

# Una nuova scienza dello sviluppo della mente umana

In questo capitolo presenteremo i costrutti teorici su cui si basa l'approccio neurocostruttivista, sottolineando gli aspetti di continuità e di novità rispetto alle teorie che lo hanno preceduto. Verranno messi in evidenza i reciproci rapporti tra mente, corpo, cervello e ambiente che caratterizzano il processo epigenetico. Utilizzeremo a tal fine la metafora del seme e del suolo che ben esemplifica una questione nota nella letteratura evolutiva come il dibattito *nature-nurture*. Ci concentreremo inizialmente sulla presenza di alcune predisposizioni e vincoli che il bambino dimostra di possedere molto precocemente (seme) e successivamente sugli effetti che l'ambiente e l'esperienza esercitano nello sviluppo tipico (suolo).

Quando pensiamo ai cambiamenti che avvengono nel corso della prima infanzia e poi nell'età prescolare e scolare e poi ancora nell'adolescenza rimaniamo talvolta esterrefatti. Non dovrebbe quindi sorprendere che un obiettivo arduo e complesso come lo studio dello **sviluppo della mente umana**, ovvero dei cambiamenti che avvengono nella sua architettura e nel suo funzionamento nel corso dell'ontogenesi, abbia dato origine a modelli teorici assai diversi [Macchi Cassia, Valenza e Simion 2012].

Il lavoro di ricerca condotto negli ultimi 20 anni in campi diversi (neuroscienze cognitive, neuropsicologia, filosofia della mente, psicologia dello sviluppo, genetica, scienze dell'apprendimento) ci consente oggi di guardare allo

*Questo capitolo è di Eloisa Valenza e Chiara Turati.*

sviluppo della mente umana con uno sguardo assai più consapevole e capace di mettere in relazione conoscenze e discipline un tempo ritenute rigidamente distinte l'una dall'altra. Alcuni autori si sono recentemente spinti ad affermare che sia oggi possibile gettare le fondamenta di una nuova scienza dello sviluppo, proprio coniugando i risultati di ricerche che provengono da ambiti e metodologie di ricerca complementari [Meltzoff *et al.* 2009]. È oggi possibile caratterizzare lo sviluppo della mente umana lungo quattro dimensioni, che ritroveremo nel corso di questo capitolo.

1. La prima dimensione – **lo sviluppo è sociale** – mette in evidenza come le informazioni sociali promuovano lo sviluppo della mente umana. Il bambino, sin dalla nascita, è predisposto a prestare attenzione agli agenti sociali che lo circondano, ad esempio osserva a lungo i loro volti [Valenza *et al.* 1996], ed è sensibile ai movimenti delle loro mani [Longhi *et al.* 2015]. Alcuni studi dimostrano che l'interazione sociale promuove l'apprendimento di una lingua straniera, cosicché, ad esempio, bambini americani di 9 mesi apprendono rapidamente fonemi e parole cinesi a cui sono esposti, ma solo se l'esposizione al nuovo linguaggio avviene nel contesto di un'interazione sociale e non attraverso un filmato oppure una registrazione audio [Kuhl, Tsao e Liu 2003]. Attorno ai 15 mesi di vita, i bambini imitano maggiormente un'azione se è compiuta da un'altra persona piuttosto che da un meccanismo inanimato [Meltzoff 2007], e imitano le azioni di un robot solo nel caso in cui esso si comporti come un agente sociale piuttosto che come un dispositivo meccanico [Tanaka, Cicourel e Movellan 2007]. In un ambiente percettivo che offre innumerevoli stimoli in continuo cambiamento, le informazioni sociali guidano il bambino nella identificazione e selezione di quegli aspetti dell'ambiente a cui è utile prestare attenzione, organizzando, strutturando e promuovendo l'apprendimento di informazioni nuove.

2. La seconda dimensione – **lo sviluppo è computazionale** – evidenzia che sin dalla prima infanzia i bambini possiedono meccanismi di apprendimento implicito che consentono loro di inferire modelli strutturati del loro ambiente, a partire dalle regolarità statistiche che esperiscono. Ad esempio, i bambini usano le regolarità statistiche per apprendere una lingua, imparando quali unità fonetiche distinguono la loro lingua madre [Maye, Werker e Gerken 2002; Saffran, Aslin e Newport 1996] e usano le relazioni di covarianza per inferire le relazioni causa-effetto che contraddistinguono il mondo fisico che li circonda [Shultz e Gopnik 2004]. La capacità di cogliere regolarità statistiche e covarianze nell'ambiente percettivo costituisce una ricca fonte di informazione a cui i bambini accedono in maniera del tutto implicita (non è necessario che qualcuno esplicitamente insegni

loro qualcosa), senza necessità di rinforzi e ricompense e prima che i bambini siano in grado di agire sul mondo fisico e siano in grado di parlare.

3. La terza dimensione mette in rilievo come lo sviluppo della mente sia supportato da sistemi neurocognitivi che mettono in connessione **percezione e azione**. Ad esempio, l'abilità di afferrare gli oggetti e portarli alla bocca (azione), così come il gattonare o la locomozione, arricchiscono enormemente le esperienze percettive del bambino (percezione). Inoltre, i bambini osservano (percezione) gli altri e li imitano (azione). L'osservazione e l'imitazione dell'altro nel proprio ambiente culturale costituisce un potente meccanismo di apprendimento sociale. I bambini osservano e imitano un'ampia gamma di comportamenti, dall'abilità di usare alcuni strumenti alle inflessioni del parlato. L'imitazione accelera e moltiplica le occasioni di apprendimento, costituisce un meccanismo di apprendimento più veloce della scoperta individuale e più sicuro dell'apprendimento per prove ed errori. Osservando l'altro, il bambino capitalizza le conoscenze altrui al fine di costruire il proprio bagaglio di conoscenze.

4. Infine, la quarta dimensione evidenzia come, per poter comprendere pienamente come si modifica l'architettura e il funzionamento della mente umana, sia necessario e imprescindibile lo studio della **relazione tra cambiamento cognitivo e cambiamento cerebrale**, ovvero sia necessario vincolare strettamente lo studio dello sviluppo della mente allo studio dello sviluppo delle strutture neurali che lo supportano, nel tentativo di colmare la distanza tra questi due livelli di spiegazione dello sviluppo. In altre parole, oggi ci si propone di individuare spiegazioni del cambiamento cognitivo plausibili e coerenti con il livello delle strutture neurali, senza per questo ridurre tali tipi di spiegazione a processi esclusivamente di natura maturativa. Il cervello modella la propria struttura e il proprio funzionamento in continua interazione reciproca con l'ambiente percettivo e le esperienze a cui è esposto, che a loro volta si modificano ininterrottamente nel corso dello sviluppo.

Anche il nostro corpo costituisce un sistema dinamico che filtra continuamente le informazioni che riceviamo, cosicché oggi si utilizza l'espressione **embodied cognition** per sottolineare come anche la struttura e il funzionamento del nostro corpo costituiscano un vincolo per le nostre esperienze e contribuiscano quindi a plasmare la mente nel corso dello sviluppo [Marshall 2016]. Il concetto di *embodiment* mette in discussione l'idea secondo cui il corpo svolga il solo ruolo di raccogliere input dall'ambiente per inviarli alla mente e/o di eseguire i comandi che la mente elabora. La mente non deve essere pensata come un elaboratore centrale che opera in maniera isolata. Al contrario, il corpo svolge un ruolo fondamentale nella cognizione e nello sviluppo cognitivo. Non c'è quindi

mente senza corpo e individuo senza ambiente. Mente, corpo e ambiente costituiscono sistemi dinamici in continua e reciproca relazione. Tutte le volte che, nel corso dello sviluppo, si verifica un cambiamento in uno di questi sistemi, ad esempio, nel corpo, è altamente probabile che avvengano modificazioni anche nei sistemi a esso complementari, ad esempio, nella mente e nelle esperienze che il bambino compie nell'ambiente che lo circonda, sino a che si raggiunge un nuovo stato di stabilità [Thelen 2000]. Questo continuo interscambio acquisisce una rilevanza particolare nel corso dello sviluppo, quando il corpo, la mente e le esperienze del bambino sono in continua evoluzione.

Il neurocostruttivismo costituisce oggi la prospettiva teorica che incarna in maggior misura le quattro dimensioni a cui abbiamo qui fatto brevemente riferimento e fornisce ispirazione a tutti i ricercatori interessati a indagare lo sviluppo della mente nelle sue relazioni con lo sviluppo del cervello.

## 1. LA RIVALUTAZIONE DELL'EPIGENESI COSTRUTTIVISTA

La riscoperta delle radici biologiche della psicologia dello sviluppo ha portato molti ricercatori a rivalutare l'approccio costruttivista alla base della teoria di Piaget. In questo paragrafo, cercheremo di evidenziare quali costrutti teorici della teoria di Piaget sono stati ripresi in chiave moderna dal neurocostruttivismo.

Il contributo dell'approccio evolutivo allo studio dell'architettura e del funzionamento del sistema cognitivo

Innanzitutto, il neurocostruttivismo recupera da Piaget l'interesse per lo studio del cambiamento cognitivo come uno strumento teorico per esplorare la cognizione umana [Karmiloff-Smith 1992], ovvero per comprendere non tanto *quanto* i bambini dimostrano di possedere alcune abilità cognitive ma piuttosto *come* costruiscono la propria conoscenza del mondo, *come* organizzano le conoscenze in strutture via via più complesse, *come* avvengano tali cambiamenti.

Analogamente il neurocostruttivismo è interessato ad analizzare *in che modo* la mente, e la struttura neurale che la supporta – il cervello –, si trasformino in livelli di integrazione e complessità crescenti fino a raggiungere le caratteristiche proprie del sistema cognitivo degli adulti, ovvero un sistema complesso composto da un insieme di processi strettamente interconnessi applicati ad ambiti di conoscenza dominio-specifici. Lo studio di *come* avvenga il cambiamento del sistema cognitivo richiede, secondo il neurocostruttivismo, di descrivere e spiegare 3 livelli d'indagine: il livello cerebrale, il livello mentale, il livello com-

portamentale e i loro reciproci rapporti. Va sottolineato tuttavia che l'interesse del neurocostruttivismo non è quello di individuare i substrati neurali delle abilità cognitive che il bambino manifesta, quanto piuttosto di comprendere *come* il cambiamento dell'architettura cerebrale influenzi, e risulti influenzato, dal cambiamento funzionale della mente. È in quest'ottica che il neurocostruttivismo recupera e rivaluta la visione costruttivista proposta da Piaget e ciò spiega la sostituzione del termine «costruttivismo» con il termine di «neurocostruttivismo».

Piaget [1967] postulò che l'individuo costruisca attivamente le proprie strutture cognitive e la propria conoscenza attraverso un processo di interscambio tra organismo e ambiente. Infatti, secondo Piaget, l'individuo è **attivo e interattivo** e si modifica attraverso gli scambi con l'ambiente. Il bambino è **attivo** perché è egli stesso a promuovere il suo sviluppo adattandosi alle richieste che l'ambiente pone ed è **interattivo** perché trasforma l'ambiente e ne viene contemporaneamente trasformato. Come Piaget, anche il neurocostruttivismo, assume che il sistema di conoscenze che caratterizza la mente negli adulti e le strutture cognitive nelle quali esse sono organizzate non siano presenti nelle prime fasi dello sviluppo, ma siano costruite nel corso dell'ontogenesi attraverso un processo **attivo, costruttivo e interattivo con l'ambiente** [Ansari e Karmiloff-Smith 2002; Karmiloff-Smith 1998; Scerif e Karmiloff-Smith 2005]. In accordo con Piaget, anche i neurocostruttivisti valorizzano il **ruolo proattivo** dello sviluppo e sottolineano la natura **activity-dependent** del cambiamento cognitivo che si modifica grazie al suo stesso funzionamento [Johnson 2011; Johnson, Grossman e Kadosh 2009]. Un riscontro empirico della natura attiva del processo di sviluppo è offerto oggi dai dati relativi allo sviluppo neuroanatomico del cervello che dimostrano come quest'ultimo sia in grado di modificarsi continuamente attraverso il proprio stesso funzionamento, plasmando in tal modo la sua struttura e forma finale. Il neurocostruttivismo quindi sottolinea come la natura proattiva dello sviluppo sia evidente non solo a livello comportamentale e mentale, ma anche a livello neurale.

Analogamente, i recenti modelli di *embodied development* mettono in evidenza come la costruzione della conoscenza dell'individuo – le percezioni, i pensieri, i sentimenti, i desideri, i comportamenti, le esperienze – si contestualizza nel nostro essere agenti attivi dotati di specifiche caratteristiche corporee. In altre parole, il corpo e le sue caratteristiche costituiscono una precondizione necessaria delle esperienze alle quali accediamo e del significato che attribuiamo loro [Overton, Müller e Newman 2008]. Ad esempio, il modo in cui le diverse

Lo sviluppo come processo proattivo

specie animali esperiscono l'ambiente dipende dalle caratteristiche del loro corpo, come la presenza di arti o il tipo di recettori sensoriali. Ciò, di conseguenza, implica che il significato di un evento sia modulato anche dalla natura del corpo che lo percepisce. Le possibilità di azione e interazione che il corpo ci fornisce contribuiscono a costruire il nostro mondo di significati, la nostra cognizione. Le possibilità di azione di un bambino, le sue dimensioni e caratteristiche corporee, così come le sue esperienze senso-motorie, contribuiscono a modellare il suo sviluppo [Marshall e Meltzoff 2015].

Lo sviluppo come processo proattivo e *activity-dependent* impone una visione del cambiamento come un **processo dinamico** regolato dalla logica **dell'interattività e della reciprocità** tra cervello-corpo-mente-comportamento, e di una continua e reciproca interazione tra essi e l'ambiente.

L'adattamento bidirezionale tra organismo e ambiente

A Piaget va riconosciuto il merito di aver sottolineato per primo l'importanza delle **interazioni bidirezionali** tra organismo e ambiente. Secondo il modello teorico strutturalista proposto da Piaget

[1970], lo sviluppo cognitivo implica l'emergere di strutture mentali che il bambino utilizza per interagire con la realtà che, nel corso del tempo, subiscono una **modificazione sostanziale**. Tuttavia, mentre nel modello piagetiano le strutture mentali sono descrivibili sulla base di principi astratti, non osservabili direttamente ma inferibili unicamente analizzando il comportamento infantile (si pensi ad esempio ai compiti di conservazione), oggi, l'utilizzo di tecniche di neuroimmagine consente di visualizzare il cambiamento dell'architettura cerebrale nel corso dell'ontogenesi, rivelando un collegamento diretto ed empirico tra lo sviluppo della corteccia cerebrale e la comparsa di nuove competenze comportamentali e cognitive. Lo studio dello sviluppo neuroanatomico del cervello umano ha evidenziato alcune proprietà cruciali di questo organo, tra le quali la sua estrema plasticità, ossia l'elevato grado di flessibilità e adattabilità della corteccia cerebrale, reso possibile dalla capacità dei circuiti neurali di modificare la propria struttura e di riorganizzarsi costantemente in funzione delle mutevoli condizioni ambientali [Johnson 2011]. Nella fase prenatale gli input ai circuiti neurali provengono dall'attività spontanea generata all'interno del sistema nervoso stesso, così come dalle stimolazioni tattili, olfattive, gustative e uditive che via via emergono con lo sviluppo delle diverse modalità sensoriali [Lickliter 2011]. Anche l'ambiente intrauterino influenza lo sviluppo fetale, ad esempio contribuendo a rendere i movimenti fetali fluidi e aggraziati, piuttosto che bruschi e scoordinati. Nella fase postnatale, le stimolazioni provengono dall'ambiente esterno, attraverso gli organi di senso, ma anche dall'ambiente interno

(si pensi ad esempio al ruolo degli ormoni nel modulare il comportamento), in continua interazione con le caratteristiche del nostro corpo e della nostra mente.

Lo studio dello sviluppo cerebrale quindi avvalorava ed estende l'idea piagetiana secondo cui lo sviluppo cognitivo è profondamente influenzato dall'ambiente.

Un altro costrutto piagetiano che viene recuperato dal neurocostruttivismo è che lo sviluppo costituisca un **processo epigenetico**, ovvero un processo

Il principio epigenetico dello sviluppo

di crescente **differenziazione e specializzazione** dell'organismo, che dà luogo all'emergere di sistemi nuovi **sempre più avanzati e complessi**. Così come le strutture biologiche complesse emergono e si sviluppano a partire da stati di minor complessità, grazie all'interazione con l'ambiente, allo stesso modo lo sviluppo della mente umana procede da stati di relativa globalità, indifferenziazione e disorganizzazione a stati di progressiva diversificazione e crescente complessità, grazie a continui scambi bidirezionali tra individuo e ambiente.

Il concetto di **epigenesi** spiega quindi il modo in cui si formano le strutture complesse dei sistemi adulti in termini d'interazione, e caratterizza tanto il costruttivismo piagetiano quanto il neurocostruttivismo. Il biologo ed embriologo Conrad H. Waddington [1975] cercò di illustrare questo concetto attraverso il disegno di cui alla figura 1.1, che rappresenta quello che l'autore ha chiamato «paesaggio epigenetico».

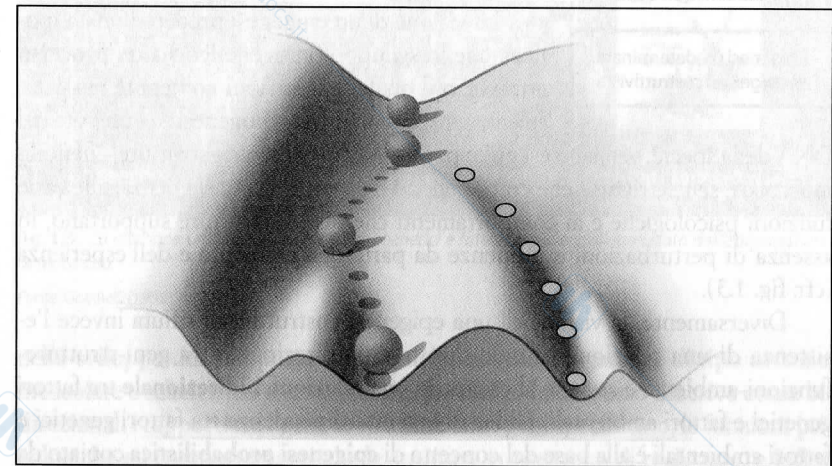


fig. 1.1. Il paesaggio epigenetico di Waddington.

Fonte: Adattata da Johnson [1997].

In questa rappresentazione, lo sviluppo ontogenetico è analogo al percorso di una palla che ha di fronte a sé diverse possibili traiettorie. Via via che lo sviluppo procede e la palla avanza, il paesaggio diventa ricco di pendii e di valli, che riproducono i possibili percorsi evolutivi che il fenotipo può intraprendere, a seconda delle condizioni ambientali. Tanto più la palla avanza, tanto più è difficile tornare indietro lungo il percorso o valicare gli ostacoli per intraprendere una direzione diversa. Immaginate uno studente iscritto a un Corso di laurea in Psicologia. A un certo punto del suo percorso formativo potrà rendersi conto di aver sbagliato strada e decidere di abbandonare psicologia per iscriversi a un corso di laurea in Medicina. Tanto più questa scelta sarà tardiva tanto più il costo di questo cambio di rotta nel suo percorso formativo sarà elevato. Allo stesso modo un bambino che percorre una traiettoria di sviluppo tipico – o atipico – potrà per vari motivi modificare la sua traiettoria di sviluppo, ma quanto più questa virata avverrà tardivamente nel percorso dello sviluppo, tanto più il bambino dovrà superare ostacoli prima di imboccare una traiettoria di sviluppo radicalmente diversa. Nel corso dello sviluppo, a partire da un iniziale stato di equipotenzialità, si assiste a un progressivo restringimento dei percorsi e degli esiti evolutivi possibili, ovvero dei gradi di libertà nelle potenzialità di sviluppo dell'individuo. Ciò è evidente anche quando, attraverso continui scambi tra individuo e ambiente, traiettorie di sviluppo tipico portano al progressivo emergere di processi specifici per elaborare solo alcune tipologie di stimoli (per esempio, il linguaggio, i volti ecc.) (cfr. fig. 1.2).

Epigenesi predeterminata  
vs epigenesi costruttivista

La visione di un'epigenesi predeterminata ipotizza che lo sviluppo ontogenetico sia un processo attraverso il quale le istruzioni contenute nei geni, selezionate nel corso della filogenesi e contenute nel

DNA della specie, vengano eseguite per dare forma alle varie strutture – neurali, muscolari, scheletriche – che compongono il corpo e, di conseguenza, alle varie funzioni psicologiche e ai comportamenti che queste strutture supportano, in assenza di perturbazioni e influenze da parte dell'ambiente e dell'esperienza (cfr. fig. 1.3).

Diversamente, la visione di una epigenesi costruttivista rifiuta invece l'esistenza di una relazione causale diretta e unidirezionale tra geni-strutture-funzioni-ambiente e assume al contrario una **relazione bidirezionale** tra fattori genetici e fattori ambientali. L'idea di una interdipendenza tra fattori genetici e fattori ambientali è alla base del concetto di **epigenesi probabilistica** coniato da Gottlieb [1992] e ripreso dal neurocostruttivismo. Questo concetto sottolinea l'esistenza di una reciproca interdipendenza tra fattori biologici e ambientali

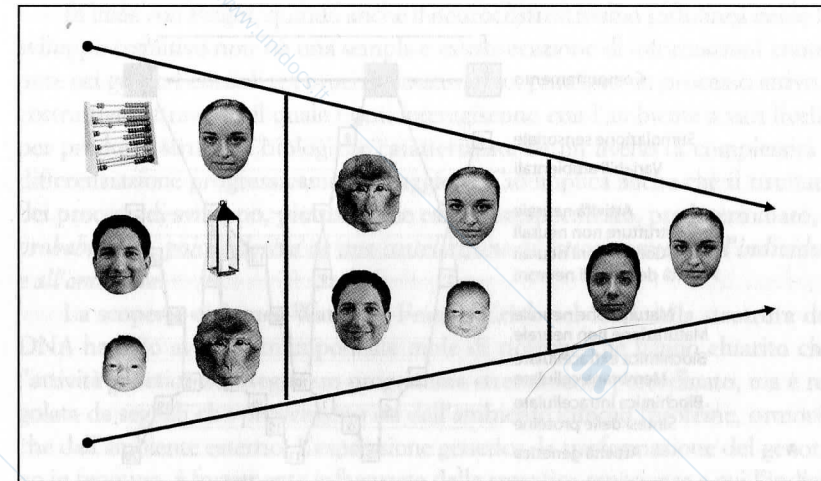


fig. 1.2. Rappresentazione del processo di specializzazione delle capacità di riconoscimento dei volti umani nel corso dello sviluppo, dal livello più ampio e meno specializzato (sinistra), in cui i volti sono differenziati dagli oggetti, a un livello più qualificato e circoscritto (destra), in cui processi specializzati consentono un efficiente e veloce riconoscimento dei volti umani.

Fonte: Turati e Quadrelli [2017], a sua volta adattata da Balas et al. [2010].

