



Non-invasive tools for early detection of Autism Spectrum Disorders

*Ministero della Salute
Progetto Giovani Ricercatori 2008*





Diagnosi precoce

Diagnosi **NON** possibile prima dei due anni di vita

- ⊕ Impossibilità di discernere alla nascita i bambini “normali” dagli “autistici”
- ⊕ Attualmente i dati comportamentali precoci provengono esclusivamente da indagini retrospettive condotte su video familiari (e quindi non standardizzabili)

IMPORTANZA di una diagnosi precoce

- ⊕ effettiva nel migliorare significativamente la vita dei bambini (terapia comportamentale e NON farmacologica)
- ⊕ studi preclinici (modelli animali GENETICI)

Studio di soggetti ad alto rischio

- ⊕ Fratelli minori di soggetti già diagnosticati



Obiettivi del progetto



Confronto tra la popolazione di controllo e il gruppo alto rischio

- ✦ identificazione di diversi parametri motori e vocali
- ✦ valutazione del possibile valore prognostico

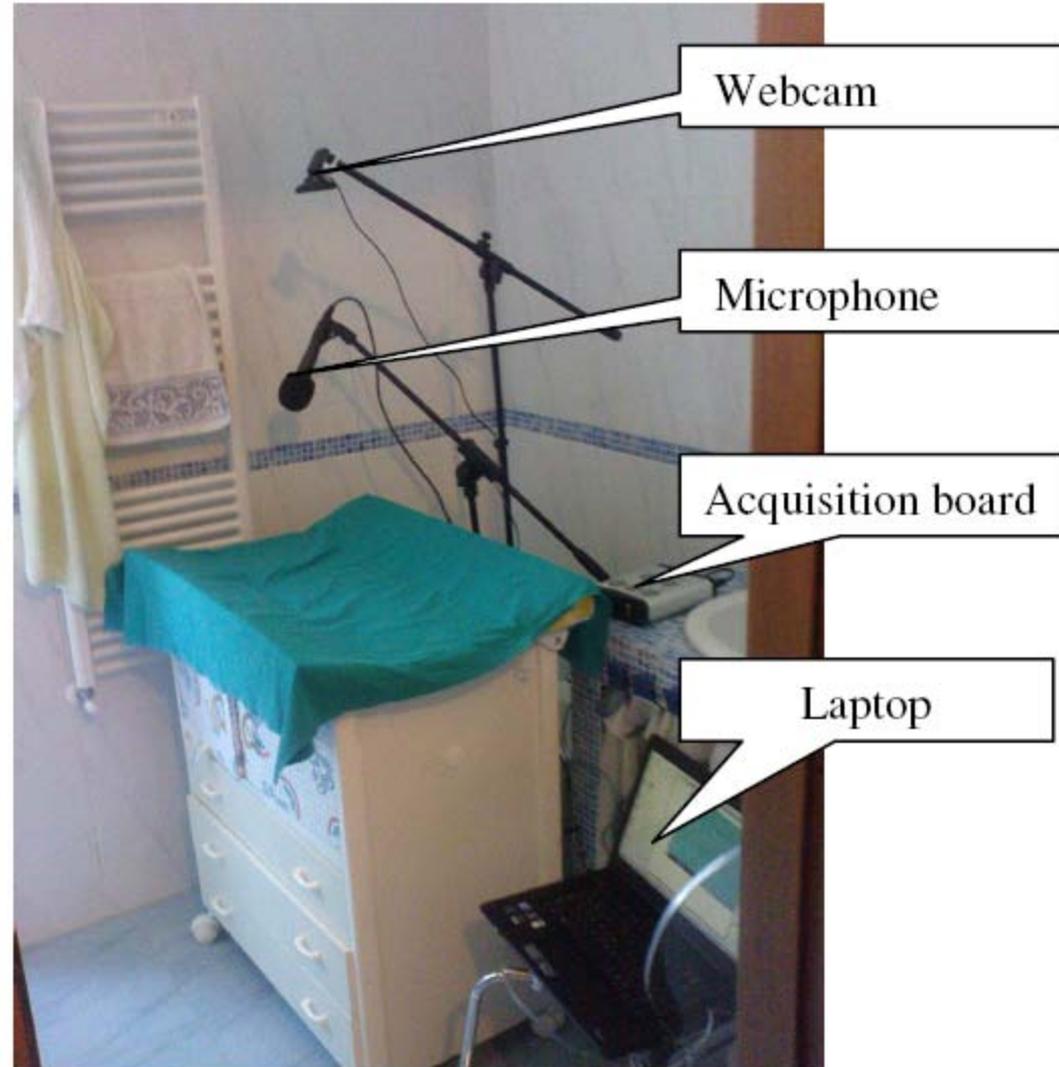
Definizione dei valori normativi

Realizzazione di un sistema informatico

- ✦ Registrazione audio e video dei neonati/bambini (infant recorder) reclutati nello studio
- ✦ Analisi automatizzata del pianto spontaneo e dei movimenti globali.
- ✦ Verifica dell'utilità diagnostica dell'analisi del pianto e dei movimenti spontanei
- ✦ Utilizzo nelle terapie intensive neonatali e nelle neonatologie.



