors of parents of children with autism predict the subsequent development of their children's communication. *Journal of autism and developmental disorders*, 32(2), 77-89.

Siller, M., & Sigman, M. (2008). Modeling longitudinal change in the language abilities of children with autism: parent behaviors and child characteristics as predictors of change. *Developmental psychology*, 44(6), 1691.

Siman-Tov, A., & Kaniel, S. (2011). Stress and personal resource as predictors of the

- adjustment of parents to autistic children: A multivariate model. *Journal of autism and developmental disorders*, 41(7), 879-890.
- Simmons, D. R., Robertson, A. E., McKay, L. S., Toal, E., McAleer, P., & Pollick, F. E. (2009). Vision in autism spectrum disorders. *Vision research*, 49(22), 2705-2739.
- Sitdhisanguan, K., Chotikakamthorn, N., Dechaboon, A., & Out, P. (2012). Using tangible user interfaces in computer-based training systems for low-functioning autistic children. *Personal and Ubiquitous Computing*, 16(2), 143-155.
- Slonims, V., & McConachie, H. (2006). Analysis of mother-infant interaction in infants with Down syndrome and typically developing infants. *American Journal on Mental Retardation*, 111(4), 273-289.
- Smith, L. O., & Elder, J. H. (2010). Siblings and family environments of persons with autism spectrum disorder: A review of the literature. *Journal of Child and Adolescent Psychiatric Nursing*, 23(3), 189-195.
- Sotgiu, I., Galati, D., Manzano, M., Gandione, M., Gómez, K., Romero, Y., & Rigardetto, R. (2011). Parental attitudes, attachment styles, social networks, and psychological processes in autism spectrum disorders: A cross-cultural perspective. *The Journal of genetic psychology*, 172(4), 353-375.
- Spiker, D., Boyce, G. C., & Boyce, L. K. (2002). Parent-child interactions when young children have disabilities. *International review of research in mental retardation*, 25(2), 35-70.
- Steer, R. A., Clark, D. A., Beck, A. T., & Ranieri, W. F. (1999). Common and specific dimensions of self-reported anxiety and depression: the BDI-II versus the BDI-IA. *Behaviour research and therapy*, 37(2), 183-190.
- Stuart, M., & McGrew, J. H. (2009). Caregiver burden after receiving a diagnosis of an autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3(1), 86-97.
- Sucksmith, E., Roth, I., & Hoekstra, R. A. (2011). Autistic traits below the clinical threshold: re-examining the broader autism phenotype in the 21st century. *Neuropsychology review*, 21(4), 360-389.
- Sung, Y. J., Dawson, G., Munson, J., Estes, A., Schellenberg, G. D., & Wijsman, E. M. (2005). Genetic investigation of quantitative traits related to autism: use of multivariate polygenic models with ascertainment adjustment. *The American Journal of Human Genetics*, 76(1), 68-81.

- Suzanne Scherf, K., Luna, B., Kimchi, R., Minshew, N., & Behrmann, M. (2008). Missing the big picture: Impaired development of global shape processing in autism. *Autism research, 1*(2), 114-129.
- Swettenham, J., Baron-Cohen, S., Charman, T., Cox, A., Baird, G., Drew, A., ... & Wheelwright, S. (1998). The frequency and distribution of spontaneous attention shifts between social and nonsocial stimuli in autistic, typically developing, and nonautistic developmentally delayed infants. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 39*(05), 747-753.
- Szatmari, P., Georgiades, S., Duku, E., Zwaigenbaum, L., Goldberg, J., & Bennett, T. (2008). Alexithymia in parents of children with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders, 38*(10), 1859-1865.
- Szatmari, P., Jones, M. B., Tuff, L., Bartolucci, G., Fisman, S., & Mahoney, W. (1993). Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 32*(6), 1264-1273.
- Tanaka, J. W., & Sung, A. (2016). The “eye avoidance” hypothesis of autism face processing. *Journal of autism and developmental disorders, 46*(5), 1538-1552.
- Tang, J., Falkmer, M., Horlin, C., Tan, T., Vaz, S., & Falkmer, T. (2015). Face recognition and visual search strategies in autism spectrum disorders: Amending and extending a recent review by Weigelt et al. *PloS one, 10*(8), e0134439.
- Taylor, G. J., Bagby, R. M., & Parker, J. D. (2003). The 20-Item Toronto Alexithymia Scale: IV. Reliability and factorial validity in different languages and cultures. *Journal of psychosomatic research, 55*(3), 277-283.
- Taylor, R., Bagby, R.M., Caretti, V., Schimmenti, A. (a cura di) (2014). La valutazione dell'alexitimia con la TSIA. *Raffaello Cortina Editore*.
- Todorov, A., Said, C. P., Engell, A. D., & Oosterhof, N. N. (2008). Understanding evaluation of faces on social dimensions. *Trends in cognitive sciences, 12*(12), 455-460.
- Tomanik, S., Harris, G. E., & Hawkins, J. (2004). The relationship between behaviours exhibited by children with autism and maternal stress. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 29*(1), 16-26.
- Tronick, E. Z., & Gianino, A. F. (1986). The transmission of maternal disturbance to the infant. *New directions for child and adolescent development, 1986*(34), 5-11.