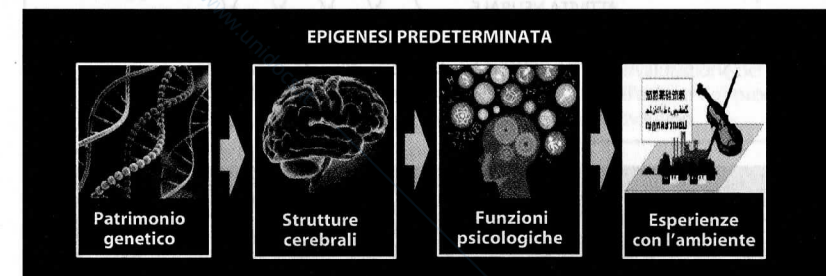
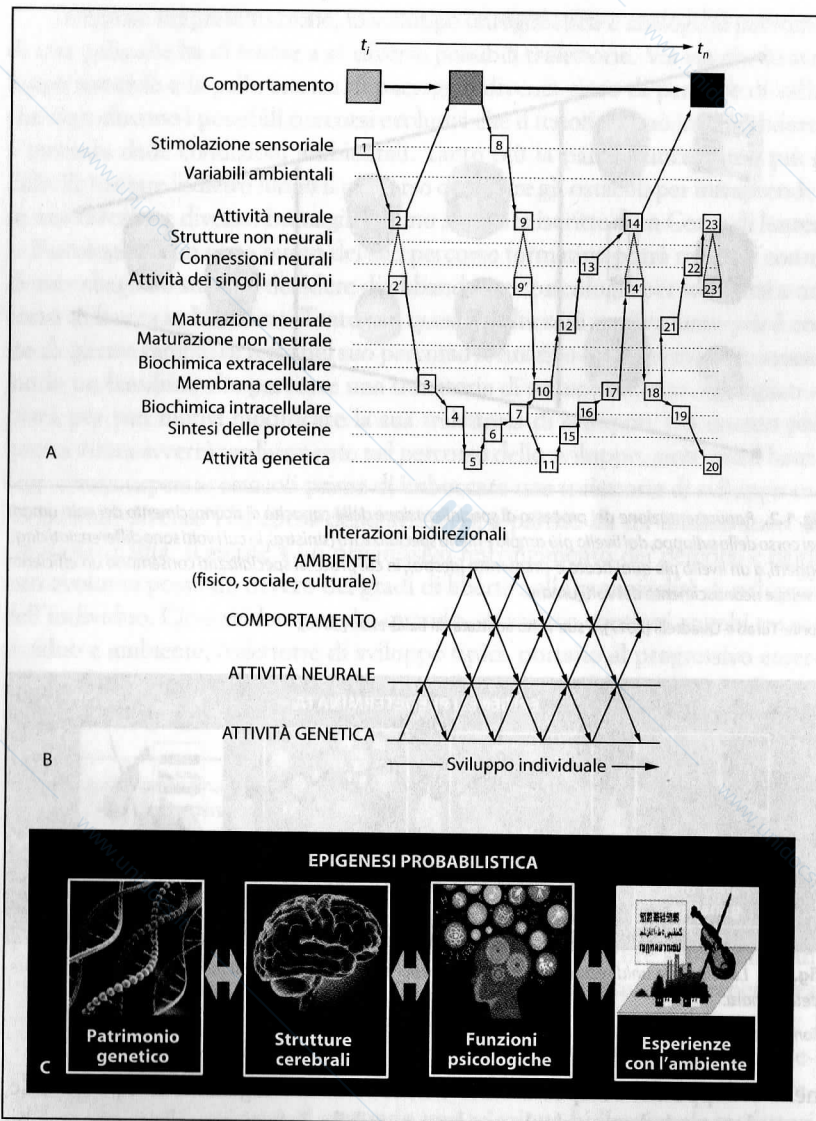


fig. 1.3. La relazione unidirezionale tra fattori genetici e fattori esperienziali ipotizzata dall'epigenesi predeterminata.

Fonte: Gottlieb [1992].

nello sviluppo del comportamento e delle strutture organiche di tipo neurale, muscolare e scheletrico che lo rendono possibile. Infatti, esso descrive come bidirezionali i rapporti tra i geni, le strutture che i geni specificano, le funzioni psicologiche e i comportamenti che le strutture consentono di realizzare, e infine l'esperienza che le strutture e l'esercizio delle funzioni permettono all'individuo di acquisire (cfr. fig. 1.4).



**fig. 1.4.** (A) Nel corso del tempo ( $t_1, \dots, t_n$ ), un comportamento può modificarsi (da grigio chiaro a grigio scuro, a nero) per effetto di cambiamenti che avvengono su molteplici livelli e in maniera bidirezionale. (B) Una rappresentazione schematica dello stesso processo bidirezionale. (C) La relazione bidirezionale tra fattori genetici e fattori esperienziali ipotizzata dall'epigenesi probabilistica.

Fonte: Gottlieb [1992].

In linea con Piaget, quindi, anche il neurocostruttivismo sottolinea come lo sviluppo cognitivo non sia una semplice estrinsecazione di informazioni contenute nei geni o l'esito di un processo maturativo, piuttosto un processo attivo e costruttivo, attraverso il quale i geni interagiscono con l'ambiente a vari livelli, per produrre strutture biologiche caratterizzate da un livello di complessità e differenziazione progressivamente maggiore. Ciò implica anche che il risultato dei processi di sviluppo, piuttosto che essere prespecificato, predeterminato, è *probabilistico*, poiché deriva da una costellazione di fattori connessi all'individuo e all'ambiente.

La scoperta di James Watson e Francis Crick nel 1953 della struttura del DNA ha dato avvio a un'imponente mole di ricerche che hanno chiarito che l'attività genetica non segue un programma strettamente preordinato, ma è regolata da segnali che provengono sia dall'ambiente interno (proteine, ormoni) che dall'ambiente esterno. L'espressione genetica, la trasformazione del genotipo in fenotipo, è fortemente influenzata dalla specifica esperienza a cui l'individuo è esposto. Nella specie umana, l'esposizione a fattori di rischio (fumo, dieta, stress) favorisce lo sviluppo di malattie alle quali si è predisposti, che rimarrebbero latenti in altre condizioni esperienziali. Ciò accade anche nel caso dei disturbi nella sfera psichica: ad esempio, l'emergere di disturbi d'ansia nel corso dello sviluppo è legato a fattori sia ambientali [Tottenham, Hare e Casey 2011], che genetici [Soliman *et al.* 2010].

Un altro concetto al centro della teoria piagetiana ripreso dal neurocostruttivismo [von Hofsten 2007] riguarda il ruolo primario dell'azione nello sviluppo delle funzioni cognitive. Come ipotizzato

La rivalutazione del ruolo dell'azione nel processo di sviluppo

da Piaget, anche secondo il neurocostruttivismo cognizione e azione sono mutualmente dipendenti. Il punto di partenza dello sviluppo quindi non si caratterizza solo per la presenza di alcuni processi cognitivi di base di natura attentiva e percettiva, ma anche per la presenza di uno stretto legame tra percezione e azione. I bambini coordinano continuamente i propri movimenti con le informazioni percettive per imparare come stare in equilibrio, come raggiungere gli oggetti nello spazio, come muoversi attraverso diverse superfici. Pertanto, le informazioni che il bambino seleziona ed elabora guidano l'azione, ma contemporaneamente l'azione guida i processi attentivi e percettivi. Recentemente, lo stretto legame tra percezione e azione è stato avvalorato dall'identificazione, nella specie umana e nei primati non umani, di un sistema di neuroni, denominato «**sistema specchio**», che si attiva sia nel caso in cui l'individuo compie un'azione, sia nelle situazioni in cui si osserva un altro individuo svolgere la

medesima azione [Rizzolatti e Fabbri-Destro 2008]. Uno dei più affascinanti e promettenti ambiti di ricerca in seno al neurocostruttivismo riguarda proprio lo studio di come il cambiamento del sistema specchio nel corso dello sviluppo possa influenzare la cognizione. A questo riguardo Quadrelli e Turati [2015] ipotizzano, in linea con gli assunti propri dell'epigenesi bidirezionale e probabilistica, che l'intervento di specifiche esperienze motorie in particolari momenti dello sviluppo prenatale e perinatale possano favorire lo sviluppo di capacità cognitive superiori, come ad esempio la comprensione delle azioni degli altri. In effetti, ricerche recenti dimostrano come la capacità di discriminare e riconoscere le azioni altrui sia modulata dall'emergere delle esperienze sensomotorie: i bambini discriminano con maggiore facilità le azioni che fanno parte del loro repertorio motorio in quel momento dello sviluppo [Senna *et al.* 2016]. Secondo Meltzoff [2005], l'esperienza in prima persona – *first person experience* – costituisce un elemento cruciale per comprendere le azioni, le intenzioni, i desideri, le emozioni, le credenze altrui e, quindi, in breve, gli stati mentali dell'altro. Nel suo modello *Like-me*, Meltzoff spiega come il bambino, attraverso l'imitazione, faccia proprie le conoscenze altrui. Al tempo stesso però, il bambino fa tesoro della propria esperienza individuale per comprendere cosa accade nella mente dell'altro. Ad esempio, poiché il bambino sa che quando piange esperisce un'emozione negativa (esperienza in prima persona), è in grado di comprendere che quando l'altro piange sta sperimentando un'emozione negativa. Quando sperimenta in prima persona l'effetto di una benda sugli occhi, il bambino di un anno è in grado di comprendere che l'altro, se ha una benda sugli occhi, non può vedere [Meltzoff e Brooks 2007]. I bambini utilizzano quindi l'esperienza in prima persona per fare attribuzioni sugli stati mentali degli individui con i quali interagiscono. Recentemente, è stato dimostrato che non solo bambini e adulti attivano il proprio sistema motorio quando osservano le azioni che gli altri compiono, ma attivano anche il proprio sistema somatosensoriale quando osservano le sensazioni che gli altri provano [Galilee e McCleery 2016]. Questi risultati mettono in evidenza come lo sviluppo della mente avvenga nel continuo scambio reciproco tra il Sé e l'altro.

## 2. NATURA E AMBIENTE

Nel paragrafo precedente abbiamo messo in evidenza gli elementi di continuità tra costruttivismo e neurocostruttivismo. Cercheremo ora di enfatizzare gli elementi di novità che caratterizzano l'approccio neurocostruttivista. La vi-

sione tradizionale della cognizione e del suo sviluppo tende a limitarla ai processi mentali superiori, ossia ai processi e ai prodotti più elevati e sofisticati della mente, quali la coscienza, il ragionamento, la creazione di piani e strategie, le inferenze. Tuttavia, ancor prima di saper manipolare simboli o di utilizzare il ragionamento deduttivo, i bambini nella prima infanzia mostrano capacità psicologiche che difficilmente possono essere escluse dal dominio cognitivo. Processi cognitivi di base quali l'attenzione, la percezione, la memoria e l'azione ne sono chiari esempi. Poiché è proprio durante le prime fasi dello sviluppo che si consolidano le basi per abilità più evolute e complesse manifestate dal bambino in età prescolare e scolare, diventa cruciale indagare la **prima infanzia**.

### 2.1. Il seme: vincoli cerebrali e cognitivi

Uno dei concetti basilari per la prospettiva neurocostruttivista è quello di **vincolo** che non viene inteso, come il significato letterale del termine potrebbe far pensare, come un limite allo sviluppo, ma al contrario come una risorsa imprescindibile per lo sviluppo. Infatti, per il neurocostruttivismo il significato del termine *vincolo* assume una connotazione positiva, in quanto è visto come una predisposizione aspecifica che guida e facilita lo sviluppo cerebrale e cognitivo, incanalandoli verso quelle traiettorie evolutive che si osservano nello sviluppo tipico [Ansari e Karmiloff-Smith 2002]. Il vincolo inoltre non è l'espressione di un carattere genetico ma si manifesta solo in relazione a un ambiente che funge da innesco, ed è per questo che, senza alcuna stimolazione ambientale esso rimane latente. I vincoli quindi guidano lo sviluppo e facilitano l'apprendimento e si possono manifestare a diversi livelli cerebrali e mentali.

Il cervello è l'unico organo del corpo umano a non subire soltanto un incremento nelle dimensioni, come succede ad esempio al cuore o al fegato, ma modifica la sua architettura durante un prolungato periodo successivo alla nascita: il bambino nasce con un **cervello** solo **parzialmente strutturato** e dotato di vincoli nell'architettura neurale e corporea e nel *timing* di maturazione delle diverse aree cerebrali che orientano le modificazioni strutturali e funzionali alle quali il cervello va incontro nei primi anni di vita.

Le predisposizioni innate a livello dell'architettura neurale riguardano: la sinaptogenesi, le diverse soglie di attivazione neuronale, la quantità di neu-

Il concetto di vincolo

Vincoli cerebrali

Vincoli nell'architettura neurale

rotrasmettitori, la natura eccitatoria o inibitoria delle connessioni che legano i singoli neuroni o popolazioni di neuroni, o ancora la presenza di connessioni tra diverse aree del cervello. Per esempio, soglie di attivazione di poco più alte o più basse, così come neurotrasmettitori in quantità diverse, influenzano lo sviluppo dell'architettura cerebrale. I vincoli nell'architettura neurale svolgono quindi un ruolo fondamentale nell'emergere della specializzazione strutturale e funzionale del cervello. Ad esempio, è noto come, nel sistema visivo, sia possibile distinguere una via dorsale, la via del *where*, che ci consente di elaborare le informazioni chiave per stabilire *dove* si trova un oggetto, e una via ventrale, la via del *what*, che ci permette di stabilire *che cosa* stiamo osservando. Nei pazienti adulti con lesione cerebrale, è stata dimostrata una doppia dissociazione, così che taluni pazienti sono in grado di localizzare un oggetto nello spazio ma non di identificarlo e viceversa. Questi risultati potrebbero far pensare che lo sviluppo e la specializzazione funzionale della via ventrale e dorsale siano geneticamente predeterminate. Al contrario, la distinzione funzionale tra la via del *what* e la via del *where* ha origine dalle proprietà dei neuroni che caratterizzano le due vie, veloci e a bassa soglia nel caso della via del *where*, più lenti e a soglia più alta nel caso della via del *what* [O'Reilly e McClelland 1992]. Dunque, minime differenze strutturali, nelle soglie di attivazione neuronale, sono alla base di percorsi di sviluppo e specializzazione diversi.

Inoltre, è stato messo in evidenza che il modo mediante il quale i neuroni formano connessioni è regolato da interazioni chimiche che sono guidate dall'attività genetica e neurale. Di conseguenza, le esperienze che determinano l'attività neurale giocano un ruolo attivo nel guidare lo sviluppo dei circuiti neurali che vengono utilizzati per elaborare queste stesse esperienze [Westermann *et al.* 2007]. In tal modo un network neurale è in grado di elaborare esperienze sempre più complesse, attraverso un processo interattivo. In sostanza, i dati delle neuroscienze evolutive suggeriscono che molti cambiamenti nelle strutture cerebrali durante l'ontogenesi non sono unicamente il frutto di processi maturazionali, ma avvengono come conseguenza della stimolazione fornita dagli input ambientali. Quindi il cervello si modifica continuamente attraverso il suo stesso funzionamento.

Vincoli temporali di maturazione cerebrale

Un secondo tipo di vincolo cerebrale riguarda i **vincoli temporali**, quali ad esempio il *timing* di maturazione dei due emisferi cerebrali, o il *timing* nella densità sinaptica delle connessioni tra diversi neuroni o tra diverse aree cerebrali. Poiché regioni diverse del cervello maturano e diventano funzionali in momenti diversi dello sviluppo, variazioni anche minime nel momento in cui

determinate esperienze o eventi ambientali intervengono possono giocare un ruolo determinante nel processo di specializzazione delle diverse aree cerebrali. Per esempio, una certa area può essere reclutata per svolgere una particolare funzione e sviluppare di conseguenza una specializzazione per tale funzione, perché ha raggiunto un sufficiente livello di maturazione nel momento in cui è richiesta una determinata abilità. Un'interpretazione di questo tipo, basata sul diverso ritmo di maturazione dei due emisferi cerebrali, è stata offerta per spiegare la specializzazione dell'emisfero sinistro per il linguaggio [Simonds e Scheibel 1989]. Vi sono indicazioni del fatto che l'emisfero destro maturi più velocemente del sinistro nel primo anno di vita, e questo farebbe sì che esso assuma su di sé le funzioni visuo-spaziali che iniziano a svilupparsi alla nascita, lasciando libero l'emisfero sinistro per le funzioni linguistiche, che non iniziano a fare la loro apparizione prima di alcuni mesi dopo la nascita. Analogamente, de Schonen e Mathivet [1989] hanno proposto che la specializzazione dell'emisfero destro per l'elaborazione configurale dei volti che si osserva nell'adulto emerga come conseguenza del fatto che l'emisfero destro maturi più velocemente di quello sinistro nei primi mesi di vita, e sia dunque maggiormente pronto in tale periodo dello sviluppo a ricevere gli input provenienti dalla retina. In effetti, benché immatura da un punto di vista maturazionale, la regione temporale dell'emisfero destro che si specializzerà per elaborare dei volti (giro fusiforme), è già coinvolta nell'elaborazione dei volti a 2 mesi di vita, seppure congiuntamente ad altre aree corticali [Tzourio-Mazoyer *et al.* 2002].

Vincoli temporali influenzano anche la modificazione della **densità sinaptica** nelle diverse aree cerebrali. La modificazione della densità sinaptica è temporalmente caratterizzata da una fase iniziale di **sovrapproduzione sinaptica**, durante la quale il cervello del bambino contiene un numero molto maggiore di sinapsi rispetto al cervello dell'adulto, seguita da una fase regressiva di **deca-dimento o potatura sinaptica** (*pruning*) durante la quale molte sinapsi vengono eliminate fino a raggiungere il livello di densità che è tipicamente presente nell'adulto. Entrambe queste fasi avvengono con una tempistica differente nelle diverse aree della corteccia. Per esempio, nella corteccia visiva e nella corteccia uditiva primaria il periodo di massima produzione di sinapsi si aggira intorno ai 3-4 mesi, con un picco a 4 mesi, e la fase di potatura termina intorno ai 6 anni. Al contrario, nella corteccia prefrontale, che è la zona della corteccia caratterizzata dal più prolungato periodo di sviluppo postnatale, la massima densità sinaptica viene raggiunta solo verso la fine del primo anno di vita, con la conseguente fase regressiva che termina nella media o tarda adolescenza, ossia all'incirca verso i 15 anni (cfr. fig. 1.5).

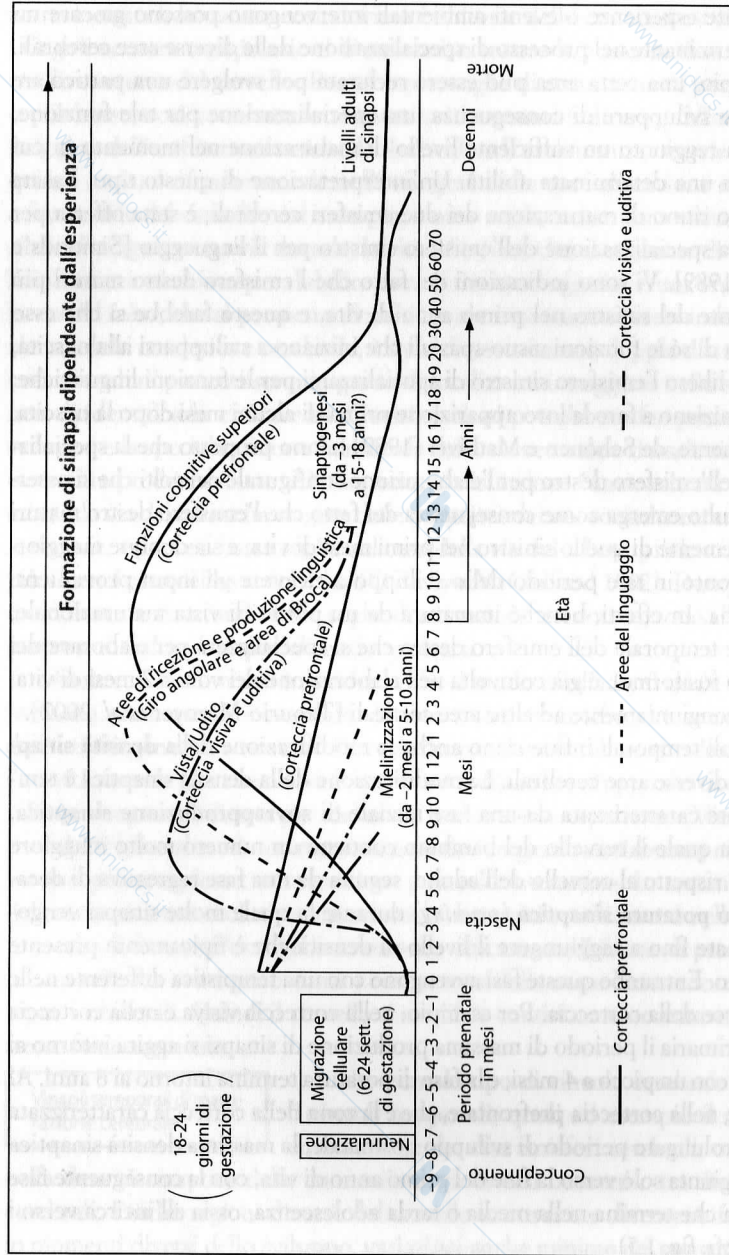


fig. 1.5. Le due fasi di sovrapproduzione e di decadimento che caratterizzano la sinaptogenesi avvengono prima nella corteccia visiva e uditiva, successivamente nelle aree coinvolte nella comprensione e produzione linguistica e, in un tempo ancora successivo, nella corteccia prefrontale, coinvolta nei processi di pianificazione.

Fonte: Adattata da Thompson e Nelson (2001).

La principale conseguenza della fase iniziale di sovrapproduzione sinaptica è un forte ampliamento dello spazio concesso all'esperienza per plasmare lo sviluppo cerebrale. Quindi, se da un lato i neuroni sono già blandamente differenziati tra di loro nel momento in cui vanno a formare le diverse aree corticali, il processo di differenziazione prosegue all'interno di queste regioni fino a portare alla formazione di aree funzionalmente diverse e di minore estensione [Karmiloff-Smith 2009]. Gli stimoli presenti nell'ambiente (suolo) contribuiscono quindi a questo «rimodellamento» modificando i circuiti neurali già esistenti o favorendo la creazione di nuove connessioni. È importante sottolineare che questo processo non è limitato alle prime fasi dello sviluppo (ad esempio, solo durante l'infanzia), ma avviene in aree corticali diverse in momenti diversi dello sviluppo. Ad esempio, studi recenti dimostrano che, in compiti di cognizione sociale, l'attività delle aree corticali prefrontali decresce tra l'adolescenza e l'età adulta [Blackmore 2008] e riconducono a queste modificazioni strutturali e funzionali alcune caratteristiche proprie del pensiero adolescenziale e la transizione alla cognizione sociale tipica dell'età adulta. I momenti in cui il cervello è maggiormente aperto all'influenza di talune esperienze vengono denominati **periodi sensibili**. Questi ultimi, come avremo modo di vedere più nel dettaglio nei capitoli 5 e 6, costituiscono una finestra di opportunità per il sistema cognitivo, che può trarre vantaggio dal contatto con l'ambiente per evolversi e modificarsi. Ad esempio, i bambini bilingui, esposti a due lingue nei primi anni di vita, hanno l'opportunità di padroneggiare al meglio due diversi sistemi linguistici, cosa che più difficilmente si verifica quando l'esposizione a una seconda lingua avviene più tardivamente. I periodi sensibili tuttavia rappresentano anche i momenti in cui il sistema è particolarmente vulnerabile. Ad esempio, i bambini figli di madri depresse possono manifestare un deficit nello sviluppo linguistico che perdura nel tempo, ed è riconducibile a un ridotto livello di gioco simbolico, attenzione congiunta e discorsi diretti al bambino nel periodo di maggiore plasticità del sistema all'input linguistico [Weikum *et al.* 2012].