Il sistema di acquisizione





I General Movement

Definizione e caratteristiche

- ⊕ coinvolgono l'intero corpo, possono durare da pochi secondi ad un minuto
- ⊕ cambiano continuamente in velocità, forza ed ampiezza iniziando ed esaurendosi in modo graduale
- ⊕ variabile, sequenze complesse, continui piccoli cambiamenti di direzione.
- ⊕ La fluidità e l'eleganza rappresentano l'aspetto caratteristico e saliente dei GMs nel neonato sano

Importanza diagnostica da studi retrospettivi

- ⊕ Movimenti di tipo Writhing: 70% sequenze di neonati con DSA mostrano un repertorio povero di GMs
- ⊕ Movimenti di tipo Fidgeting: 20% assente e 30% anormale



Pianto neonatale



- ⊕ I Disturbi dello Spettro Autistico includono anche difficoltà ad esprimere le emozioni o a rispondere adeguatamente alle emozioni degli altri
- ⊕ Il Linguaggio è la modalità con cui noi esprimiamo le nostre emozioni
- ⊕ Il pianto è il principale strumento con cui il neonato comunica con il mondo esterno.
- ⊕ Con i vagiti, il lattante manifesta i propri bisogni e cerca di attirare su di sé le attenzioni dei genitori e delle persone che gli stanno intorno.
- ⊕ Il pianto può essere visto sia come il primo sistema di comunicazione che come parte del repertorio sociale precoce del bambino
- ⊕ melodia o intonazione della voce (PROSODIA)



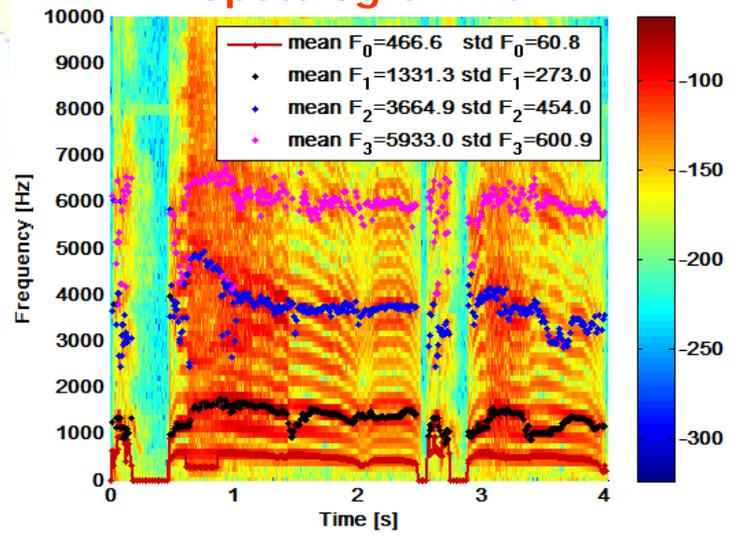
Valutazione dello sviluppo

STRUMENTI DI VALUTAZIONE	6 mesi	12 mesi	24 mesi
VABS Vineland		X	X
PVB Primo Vocab Gesti-Parole		X	X
QUIT Questionario Temperamento	X	X	X
FYR First Year Inventory		X	
M-CHAT			X
CBCL			X
GMDS Griffiths	X	X	X
AOSI	X	X	
ADOS			X
ADI-R			X
PSI Parenting Stress Ind	X	X	X
<i>Circonferenza cranica</i>	X	X	X
<i>Tampone buccale e prelievo saliva</i>		X	