- Tsai, H. W. J., Cebula, K., & Fletcher-Watson, S. (2017). The role of the broader autism phenotype and environmental stressors in the adjustment of siblings of children with autism spectrum disorders in Taiwan and the United Kingdom. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1-15.
- Tsang, T., Gillespie-Lynch, K., & Hutman, T. (2016). Theory of Mind Indexes the Broader Autism Phenotype in Siblings of Children with Autism at School Age. *Autism Research and Treatment*, 2016.
- Uestuen, B., & Kennedy, C. (2009). What is “functional impairment”? Disentangling disability from clinical significance. *World Psychiatry*, 8(2), 82-85.
- Van der Hallen, R., Evers, K., Brewaeys, K., Van den Noortgate, W., & Wagemans, J. (2015). Global processing takes time: A meta-analysis on local–global visual processing in ASD.
- Van IJzendoorn, M. H., Rutgers, A. H., Bakermans-Kranenburg, M. J., Swinkels, S. H., Van Daalen, E., Dietz, C., ... & Van Engeland, H. (2007). Parental sensitivity and attachment in children with autism spectrum disorder: Comparison with children with mental retardation, with language delays, and with typical development. *Child development*, 78(2), 597-608.
- Vetter, N. C., Leipold, K., Kliegel, M., Phillips, L. H., & Altgassen, M. (2013). Ongoing development of social cognition in adolescence. *Child Neuropsychology*, 19(6), 615-629.
- Vissers, M. E., Cohen, M. X., & Geurts, H. M. (2012). Brain connectivity and high functioning autism: a promising path of research that needs refined models, methodological convergence, and stronger behavioral links. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 36(1), 604-625.
- Vital, P. M., Ronald, A., Wallace, G. L., & Happé, F. (2009). Relationship between special abilities and autistic-like traits in a large population-based sample of 8-year-olds. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 50(9), 1093-1101.
- Wainer, A. L., Block, N., Donnellan, M. B., & Ingersoll, B. (2013). The broader autism phenotype and friendships in non-clinical dyads. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(10), 2418-2425.
- Wainer, A. L., Ingersoll, B. R., & Hopwood, C. J. (2011). The structure and nature of the broader autism phenotype in a non-clinical sample. *Journal of Psychopathology and Behavioral Assessment*, 33(4), 459.

- Wakabayashi, A., Baron-Cohen, S., & Wheelwright, S. (2006). Are autistic traits an independent personality dimension? A study of the Autism-Spectrum Quotient (AQ) and the NEO-PI-R. *Personality and individual differences*, *41*(5), 873-883.
- Wallace, S., Sebastian, C., Pellicano, E., Parr, J., & Bailey, A. (2010). Face processing abilities in relatives of individuals with ASD. *Autism Research*, *3*(6), 345-349.
- Wan, M. W., Green, J., Elsabbagh, M., Johnson, M., Charman, T., Plummer, F., & BASIS Team. (2012). Parent–infant interaction in infant siblings at risk of autism. *Research in developmental disabilities*, *33*(3), 924-932.
- Wang, K., Zhang, H., Ma, D., Bucan, M., Glessner, J. T., Abrahams, B. S., ... & Kim, C. E. (2009). Common genetic variants on 5p14. 1 associate with autism spectrum disorders. *Nature*, *459*(7246), 528-533.
- Wang, L., Mottron, L., Peng, D., Berthiaume, C., & Dawson, M. (2007). Local bias and local-to-global interference without global deficit: A robust finding in autism under various conditions of attention, exposure time, and visual angle. *Cognitive Neuropsychology*, *24*(5), 550-574.
- Wechsler, D. (2011). Wechsler abbreviated scale of intelligence.(2nd ed.). *Psychological Corporation*.
- Weigelt, S., Koldewyn, K., & Kanwisher, N. (2012). Face identity recognition in autism spectrum disorders: a review of behavioral studies. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, *36*(3), 1060-1084.
- Weinberg, M. K., & Tronick, E. Z. (1998). The impact of maternal psychiatric illness on infant development. *Journal of clinical psychiatry*.
- Weisz, J. R., & Kazdin, A. E. (Eds.). (2010). *Evidence-based psychotherapies for children and adolescents*. Guilford Press.
- Werner, E., Dawson, G., Munson, J., & Osterling, J. (2005). Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3–4 years of age. *Journal of autism and developmental disorders*, *35*(3), 337-350.
- Wheelwright, S., Baron-Cohen, S., Goldenfeld, N., Delaney, J., Fine, D., Smith, R., & Wakabayashi, A. (2006). Predicting autism spectrum quotient (AQ) from the systemizing quotient-revised (SQ-R) and empathy quotient (EQ). *Brain research*, *1079*(1), 47-56.