I vincoli riguardano anche alcune funzioni cognitive di base prevalentemente di natura attentiva e percettiva. Karmiloff-Smith [1992] utilizza il termine *vincolo* per riferirsi a una serie di predisposizioni attentive presenti fin dalle prime fasi dello sviluppo che orientano e incanalano l'attenzione del bambino verso alcune particolari categorie di input ambientali, garantendo in tal modo che tali input possano influenzare e plasmare lo sviluppo cerebrale e cognitivo dell'individuo. In altre parole i **vincoli attentivi** rendono di fatto possibile il cambiamento cerebrale e cognitivo, poiché facilitano l'apprendimento cir-

Vincoli attentivi

coscrivendo i tipi di informazione a cui prestare maggiore attenzione. Esempi molto noti di vincoli attentivi sono quelli relativi al volto umano [Morton e Johnson 1991; Valenza *et al.* 1996; Macchi Cassia, Turati e Simion 2004], ai suoni linguistici [Gómez *et al.* 2014], al movimento biologico [Simion, Regolin e Bulf 2008; Bardi, Regolin e Simion 2014; Di Giorgio *et al.* 2017] e più in generale a informazioni che massimizzano la probabilità di entrare in relazione con gli altri, facilitando e potenziando l'apprendimento all'interno di questo dominio di conoscenza.

Vincoli computazionali dominio-general

In aggiunta ai vincoli attentivi, il sistema cognitivo dispone fin dalla nascita di meccanismi di apprendimento che gli consentono di **estrarre regolarità** dall'ambiente e di **dare coerenza percettiva** alle numerosissime informazioni che colpiscono gli organi di senso. Questi meccanismi di apprendimento possono essere considerati **vincoli computazionali** dominio-general. Infatti, il bambino sa utilizzare questi meccanismi di apprendimento per dare organizzazione e struttura alle informazioni che provengono da diverse modalità (dalla modalità uditiva, dalla modalità visiva o da qualsiasi tipo di informazione ambientale).

Estrarre regolarità dal flusso continuo di informazioni ambientali

Per esempio, fin dalla nascita il bambino si dimostra capace di estrarre invarianti e di «predire» relazioni tra stimoli che si presentano con regolarità nell'ambiente [Slater e Morison 1985; Turati, Simion e Zanon 2003; Gava, Valenza e Turati 2009; Bulf, Johnson e Valenza 2011]. Non si tratta di apprendimenti espliciti, come quelli che avvengono tra i banchi di scuola, ma piuttosto di apprendimenti che non richiedono consapevolezza. L'apprendimento implicito fa parte dell'architettura di base dell'attività cognitiva e consente di anticipare quando un evento si verificherà e di investire risorse attentive, che sono per natura limitate, per ottimizzare la selezione e l'elaborazione dell'evento atteso.

Già l'approccio comportamentista aveva ampiamente dimostrato che l'apprendimento associativo è un processo che consente, fin dalle prime fasi dello sviluppo, l'acquisizione di un comportamento nuovo o la modifica di un comportamento già esistente [De Casper e Fifer 1980; De Casper e Spence 1991; Little, Lipsitt e Rovee-Collier 1984]. Un esempio di apprendimento associativo si osserva quando il bambino impara ad associare la voce o l'odore della propria madre al suo viso, dimostrando stupore e sorpresa se questa associazione «familiare» viene violata sperimentalmente associando il volto della madre alla voce di un uomo.

Va quindi sottolineato l'effetto congiunto tra vincoli attentivi e vincoli computazionali. Ad esempio, la predisposizione a prestare attenzione ai volti, che come abbiamo già detto è presente fin dalla nascita, vincola l'apprendimento relativo a questa categoria di stimoli consentendo l'emergere, a pochi giorni di vita, della capacità di riconoscere volti particolarmente familiari come quello della madre [Bushnell, Sai e Mullin 1989; Pascalis *et al.* 1995], ad associare caratteristiche provenienti da sensi diversi (per esempio, voce, odore ecc. [Lewkowicz, Leo e Simion 2010]), a riconoscerne l'identità anche al variare dell'apparenza percettiva (costanza percettiva) [Turati, Bulf e Simion 2008].

L'apprendimento associativo non è tuttavia l'unico vincolo computazionale disponibile al bambino per apprendere. Esistono infatti altri tipi di apprendimento implicito dominio-general di natura non associativa quali l'apprendimento di regolarità statistiche (*statistical learning*), l'apprendimento di regole (*rule learning*) e l'apprendimento di invarianze percettive o funzionali (*categorizzazione*).

Lo *statistical learning* (SL) consente di individuare e rappresentare le regolarità presenti all'interno di una sequenza temporale sulla base della probabilità di co-occorrenza con la quale l'elemento di una sequenza segue l'elemento precedente [Saffran, Aslin e Newport 1996]. Riuscire a codificare e rappresentare le regolarità presenti nel flusso di informazioni in entrata risulta cruciale per il sistema cognitivo dal momento che gli eventi sono sempre temporalmente definiti, cioè non si presentano tutti contemporaneamente ma sono distribuiti nel tempo. La codifica di probabilità di co-occorrenza permette al sistema cognitivo di associare in modo probabilistico due eventi che si presentano in successione. Inizialmente lo SL è stato indagato all'interno degli studi sullo sviluppo linguistico nella prima infanzia, con particolare riferimento alla segmentazione del flusso continuo del discorso parlato da parte di bambini di pochi mesi. Saffran, Aslin e Newport [*ibidem*] familiarizzarono bambini di 8 mesi di madrelingua americana a una registrazione, della durata di circa due minuti, composta dalla ripetizione di quattro parole trisillabiche prive di senso: «bidaku», «padoti», «golabu» e «tupiro». La registrazione non includeva alcuna informazione prosodica, nessuna pausa, accento o altro che potesse segnalare i confini delle parole. I bambini potevano basarsi solamente su indici di probabilità transizionale. Tra le sillabe interne alla parola (per esempio «bi-da») c'era infatti una probabilità di co-occorrenza pari a 1,0, mentre tra le sillabe delle diverse parole (per esempio «ku-pa») c'era una probabilità di co-occorrenza pari a 0,33. Durante la fase test, i bambini hanno dimostrato di essere in grado di

Lo *statistical learning*

discriminare le parole udite nella fase di familiarizzazione da parole formate dalle stesse sillabe ma poste in un ordine nuovo, dimostrando così di saper segmentare un flusso continuo di sillabe pronunciate da una voce umana, e di riconoscere le parole in esse contenute unicamente sulla base di probabilità di co-occorrenza. Allo studio di Saffran e colleghi [*ibidem*] hanno fatto seguito numerose altre ricerche nelle quali è stata indagata la capacità del sistema cognitivo di estrarre probabilità di co-occorrenza attraverso l'utilizzo di diversi stimoli [Saffran *et al.* 1999], differenti modalità sensoriali [Kirkham, Slemmer e Johnson 2002], differenti età [Fiser e Aslin 2005; Fiser, Scholl e Aslin 2007; Newport e Aslin 2004; Teinonen *et al.* 2009; Bulf, Johnson e Valenza 2011], differenti specie [Toro e Trobalón 2005]. Complessivamente, i risultati di questi studi dimostrano l'esistenza di un meccanismo di apprendimento dominio-generale, efficace sia con stimoli uditivi che visivi, ma soprattutto presente a età molto precoci. Le differenze tra le prestazioni di bambini di pochi mesi di vita e di neonati sono unicamente imputabili alle differenze nelle risorse cognitive a disposizione, in particolare nelle risorse attentive e mnestiche [Bulf, Johnson e Valenza 2011].

#### Il rule learning

A differenza dello SL, il **rule learning** (RL) consente di rilevare la presenza di regolarità astratte sottostanti a un insieme di stimoli e di generalizzare l'apprendimento di tali regole a materiale nuovo. Di conseguenza, richiede un livello di astrazione maggiore rispetto allo SL. Il RL è stato indagato utilizzando sia materiale uditivo linguistico [Marcus *et al.* 1999] che non-linguistico [Marcus, Fernandes e Johnson 2007]. Per esempio, bambini di 7 mesi sono stati abituati a triplette di sillabe organizzate secondo la regola ABB (per esempio, ga ti ti, li na na) oppure secondo la regola ABA (per esempio, ga ti ga, li na li). Nella fase test, sono state presentate triplette di sillabe strutturate in base alla regola della fase di abituação (per esempio, ABB) e triplette di sillabe organizzate secondo una regola nuova (per esempio, ABA). Per analizzare le competenze di generalizzazione dell'estrazione di regole, le triplette della fase test erano costituite da sillabe nuove, diverse da quelle utilizzate nella fase di abituação. I risultati hanno dimostrato l'abilità dei bambini di 7 mesi di estrarre una regolarità di tipo astratto solo se viene utilizzato materiale uditivo linguistico, ma non se vengono utilizzate sequenze uditive non-linguistiche. Questi risultati hanno suggerito l'ipotesi che il RL possa essere un meccanismo dominio-specifico, ovvero un meccanismo esclusivamente deputato all'apprendimento linguistico. Tuttavia, ricerche recenti hanno messo in discussione questa ipotesi, dimostrando che il vantaggio osservato nell'estrazione di regole astratte da un input di tipo linguistico era dovuto ad alcune caratteristiche proprie del linguaggio, come ad

esempio la natura altamente familiare degli stimoli linguistici [Saffran *et al.* 2007; Bulf, Brenna *et al.* 2015]. In altre parole, il RL è un meccanismo dominio-generale che a 7 mesi di vita è in grado di operare anche con stimoli non linguistici, purché altamente salienti e familiari per i bambini nei primi mesi di vita.

Un altro processo che fa parte dell'architettura innata dell'attività cognitiva è la **categorizzazione**, ovvero la capacità di cogliere le caratteristiche simili di stimoli percettivamente diversi. Gli oggetti possono essere raggruppati sulla base di somiglianze percettive (categorizzazioni percettive) o funzionali (categorizzazioni concettuali). Gli attributi in base ai quali includere una serie di oggetti nella stessa categoria possono quindi variare in funzione dell'attributo selezionato. Sebbene tutti gli oggetti del mondo fisico siano unici, la categorizzazione ci permette di trattare alcuni oggetti come simili ad alcuni e come diversi da altri. In questo senso, molti studiosi sostengono che la categorizzazione è una capacità fondamentale innata in tutti gli organismi che apprendono; e questo perché, affinché l'apprendimento sia possibile, l'organismo deve essere in grado di trattare diversi stimoli come equivalenti [Madole e Oakes 1999]. Inoltre, per poter conferire stabilità e coerenza all'infinita varietà delle percezioni che un individuo può esperire, è necessario raggruppare oggetti ed eventi che sono, per certi aspetti simili, e rispondere ad essi come fossero equivalenti. Ovviamente, assumere l'esistenza di una capacità innata di categorizzare non significa affermare che l'individuo nasce con una serie di categorie già formate, ma che egli possiede fin dalla nascita la capacità di individuare le dimensioni rilevanti sulla base delle quali categorizzare uno stimolo. Ciò che cambia con lo sviluppo è la natura dell'informazione alla quale il processo può essere applicato, che diviene sempre più articolata e complessa [Cohen 1998].

Le evidenze sperimentali dimostrano che la capacità di formarsi delle categorie percettive è presente fin dalla nascita, anche se in forma elementare. Infatti, il neonato è capace di cogliere alcune costanze percettive quali la costanza della dimensione [Slater, Mattock e Brown 1990], la costanza della forma [Slater e Morison 1985], l'invarianza di semplici relazioni spaziali [Gava, Valenza e Turati 2009] e di raggruppare, sulla base di somiglianze percettive, esemplari diversi di forme visive semplici appartenenti alla categoria delle figure aperte e alla categoria delle figure chiuse [Turati, Simion e Zanon 2003]. Complessivamente, la letteratura sulle abilità di categorizzazione nella prima infanzia sottolinea il carattere innato e continuo del processo di categorizzazione, che viene inteso come uno dei principi elementari di organizzazione dell'attività cognitiva, di cui il sistema cognitivo si serve per estrarre ed elaborare l'informazione dall'ambiente.

La categorizzazione

Nel suo libro *Beyond Modularity* [1992] Karmiloff-Smith afferma che non è possibile ipotizzare che lo sviluppo emerga da processi esclusivamente dominio-general, e che sia opportuno, alla luce dei dati empirici disponibili, prevedere anche la presenza di alcune predisposizioni **dominio-rilevanti**. L'ipotesi di predisposizioni dominio-rilevanti che si attivano in presenza di specifiche sorgenti d'informazione, è empiricamente supportata da numerosissime ricerche che hanno dimostrato che il complesso sistema di conoscenze che l'adulto possiede sulla realtà fisica e sociale non si sviluppa unicamente come conseguenza delle precoci esperienze percettivo-motorie che il bambino fa nel corso della prima infanzia [Spelke 1990; 1994; 1998]. Questi vincoli computazionali dominio-rilevanti si caratterizzano per essere universali [Pica *et al.* 2004; Barth *et al.* 2006] e precocemente presenti in molte specie animali [Agrillo *et al.* 2009], inclusa la nostra [Valenza e Bulf 2011].

Riassumendo, in questo paragrafo abbiamo quindi visto che il *seme* inizia il suo percorso evolutivo con delle basi neurali (cervello) solo parzialmente strutturate che si caratterizzano per la presenza di vincoli strutturali e temporali a partire dai quali si definirà, nel corso del tempo, l'organizzazione strutturale e funzionale del cervello adulto. Il seme si caratterizza anche per alcuni vincoli attentivi che lo predispongono a investire risorse attentive per selezionare ed elaborare solo alcune informazioni presenti nell'ambiente. La presenza di vincoli attentivi garantisce che le informazioni alle quali il bambino presta attenzione in modo privilegiato siano proprio quelle che contribuiscono in maniera rilevante a plasmare lo sviluppo cerebrale. Infine, abbiamo visto che il *seme* è predisposto ad apprendere grazie alla presenza nel sistema di vincoli computazionali che possono essere sia dominio-general che dominio-rilevanti. Sia i meccanismi di apprendimento dominio-general che quelli dominio-rilevanti includono, da un lato l'idea di una parziale programmazione interna (prodotto dell'evoluzione piuttosto che dello sviluppo), dall'altro la presenza di informazioni ambientali in assenza delle quali non è possibile attivarne il funzionamento. Lo studio dello sviluppo cognitivo richiede quindi un'analisi approfondita del ruolo esercitato dall'ambiente e dall'esperienza.

Per esempio fino dai primi mesi di vita il bambino, così come molte altre specie animali, si dimostra capace di rappresentarsi, benché in modo approssimato, la numerosità di un insieme di stimoli (oggetti, suoni, azioni), di discriminare insiemi formati da numerosità diverse [Izard *et al.* 2009], di individuare la relazione ordinale tra diverse numerosità [Picozzi *et al.* 2010], di sommare e sottrarre diverse numerosità [Wynn 1992].

## 2.2. Il suolo: il ruolo dell'ambiente nel processo di sviluppo

Il neurocostruttivismo riconosce all'ambiente (*suolo*) un ruolo molto importante nel processo di sviluppo, perché ipotizza che esso agisca come qualcosa di più che un semplice innesco e che influenzi l'emergere dell'architettura del cervello e del sistema cognitivo, mediante una ricca interazione epigenetica tra mente e ambiente. È possibile distinguere due diversi tipi di ambiente che influenzano in modo diverso il cambiamento cerebrale e cognitivo: l'ambiente specie-specifico e l'ambiente individuale.

Un ruolo particolarmente importante per lo sviluppo cerebrale e cognitivo è esercitato dall'**ambiente specie-specifico**, che garantisce che lo sviluppo di alcune abilità particolarmente utili alla sopravvivenza venga incanalato lungo alcune traiettorie evolutive condivise dalla maggior parte dei membri della stessa specie. In altre parole, le informazioni derivanti dall'ambiente specie-specifico possono plasmare fortemente lo sviluppo del cervello e dei processi cognitivi che esso supporta attraverso comportamenti che, in linea con gli assunti propri dell'epigenesi probabilistica, vengono definiti **experience-expectant**: sono processi di sviluppo guidati dall'interazione dell'individuo con l'ambiente tipico della specie. Per essere adattive le interazioni individuo-ambiente specie-specifiche devono avvenire all'interno di particolari finestre temporali.

Il concetto di **periodo sensibile** si riferisce a quei momenti – nel corso dello sviluppo – durante i quali l'organismo è particolarmente aperto all'influenza di specifiche esperienze, senza di necessità escludere che queste stesse esperienze possano continuare a esercitare la loro influenza, seppure in misura minore, anche in momenti successivi dell'ontogenesi.

Come avremo modo di vedere nel capitolo 5 gli effetti della deprivazione precoce sono più durevoli e meno facilmente compensabili e l'aver accesso in una fase molto precoce dello sviluppo a un input specifico fornito dall'ambiente tipico della specie è una condizione necessaria per lo sviluppo tipico.

Diverso invece è l'effetto dell'**ambiente individuale** che è invece responsabile dei processi di apprendimento che portano a esiti diversi in ogni individuo. I processi **experience-dependent** hanno la funzione di ottimizzare l'adattamento del singolo a quelle caratteristiche dell'ambiente che contraddistin-

Vincoli computazionali  
dominio-rilevanti

Ambiente specie-specifico

Il concetto di periodo  
sensibile

Ambiente individuale

guono la sua specifica realtà individuale e che costituiscono uno degli elementi su cui si fondano le differenze individuali. Essi coincidono sostanzialmente con l'apprendimento e, a livello cerebrale, sono generalmente associati alla generazione di nuove connessioni sinaptiche. Un buon esempio di questo tipo di processi deriva da una ricerca condotta da Quinn e colleghi [2002] che ha dimostrato la presenza, nei bambini di 3 e 4 mesi, di una preferenza per i volti femminili o maschili in funzione del genere al quale apparteneva il *caregiver* primario del bambino. I bambini allevati prevalentemente da un *caregiver* di sesso femminile mostravano una preferenza per i volti femminili, e il contrario avveniva per i bambini allevati da un *caregiver* di genere maschile. Analogamente, i bambini allevati da un *caregiver* di genere femminile erano più abili nel discriminare e nel riconoscere i volti femminili piuttosto che quelli maschili. Questi dati sono stati interpretati dagli autori come il risultato di un processo di apprendimento percettivo, che ha portato i bambini all'acquisizione di un elevato livello di *expertise* nella rappresentazione categoriale dei volti femminili o di quelli maschili. Uno studio recente dimostra che, durante l'infanzia, l'esperienza percettiva è in grado di modulare anche le strategie di esplorazione visiva delle espressioni emotive facciali. A 7 mesi di vita, sia i bambini giapponesi che quelli inglesi sono in grado di differenziare un'espressione di paura da un'espressione di felicità. Tuttavia, questa capacità fa leva su strategie di esplorazione visiva distinte nei due gruppi culturali, cosicché i bambini giapponesi concentrano le loro fissazioni visive in maggior misura in direzione degli occhi, mentre i bambini inglesi guardano sia gli occhi che la bocca. Di conseguenza, già a questa età i bambini utilizzano le strategie tipiche della nicchia culturale in cui sono cresciuti [Geangu *et al.* 2016] (cfr. fig. 1.6).

Sintetizzando, possiamo quindi dire che, benché in modo diverso, ambiente specie-specifico e ambiente individuale modulano lo sviluppo cerebrale e cognitivo. Un esempio paradigmatico dei diversi effetti esercitato dai due tipi di ambiente può essere individuato nello sviluppo linguistico: i bambini di tutte le culture sono precocemente esposti a suoni linguistici e si comportano come **linguisti universali**. A partire dalla nascita, studi fMRI e NIRS dimostrano una più ampia attivazione delle aree corticali temporali e frontali deputate al linguaggio in risposta a stimoli linguistici rispetto a stimoli non linguistici [Pena *et al.* 2003; Dehaene-Lambertz, Dehaene e Hertz-Pannier 2002]. In questa fase l'esposizione a stimoli linguistici è cruciale affinché prenda avvio il processo di sviluppo linguistico, e i bambini sono in grado di discriminare, almeno fino ai 6 mesi, i contrasti fonetici di tutte le lingue umane. Il periodo tra i 5 e i 9 mesi rappresenta il momento di maggiore plasticità per l'acquisizione delle categorie

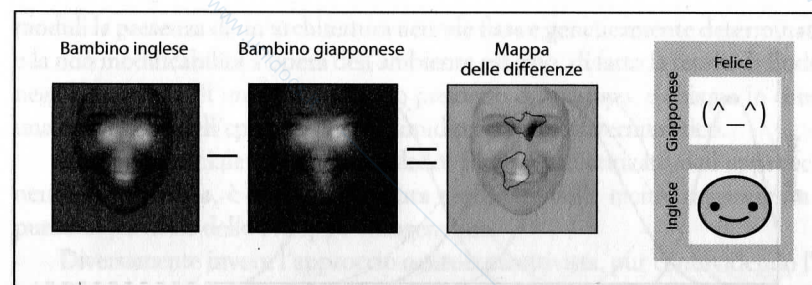


fig. 1.6. Un esempio di processo experience-dependent. A 7 mesi di vita, i bambini inglesi distribuiscono le loro fissazioni oculari sia sugli occhi che sulla bocca, mentre i bambini giapponesi solo sugli occhi, utilizzando già a questa età strategie di esplorazione visiva tipiche della nicchia culturale in cui sono cresciuti, come ben rappresentato dagli emoticon nel riquadro a destra.

Fonte: Adattata da Geangu *et al.* [2016].

fonetiche della propria lingua madre. In questa fase, l'esposizione alla propria lingua consente una graduale **sintonizzazione** verso le caratteristiche percettive che la contraddistinguono, attraverso quei processi di *statistical learning* a cui abbiamo precedentemente fatto riferimento. Nella lingua inglese, la combinazione di consonanti, come ad esempio «rst» (*first*), è consentita alla fine ma non all'inizio di una parola. La distinzione «rate» vs «late» è percepita dai parlanti inglesi, ma non dai parlanti giapponesi. Tra i 10 e i 12 mesi i bambini perdono la capacità di discriminare i contrasti che non sono presenti nella lingua della loro cultura di appartenenza, dimostrando così di sintonizzarsi progressivamente sulle informazioni alle quali sono più frequentemente esposti. Solo una volta che le categorie fonetiche sono acquisite è possibile, all'interno del flusso linguistico, segmentare le parole della propria lingua madre. Il periodo di maggiore sensibilità del sistema per lo sviluppo della capacità di segmentare le parole si verifica tra i 7 e i 12 mesi. Si evidenzia così un **processo a cascata** in cui finestre di plasticità successive facilitano via via lo sviluppo di talune competenze, sempre più complesse [Werker e Hensch 2015] (cfr. fig. 1.7).

Nel corso del primo anno di vita quindi gli effetti dell'ambiente individuale indeboliscono quelli dell'ambiente specie-specifico dando origine a un fenomeno noto in letteratura come **sintonizzazione percettiva** (*perceptual narrowing*) [Scott, Pascalis e Nelson 2007]. L'aspetto più interessante di tale fenomeno è che la progressiva sintonizzazione si realizza attraverso un decremento nella capacità di discriminare gli stimoli dei quali si ha una ridotta esperienza. Ne consegue quindi che l'esperienza con determinate infor-

Il processo di sintonizzazione percettiva

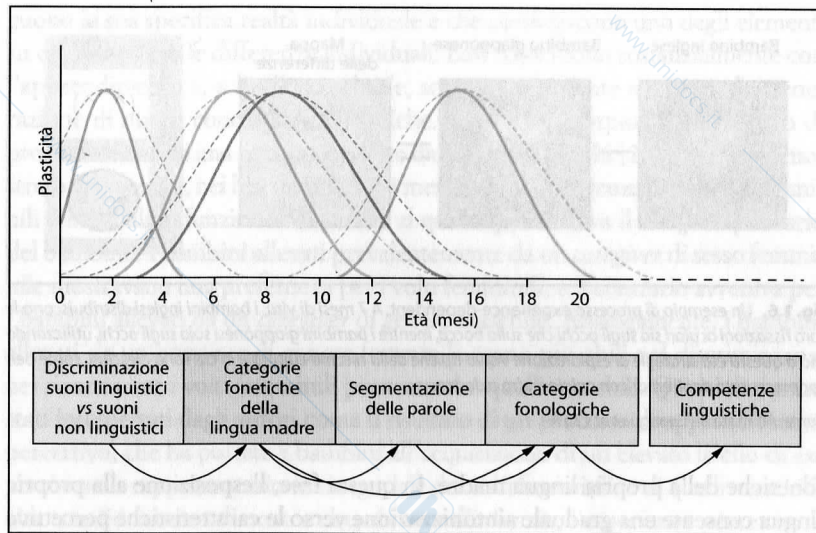


fig. 1.7. In un processo a cascata, finestre di plasticità successive facilitano via via lo sviluppo di competenze linguistiche sempre più complesse.