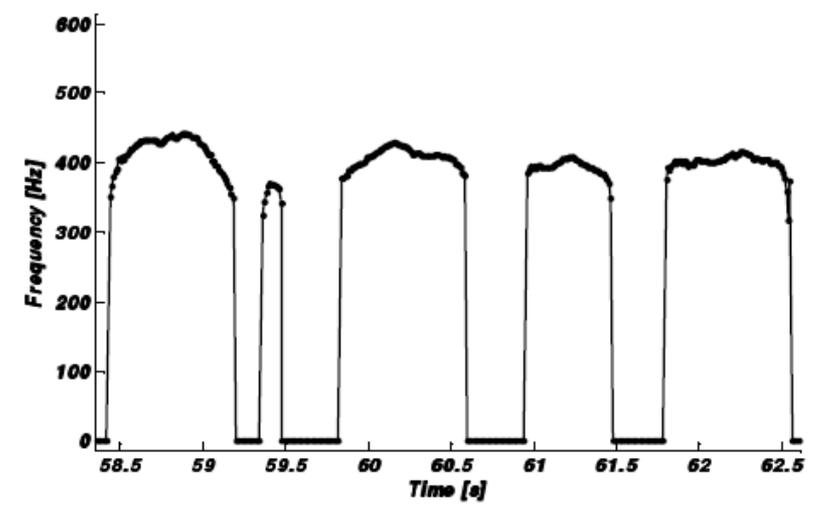


Risultati preliminari

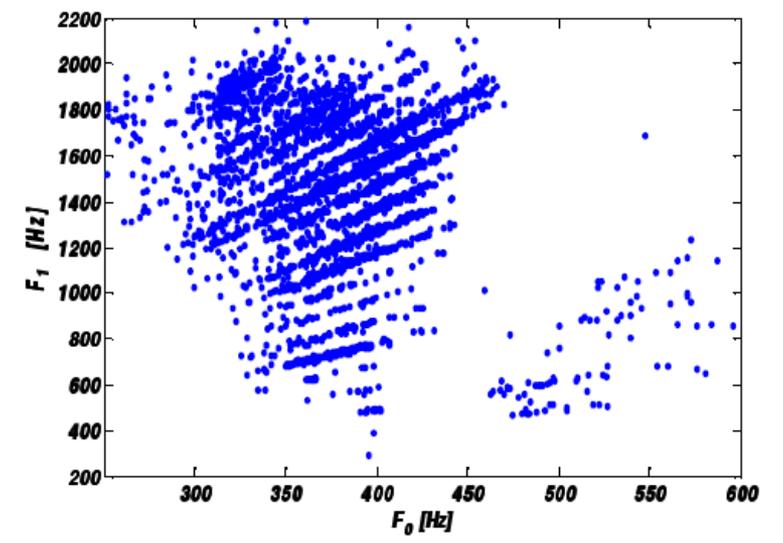
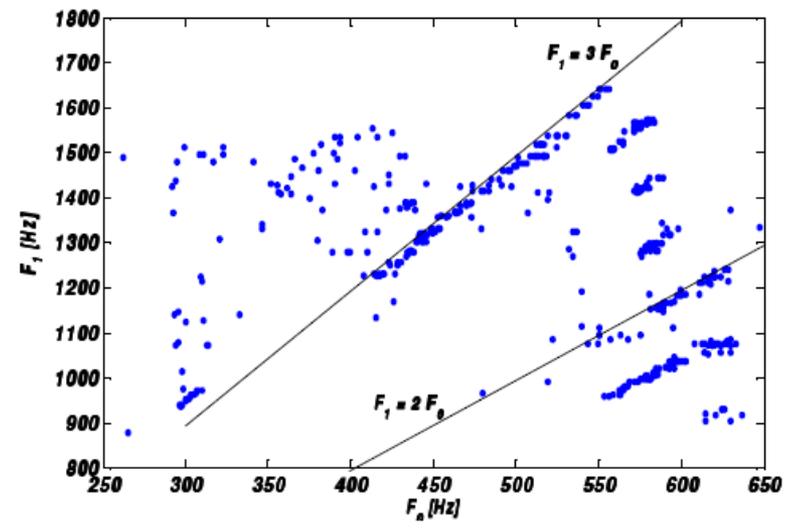
Spettrogramma



Studio della melodia



Relazione F_0/F_1 (controllo e high risk)





Risultati attuali

- ⊕ Il numero di campioni analizzati è ancora troppo basso per poter trarre conclusioni
- ⊕ Il sistema in corso di realizzazione evidenzia differenti comportamenti riscontrabili sin dai primi mesi.
- ⊕ I risultati saranno valutabili al momento della diagnosi

Prospettive future

- ⊕ Analisi automatica dei General Movements
- ⊕ Studio dell'interazione e dell'emotività



Partecipanti al progetto

Coordinamento:

Istituto Superiore di Sanità:

- ✦ Studi preclinici: Maria Luisa Scattoni
- ✦ MRI: Rossella Canese
- ✦ Biostatistica: Maria Puopolo

Unità Operative:

Dip. di Neuroscienze dell'Età Evolutiva, IRCCS Stella Maris:

- ✦ Reclutamento neonati 'controllo' e valutazione dei GMs: Andrea Guzzetta e Sara Mazzotti, Agatino Battaglia

Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù:

- ✦ Reclutamento e valutazione dei bambini 'ad alto rischio': Stefano Vicari e Giovanni Valeri

Università di Firenze, Dip. di Elettronica e Telecomunicazioni:

- ✦ Pianto e sviluppo del software: Claudia Manfredi, Leonardo Bocchi



Grazie per l'attenzione

***Non-invasive tools for early
detection of Autism
Spectrum Disorders***

Ministero della Salute- Progetto Giovani Ricercatori 2008