- Willemsen-Swinkels, S. H., Bakermans-Kranenburg, M. J., Buitelaar, J. K., IJzendoorn, M. H. V., & Engeland, H. V. (2000). Insecure and disorganised attachment in children with a pervasive developmental disorder: Relationship with social interaction and heart rate. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *41*(6), 759-767.
- Willemsen-Swinkels, S. H., Buitelaar, J. K., & Engeland, H. (1997). Children with a Pervasive Developmental Disorder, Children with a Language Disorder and Normally Developing Children in Situations with High-and Low-level Involvement of the Caregiver. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *38*(3), 327-336.
- Wimmer, H., & Perner, J. (1983). Beliefs about beliefs: Representation and constraining function of wrong beliefs in young children's understanding of deception. *Cognition*, *13*(1), 103-128.
- Yirmiya, N., & Charman, T. (2010). The prodrome of autism: early behavioral and biological signs, regression, peri-and post-natal development and genetics. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *51*(4), 432-458.
- Yirmiya, N., Gamliel, I., Pilowsky, T., Feldman, R., Baron-Cohen, S., & Sigman, M. (2006). The development of siblings of children with autism at 4 and 14 months: Social engagement, communication, and cognition. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *47*(5), 511-523.
- Yirmiya, N., Sigman, M. D., Kasari, C., & Mundy, P. (1992). Empathy and cognition in high-functioning children with autism. *Child development*, *63*(1), 150-160.
- Zierhut, C. (2002). *Facilitative factors in the home environments of children with autism*. University of California, Los Angeles.

Ringraziamenti

Desidero ringraziare le persone che hanno contribuito alla realizzazione di questo studio empirico. Con molto piacere tengo a ricordare tutti coloro che mi hanno aiutato nella stesura della tesi con suggerimenti, critiche ed osservazioni: a loro va la mia riconoscenza, anche se a me spetta la responsabilità per eventuali errori in essa contenuti.

Ringrazio anzitutto Amelia Gangemi - Relatore (Professore presso l'Università degli Studi di Messina) e Liliana Ruta (Ricercatore ISASI-CNR) per aver creduto in me e per la fiducia professionale ripostami in questi anni di lavoro.

Proseguo con il ringraziare Giovanni Pioggia (Ricercatore ISASI-CNR) e tutto il gruppo di ricerca dell'Istituto di Scienze Applicate e Sistemi Intelligenti "Eduardo Caianiello" (ISASI) - Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), l'Azienda Policlinico G. Martino di Messina, l'Azienda Sanitaria Provinciale – ASP 3 di Catania e nello specifico l'Unità di Intervento Intensivo Precoce (UIIP) - Centro per i Disturbi dello Spettro Autistico, l'Università degli Studi di Messina, l'Università degli Studi di Catania e le scuole di Catania e di Messina che hanno aderito al progetto di ricerca.

Un ringraziamento particolare va a Giuseppe Massimo Bernava (Tecnologo ISASI - CNR), Renato Scifo (Direttore del Centro per i Disturbi dello Spettro Autistico - NPI), Sabrina Baieli, (Dirigente Medico, Responsabile del Modulo UIIP - NPIA), Salvatore

Castorina (Docente Ordinario presso l'Università degli Studi di Catania), Roberto Callanna (Professore - Dirigente presso l'Istituto Comprensivo Carlo Alberto Dalla Chiesa), Giuseppina Arnao (Insegnante –Funzione strumentale presso l'Istituto Comprensivo Carlo Alberto Dalla Chiesa), Rossella Liga, Fulvia Spadaro e tutto lo staff educativo della scuola dell'infanzia "I Pesciolini".

Con immenso piacere ringrazio i genitori che con la loro partecipazione hanno contribuito alla realizzazione di questo progetto complesso per sua natura.

Sentitamente tengo a ringraziare la collega Cristina Carrozza, perfetta alleata di questo percorso formativo e di crescita che ci ha unite nel condividere gioie e dolori; la ringrazio anche per aver speso parte del proprio tempo per leggere e discutere con me le bozze del lavoro mostrando sempre interesse e partecipazione. Inoltre, ringrazio con grande affetto i colleghi e gli amici che mi hanno sempre sostenuto. Infine ringrazio in modo particolare la mia famiglia e mio marito nell'avermi supportato e sopportato in questi mesi di intenso lavoro.