Fonte: Werker e Hensch [2015].

mazioni ambientali diventa necessaria per mantenere e rafforzare determinate abilità cognitive.

### 3. DALLA MENTE MODULARE AL PROCESSO DI MODULARIZZAZIONE

La presenza di vincoli cerebrali e computazionali e gli effetti esercitati dall'ambiente specie-specifico e individuale obbligano a superare una visione modulare della mente almeno per quanto riguarda le prime fasi dello sviluppo.

Benché non fosse esplicitamente rivolta al tema dello sviluppo, la teoria della mente modulare presentata da Fodor [1983] all'inizio degli anni ottanta nel libro *La mente modulare* ha avuto un notevole impatto sui ricercatori interessati allo studio dello sviluppo cognitivo. Secondo Fodor l'architettura della mente umana è costituita, fin dalla nascita, da un insieme di elaboratori altamente efficienti e specializzati, chiamati «moduli», adatti a codificare e manipolare specifici tipi di informazione. Ipotizzando per i

La teoria della mente modulare

moduli la presenza di un'architettura neurale fissa e geneticamente determinata, e la non modificabilità a opera dell'ambiente esterno, di fatto la teoria di Fodor nega la necessità di un vero e proprio processo di sviluppo, e chiama in causa una concezione dell'epigenesi di tipo unidirezionale e deterministico.

L'aspetto cruciale di questo modello, fortemente criticato dall'approccio neurocostruttivista, è che l'architettura modulare della mente rappresenta il punto di partenza dello sviluppo ontogenetico.

Diversamente invece l'approccio neurocostruttivista, pur condividendo l'ipotesi che la mente dell'adulto sia caratterizzata da un elevato grado di specializzazione strutturale e funzionale, tale per cui a specifiche aree della corteccia sono associate specifiche funzioni, postula che una tale organizzazione strutturale e funzionale modulare venga acquisita nel corso dello **sviluppo ontogenetico**. La mente modulare quindi non rappresenta, come sostenuto da Fodor il punto di partenza, ma piuttosto il punto di arrivo dello sviluppo cerebrale e cognitivo [Ansari e Karmiloff-Smith 2002].

Nel libro *Beyond Modularity* [1992], Karmiloff-Smith introduce l'ipotesi di un **processo di modularizzazione**, per sottolineare la dimensione intrinsecamente dinamica, evolutiva e interattiva che porta all'emergere di una mente modulare. Nel corso dello sviluppo diverse aree del cervello si *specializzano* per lo svolgimento di specifiche funzioni cognitive, dando origine all'organizzazione altamente dominio-specifica del cervello e della mente che possiamo osservare nell'adulto. La **specializzazione funzionale** si osserva quando, nel corso dello sviluppo, specifiche aree cerebrali incrementano la selettività con la quale si attivano per elaborare specifici tipi di informazione. All'aumentare della specializzazione funzionale del sistema cognitivo corrisponde una progressiva riduzione dell'estensione del tessuto corticale attivato in risposta a una particolare classe di stimoli, dando luogo a una crescente **localizzazione neurale** della risposta al crescere dell'età del bambino. Più specificatamente, secondo il neurocostruttivismo la specializzazione della corteccia per le funzioni percettive di ordine superiore e per quelle cognitive sarebbe il risultato di un processo di modularizzazione che, a partire da una **protocorteccia indifferenziata** che caratterizza le prime fasi dello sviluppo, si specializza durante lo sviluppo postnatale come conseguenza delle interazioni con l'ambiente esterno e gli input da esso forniti. Attraverso tale processo, la relazione tra la stimolazione e la risposta alla quale la stimolazione conduce, diventa sempre più diretta e automatica, ossia sempre meno influenzata da altri processi cerebrali, e questo dà luogo, a livello cognitivo, a una conoscenza sempre più incapsulata e sempre meno accessibile

Il processo di modularizzazione

alle altre porzioni del sistema cognitivo (*specializzazione funzionale*). Parallelamente, si assiste a un restringimento dell'ampiezza della porzione di corteccia che si attiva in risposta a una determinata stimolazione, con il risultato che differenti circuiti neurali vengono progressivamente selezionati per eseguire differenti computazioni dominio-specifiche (*localizzazione neurale*).

Esempi di modularizzazione comportamentale e neurale

Un esempio empirico paradigmatico degli effetti del processo di modularizzazione sull'architettura neurale e sul funzionamento cognitivo è offerto dallo sviluppo del sistema dominio-specifico deputato all'elaborazione dei volti. Negli ultimi anni sono state condotte numerose ricerche per indagare i correlati neurali dello sviluppo dell'abilità di riconoscere i volti, un'abilità che nell'adulto è supportata da una elevata specializzazione funzionale e localizzazione neurale.

Per esempio, la preferenza per il volto, la cui presenza alla nascita è stata ampiamente documentata da numerosi studi, non è riconducibile alla presenza di una struttura specializzata per il riconoscimento della geometria del volto, quanto piuttosto ad alcuni vincoli aspecifici, derivanti dalle proprietà funzionali del sistema visivo [Simion *et al.* 2001; Turati 2004] e propriocettivo [Slater *et al.* 2010]. Nel complesso, questi studi chiariscono che non è quindi necessario assumere l'esistenza di meccanismi innati corticali o sottocorticali specializzati per l'elaborazione dei volti umani. Le più precoci basi della specializzazione per i volti risiedono in vincoli attentivi che indirizzano il bambino a prestare attenzione a un'ampia classe di stimoli visivi, inclusi i volti. Pertanto una predisposizione attentiva aspecifica e dominio-generale in interazione con l'ambiente specie-specifico, si trasforma in brevissimo tempo in una risposta attentiva specifica per il volto, poiché, fra tutti gli stimoli visivi con i quali i bambini entrano in contatto, i volti sono quelli che più frequentemente presentano tale proprietà. A sostegno di questa ipotesi è stato dimostrato che, quando in un compito di preferenza visiva il volto viene presentato insieme a un volto disorganizzato come quello mostrato nella figura 1.8, che pur non rispettando la geometria del volto condivide con esso la stessa asimmetria verticale, la risposta di preferenza manifestata dai neonati e quella manifestata dai bambini di 3 mesi è significativamente diversa.

Nei primi di 3 mesi di vita, si verifica quindi un processo di progressiva sintonizzazione percettiva, poiché le precoci preferenze manifestate dai neonati divengono sempre più incanalate verso quei volti che popolano l'ambiente percettivo del bambino. In aggiunta a ciò, uno studio elettrofisiologico condotto attraverso la rilevazione degli ERP ha dimostrato che, a 3 mesi, il volto evoca

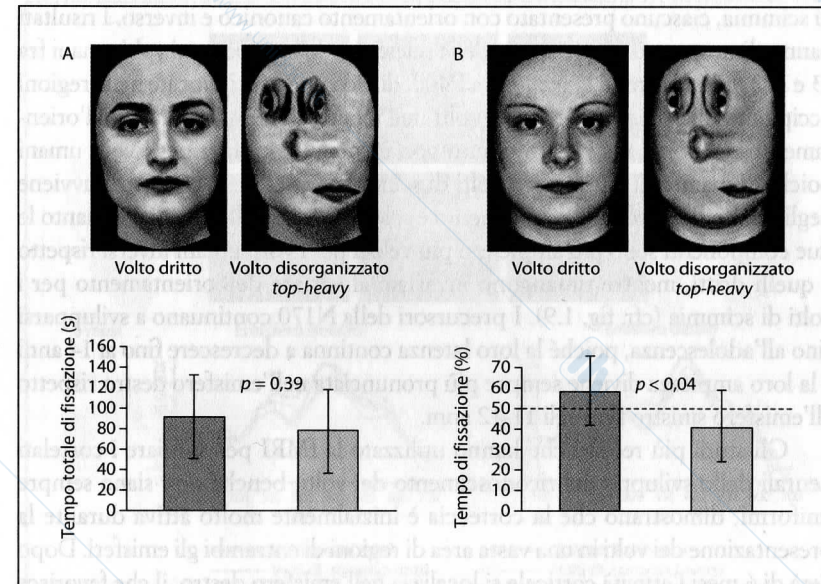


fig. 1.8. I neonati non manifestano alcuna preferenza tra il volto canonico e il volto disorganizzato con un maggior numero di elementi nella porzione superiore dello stimolo (A). Al contrario, i bambini di 3 mesi manifestano una preferenza visiva per il volto (B).

Fonte: Macchi Cassia *et al.* [2006].

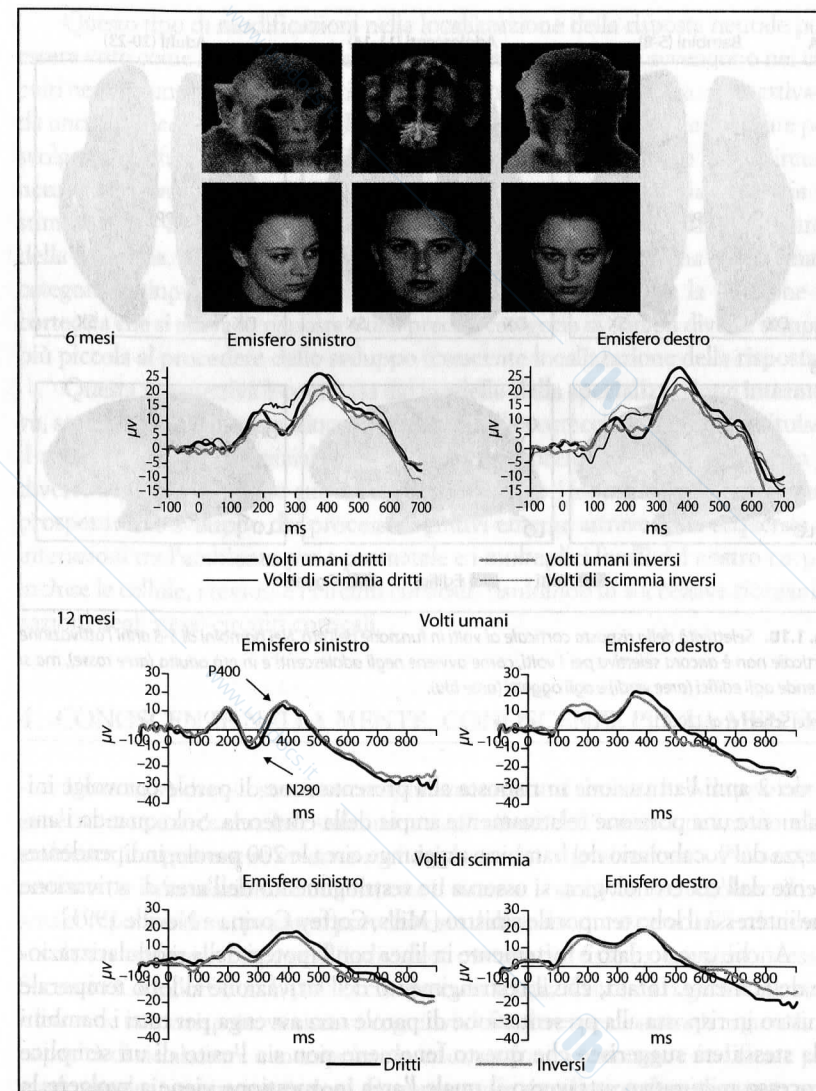
una risposta attentiva più pronunciata rispetto a quella evocata dal volto disorganizzato, misurata attraverso l'ampiezza della componente Nc (*negative central*), una risposta elettrofisiologica di segno negativo che compare nei siti fronto-centrali dopo circa 500 ms dalla comparsa dello stimolo e che viene utilizzata nella prima infanzia come marcatore dell'attenzione sostenuta [Macchi Cassia *et al.* 2006]. Inoltre, i bambini di 3 mesi preferiscono i volti del gruppo etnico più frequente nel loro ambiente sociale. Poiché questa preferenza non è presente nei neonati, vi è un generale consenso nel ritenere che essa derivi dalla predominante esperienza di certe tipologie di volti [Pascalis *et al.* 2011]. Un'analoga specializzazione funzionale si osserva nella capacità di discriminazione dei volti umani. Mentre bambini di 6 mesi discriminano con la stessa facilità volti umani e volti di scimmia, a 9 mesi tale capacità si osserva solo per i volti umani [Pascalis, de Haan e Nelson 2002]. de Haan, Pascalis e Johnson [2002; si veda anche Halit, de Haan e Johnson 2003] hanno misurato negli adulti e nei bambini di 3, 6 e 12 mesi le risposte elettriche cerebrali evocate da volti umani e volti

di scimmia, ciascuno presentato con orientamento canonico e inverso. I risultati hanno dimostrato un incremento della selettività della risposta ai volti umani fra i 3 e i 12 mesi. A 6 mesi la N290 e la P400, due componenti evocate nelle regioni occipitali dalla presentazione dei volti nell'infanzia, sono modulate dall'orientamento del volto, ma questo effetto non è ancora specifico per i volti umani poiché si manifesta anche per i volti di scimmia. A 12 mesi, così come avviene negli adulti, l'effetto dell'orientamento è selettivo per i volti umani, in quanto le due componenti sono più ampie e/o più veloci per i volti umani inversi rispetto a quelli dritti, mentre rimangono invariate al variare dell'orientamento per i volti di scimmia (cfr. fig. 1.9). I precursori della N170 continuano a svilupparsi sino all'adolescenza, poiché la loro latenza continua a decrescere fino ai 14 anni e la loro ampiezza diviene sempre più pronunciata nell'emisfero destro rispetto all'emisfero sinistro fino agli 11-12 anni.

Gli studi più recenti che hanno utilizzato la fMRI per studiare i correlati neurali dello sviluppo del riconoscimento dei volti, benché non siano sempre uniformi, dimostrano che la corteccia è inizialmente molto attiva durante la presentazione dei volti in una vasta area di regioni di entrambi gli emisferi. Dopo l'età di 6 mesi l'attività corticale si localizza nell'emisfero destro, il che favorisce il riconoscimento delle caratteristiche configurali anziché discrete dei volti. Alla fine del primo anno di vita la localizzazione dell'attività neurale in risposta ai volti corrisponde a un'area più ristretta della corteccia temporale destra. Ancora in età scolare, queste aree sono più estese e sono localizzate in regioni in parte diverse da quelle che si attivano negli adulti [per una rassegna vedi Cohen Kadosh e Johnson 2007]. Per esempio, Scherf e colleghi [2007] hanno presentato dei brevi filmati di scene naturali contenenti volti, oggetti, edifici e paesaggi in un compito di *free viewing* a un gruppo di bambini di età compresa tra i 5 e gli 8 anni, a un gruppo di adolescenti tra gli 11 e i 14 anni e a un gruppo di adulti. I risultati, riportati nella figura 1.10, mostrano che benché i bambini di 5-8 anni manifestino un'attivazione corticale simile in ampiezza a quella presente a età successive, tale attivazione non è selettiva per i volti nell'area che invece è specializzata per questa categoria di stimoli negli adulti (la *Fusiform Face Area*, FFA).

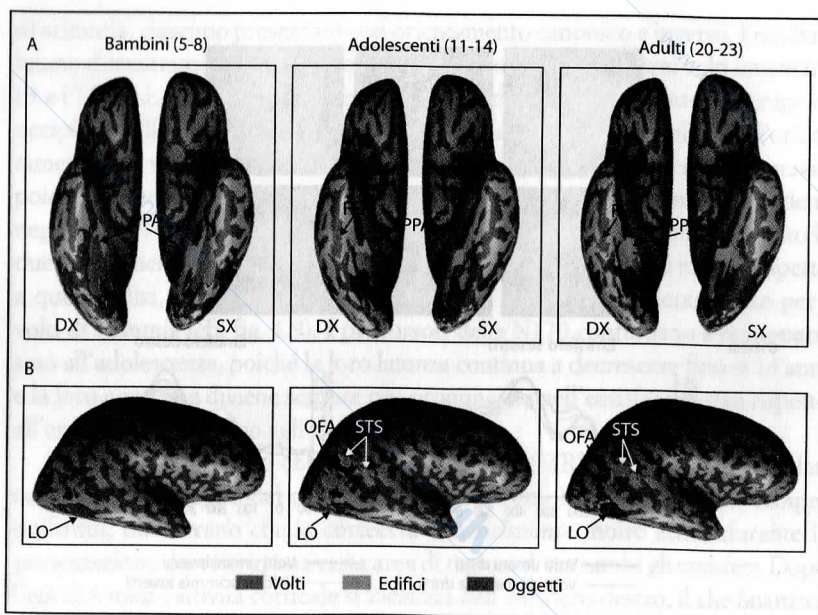
Nel complesso, le evidenze empiriche che provengono dagli studi elettrofisiologici e di neuroimmagine avvalorano l'idea secondo cui le regioni corticali coinvolte nell'elaborazione dei volti siano attive sin dalla prima infanzia, ma la localizzazione e la specializzazione di questi circuiti prosegue gradualmente sino alla prima adolescenza.

Evidenze sovrapponibili a quelle appena descritte provengono dagli studi sullo sviluppo del linguaggio. È stato infatti dimostrato che nei bambini al di sot-



**fig. 1.9.** Incremento della selettività della risposta ai volti umani fra i 3 e i 12 mesi di vita. A 6 mesi la N290 e la P400 sono modulate dall'orientamento del volto, ma questo effetto si manifesta anche per i volti di scimmia. A 12 mesi, l'effetto dell'orientamento è selettivo per i volti umani, in quanto le due componenti sono più ampie per i volti umani inversi rispetto a quelli dritti, mentre rimangono invariate in funzione dell'orientamento dei volti di scimmia.

Fonte: Adattata da de Haan, Pascalis e Johnson [2002] e da Halit, de Haan e Johnson [2003].



**fig. 1.10.** Selettività della risposta corticale ai volti in funzione dell'età. Nei bambini di 5-8 anni l'attivazione corticale non è ancora selettiva per i volti, come avviene negli adolescenti e in età adulta (aree rosse), ma si estende agli edifici (aree verdi) e agli oggetti (aree blu).

Fonte: Scherf et al. [2007].

to dei 2 anni l'attivazione in risposta alla presentazione di parole coinvolge inizialmente una porzione relativamente ampia della corteccia. Solo quando l'ampiezza del vocabolario del bambino raggiunge circa le 200 parole, indipendentemente dall'età cronologica, si osserva un restringimento dell'area di attivazione che interessa il lobo temporale sinistro [Mills, Coffey-Corina e Neville 1993].

Anche questo dato è fortemente in linea con l'ipotesi della modularizzazione della mente. Infatti, che il restringimento dell'attivazione al lobo temporale sinistro in risposta alla presentazione di parole non avvenga per tutti i bambini alla stessa età suggerisce che questo fenomeno non sia l'esito di un semplice processo maturativo attraverso il quale l'area in questione viene a svolgere la funzione prespecificata che il codice genetico della nostra specie le assegna. Al contrario, il fatto che tale fenomeno correli con una variabile tanto legata all'esperienza, come lo sviluppo del vocabolario, indica piuttosto che l'ambiente gioca un ruolo importante nell'emergere della specializzazione neurale e cognitiva per il linguaggio, e ciò supporta fortemente la tesi della modularizzazione.

Questo tipo di modificazioni nella localizzazione della risposta neurale può essere visto come la diretta conseguenza dei cambiamenti che avvengono nei circuiti neurali: un numero sempre inferiore di connessioni sinaptiche viene attivato da uno specifico stimolo perché le altre connessioni vengono via via cooptate per svolgere altre funzioni. Per cui, il passaggio da una fase nella quale molti circuiti neurali si attivano in modo indifferenziato in risposta a un'ampia tipologia di stimoli, a una fase in cui la risposta di ogni circuito, o di una particolare area della corteccia, diventa sempre più specifica e sintonizzata su una determinata categoria di input (crescente selettività della risposta), fa sì che la porzione di corteccia che si attiva in risposta a una precisa categoria di stimoli diventi sempre più piccola al procedere dello sviluppo (crescente localizzazione della risposta).

Questa prospettiva è condivisa dal **modello della specializzazione interattiva**, secondo cui l'organizzazione funzionale della corteccia cerebrale costituisce il risultato dei vincoli iniziali del sistema e dell'interazione competitiva tra le diverse regioni corticali e subcorticali del cervello [Johnson 2011]. In questa prospettiva, lo sviluppo dei processi cognitivi emerge attraverso la sequenza di interazioni tra l'ambiente pre e postnatale e i molteplici livelli del nostro corpo, incluse le cellule, i tessuti e i circuiti corticali, risultando in successive riorganizzazioni degli stessi circuiti corticali.

#### 4. CONOSCENZE NELLA MENTE, CONOSCENZE PER LA MENTE

L'emergere di conoscenze e comportamenti nuovi durante lo sviluppo ontogenetico non è riconducibile unicamente agli effetti dell'interazione tra vincoli e ambiente, ma può essere mediata anche dal sistema cognitivo stesso. Più semplicemente, le informazioni di cui dispone il sistema cognitivo, che regolano il nostro comportamento, possono provenire sia dall'ambiente esterno all'individuo, sia da un *ambiente interno* all'individuo, ovvero dal sistema cognitivo stesso. Secondo Karmiloff-Smith [1992] ciò che caratterizza il sistema cognitivo umano e lo rende unico rispetto ai sistemi cognitivi delle altre specie animali, riguarda la capacità di rielaborare e manipolare le informazioni selezionate e codificate per trasformarle in **rappresentazioni**. Rappresentare significa rendere di nuovo presente e, riferito al sistema cognitivo, il risultato delle trasformazioni che il sistema cognitivo opera sull'informazione ambientale che è stata selezionata e codificata. Karmiloff-Smith [*ibidem*] ipotizza infatti due processi che indirizzano lo sviluppo cognitivo lungo due direzioni opposte e complementari. Da un lato, come abbiamo visto, il processo di modularizzazione trasforma il sistema cogni-

tivo in un sistema specializzato con conoscenze sempre più incapsulate e meno accessibili al resto del sistema che guadagna in efficienza perché si specializza, ma perde in flessibilità; dall'altro, un **processo di esplicitazione**, utilizzato per ridescrivere le conoscenze codificate nella mente in formati via via sempre più flessibili, espliciti e accessibili alla coscienza: grazie a questo processo *il sistema cognitivo acquista flessibilità e creatività*. Questo **processo di ridescrizione rappresentazionale** che trasforma le informazioni implicite *nella mente* in conoscenze esplicite *per la mente* è un processo **continuo, dominio-generale** e a **fasi**. Ciascun livello di ri-descrizione non è infatti legato a uno specifico stadio dello sviluppo, ma è caratteristico di fasi ricorrenti che interessano ciascun dominio di conoscenza lungo l'intero arco dello sviluppo e perfino in età adulta.

Origine dell'attività rappresentativa

La capacità di rappresentare mentalmente gli eventi del mondo è una conquista fondamentale dello sviluppo cognitivo umano. I risultati di diverse ricerche suggeriscono che ancor prima della nascita il bambino possiede i processi di base necessari per apprendere e generare rappresentazioni del mondo esterno. De Casper e Fifer [1980], per esempio, osservarono che a solo 12 ore dalla nascita i bambini preferiscono ascoltare la voce della madre piuttosto che quella di un estraneo, dimostrando così di riconoscere un'esperienza pregressa, rispetto a un'esperienza nuova.

Più di recente è stato suggerito che il complesso sistema di conoscenze che l'adulto possiede sulla realtà fisica e sociale che lo circonda emerga anche a partire da alcuni nuclei di conoscenza, che Spelke [1990; 1994; 1998] chiama **core knowledges**, presenti già nei primi giorni di vita (i.e. innatismo rappresentazionale). Va sottolineato tuttavia che l'attività rappresentativa presente nelle prime fasi dello sviluppo non è in alcun modo possibile senza una stimolazione ambientale adeguata che faccia da innesco. Per esempio, bambini di 4 mesi sono in grado di rappresentarsi la porzione di un oggetto parzialmente coperto da un occlusore a condizione che le parti visibili si muovano in modo sincrono e nella stessa direzione. In altre parole la capacità di percepire come unitario un oggetto parzialmente occluso avviene solo in presenza del *movimento che fa da innesco al completamento percettivo*.

In un articolo dal titolo *What makes us smart?* Spelke [2003] si chiede in che modo l'esperienza e l'apprendimento possano modificare le rappresentazioni iniziali contenute nei nuclei di conoscenza. Secondo Spelke le rappresentazioni iniziali vengono dapprima **arricchite e ampliate** e successivamente **combinare**. Per esempio, l'emergere del conteggio, ovvero lo sviluppo della conoscenza dell'esatta corrispondenza parola-numero, deriva dall'integrazione di

rappresentazioni contenute in *core knowledge* distinti: quello dell'oggetto e quello della numerosità. Questi due sistemi consentono al bambino in età pre-verbale di rappresentare sia singoli oggetti (*object-file system*) [Feigenson e Carey 2003] sia insiemi di numerosità (*analog magnitude system*) [Xu e Spelke 2000], ma, poiché i due sistemi rimangono separati e distinti, il bambino non può rappresentare «insiemi di oggetti». Quando a 3-4 anni il bambino inizia ad integrare la rappresentazione dell'oggetto con quella dell'insieme di numerosità, assemblando in un nuovo formato rappresentazioni già presenti nei nuclei di conoscenza infantili, emerge la capacità del conteggio. L'esperienza e l'apprendimento, quindi, interagiscono con i nuclei di conoscenza iniziali di cui il bambino dispone alla nascita, non solo arricchendoli ma anche integrandoli in formati rappresentazionali via via sempre più complessi.

Se quindi nel corso dello sviluppo il bambino può disporre di diversi formati rappresentazionali, quali peculiarità caratterizzano le prime rappresentazioni? In che cosa differiscono i primi formati rappresentazionali da quelli disponibili al sistema cognitivo in fasi più avanzate dello sviluppo?

Formati rappresentazionali impliciti e procedurali

I risultati di numerose ricerche empiriche concordano nel dimostrare che i primi formati rappresentazionali sono **impliciti e procedurali**. Impliciti, perché accessibili alla mente solo quando qualcosa nell'ambiente percettivo funge da indizio per il ricordo. In questa fase i bambini riconoscono conoscenze pregresse ma solo se le rivedono o le risentono di nuovo (i.e. memoria di riconoscimento), ma non sono in alcun modo capaci di rievocare informazioni non presenti nell'ambiente. Procedurali, perché le informazioni sono conservate a un livello comportamentale, ovvero comportamenti specifici sono attivati automaticamente dall'esposizione a stimoli o eventi familiari. La natura implicita e procedurale dei primi formati rappresentazionali è riconducibile allo sviluppo della permanenza dell'oggetto che Piaget ha ben descritto nella *Costruzione del reale nel bambino* [1937]. Per stabilire quando i bambini cominciano a capire che gli oggetti continuano a esistere anche quando non sono percepiti, Piaget nascondeva un oggetto con il quale il bambino stava giocando e poi osservava quali comportamenti il bambino metteva in atto per recuperare l'oggetto nascosto (test della permanenza dell'oggetto). Piaget osservò che fino a 8 mesi di vita circa il bambino metteva in atto comportamenti di ricerca solo se l'oggetto era parzialmente visibile. Intorno ai 12 mesi di vita il bambino ricercava l'oggetto anche in assenza di indici percettivi che segnalassero la sua presenza. Tuttavia, se l'oggetto veniva nascosto in una nuova posizione il bambino lo continuava a cercare nel luogo dove lo aveva ritrovato in precedenza (errore A non B). Que-

sta abitudine procedurale rivela che l'oggetto non esiste in sé ma fa parte dell'esperienza stessa del ritrovamento, o per dirla con le parole di Piaget dimostra che il bambino percepisce l'oggetto come un'estensione della propria azione. Il bambino ha infatti appreso una procedura efficiente per fare riapparire gli oggetti scomparsi [Butterworth e Harris 1994]. Solo quando intorno ai 24 mesi l'oggetto diventa una entità indipendente sia dalle informazioni percettive che dalle azioni che il bambino compie su di esso, il bambino dispone di una rappresentazione **simbolica** (nella terminologia del modello piagetiano), o **esplicita**, come i modelli più recenti tendono a definirla. Diversamente dalle rappresentazioni implicite e procedurali, le rappresentazioni esplicite consentono al bambino di disporre di un sistema di conoscenze molto flessibile, che gli permette di formulare aspettative e generare inferenze, di costruire ipotesi e concetti per manipolare e trasformare la realtà esterna.

La natura combinatoria della rappresentazione distribuita

Un modello convincente che ben esemplifica in che modo si trasformano le rappresentazioni nel corso dello sviluppo è offerto dal connessionismo, un approccio computazionale e simulativo per lo

studio dello sviluppo cognitivo che utilizza le conoscenze oggi disponibili sull'organizzazione e sul funzionamento del cervello per descrivere i meccanismi sottostanti ai fenomeni psicologici attraverso il metodo della simulazione [Machi Cassia, Valenza e Simion 2012]. I modelli connessionisti considerano le rappresentazioni come il risultato della codifica in parallelo di porzioni di informazione che vengono via via integrate in modo sempre più complesso dando luogo a configurazioni di connessioni tra unità attivate in parallelo (**rappresentazione distribuita**) [Rumelhart e McClelland 1982]. La natura combinatoria della rappresentazione distribuita corrisponde in modo convincente alle modalità utilizzate dalle aree della corteccia visiva per il riconoscimento di oggetti. Le cellule nelle prime stazioni della corteccia visiva codificano infatti alcune caratteristiche elementari, come l'orientamento delle linee e il colore. I segnali in uscita da queste cellule si combinano poi a formare aree sensibili a caratteristiche d'ordine superiore, come gli angoli o le intersezioni. Il processo continua per fasi successive, ognuna delle quali comporta la codifica di combinazioni sempre più complesse di elementi. Il riconoscimento di oggetti non dipende quindi dall'attività specifica di pochi neuroni, ma piuttosto dal comportamento aggregato di grandi gruppi di cellule neurali. La caratteristica integrativa delle rappresentazioni distribuite implica che ciascuna unità di elaborazione (ciascun neurone) possa essere coinvolto nella formazione di diverse rappresentazioni [Elman *et al.* 1996], e possa attivarsi anche in presenza di informazioni incomplete o par-

ziali [Bates e Elman 1993], come dimostrato dal fatto che siamo in grado di riconoscere il significato della parola *biblioteca* anche in assenza della lettera *o*.

Un fattore chiaramente soggetto a cambiamento evolutivo è la quantità di rappresentazioni che il bambino possiede. Con lo sviluppo e l'esperienza siamo portati ad accumulare più rappresentazioni e ciò obbliga il nostro sistema cognitivo a organizzare l'informazione di cui dispone.

Rappresentazioni e sviluppo della memoria

Le rappresentazioni implicite e procedurali di oggetti o eventi sono organizzate in **schemi** che includono prevalentemente aspetti di natura **episodica e contestuale**, ossia aspetti legati a episodi specifici che hanno caratterizzato l'esperienza con un determinato oggetto o evento. È stato osservato che eventi che si verificano frequentemente secondo uno schema spazio-temporale costante sono più facili da ricordare per bambini dai 16 ai 20 mesi rispetto a eventi poco frequenti e caratterizzati da un'organizzazione spazio-temporale più variabile. Questi dati suggeriscono che prima dei due anni di vita i bambini utilizzino la causalità e il tempo come principi attorno ai quali organizzare le informazioni [Bauer e Mandler 1989].

Con lo sviluppo e l'esperienza il bambino si forma delle rappresentazioni dell'ambiente che includono sia aspetti di natura episodica e contestuale sia aspetti concettuali basati sulle caratteristiche percettive e dinamico-funzionali degli oggetti [Benelli 2002; Nelson 1986]. È così che la macchinina con cui il bambino gioca può essere rappresentata mentalmente come «quell'oggetto con cui gioco sul divano» (rappresentazione episodico-contestuale) oppure come «quell'oggetto con le ruote che corre» (rappresentazione concettuale).

Diversamente dalle rappresentazioni implicite e procedurali, le **rappresentazioni concettuali** sono molto meno dipendenti dal contesto in cui sono state acquisite e proprio per questo consentono una condivisione e uno scambio di significati tra gli individui dello stesso gruppo culturale, non possibile ai formati rappresentazionali impliciti. Con il procedere dello sviluppo le rappresentazioni concettuali si organizzano in forme sempre più complesse caratterizzate da un numero crescente di relazioni tra i concetti. I concetti possono legarsi tra loro a diversi livelli (subordinato, di base e superordinato) collocabili in una scala inclusivo-gerarchica che va a costituire la memoria semantica. Quando la relazione tra diversi concetti è elevata, essa si organizza in un **reticolo semantico** composto dai concetti e le loro relazioni. Diverse ricerche hanno dimostrato l'esistenza di importanti differenze tra esperti e non esperti nell'organizzazione della rete rappresentazionale, sia dal punto di vista quantitativo che da quello

qualitativo. Il reticolo semantico degli esperti contiene un numero maggiore di concetti, di proprietà associate ai concetti e di connessioni tra concetti e proprietà. Disporre di un ricco reticolo semantico facilita il recupero dell'informazione dalla memoria semantica, e quindi l'informazione diventa sempre più esplicita e disponibile per ulteriori trasformazioni e inferenze.

Le più recenti ricerche in ambito neurocostruttivista dimostrano che le rappresentazioni concettuali coinvolgono simultaneamente modalità sensoriali e dimensioni diverse, non esclusivamente relate all'ambito cognitivo. Ad esempio, la rappresentazione di «scuola» può essere diversa da bambino a bambino e attivare così diverse conoscenze percettive (bella, nuova, colorata *vs* brutta, vecchia, grigia), diverse dimensioni cognitive (imparo tante cose *vs* non capisco) e emotive (mi piace, ne esco soddisfatto, spesso mi diverto, la maestra è simpatica, sono contento *vs* non mi piace, non riesco, mi sgridano sempre, sono triste e/o arrabbiato) e diverse esperienze a esso associate (positive *vs* negative). La nostra conoscenza del mondo è dunque contenuta in molteplici porzioni del cervello, comprese le aree sensoriali [Barsalou *et al.* 2003]. Man mano che il bambino ha esperienza del mondo, si trasformano le sue conoscenze, così come le connessioni tra esse.

#### Lo sviluppo di teorie

La trasformazione dei formati rappresentazionali e della loro organizzazione nel corso dello sviluppo consente al sistema cognitivo del bambino di generare, valutare e cambiare le proprie conoscenze sul mondo fisico e sociale e di crearsi delle **teorie**, ovvero delle conoscenze molto astratte e condivise da più domini di conoscenza attraverso le quali è possibile inferire relazioni causali non osservabili che sottostanno ai fenomeni osservabili (si pensi ad esempio alla teoria della mente). Il modello RR (ridescrizione rappresentazionale) di Karmiloff-Smith [1992] esemplifica molto chiaramente lo sviluppo di una teoria. Inizialmente il bambino si concentra unicamente sulle informazioni che provengono dall'ambiente esterno. Questa fase culmina con il raggiungimento della **padronanza comportamentale** che è mediata da rappresentazioni implicite, che possono essere descritte come procedure finalizzate ad analizzare dati e a rispondere agli input ambientali, specificate in forma sequenziale. Tali rappresentazioni implicite sono isolate, ossia non possono essere collegate con altre rappresentazioni all'interno di uno stesso dominio o tra domini diversi.

Successivamente l'attenzione del bambino si sposta dai dati esterni alle rappresentazioni interne, ossia il bambino inizia a riflettere e a manipolare le conoscenze che possiede. Benché questa fase coincida con una modificazione nel formato delle rappresentazioni che stanno progressivamente raggiungendo

un grado maggiore di esplicitazione, a livello comportamentale essa coincide generalmente con un calo di efficienza nella prestazione, che dà origine a una curva a U. Questo calo nella prestazione è provocato dalla noncuranza per i dati e per la retroazione proveniente dall'ambiente esterno. Il bambino, infatti, è interamente concentrato sull'analisi delle proprie rappresentazioni interne, ormai divenute esplicite. Così facendo egli elabora teorie, le cosiddette **teorie in atto**, a partire dalle regolarità più significative riscontrate nei dati immagazzinati, e giunge fino a ignorare o inventare dati di realtà per garantire la coerenza delle proprie teorie. Solo quando, con il procedere del processo di ridescrizione, nella terza fase la conoscenza viene ridescritta in un formato completamente esplicito e astratto, molto simile a quello linguistico e adatto a essere comunicato in forma verbale, si ricrea uno stato di equilibrio tra le rappresentazioni interne e i dati esterni. Questo da un lato fa sì che le prestazioni comportamentali del bambino tornino a essere efficienti, dall'altro che le teorie che il bambino si è costruito diventino più ampie ed esplicitabili verbalmente.

Un esempio di evoluzione di una competenza comportamentale è offerto dalle prestazioni manifestate da un gruppo di bambini di età compresa tra i 4 e i 9 anni testati in un esperimento, condotto da Karmiloff-Smith [1984], nel quale veniva chiesto di appoggiare dei blocchetti su un supporto metallico in modo da farli stare in equilibrio. Ai bambini venivano messi a disposizione tre diversi tipi di blocchetti. Alcuni erano rettangolari, simmetrici sia dal punto di vista percettivo che da quello fisico, poiché il peso era distribuito simmetricamente rispetto al centro geometrico. Altri erano simmetrici solo dal punto di vista percettivo, poiché una delle due estremità era stata appesantita inserendo del piombo all'interno del blocchetto, e quindi i blocchi non stavano in equilibrio lungo il proprio asse di simmetria. Infine, la terza serie di blocchetti era asimmetrica sia dal punto di vista percettivo che da quello fisico, poiché il piombo era stato incollato all'esterno ed era dunque ben visibile. I risultati dell'esperimento indicano che le prestazioni dei bambini di 4 anni sono sovrapponibili a quelle dei bambini di 9 anni, mentre le prestazioni dei bambini di 6 anni sono più scadenti, in quanto a questa età vengono compiuti molti più errori. La ragione di un simile andamento a U nell'efficienza della prestazione dei bambini appare evidente dall'analisi qualitativa del comportamento manifestato dai bambini durante l'esecuzione del compito. I bambini di 4 anni risolvono il compito utilizzando una strategia, o meglio una procedura ben precisa, basata sulla retroazione propriocettiva: essi prendono ogni blocchetto e lo fanno scorrere sul sostegno fino a quando avvertono che esso tende a cadere da una parte, e a questo punto lo spostano avanti e indietro fino a quando rimane in equilibrio,

trattando ogni blocchetto come un nuovo problema. Per risolvere il problema in questo modo ai bambini di 4 anni è sufficiente disporre di una conoscenza implicita, che fornisce loro la procedura da utilizzare. I bambini di 6 anni si comportano in modo molto diverso, e il loro comportamento non produce buoni risultati: essi iniziano ponendo ogni blocchetto sul supporto lungo il proprio asse di simmetria, e così facendo falliscono in tutti i casi in cui i blocchetti non hanno il peso equamente distribuito. Il comportamento di questi bambini è chiaramente mediato da una teoria in atto non ancora verbalizzabile, che essi hanno rapidamente creato a partire dalle regolarità che hanno riscontrato nei dati immagazzinati, ossia il fatto che la maggior parte degli oggetti sono simmetrici e stanno in equilibrio rispetto al loro centro geometrico. Questa teoria li porta a ignorare i controesempi e le informazioni di ritorno negative provenienti dall'ambiente, e a commettere così molti errori. I bambini di 8-9 anni riescono a mettere in equilibrio tutti i gruppi di blocchetti, inclusi quelli asimmetrici con il peso nascosto, utilizzando anch'essi, in parte, la retroazione propriocettiva. Tuttavia, essi possiedono una conoscenza esplicita del centro geometrico e della legge della leva, che sono in grado di verbalizzare per spiegare allo sperimentatore il comportamento dei diversi gruppi di blocchetti.

Riassumendo: l'emergere di conoscenze e comportamenti nuovi durante lo sviluppo ontogenetico non è riconducibile unicamente agli effetti dell'interazione tra vincoli e ambiente, ma può essere mediato anche dal sistema cognitivo stesso che tende, attraverso il processo di esplicitazione, a ridescrivere e organizzare le conoscenze codificate nella mente in formati gradualmente sempre più espliciti.

trattando ogni blocchetto come un nuovo problema. Per risolvere il problema in questo modo ai bambini di 4 anni è sufficiente disporre di una conoscenza implicita, che fornisce loro la procedura da utilizzare. I bambini di 6 anni si comportano in modo molto diverso, e il loro comportamento non produce buoni risultati: essi iniziano ponendo ogni blocchetto sul supporto lungo il proprio asse di simmetria, e così facendo falliscono in tutti i casi in cui i blocchetti non hanno il peso equamente distribuito. Il comportamento di questi bambini è chiaramente mediato da una teoria in atto non ancora verbalizzabile, che essi hanno rapidamente creato a partire dalle regolarità che hanno riscontrato nei dati immagazzinati, ossia il fatto che la maggior parte degli oggetti sono simmetrici e stanno in equilibrio rispetto al loro centro geometrico. Questa teoria li porta a ignorare i controesempi e le informazioni di ritorno negative provenienti dall'ambiente, e a commettere così molti errori. I bambini di 8-9 anni riescono a mettere in equilibrio tutti i gruppi di blocchetti, inclusi quelli asimmetrici con il peso nascosto, utilizzando anch'essi, in parte, la retroazione propriocettiva. Tuttavia, essi possiedono una conoscenza esplicita del centro geometrico e della legge della leva, che sono in grado di verbalizzare per spiegare allo sperimentatore il comportamento dei diversi gruppi di blocchetti.

Riassumendo: l'emergere di conoscenze e comportamenti nuovi durante lo sviluppo ontogenetico non è riconducibile unicamente agli effetti dell'interazione tra vincoli e ambiente, ma può essere mediato anche dal sistema cognitivo stesso che tende, attraverso il processo di esplicitazione, a ridescrivere e organizzare le conoscenze codificate nella mente in formati gradualmente sempre più espliciti.

## CAPITOLO 2

# Lo sviluppo atipico nell'approccio neurocostruttivista

**Come abbiamo visto nel precedente capitolo l'esito dei processi evolutivi dipende dal modo in cui essi si realizzano. Ciò è vero per lo sviluppo tipico ma è anche vero per lo sviluppo atipico. Per comprendere quindi lo sviluppo atipico è necessario utilizzare modelli teorici diversi da quelli applicati per capire le disfunzionalità cognitive nell'adulto. Il neurocostruttivismo è in questo senso un modello evolutivo convincente perché offre importanti spunti di riflessione teorica per lo studio dello sviluppo atipico. Annette Karmiloff-Smith scriveva che lo sviluppo, di per sé, costituisce la chiave per comprendere i disturbi dello sviluppo. Questo capitolo ha l'obiettivo di mettere in luce la rivisitazione offerta dall'approccio neurocostruttivista circa lo sviluppo atipico, la sua proposta innovativa circa le strategie metodologiche da adottare per lo studio dei disordini del neurosviluppo e le implicazioni applicative che l'approccio offre in ambito sperimentale e clinico.**

### 1. LA RIVALUTAZIONE DELL'EPIGENESI COSTRUTTIVISTA: IMPLICAZIONI PER LA PREVENZIONE E L'INTERVENTO

Nell'approccio neuropsicologico si ritiene che un danno cerebrale acquisito in età adulta determini deficit cognitivi specifici a carico di uno specifico dominio cognitivo. Tale assunto si fonda sull'ipotesi

La spiegazione della neuropsicologia delle disabilità cognitive in età adulta

*Questo capitolo è di Chiara Turati e Eloisa Valenza.*

che la mente adulta sia costituita da diversi moduli, ognuno specifico per una data funzione. Proprio per questo, la lesione di uno specifico modulo causerà un deficit nei compiti cognitivi in cui si ritiene sia implicato quel modulo, e solo in quelli. In questa chiave, la **doppia dissociazione** è ritenuta la prova più evidente e significativa dell'esistenza di due moduli cognitivi separati per l'esecuzione di due compiti che possono essere compromessi singolarmente da una lesione. Una doppia dissociazione si verifica quando, sottoponendo due pazienti (o due gruppi di pazienti) alle stesse due prove, un paziente ha una buona prestazione in una prova e una prestazione deficitaria nell'altra, mentre l'altro paziente ha un profilo prestazionale del tutto opposto. La doppia dissociazione viene considerata come un potente strumento per dimostrare la specializzazione funzionale cerebrale nell'adulto.

La metafora del coltellino svizzero applicata per spiegare le disabilità cognitive in età adulta

La metafora a cui Karmiloff-Smith [1998] ricorreva per esemplificare questa concezione della mente è quella del coltellino svizzero (cfr. fig. 2.1), in cui un accessorio (per esempio la forbicina) può essere danneggiato, ma ciò non compromette in alcun modo il

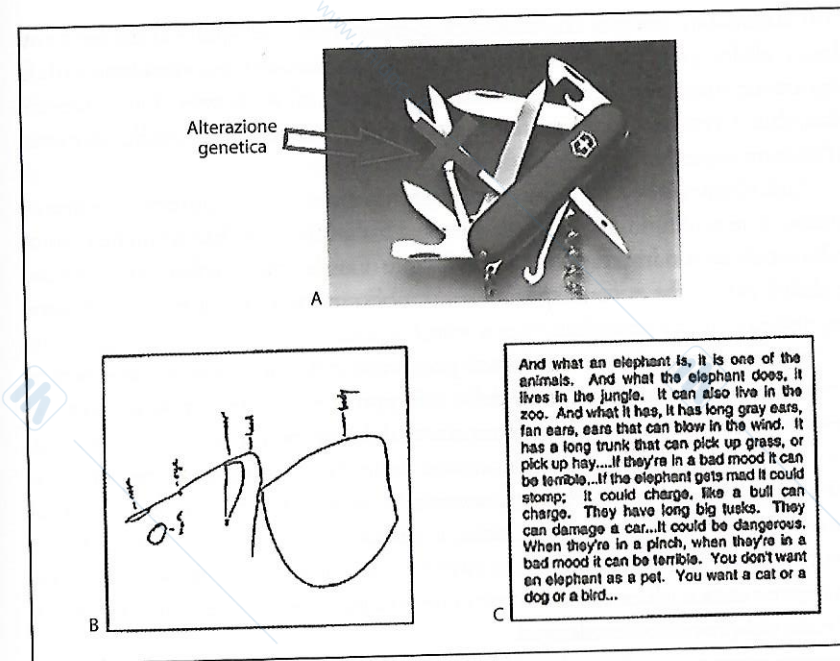
funzionamento di tutti gli altri accessori (per esempio cavatappi, coltellino ecc.).

Questo modello del funzionamento neuropsicologico nell'individuo adulto si è dimostrato di grande efficacia per la comprensione delle modalità di funzionamento del cervello, della cognizione e del comportamento umano. Tuttavia, più recentemente la validità *tout court* di questo modello è stata messa in discussione. Ad esempio, tradizionalmente si riteneva che le capacità di integrazione sensoriale fossero appannaggio delle cosiddette «aree associative». Studi recenti hanno modificato questo punto di vista, dimostrando come i sistemi sensoriali siano in grado di influenzarsi vicendevolmente fin dalle prime fasi di elaborazione degli stimoli. Inoltre, aree tradizionalmente considerate unisensoriali possono contenere cellule nervose che rispondono anche ad altre modalità sensoriali: ad esempio, la risposta della corteccia uditiva può essere influenzata da input di natura visiva. Questi risultati mettono in luce la natura multisensoriale del nostro cervello e i vantaggi in termini di flessibilità ed efficienza che ciò comporta [Ghazanfar e Schroeder 2006; Murray *et al.* 2016].

La metafora del coltellino svizzero applicata per spiegare i disturbi del neurosviluppo

L'idea di una mente modulare è stata spesso estesa anche allo sviluppo [Temple 1997] e, in particolare, alla comprensione dei disturbi del neurosviluppo [Pinker 1999]. La concezione tradizionale dei disturbi del neurosviluppo era spesso portata ad

abbracciare una visione modulare della mente, secondo cui distinte competenze



**fig. 2.1.** Il coltellino svizzero esemplifica la concezione modulare della mente: un accessorio (per esempio, la forbicina) può essere danneggiato, ma ciò non compromette in alcun modo il funzionamento di tutti gli altri strumenti (per esempio, cavatappi, coltellino ecc.) Karmiloff-Smith [1998]. Tale modello può essere applicato alla mente dell'adulto, ma non a quella di un bambino. Ad esempio, in un paziente adulto con sindrome di Williams le abilità visuo-spaziali possono risultare fortemente compromesse: disegno di un elefante (B), mentre le abilità linguistiche sembrano preservate (C).

Fonte: Galaburda, Wang, Bellugi e Rossen [1994].

cognitive sono implementate in distinti moduli mentali, caratterizzati da specifiche proprietà. In una prospettiva di epigenesi predeterminata, l'approccio neuropsicologico classico implica che, attraverso i processi legati all'esplicitazione del patrimonio genetico, un'alterazione genetica possa provocare un danno selettivo a carico di una determinata struttura o area cerebrale. L'esito fenotipico sarà dunque necessariamente caratterizzato da deficit cognitivi specifici a carico di un certo dominio di conoscenze, senza che ciò comprometta in alcun modo il buon funzionamento degli altri moduli cognitivi non danneggiati.

Per esempio, la **sindrome di Williams (WS)** [D'Souza e Karmiloff-Smith 2011; Karmiloff-Smith *et al.* 2004], che è causata dalla microdelezione di alcuni geni situati nel braccio lungo del cromosoma 7, si caratterizza per una costellazione di anomalie fisiche (cioè, facies tipica e anomalie muscolo-scheletriche)

e un particolare profilo cognitivo comportamentale nel quale si evidenziano alcune abilità profondamente compromesse (le competenze visuo-spaziali, la cognizione numerica, le abilità di pianificazione e di *problem-solving*), mentre altre abilità risultano preservate (abilità sociali, linguistiche e quelle connesse all'elaborazione dei volti).

Nella figura 2.1 è riportato un confronto tra le abilità pittoriche e visuo-spaziali e le abilità linguistiche di un soggetto adulto con WS al quale è stato richiesto di disegnare e descrivere un elefante. Come si può facilmente osservare le abilità pittoriche e visuo-spaziali sono molto modeste mentre la descrizione linguistica è ricca e articolata.

Questa dissociazione tra domini preservati e domini compromessi sottintende una **visione unidirezionale dello sviluppo** che si basa su processi di epigenesi predeterminata, in cui le caratteristiche del patrimonio genetico determinano i tempi e le modalità di maturazione delle strutture anatomiche, che una volta raggiunta una completa maturazione daranno modo al bambino di sviluppare o meno talune funzioni psichiche, e quindi moduleranno le sue esperienze con l'ambiente in cui è immerso. In altre parole, questa prospettiva presuppone un legame statico, diretto e unidirezionale tra una caratteristica/difetto genetico e l'esito del processo di sviluppo.

L'approccio neurocostruttivista applicato ai disordini dello sviluppo

L'approccio neurocostruttivista allo sviluppo atipico considera l'idea modulare della mente tipica della tradizione neuropsicologica inappropriata per comprendere i processi alla base delle traiettorie di sviluppo atipiche. Come abbiamo visto nel capitolo 1, il neurocostruttivismo ritiene che lo sviluppo umano sia un processo **dinamico, costruttivo e interattivo**, guidato da molteplici fattori che operano a più livelli [Ansari e Karmiloff-Smith 2002; Karmiloff-Smith 1998; Scerif e Karmiloff-Smith 2005]. La reciproca interdipendenza tra fattori biologici e ambientali nello sviluppo implica una relazione bidirezionale tra i geni, le strutture neurali, le funzioni psicologiche, i comportamenti, e le esperienze con l'ambiente che circonda il bambino. Ciascuno di questi livelli può essere a sua volta scomposto ulteriormente. Il cervello è un organo che opera su molteplici scale spaziali – dalle proteine (nanometri) al corpo (metri) – e su molteplici scale temporali – dalle interazioni atomiche (picosecondi) al ciclo di vita (anni) [Frackowiak e Markram 2015].

Il concetto di epigenesi probabilistica applicato allo sviluppo atipico

Questa complessità è ben catturata dal concetto di **epigenesi probabilistica** coniato da Gottlieb [1992] e ripreso dal neurocostruttivismo. Ad esempio, uno studio recente dimostra che l'effetto

dell'allattamento al seno sulla risposta a stimoli sociali (espressioni emotive facciali) è mediato da una variazione genetica [Krol *et al.* 2015]. In particolare, solo i bambini di 7 mesi di vita portatori di una variante genetica che determina una minor espressione e neurotrasmissione di ossitocina sono sensibili all'impatto dell'esperienza di allattamento al seno. Quando è presente questa variante genetica, l'allattamento al seno modula l'attenzione visiva, cosicché i volti felici sono guardati più a lungo e i volti arrabbiati vengono osservati in misura minore nei bambini con allattamento al seno esclusivo rispetto ai bambini non allattati al seno. Al contrario, l'allattamento al seno non esercita alcun effetto nei bambini con una diversa variazione genetica. Questo esempio mette in luce come a determinare la traiettoria di sviluppo sia la complessa interazione tra molteplici livelli che caratterizzano il bambino e l'ambiente in cui è immerso.

Inoltre, alcune variazioni genetiche, piuttosto che costituire un **fattore di rischio**, possono essere concettualizzate come un **fattore di plasticità**, rendendo l'individuo che ne è portatore maggiormente suscettibile al contesto ambientale, che determina la direzione della traiettoria di sviluppo. In accordo con questa prospettiva, alcuni recenti contributi empirici suggeriscono che gli individui definiti tradizionalmente come più «vulnerabili» se esposti a contesti di rischio siano anche coloro che traggono il maggior vantaggio se cresciuti in ambienti positivi: sono cioè maggiormente sensibili, più plastici, nel bene e nel male, all'influenza dell'ambiente [Belsky e Pluess 2009; Pluess 2017]. In una famosa metafora, i bambini maggiormente sensibili all'ambiente vengono paragonati alle orchidee, fiori molto delicati, che necessitano di cure attente, ma che, se ben coltivati, appaiono meravigliosi. I bambini poco sensibili all'ambiente sono paragonati ai denti di leone, che sopravvivono assai più facilmente nelle diverse condizioni ambientali (ai bordi dei marciapiedi), ma il cui fiore, seppur bello, è molto meno appariscente rispetto alle varietà che caratterizzano l'orchidea.

La molteplicità di livelli e sistemi coinvolti nello sviluppo tipico si riflette, nello sviluppo atipico, in una altrettanto complessa gamma di disfunzioni e traiettorie di sviluppo. In questa chiave di lettura, i disturbi dello sviluppo emergono attraverso una complessa interazione tra le precoci plasticità del sistema e i molteplici aspetti che caratterizzano l'ambiente prenatale e postnatale. Le proprietà strutturali e funzionali atipiche che si accompagnano alle sindromi evolutive costituiscono il risultato del processo plastico attraverso il quale il cervello e il sistema cognitivo si organizzano intorno a una iniziale vulnerabilità del sistema. Ciò accade anche nel caso di un'alterazione genetica. Un'alterazione genetica può

Gli effetti dei fattori di plasticità sulle traiettorie di sviluppo

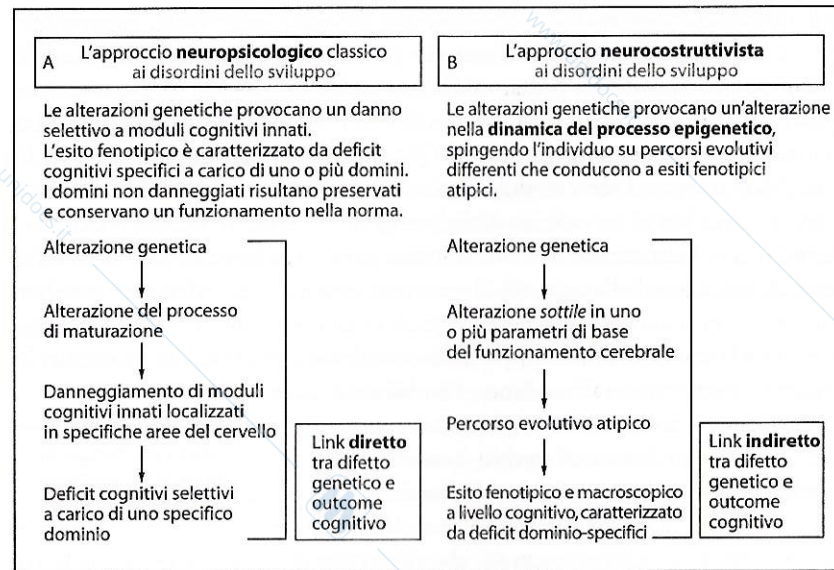


fig. 2.2. Lo schema mette a confronto l'interpretazione dell'approccio neuropsicologico e dell'approccio neurocostruttivista ai disordini dello sviluppo.

dunque essere alla base di difetti aspecifici lievi e diffusi a carico di diverse regioni cerebrali. Nel corso dello sviluppo ontogenetico, queste sottili e generali anomalie possono assumere un'apparenza dominio-specifica, essendo maggiormente evidenti in taluni domini di conoscenza. In effetti, come abbiamo visto nel capitolo 1, rispetto a quello dell'adulto, il sistema cognitivo nelle fasi iniziali dello sviluppo è meno differenziato e altamente interconnesso. Solo nel corso dello sviluppo si osserva una progressiva specializzazione e localizzazione delle funzioni cognitive.

Relazione indiretta tra alterazione genetica e esito cognitivo

Le ricerche hanno documentato come la modularizzazione della corteccia cerebrale debba essere considerata come un prodotto dello sviluppo ontogenetico, piuttosto che come una dotazione innata.

Di conseguenza, è assai improbabile un deficit dominio-specifico nelle fasi iniziali dello sviluppo: le funzioni cognitive apparentemente preservate difficilmente possono essere totalmente intatte, poiché non si sono sviluppate in isolamento, senza interazione con le funzioni che appaiono maggiormente alterate (cfr. fig. 2.2).

Alterazione genetica e ipoacusia

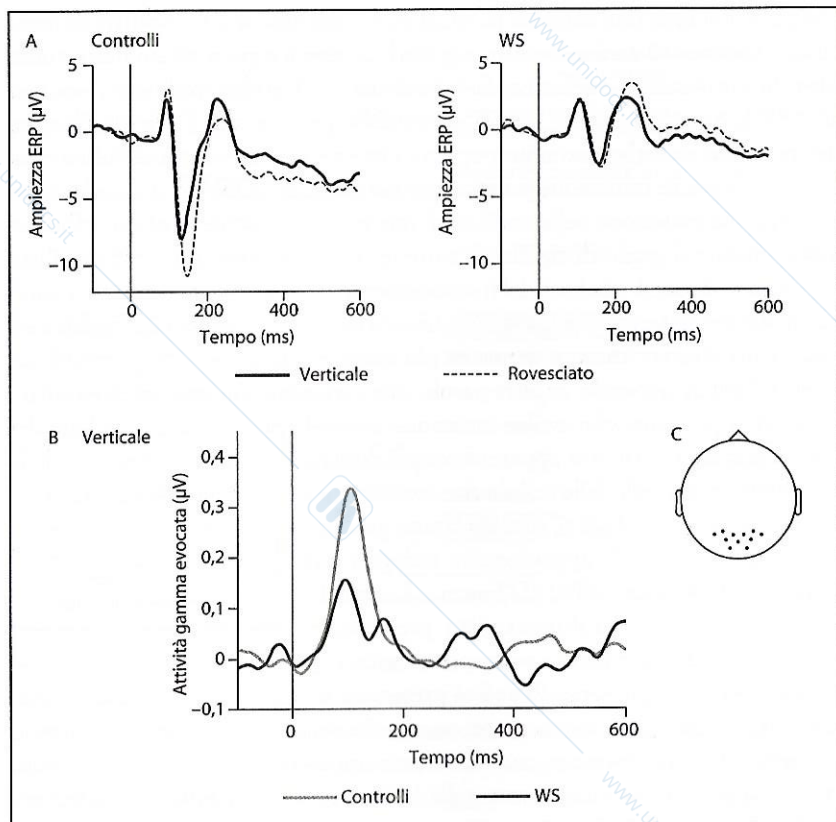
In uno studio apparso sulla rivista «Science» nel 1997 viene descritto il difetto genetico che fa sì che, da otto generazioni, in una famiglia del Costa Rica,

i bambini abbiano una altissima probabilità (1 bambino su 2) di soffrire di ipoacusia attorno ai 10 anni e divenire poi sordi profondi a circa 30 anni. Lo studio identifica la mutazione genetica alla base di questo disturbo ereditario [Lynch *et al.* 1997]. Apparentemente quindi si potrebbe pensare che il difetto genetico determini un disturbo dominio specifico, che interessa la sola modalità uditiva. In realtà, la sottile mutazione genetica che caratterizza il DNA di questa famiglia provoca una variazione nella codifica di una proteina, l'actina, che contribuisce a determinare il grado di rigidità di tutte le cellule del corpo. Le cellule ciliate dell'organo di Corti, alla base del funzionamento del nostro sistema uditivo, sono particolarmente sensibili a questa modificazione generalizzata della rigidità cellulare e manifestano dunque in misura più ampia e marcata le conseguenze di un difetto dominio-generale. In altre parole, una variazione minima nell'assemblaggio di una proteina, che svolge un'azione generalizzata in tutte le cellule del corpo, assume un aspetto apparentemente dominio-specifico, per effetto delle peculiarità strutturali delle cellule che costituiscono il sistema uditivo umano.

Alterazione genetica ed elaborazione dei volti nella sindrome di Williams

In ambito psicologico, una sindrome genetica che è stata oggetto di approfondite indagini è la sindrome di Williams (WS) [D'Souza e Karmiloff-Smith 2011]. Come abbiamo visto precedentemente, secondo l'approccio neuropsicologico il profilo cognitivo della WS si caratterizza per la presenza di abilità preservate e di abilità compromesse. Tuttavia, studi recenti dimostrano che questa dissociazione tra domini preservati e compromessi nei bambini con WS è solo apparente. Ad esempio, se è vero che la capacità di elaborare i volti sulla base di processi analitici non differisce nei bambini con WS rispetto a un gruppo di controllo con sviluppo tipico, si riscontrano significative difficoltà dei bambini con WS nella capacità di elaborare i volti attraverso processi configurali [Karmiloff-Smith *et al.* 2004]. Di conseguenza, a livello funzionale, l'apparente tipicità riscontrata nelle abilità di riconoscimento di volti (prestazione) cela una atipicità nei processi alla base di tale riconoscimento (competenza), che si fonda in maggior misura su strategie analitiche piuttosto che configurali.

A livello neurale, il corrispettivo di queste peculiarità nel funzionamento cognitivo dei pazienti con WS si riflette nell'assenza di localizzazione e di specializzazione nella attivazione corticale in risposta alla presentazione di volti umani (cfr. fig. 2.3), a dimostrazione del fatto che il processo di modularizzazione corticale per l'elaborazione dei volti è deficitario in questi pazienti. I pazienti con WS mostrano risposte neurofisiologiche simili per gli stimoli sociali (volti) e non sociali (automobili). Ciò significa che non si è verificato quel progressivo re-



**fig. 2.3.** I processi atipici che caratterizzano le abilità di riconoscimento dei volti negli individui con sindrome di Williams si traducono a livello cerebrale in una mancata specializzazione delle risposte neurali. La componente ERP N290 non è selettiva per i volti e non è localizzata nell'emisfero destro.

stringimento nei circuiti cerebrali responsabili della percezione e riconoscimento dei volti: gli stimoli sociali e non sociali vengono elaborati in maniera analoga (assenza di specializzazione). Inoltre, nel gruppo di controllo l'elaborazione dei volti avviene in prevalenza nell'emisfero destro. Al contrario, i pazienti con WS mostrano una equivalente attivazione dell'emisfero destro e sinistro in risposta ai volti (assenza di localizzazione). La mancanza di specializzazione e localizzazione nella percezione e riconoscimento dei volti nei pazienti con WS indica che, nonostante la massiva esperienza con questa categoria di stimoli, in questa popolazione clinica stenta a emergere, nel corso dello sviluppo, un modulo per l'elaborazione specializzata dei volti.

A partire da questi dati l'approccio neurocostruttivista ritiene che il profilo cognitivo comportamentale dei bambini con WS possa essere ricondotto a un deficit aspecifico trasversale e generalizzato nei meccanismi attentivi di base, piuttosto che a un deficit dominio-specifico che intacca selettivamente talune funzioni cognitive preservandone altre.

La letteratura recente [Järvinen-Pasley *et al.* 2008; Tager-Flusberg 2016] mette in rilievo come anche le competenze sociali dei bambini con WS debbano essere considerate solo apparentemente adeguate.

Alterazione genetica e competenze sociali nella sindrome di Williams

In particolare, questi bambini si caratterizzano per una sorta di «ipersocialità», a cui si accompagnano importanti difficoltà nel relazionarsi con gli altri. Ad esempio, si è osservato che, durante l'infanzia, i bambini con WS guardano più a lungo e più intensamente i volti nelle interazioni sociali in ambiente naturale. Tuttavia, questa propensione a esplorare i volti è accompagnata dalla tendenza a ignorare i giocattoli che l'adulto porge al bambino, dando origine ad anomalie e ritardi nello sviluppo dell'attenzione congiunta (*joint attention*). Inoltre, i bambini con WS trascorrono più tempo a esplorare i volti di sconosciuti rispetto ai volti familiari e manifestano un approccio agli estranei privo di inibizione, paura e ansia, legato a una diminuita reattività dell'amigdala e capacità di regolazione prefrontale. Alcuni studi evidenziano una scarsa capacità nel riconoscimento delle espressioni emotive facciali, ma una più elevata empatia e manifestazione di comportamenti prosociali (ad esempio di conforto) rispetto ai controlli. Di conseguenza, oggi è possibile affermare che non solo le abilità di riconoscimento dei volti non sono del tutto preservate nei bambini con WS, ma più in generale le competenze sociali si caratterizzano per uno sviluppo atipico e obiettivamente diverso dalla traiettoria di sviluppo delle competenze di interazione sociale che contraddistinguono i bambini con sviluppo tipico. Inoltre, se è vero che le competenze linguistiche nei bambini con WS risultano maggiormente adeguate rispetto ad altre aree di funzionamento (per esempio, competenze visuo-spaziali), molte ricerche dimostrano che è scorretto ipotizzare l'esistenza di un modulo linguistico intatto in questi bambini. Molti aspetti dello sviluppo linguistico, inclusi il lessico, la morfosintassi e la pragmatica risultano infatti atipici nei bambini con WS.

La prospettiva neurocostruttivista allo sviluppo atipico trova esemplificazione non solo nel caso delle sindromi genetiche, come la WS, ma anche nel caso di altre problematiche di sviluppo a familiarità genetica, come il *disturbo specifico del linguaggio* (DSL). Il DSL è definito come un deficit nello sviluppo del linguaggio che si verifica in assenza di un manifesto

Familiarità genetica e disturbi del linguaggio

danno neurologico al sistema sensoriale uditivo, e in assenza di gravi deprivazioni ambientali o di ritardo mentale. Tuttavia, l'idea secondo cui le difficoltà dei bambini con DSL siano riconducibili esclusivamente a un ritardo o un deficit specifico al dominio del linguaggio, e in particolare alla grammatica, cioè quel complesso di regole necessarie alla costruzione di frasi, sintagmi e parole di una determinata lingua, è oggi fortemente fonte di discussione. In effetti, numerosi studi dimostrano che le difficoltà dei bambini con DSL non si limitano alla grammatica, ma si estendono anche ad altre competenze linguistiche, ad esempio fonologiche o morfologiche. Inoltre, il DSL co-occorre con deficit relativi ad abilità non linguistiche, incluse difficoltà nelle competenze motorie e nella memoria di lavoro e con altri disturbi come il disturbo da deficit di attenzione e iperattività [Ullman e Pierpoint 2005]. Ad esempio, i bambini con DSL hanno difficoltà a elaborare stimoli verbali e non verbali di breve durata o presentati rapidamente, nel recupero di parole, nell'esecuzione di compiti simultanei e nella discriminazione fonologica [Leonard 1998]. Di conseguenza, come avremo modo di vedere nel prossimo capitolo, molti studiosi concordano nel ritenere che le problematiche dei bambini con DSL siano connesse alla disfunzionalità di meccanismi di base non specifici per il linguaggio, piuttosto che di un meccanismo specifico al dominio linguistico. Un precoce deficit in un processo non specificamente linguistico (attenzione selettiva, memoria procedurale) può determinare a cascata difficoltà che si manifestano in maniera particolarmente marcata nel dominio del linguaggio, che poggia su complesse abilità di base. A partire dalla sua denominazione, il DSL suggerisce un deficit specifico delle abilità linguistiche, accompagnato ad abilità mentali del tutto integre, come se il linguaggio e in particolare la grammatica si sviluppasse in isolamento rispetto ad altre competenze cognitive. In effetti, anche in questo caso la suggestione è che vi sia un difetto genetico specificamente responsabile dell'incapacità di usufruire di determinate regole grammaticali, senza che ciò alteri in alcun modo lo sviluppo di altre funzioni cognitive. Tuttavia, è possibile che il meccanismo di sviluppo di un DSL sia del tutto diverso. Ad esempio, quando la capacità di elaborare transizioni veloci nell'input uditivo è alterata a causa di problematiche legate all'attenzione selettiva e/o alla memoria procedurale (cfr. cap. 3), è possibile che taluni aspetti dell'elaborazione linguistica siano a loro volta alterati, come conseguenza indiretta di un deficit precoce, sottile e non specifico [*ibidem*]. Recenti ricerche hanno dimostrato che la precoce capacità o meno di cogliere regolarità statistiche può aiutare a spiegare le difficoltà dei bambini con disturbi dello sviluppo del linguaggio. In ragazzi con DSL è stata osservata una prestazione inferiore ai controlli in compiti in cui si richiedeva di cogliere la sequenza di stimoli

visivi, stimoli uditivi linguistici e stimoli uditivi non linguistici [Obeid *et al.* 2016; Tomblin, Minela-Anrold e Zhang 2007]. Risultati simili sono emersi in studi che hanno indagato lo *statistical learning* nei bambini con dislessia [Gabay, Thiessen e Holt 2015]. Questi dati avvalorano l'idea di uno stretto legame tra la capacità di cogliere regolarità statistiche nell'ambiente percettivo e lo sviluppo delle competenze linguistiche, e sono in linea con la prospettiva neurocostruttivista relativa allo sviluppo atipico, secondo cui difficoltà nei processi di base si riflettono anche in diversi disturbi dello sviluppo [Lum, Ullman e Conti-Ramsden 2013].

Più in generale, nell'ambito dell'approccio neurocostruttivista, lo sviluppo del linguaggio è considerato come un processo modellato da diversi fattori, strettamente interconnessi l'uno con l'altro. Come nel caso delle sindromi genetiche è quindi improbabile che nel corso dello sviluppo possa emergere un disturbo selettivamente limitato al dominio linguistico, poiché lo sviluppo linguistico è strettamente connesso al generale sviluppo cognitivo, emotivo e sociale del bambino, e viceversa [D'Souza, D'Souza e Karmiloff-Smith 2017].

Un ultimo esempio riguarda adulti e bambini con un *disturbo dello spettro autistico* (ASD, *Autism Spectrum Disorder*). Molti studi che hanno impiegato una varietà di compiti dimostrano pattern di attivazione atipica nel circuito cerebrale alla base delle abilità di mentalizzazione (giro cingolato, corteccia fusiforme e regioni prefrontali mediali) [Marsh e Hamilton 2011]. Diversamente da quanto ci si potesse aspettare, i pazienti con spettro autistico non mostrano un'attivazione cerebrale atipica in aree diverse da quelle comunemente coinvolte nei compiti di mentalizzazione. Si riscontrano invece pattern di sovra-attivazione e sotto-attivazione nello stesso circuito cerebrale attivato nel gruppo di controllo. Inoltre, vengono osservate differenze nella connettività funzionale tra le diverse aree cerebrali coinvolte nei compiti di mentalizzazione [Carter *et al.* 2012]. La letteratura concorda nell'affermare che bambini e adulti con ASD o a rischio di diagnosi ASD presentano, anche molto precocemente, modalità di funzionamento atipiche in un vasto raggio di domini (abilità motorie, abilità percettivo-sensoriali, attenzione; cfr. cap. 3), non necessariamente direttamente connessi con il profilo che caratterizza questi disturbi in epoche più avanzate dello sviluppo [Johnson *et al.* 2015].

Questi risultati supportano l'idea secondo cui, in particolare nel corso nello sviluppo, non sia possibile delineare moduli di funzionamento del tutto preservati e moduli di funzionamento del tutto deficitari, quanto piuttosto un'organizzazione globale atipica

Familiarità genetica e disturbo dello spettro autistico

Le traiettorie atipiche riflettono un processo di adattamento conseguente alle alterazioni iniziali

delle modalità di funzionamento cerebrale. Inoltre, è importante sottolineare che, poiché la relazione tra struttura cerebrale e funzionalità cerebrale è bidirezionale (cfr. cap. 1), talune caratteristiche strutturali riscontrate in una certa popolazione atipica possono costituire il risultato del perdurare di modalità di funzionamento atipiche e/o di un **processo di adattamento** alle precoci alterazioni iniziali. Il risultato di questo processo di adattamento può avere una ridotta somiglianza con l'alterazione iniziale, poiché rappresenta il tentativo del cervello nel suo complesso di rispondere a un ambiente che corrisponda al meglio alle proprie abilità di elaborazione. Ad esempio, alcuni autori hanno proposto che il ritiro dalle interazioni sociali dei bambini autistici potrebbe essere la conseguenza di una elaborazione inefficiente dell'ambiente che li circonda e delle sue complesse caratteristiche spazio-temporali, che porta a un ripiego su sé stessi [*ibidem*]. In effetti, un recente studio indica che l'attenzione agli occhi nei bambini in seguito diagnosticati con ASD è inizialmente presente, ma subisce un importante decremento tra i 2 e i 6 mesi di vita. Inoltre, in questi bambini, l'attenzione agli occhi nei primi 24 mesi di vita correla negativamente con la severità dei sintomi [Jones e Klin 2013].

## 2. UNA INNOVATIVA METODOLOGIA DI INDAGINE

L'approccio neurocostruttivista allo sviluppo atipico porta con sé una serie di implicazioni circa le metodologie di studio, la ricerca e l'intervento.

Individuare precocemente possibili traiettorie di sviluppo atipico

Innanzitutto, esso suggerisce che vada posta maggiore **attenzione alla prima infanzia**, quando le diverse competenze cognitive di alto livello (ad esempio il linguaggio) non sono ancora emerse compiutamente. Piuttosto che concentrarsi sullo studio dei diversi disturbi esclusivamente quando questi sono emersi in maniera evidente, quando una diagnosi è stata formulata, in età scolare o nell'adolescenza, è importante comprendere come questi disturbi emergano nel corso dello sviluppo, dunque prima che raggiungano una fase conclamata. La prevenzione e l'identificazione precoce del disagio costituiscono quindi un aspetto fondamentale, come verrà esplicitato nel capitolo 3.

Monitorare tutti i domini dello sviluppo anche quelli apparentemente preservati

In secondo luogo, appare importante indagare possibili difficoltà che co-occorrono con le specifiche problematiche del bambino, poiché abbiamo visto come deficit in apparenza dominio-specifici siano spesso riconducibili a difficoltà di base tra-

sversali alle diverse aree dello sviluppo e talvolta siano associati a deficit in aree di competenze del tutto diverse. Ad esempio, è stato dimostrato come bambini dislessici spesso abbiano difficoltà nel controllo motorio, come la capacità di mantenersi in equilibrio [Fawcett, Nicolson e Dean 1996]. Ciò ancora una volta indica come nelle fasi iniziali dello sviluppo il deficit non sia dominio-specifico, ma assuma un'apparenza dominio-specifica nel corso della traiettoria di sviluppo, intaccando in maniera più accentuata talune competenze e in maniera meno accentuata altre competenze, apparentemente non connesse alle prime. È assai improbabile dunque che vi siano dei geni «specifici per la lettura» o «specifici per la grammatica». Piuttosto, determinate caratteristiche genetiche portano a una deviazione nel **percorso epigenetico**, in una traiettoria di sviluppo che porta a un deficit assai rilevante nelle abilità di lettura o nelle competenze grammaticali, ma anche in deficit meno marcati in altri domini.

In terzo luogo, poiché un determinato fenotipo atipico si costruisce nel corso dell'epigenesi è importante **seguire longitudinalmente la traiettoria di sviluppo** delle diverse competenze. In questo modo, è possibile ad esempio verificare se il ritardo nello sviluppo di una certa competenza si amplifica nel corso dello sviluppo via via che i processi divengono più complessi o, al contrario, vada dissolvendosi.

Monitorare i processi di sviluppo

È importante quindi prendere in considerazione le traiettorie di sviluppo, piuttosto che focalizzarsi su un'unica epoca dello sviluppo, anche perché è stato dimostrato come aree di funzionamento che si sono rivelate relativamente funzionali in un certo momento dello sviluppo (ad esempio nell'età scolare o nell'adolescenza) non si collocano necessariamente allo stesso livello di funzionamento in altre epoche dello sviluppo (ad esempio nella prima infanzia). Paterson e colleghi [Paterson *et al.* 1999] hanno dimostrato come i profili di funzionamento cognitivo nell'infanzia nei bambini con WS e nei bambini con sindrome di Down (DS) sono nettamente diversi da quelli che è possibile rilevare negli individui adulti che presentano queste sindromi. Per esempio, l'ampiezza del vocabolario nei bambini di età prescolare con WS è piuttosto limitata rispetto ai bambini con DS della stessa età. Tuttavia, quando i pazienti con WS raggiungono l'adolescenza o l'età adulta, le loro competenze linguistiche raggiungono livelli assai più elevati di quelli riscontrati nei bambini con DS. Andamenti analoghi sono stati riscontrati nello sviluppo della cognizione numerica [Paterson *et al.* 2006]. Durante l'infanzia e l'età prescolare i bambini con WS appaiono in grado di differenziare insiemi numerici di piccole dimensioni, mentre i bambini con DS hanno prestazioni inferiori a quelle del gruppo di controllo. Al contra-

rio, in età adulta le prestazioni in questi stessi compiti sono superiori nei pazienti con SD rispetto a quelli con WS. Tutto ciò sottolinea ancora una volta l'importanza di **esaminare l'intera traiettoria di sviluppo**, piuttosto che focalizzarsi su un'unica epoca dello sviluppo o addirittura sullo studio delle diverse competenze solo nell'età adulta.

Confrontare più sindromi

Inoltre, un approccio orientato allo studio delle traiettorie di sviluppo si propone non solo di ricostruire l'evolversi di una competenza in una ampia gamma di età nei bambini con sviluppo neurotipico, ma anche di mettere in rilievo la necessità di **confrontare lo sviluppo di più sindromi**. Tale confronto consente infatti di comprendere come traiettorie di sviluppo diverse determinino l'emergere di diversi fenotipi.

Riconsiderare la nozione di ritardo e devianza

Lo studio delle traiettorie di sviluppo implica una ridefinizione delle nozioni di **ritardo e devianza**. Secondo l'approccio neurocostruttivista, è possibile descrivere una competenza nei termini di un esordio tardivo (*delayed onset*), oppure di un ritardo nel ritmo di acquisizione (*delayed rate*). Occorre quindi prestare molta attenzione nel distinguere tra abilità che emergono più lentamente rispetto alla norma e abilità che emergono in maniera qualitativamente diversa per forma e funzione. Ad esempio, il *pointing* di per sé è un comportamento adattivo, tuttavia se questo viene utilizzato in sostituzione del linguaggio a 3 anni, diviene un comportamento disadattivo.

Prestare attenzione ai periodi sensibili

Il concetto di traiettoria di sviluppo pone infine l'accento sull'**importanza della variabile temporale** non solo nello sviluppo tipico, ma anche nello sviluppo atipico [Werker e Hensch 2015]. Come abbiamo visto nel capitolo 1, gli effetti di una certa esperienza variano in funzione del momento in cui questa esperienza avviene, poiché il sistema risulta essere più aperto, plastico al cambiamento in quella fase dello sviluppo (concetto di periodo critico, periodo sensibile).

Le finestre di plasticità cerebrale emergono attraverso un bilanciamento ottimale tra circuiti eccitatori e inibitori, che, da un lato, stimolano la potatura delle sinapsi cerebrali e, d'altro lato, funzionano come freni inibitori che limitano le rimodulazioni delle connessioni cerebrali, consentendo di consolidare e mantenere ciò che si è appreso (cfr. fig. 2.4). Nonostante l'apertura e chiusura dei periodi critici sia tipicamente determinata da fattori legati alla maturazione, alcune tipologie di esperienze possono accelerare o ritardare l'apertura o la chiusura di un periodo critico. Quando l'apertura di un periodo critico si verifica prima del dovuto (*precocius critical period*, fig. 2.4B), il bambino può

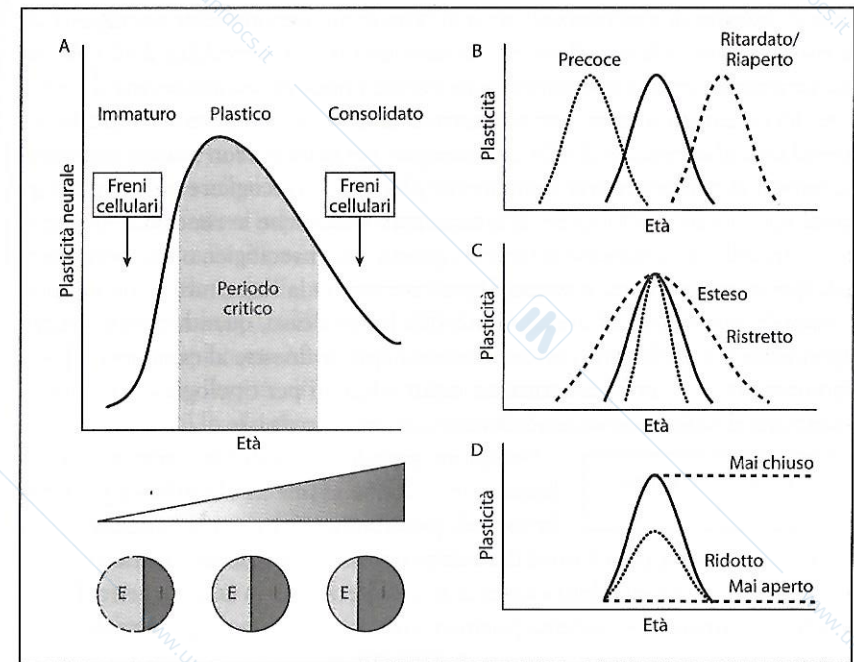


fig. 2.4. (A) L'equilibrio dei circuiti eccitatori-inibitori (E-I) determina l'apertura e la chiusura di una finestra di plasticità neurale. (B-D) L'apertura, la chiusura e l'andamento dei periodi critici/sensibili è dunque malleabile, e può determinare una precoce, ritardata, estesa, ristretta, ridotta plasticità. La riapertura di un periodo critico implica la rimozione dei freni molecolari/cellulari che negli adulti consolidano e stabilizzano i circuiti neurali.

Fonte: Werker e Hensch [2015].

non essere ancora pronto a ricevere le stimolazioni che l'ambiente gli fornisce. Ad esempio, nei bambini nati pretermine, condizione che verrà ampiamente descritta nel capitolo 4, il bambino è esposto più precocemente di quanto avviene di norma alle innumerevoli stimolazioni presenti nell'ambiente extrauterino. Il sistema è dunque aperto prima del tempo a ricevere input che talvolta non è ancora preparato ad accogliere.

Alcuni studi dimostrano che le madri depresse utilizzano in minor misura i toni alti ed esagerati tipici del linguaggio materno [Kaplan *et al.* 2001] e interagiscono con i loro bambini in maniera meno contingente e coinvolgente. È possibile dunque che i bambini di mamme depresse non abbiano una quantità di esperienza sufficiente a determinare l'apertura di un periodo critico e, per questo motivo, si riscontrino ritardi nello sviluppo linguistico nei figli di mamme depresse (*delayed critical period*, fig. 2.4B). Ambienti stimolanti possono esten-

dere la finestra di apertura del periodo critico, mentre ambienti svantaggiati la possono ridurre (cfr. cap. 5; *extended/narrowed critical period*, fig. 2.4C). Ancora, un periodo critico può aprirsi nella corretta finestra temporale, ma la plasticità del sistema in quel momento può non essere sufficientemente ampia (*dampened critical period*, fig. 2.4D). Ad esempio, nei bambini con ritardo mentale il sistema può non essere sufficientemente plastico da raccogliere tutte le stimolazioni che l'ambiente fornisce. È interessante notare che la rimozione dei freni inibitori cellulari attraverso interventi genetici, farmacologici, o comportamentali (per esempio training attentivi) può consentire la riapertura di un periodo critico (*reopened critical period*, fig. 2.4B). In ogni caso, quando non c'è corrispondenza tra il momento in cui il sistema apre le finestre al cambiamento e il momento in cui l'ambiente fornisce input adeguati per tipologia e quantità, la traiettoria di sviluppo rischia di deviare dal percorso tipico.

Fattori di rischio e fattori di protezione

Ancora, prendere in esame le traiettorie di sviluppo è importante al fine di **identificare possibili fattori di protezione** (fattori che migliorano la traiettoria di sviluppo) e **fattori di rischio** (fattori che peggiorano la traiettoria di sviluppo). Rilevare gli effetti a cascata di una alterazione in un parametro di base del funzionamento del sistema psichico, così come l'azione di potenziali fattori di rischio e di protezione, costituisce un aspetto essenziale per la messa a punto di metodologie per la diagnosi precoce e di strategie di intervento efficaci. Identificare fattori di protezione comuni a più disturbi dello sviluppo è particolarmente importante, perché agire su questi fattori ha potenziali ripercussioni positive in un ampio raggio di circostanze atipiche. Costituiscono invece fattori di protezione la percezione di autoefficacia dei genitori, una relazione diadica positiva, l'inclusione e il supporto sociale. I fattori di rischio possono essere suddivisi in tre distinte categorie [McDonald *et al.* 2016]: **fattori di rischio biologici** (ad esempio, la nascita pretermine, condizioni di malattia), **fattori di rischio psicosociale** (ad esempio, depressione materna pre e/o postnatale, la ridotta inclusione sociale in una comunità, una interazione diadica povera, l'esposizione a un ambiente violento) e **fattori di rischio sociodemografico** (ad esempio, povertà). È interessante sottolineare il fatto che i diversi fattori di rischio non operano in maniera isolata e indipendente l'uno dall'altro: ciò implica che vi è l'opportunità di contenere e/o porre rimedio ai fattori di rischio attraverso interventi che si focalizzano su più fattori contemporaneamente [Evans, Li e Whipple 2013].

Studiare le differenze individuali

Infine, un ultimo aspetto rilevante messo in luce dalla metodologia di indagine dell'approccio neurocostruttivista riguarda l'importanza di inda-

gare le **differenze interindividuali**, al fine di mettere in rilievo non solo i fattori di rischio, ma anche quei fattori protettivi che veicolano resilienza alle circostanze avverse. Karmiloff-Smith [2010] affermava infatti che «Subtle individual differences in brain development will take centre stage, instead of being considered noise to be controlled for in large group studies», vale a dire che in futuro occorrerà considerare le lievi differenze individuali nello sviluppo cerebrale come un fattore importante da indagare, piuttosto che come una variabile di disturbo da controllare.

Riassumendo quindi, per comprendere i disturbi del neurosviluppo non è sufficiente descrivere le differenze tra bambini con sviluppo tipico e bambini con sviluppo atipico, ma è necessario spiegare come queste differenze emergano nel corso dello sviluppo, rifuggendo dalla tentazione di prendere unicamente in esame lo stato, il livello di una certa competenza, in una sola epoca dello sviluppo, ad esempio nell'età scolare. È inoltre opportuno confrontare l'andamento evolutivo di sindromi diverse (cioè WS *vs* DS, DSL *vs* ASD) e prestare particolare attenzione ai periodi sensibili, così come ai possibili fattori di rischio e di protezione che modulano il processo epigenetico.

### 3. IMPLICAZIONI PER LA RICERCA

Le peculiarità metodologiche dell'approccio neurocostruttivista hanno importanti implicazioni in ambito di ricerca, in particolare per quanto riguarda gli obiettivi, i metodi e le tecniche di studio adottate per indagare l'evolvere dei disturbi del neurosviluppo. Di seguito vengono descritti i principali obiettivi della ricerca neurocostruttivista.

Il principale obiettivo delle ricerche in ambito neurocostruttivista è quello di indagare quali siano i **processi e i meccanismi di base**, comuni alle diverse competenze deficitarie, all'origine delle difficoltà del bambino. Lo studio di questi processi richiede un livello di indagine molto più basilare rispetto a quello comunemente chiamato in causa dall'approccio innatista e dalla tradizione neuropsicologica. Ad esempio, piuttosto che soffermarsi sulla possibilità di individuare rappresentazioni innate di una grammatica universale alla base del DSL, il ricercatore neurocostruttivista si propone di identificare, a livello neurale, sottili deficit nell'espressione genetica, nella crescita e migrazione neuronale, nella sinaptogenesi, nelle modalità di trasmissione dell'informazione nelle fibre neurali, nelle soglie di attivazione neuronale, nel funzionamento dei meccanismi

Indagare processi e meccanismi di base

di inibizione cellulare e, a livello cognitivo, nei processi attentivi di base, nelle capacità di memoria di lavoro, nelle modalità di funzionamento dei meccanismi di apprendimento implicito. Se fin dalle prime fasi dello sviluppo il cervello è altamente interattivo, un iniziale deficit in una componente cognitiva può determinare effetti a cascata su un'ampia gamma di aree di funzionamento psichico. In altre parole, un deficit di base nel sistema cognitivo avrà un impatto su molteplici funzioni cognitive superiori, poiché queste ultime emergono attraverso complesse interazioni cerebrali. Le iniziali ridotte alternazioni nel funzionamento del sistema interagiscono con altri fattori genetici e ambientali che, nel corso dello sviluppo, danno origine a un certo fenotipo.

Indagare le interazioni bidirezionali che si verificano a più livelli

Così come nello sviluppo tipico i cambiamenti si verificano a molteplici livelli che si influenzano reciprocamente, nello sviluppo atipico occorre indagare il livello genetico, le dinamiche spaziali e temporali che avvengono a livello neurale, il livello cognitivo, il comportamento e l'ambiente. Ciascuno di questi livelli si influenza reciprocamente, attraverso interazioni bidirezionali. Al fine di comprendere i disordini del neurosviluppo, è cruciale portare alla luce le complesse e dinamiche interazioni che avvengono entro e tra i molteplici livelli che compongono il sistema nel tempo, dai geni all'ambiente. Ad esempio, molte ricerche indicano che il livello socioeconomico modera lo sviluppo attentivo e linguistico ed esercita un impatto sullo sviluppo delle strutture neurali che supportano queste competenze [Hanson *et al.* 2013; Noble *et al.* 2015; Karmiloff-Smith *et al.* 2016]. Ciò avviene già a partire dai primi mesi di vita e appare indipendente da altri possibili fattori confondenti (per esempio livello di istruzione, esposizione a una o più lingue). Queste ricerche mettono in evidenza come la povertà costituisca un potenziale fattore di rischio per l'emergere di traiettorie di sviluppo atipiche e la necessità di focalizzarsi sulle fasi più precoci dello sviluppo al fine di proteggere il bambino dai possibili effetti negativi che derivano dalla situazione economica della sua famiglia (cfr. cap. 5).

L'importanza di utilizzare molteplici metodi di indagine

Poiché i livelli di indagine sono molteplici, anche i metodi e le tecniche di indagine devono esserlo. L'approccio neurocostruttivista si avvale di molteplici strumenti per lo studio dello sviluppo atipico, poiché ciascun metodo consente di aggiungere un tassello nella comprensione dello sviluppo atipico. Ciò implica tracciare le traiettorie di sviluppo a partire dalle fasi più precoci e su molteplici livelli di descrizione (per esempio, genetico, neurale, cognitivo, comportamentale, ambiente). I recenti sviluppi tecnologici

rendono possibile utilizzare anche nella prima infanzia metodi che fino a pochi anni or sono erano preclusi in quest'epoca dello sviluppo. Ad esempio, attraverso **metodi di neuroimmagine**, alcune ricerche hanno dimostrato come tanto più un'adozione è tardiva, tanto più il cervello risponde in maniera anomala ai segnali di paura e tanto più è probabile che il bambino manifesti problematiche legate all'ansia [Tottenham, Hare e Casey 2011]. Questo risultato è avvalorato da studi su **modelli animali**, in cui è possibile controllare accuratamente le differenze di contesto ambientale: nei ratti è stato dimostrato che gli stress precoci agiscono modificando la struttura e la funzionalità del cervello dell'animale [Malter Cohen *et al.* 2013]. I fattori ambientali non sono tuttavia gli unici in gioco: una anomala risposta alla paura è stata dimostrata essere modulata anche dal *genotipo* del singolo individuo, sia nell'uomo che nel modello animale [Soliman *et al.* 2010].

Per comprendere le interazioni tra i cambiamenti che avvengono a livello neurale e i cambiamenti che avvengono a livello comportamentale, cognitivo e ambientale, la ricerca in ambito neurocostruttivista utilizza prevalentemente **tecniche neurofisiologiche e di neuroimmagine**.

L'importanza di utilizzare tecniche neurofisiologiche e di neuroimmagine

È oggi possibile registrare l'attività elettrica corticale attraverso apparecchiature che non infastidiscono in alcun modo il bambino. Le tecniche neurofisiologiche e di neuroimmagine hanno quindi la potenzialità per svolgere un ruolo cruciale nella identificazione di indicatori precoci di disturbi del neurosviluppo (di cui non si conosce ancora l'origine) prima che i sintomi comportamentali del disturbo emergano nel corso dello sviluppo [Levin *et al.* 2017]. Ciò potrebbe giocare un ruolo cruciale dal punto di vista clinico, poiché consentirebbe una diagnosi tempestiva e un intervento precoce e mirato.

Attraverso tali tecniche sono state portate alla luce alcune discrepanze tra il livello della prestazione comportamentale e i dati neurofisiologici. Ad esempio, mentre le prestazioni comportamentali in compiti di memoria di riconoscimento di individui con ASD ad alto funzionamento non differiscono rispetto ai controlli [Bowler, Gardiner e Gaigg 2007], i dati neurofisiologici (ERP) indicano che le strategie impiegate per risolvere il compito nei due gruppi sono diverse [Massand *et al.* 2013]. Recentemente è stato dimostrato che infanti a rischio di diagnosi ASD non si abituano e non differenziano toni acustici [Guiraud *et al.* 2011]. Questo dato è stato rilevato anche nel caso di altri disordini del neurosviluppo [Näätänen *et al.* 2014]. Mentre

L'importanza di indagare non solo le prestazioni comportamentali

i bambini con sviluppo neurotipico formano una rappresentazione del suono ripetuto e identificano i suoni devianti meno frequenti (*mismatch negativity*), i bambini con disordini del neurosviluppo non sono in grado di compiere questa discriminazione. Tali risultati ancora una volta sottolineano l'importanza di andare al di là del dato comportamentale, per approfondire i livelli di spiegazione cognitivo e neurale. In particolare, le misure neurofisiologiche sono in grado di cogliere aspetti che non necessariamente emergono nelle misure comportamentali e possono consentire di comprendere tasselli importanti delle traiettorie di sviluppo atipico.

#### 4. IMPLICAZIONI PER LA CLINICA E L'INTERVENTO

Gli approcci teorici adottati dagli scienziati hanno un'importante ripercussione nella definizione delle politiche e delle pratiche educative, così come degli approcci alla diagnosi, alla cura e all'intervento, e, di conseguenza, hanno un forte impatto sulla vita dei bambini con disturbo del neurosviluppo.

Strategie di intervento per l'approccio neuropsicologico classico

La distinzione tra aree dello sviluppo intatte e preservate, tipica della tradizione neuropsicologica e spesso utilizzata anche nell'approccio ai disturbi dello sviluppo, si riflette anche nelle strategie di intervento. Infatti, nel momento in cui una funzione o un dominio dell'attività psichica viene considerata «intatta» o «preservata», la conseguenza sul piano clinico è che a quell'aspetto non venga dedicato alcun intervento. Al contrario, gli interventi vengono focalizzati sulle funzioni e sui domini considerati deficitari. Quindi, la dicotomia preservato *vs* deficitario nasconde, piuttosto che promuovere, lo studio delle dinamiche che caratterizzano lo sviluppo atipico e tende a prendere in considerazione l'intervento di uno specifico sistema/meccanismo cognitivo in maniera isolata rispetto al contesto (ad esempio, il linguaggio nel DSL, la cognizione numerica nella discalculia).

Strategie di intervento per l'approccio neurocostruttivista

Al contrario, nel momento in cui si considera lo sviluppo come un processo dinamico che coinvolge interazioni e competizioni, sia nella scala temporale (cioè microsviluppi influenzano macrosviluppi) che nella scala spaziale (cioè le diverse regioni corticali competono tra loro nella rappresentazione delle informazioni), anche la prospettiva che guida l'intervento si modifica. Ad esempio, un training nell'esecuzione di una sequenza rapida di movimenti in un'area di funzionamento apparentemente preservata, come

il sistema motorio, può avere un impatto sulla funzionalità di un'altra area di funzionamento decisamente compromessa. Interventi che si focalizzano sulla capacità di cogliere veloci transizioni nell'input uditivo hanno avuto ripercussioni positive anche in ambito linguistico [Cantiani *et al.* 2016]. Ciò implica che l'intervento può non focalizzarsi direttamente sull'area deficitaria, ma incidere sulla funzionalità deficitaria indirettamente, attraverso un training che coinvolge un'area apparentemente preservata. In maniera analoga, se la cognizione numerica viene considerata come una proprietà emergente di un sistema che si autorganizza e interagisce con l'ambiente, la strategia di intervento si proporrà di identificare il più precocemente possibile quegli aspetti che dirigono lo sviluppo verso una traiettoria atipica. In effetti, è stato dimostrato come le caratteristiche di processi di base come l'attenzione visiva abbiano un impatto sulle modalità attraverso le quali i bambini con WS esplorano gli insiemi numerici, i volti e altri stimoli visivi. Di conseguenza, l'approccio neurocostruttivista si focalizza sui **processi di base**, con l'obiettivo di migliorarli e, di conseguenza, promuovere l'emergere di traiettorie di sviluppo tipiche. Benché in letteratura esistano diversi test per migliorare le strategie attentive in bambini in età scolare, solo recentemente sono stati sviluppati alcuni paradigmi per potenziare le capacità attentive di base nel primo anno di vita. Un primo esempio empirico a questo riguardo è offerto da uno studio di Wass, Porayska-Pomsta e Johnson [2011] i quali hanno sottoposto a un training attentivo bambini di 11 mesi a sviluppo tipico. Il compito denominato *butterfly* consisteva nel presentare su un monitor uno stimolo target (una farfalla) e alcuni stimoli distrattori (nuvola). L'uso di un *eye-tracker*, che consente di registrare esattamente su quale immagine dello schermo il bambino ha fissato lo sguardo, consentiva di modificare la scena in base allo stimolo che di volta in volta veniva fissato dal bambino (*eye-contingent paradigm*). Non appena il bambino prestava attenzione allo stimolo target (la farfalla), essa iniziava a muoversi e, contemporaneamente, gli stimoli distrattori si muovevano nella direzione contraria. Se il bambino spostava l'attenzione verso uno dei distrattori la farfalla scompariva dallo schermo. Quando la prestazione attentiva del bambino raggiungeva un certo livello, il compito veniva reso più difficile aumentando, ad esempio, il numero dei distrattori, o la loro salienza o la velocità di movimento del target. I risultati di questo studio hanno dimostrato che, in solo cinque sedute realizzate in 15 giorni (per un totale di 77 minuti di training) e rispetto a un gruppo di controllo al quale venivano presentati dei cartoni animati, nei bambini sottoposti a training aumentava la capacità di mantenere l'attenzione su uno stimolo (*sustained attention*), si riducevano i tempi per disancorare l'attenzione da uno stimolo (*disengagement effect*), per apprendere

una regola e successivamente per inibire la regola precedentemente appresa e apprendere una nuova (*control attention*). Miglioramenti nelle prestazioni attentive dei bambini si osservavano sia in test specifici di laboratorio sia durante sedute di gioco libero.

Questo training è stato recentemente utilizzato per potenziare le abilità attentive di bambini ad alto rischio di sviluppare disfunzionalità nelle funzioni esecutive, ovvero bambini dai 10 ai 14 mesi con un alto rischio familiare di diagnosi ADHD, in quanto fratelli di bambini già diagnosticati [Goodwin *et al.* 2016], e bambini di 12 mesi ad alto rischio sociodemografico [Ballieux *et al.* 2016].

Effetto dell'intervento nelle percezioni e ideazioni dei genitori e degli insegnanti

Alcuni autori [Kaufmann *et al.* 2013] hanno messo in evidenza come, al di là del valore scientifico, le concettualizzazioni sullo sviluppo atipico non solo svolgono un ruolo cruciale nel guidare le strategie educative e terapeutiche, ma rivestono anche

una altissima rilevanza nelle percezioni e ideazioni dei genitori e degli insegnanti che sono vicini ai bambini con sviluppo atipico. Ad esempio, è noto che la maggior parte dei disordini dello sviluppo, come la discalculia, sono almeno parzialmente attribuibili a caratteristiche del patrimonio genetico dell'individuo [Shalev *et al.* 2001; Kovas *et al.* 2007]. Tuttavia, se questi disturbi vengono superficialmente concettualizzati come omogenei e innati, è possibile generare nei genitori e negli operatori l'idea che essi siano imm modificabili e quindi impermeabili agli effetti di un intervento. Un approccio orientato allo sviluppo, al contrario, ritiene che vi siano molteplici fattori che contribuiscono alla definizione del disturbo discalculico. Questo approccio è adottato anche dal DSM-5, che sostituisce la definizione categoriale del DSM-IV di distinti disordini dell'apprendimento (lettura/scrittura/matematica) con una diagnosi di più ampio respiro e multidimensionale di *disordini specifici dell'apprendimento* che prende atto delle diverse manifestazioni delle difficoltà nelle varie aree dell'apprendimento scolastico. Nel complesso, quindi, la letteratura più recente considera il disturbo discalculico come un **disturbo eterogeneo** che emerge a partire da differenze individuali nello sviluppo delle strutture e funzioni neurali, nello sviluppo neurofisiologico e comportamentale, e attraverso l'interazione tra questi diversi livelli. La comprensione di questi molteplici aspetti aiuta nella diagnosi e nella definizione dell'intervento. Una solida concettualizzazione del disturbo discalculico come di un disturbo dello *sviluppo* può promuovere l'accettazione della discalculia come un disturbo, e incrementare la consapevolezza nell'opinione pubblica della necessità di **interventi di supporto educativo e te-**

**rapeutico mirati e individualizzati**, così come della necessità di differenziare il disturbo discalculico da altre difficoltà che possono insorgere nel momento in cui i bambini si avvicinano alla matematica.

Un altro importante aspetto relativo all'intervento riguarda il momento temporale in cui è più opportuno realizzarlo. Questa sensibilità rispetto l'efficacia nella tempistica degli interventi si ricollega al concetto del periodo sensibile di cui abbiamo precedentemente parlato (cfr. cap. 1). Per esempio, alcuni studi clinici hanno evidenziato come la fase adolescenziale sia quella in cui gli interventi cognitivo-comportamentali per l'estinzione delle paure sono meno efficaci, rispetto a quanto avviene nell'età preadolescenziale o adulta [Drysdale *et al.* 2014; Pattwell *et al.* 2012]. Ciò indica che anche la finestra temporale in cui emerge un disturbo e/o viene pianificato un intervento deve essere tenuta in grande considerazione.

Efficacia dell'intervento nel periodo sensibile

## CAPITOLO 3

# Indicatori precoci di sviluppo atipico

L'approccio neurocostruttivista mette in rilievo come le prime fasi dello sviluppo esercitino un'influenza cruciale e a lungo termine. Questo capitolo evidenzia l'importanza di monitorare lo sviluppo durante i primi anni di vita, un periodo durante il quale gli effetti dell'ambiente e quindi anche di un possibile intervento risultano maggiormente efficaci. Il capitolo sottolinea inoltre la rilevanza teorica e applicativa di disporre di indicatori di disfunzionalità dei processi di base, ovvero dei processi che consolidano le basi per lo sviluppo di abilità più evolute e complesse manifestate dal bambino in età prescolare e scolare. Dopo aver specificato che cos'è un indicatore precoce e che cosa lo differenzia da un criterio diagnostico, verranno riportati alcuni esempi di indicatori precoci di sviluppo atipico a carico del sistema cognitivo, motorio, comunicativo e linguistico.

### 1. MONITORARE LO SVILUPPO NEI PRIMI ANNI DI VITA

Come documentato dall'iniziativa «1.000 giorni» sostenuta da più di 80 organizzazioni internazionali, vi è un accordo unanime nel considerare i **primi 1.000 giorni**, ovvero l'intervallo di tempo tra il concepimento e il compimento dei due anni di vita, come un periodo particolarmente sensibile, e quindi al tempo stesso vulnerabile e ricco di opportunità, non solo per lo sviluppo e la crescita iniziale del feto e successivamente del bambino, ma anche per la salute del-

*Questo capitolo è di Eloisa Valenza*

l'adulto di domani nel corso della vita. I primi 1.000 giorni rappresentano dunque un'importante finestra di opportunità per gettare le basi e promuovere la salute e il benessere psicologico.

Monitorare lo sviluppo per individuare precocemente vulnerabilità

Diventa quindi importante monitorare il decorso di una traiettoria evolutiva sino dai primi mesi di vita, anziché semplicemente valutare la presenza/assenza di alcune abilità in un determinato momento dello sviluppo. Immaginiamo ad esempio di voler misurare le abilità motorie di un bambino valutandolo solo ed esclusivamente a 12 mesi quando la maggior parte dei bambini inizia a muovere i primi passi. Questa unica valutazione potrebbe darci un'immagine approssimativa e parziale delle abilità motorie del bambino. Diversamente, se monitoriamo lo sviluppo motorio del bambino in più momenti nel corso del tempo, la valutazione delle sue capacità motorie sarà molto più completa e attendibile.

È quindi cruciale disporre di **indicatori precoci**, ovvero di indicatori di disfunzionalità che si manifestano nelle prime fasi dello sviluppo, e monitorare il loro sviluppo per intervalli di tempo prolungati, soprattutto nei bambini ad alto rischio di sviluppo atipico. Infatti, come è stato descritto nel precedente capitolo, una lieve anomalia nel percorso di sviluppo può dare luogo a una neurodiversità che, a cascata, può culminare in un disturbo del neurosviluppo vero e proprio.

### 1.1. Criteri diagnostici

Diversamente dai **sintomi** che sono manifestazioni soggettive, i **criteri diagnostici** sono criteri operativi utilizzati dal clinico (medico o psicologo) per individuare i sintomi che caratterizzano le diverse categorie diagnostiche e per formulare, con ragionevole certezza, una diagnosi.

I disturbi del neurosviluppo comprendono una grande varietà di categorie diagnostiche tra cui: disabilità intellettiva, disturbi del linguaggio, disturbi dello spettro autistico, disturbi psicomotori, disturbi dell'apprendimento, deficit di attenzione e disturbi di iperattività. I più importanti sistemi nosografici di classificazione dei disturbi mentali o psicopatologici utilizzati dagli psichiatri, dai neuropsichiatri infantili e dagli psicologi di tutto il mondo, sia nella pratica clinica che nell'ambito della ricerca sono: la *Classificazione internazionale delle malattie (International Classification of Diseases, ICD)* elaborata dall'Organizzazione mondiale di sanità, e il *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi men-*

*tali (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM)*, redatto e adottato dall'American Psychiatric Association (APA).

Come abbiamo visto nel precedente capitolo il DSM-5 ha superato i limiti delle precedenti versioni che adottavano un **approccio categoriale**, ovvero un approccio finalizzato all'individuazione della presenza/assenza di una gamma di sintomi o problematiche, sostituendolo con un **approccio dimensionale**. Un aspetto importante dell'approccio dimensionale riguarda l'eterogeneità dei disturbi psicologici, particolarmente evidente nei disturbi del neurosviluppo, e la continuità tra sviluppo tipico e atipico. Questa continuità tra sviluppo tipico e atipico è bene esemplificata nel **fenotipo autistico allargato**. Lo spettro autistico, originariamente concepito come un insieme di gradienti di severità entro un range clinico, è stato successivamente allargato a un *continuum* di tratti autistici nella popolazione generale. Solo quando più tratti si accumulano e viene oltrepassata la soglia di tipicità si rientra nel range patologico [Weelwright *et al.* 2010].

Il recente approccio dimensionale, così come la presenza di tratti autistici subclinici nella popolazione a sviluppo normotipico esemplificano molto bene l'importanza di studiare la **storia evolutiva di un disturbo** psicologico monitorando il decorso evolutivo che precede la diagnosi e individuando marker genetici e/o indicatori cognitivi in grado di anticipare la comparsa dei sintomi patologici veri e propri.

L'importanza di monitorare il decorso evolutivo di una patologia

## 2. INDICATORI PRECOCI

Diversamente dai criteri diagnostici, gli **indicatori precoci** rivelano un'**atipia**, intesa come una deviazione, avvenuta precocemente, dal percorso epigenetico tipico dell'individuo. Gli indicatori precoci evidenziano quindi una **problematica** cioè un ritardo o un'atipicità rispetto all'andamento tipico del neurosviluppo, ma non *predicono un esito fenotipico atipico certo*. In altre parole, la presenza di un ritardo o di una atipia non coincide con l'evidenza conclamata di un disturbo vero e proprio (non sono cioè un criterio diagnostico), ma segnala che ciò potrebbe avvenire. Come ampiamente discusso nei capitoli precedenti, vi è un'elevata variabilità nelle traiettorie evolutive e ciascun individuo, in base alle caratteristiche individuali e alla loro interazione con fattori ambientali, può presentare tempi variabili nel raggiungimento delle tappe evolutive e nell'acquisizione delle competenze cognitive.

Gli indicatori precoci sono quindi dei campanelli di allarme che segnalano l'opportunità di monitorare con particolare attenzione lo sviluppo in condizioni di rischio. Per esempio, gli studi volti a individuare indicatori precoci dello spettro autistico (ASD) hanno permesso di evidenziare come le difficoltà tipicamente riscontrabili in individui ASD, si possono osservare anche in fratelli di bambini già diagnosticati (cioè ad alto rischio per familiarità genetica), seppure queste atipie evolutive non predicano necessariamente un decorso patologico. Esistono quindi fenotipi intermedi dello spettro autistico (BAP, *Broader Autism Phenotype*; MAP, *Medium Autism Phenotype*; NAP, *Narrow Autism Phenotype*), che presentano tratti autismo-relati sottosoglia, ovvero caratteristiche comportamentali, linguistiche, cognitive e di personalità che sono simili alla sintomatologia autistica, anche se il loro sviluppo non è tale da comprometterne l'esito [Ruta *et al.* 2012].

Perché è importante individuare indicatori precoci

La ricerca di indicatori precoci di sviluppo atipico ha rilevanti implicazioni in ambito applicativo. Innanzitutto, come abbiamo visto nei capitoli 1 e 2, durante le prime fasi dello sviluppo si consolidano le basi per abilità più evolute e complesse manifestate dal bambino in età prescolare e scolare. La fascia di età 0-5 anni rappresenta dunque il momento nel quale sarebbe ottimale cogliere le prime atipie, al fine di intervenire tempestivamente e con maggior efficacia.

L'individuazione di indicatori precoci di sviluppo atipico consente infatti di superare un approccio «wait and see» per introdurre invece un approccio «wait and help». Questo significa che quando vediamo un bambino che presenta fragilità, ad esempio, nel dominio comunicativo o motorio non è opportuno aspettare e vedere se queste fragilità diventano un disturbo dello sviluppo, ma è opportuno incidere precocemente sulla traiettoria evolutiva fornendo tutte le stimolazioni ambientali che possano favorire il recupero di tali fragilità o l'attivazione di risorse compensative.

L'importanza dei test di screening in ambito medico e psicologico

Un secondo importante motivo per individuare indicatori precoci di sviluppo atipico è che essi sono il prerequisito per poter progettare indagini su larga scala sulla popolazione, volte a identificare quegli individui che hanno maggiori probabilità di sviluppare un profilo patologico. Più semplicemente, una volta individuati una serie di indicatori è possibile mettere in atto **test di screening**, ovvero esami che *non* consentono ancora di formulare una diagnosi, ma che rendono esplicita la possibilità di un disturbo dello sviluppo e l'opportunità di svolgere ulteriori indagini al fine di confermare o meno tale possibilità. Un classico ambito di applicazione dei test di screening è quello oncologico. Per esempio il pap test è un test di screening che ha con-

tribuito significativamente alla riduzione della mortalità per tumore del collo dell'utero. Questo test di screening si effettua su tutte le donne (e quindi anche in donne sane che non manifestano alcun segno di possibile malattia), per individuare precocemente tumori del collo dell'utero o alterazioni che con il passare degli anni potrebbero trasformarsi in tumori. Analogamente, nell'ambito della pediatria neonatale, è frequente l'utilizzo di screening effettuati al momento della nascita in grado di identificare la probabilità di sviluppo di alcune malattie metaboliche, prima che queste si manifestino clinicamente.

Sempre più frequentemente anche in ambito psicologico si stanno sperimentando, con la partecipazione attiva dei pediatri di famiglia, programmi di screening per la valutazione dello sviluppo della comunicazione e della relazione in grado di individuare, a partire dai 18 mesi, i bambini ad alto rischio di sviluppare disturbi del neurosviluppo. Ad esempio, è ormai da anni a regime nelle scuole dell'infanzia bolognesi un programma per la valutazione dello sviluppo linguistico, utile per individuare precocemente eventuali difficoltà linguistiche e di apprendimento, allo scopo di progettare attività mirate a potenziare le risorse dei bambini prima del loro ingresso nella scuola primaria [Bonifacci e Tobia 2017].

I test di screening possono anche contribuire a evidenziare i **fattori di rischio** (cioè alterazioni genetiche, familiarità genetica, problematiche pre, peri e postnatali, condizioni di gravissima privazione ambientale) e di **protezione** che aumentano o diminuiscono la probabilità di una diagnosi di disturbo del neurosviluppo.

L'importanza di individuare precocemente fattori di rischio e di protezione

In sintesi il fine di uno screening è quello di riconoscere possibili atipicità o disturbi dello sviluppo in una fase precoce, al fine di programmare interventi tempestivi e precoci in grado di ridurre gli effetti sul successivo sviluppo. È importante sottolineare tuttavia che, poiché lo screening *non costituisce una diagnosi*, gli interventi precoci non costituiscono *trattamenti riabilitativi*, ma **supporti educativi finalizzati a promuovere il benessere psicologico del bambino e della famiglia**.

### 2.1. Indicatori precoci: approcci e tecniche di indagine

La maggior parte degli indicatori precoci di sviluppo atipico sono stati individuati attraverso due diverse strategie di ricerca: ricerche retrospettive e ricerche prospettiche [Costanzo *et al.* 2015].

Le **ricerche retrospettive**, analizzano l'attività cerebrale, cognitiva e comportamentale di indivi-

Finalità delle ricerche retrospettive

dui che condividono una stessa diagnosi al fine di individuare, appunto retrospettivamente, *atipie strutturali e funzionali precoci*. Per esempio, alcuni studi di *neuroimaging* funzionale e di connettività cerebrale condotti su bambini con diagnosi di spettro autistico hanno rilevato un'alterata maturazione cerebrale indicata da sovraconnettività e disfunzionalità della corteccia prefrontale, frontale e di altre regioni del cervello, verosimilmente conseguente a un difetto di *pruning*. A partire da questi dati alcuni studiosi hanno ricercato, trovandola, la presenza di una ridotta attività frontale in bambini di 6 mesi ad alto rischio di diagnosi di ASD in quanto fratelli di un bambino già diagnosticato [Tierney *et al.* 2012]. Similmente è stato ipotizzato che le disfunzioni morfologiche e funzionali osservabili nelle aree corticali fonologiche e ortografiche dei bambini con dislessia evolutiva siano la conseguenza di una prolungata e scarsa esposizione alla lettura che influenza la ridotta specializzazione di queste aree dominio-specifiche [Dehaene *et al.* 2015]. Ancora, attraverso l'analisi di home video familiari o di report forniti dai genitori relativi al periodo precedente alla diagnosi di ASD sono state individuate disfunzionalità precoci nel sistema comunicativo preverbale (per esempio nella tipologia del pianto, nella comparsa dei gesti deittici e referenziali), nel sistema motorio (abilità posturali, grosso-motorie e fino-motorie), e nel ritmo sonno-veglia [Chawarska *et al.* 2007; Ozonoff *et al.* 2008]. Questi indicatori verranno analizzati più nel dettaglio nei prossimi paragrafi.

Finalità delle ricerche prospettive e longitudinali

Le **ricerche prospettive e longitudinali** invece, metodologicamente più affidabili rispetto alle indagini retrospettive e più in linea con l'impostazione neurocostruttivista, si focalizzano sullo studio di marcatori strutturali e funzionali della cognizione nelle prime fasi dello sviluppo cercando di evidenziare gli effetti a cascata che queste atipie possono avere in fasi successive dello sviluppo. Per esempio, in un recente studio di Levin e colleghi [2017], l'attività EEG registrata in bambini di 3 mesi ad alto e basso rischio di diagnosi ASD è stata messa in relazione con lo sviluppo di abilità percettive, motorie e linguistiche misurate a 6, 9, 12, 24 e 36 mesi. I risultati di questo studio confermano una ridotta attività encefalografica frontale nei bambini ad alto rischio familiare e dimostrano inoltre che tale attività correla significativamente con le abilità espressive linguistiche valutate a 12 mesi. Questo risultato suggerisce che è possibile osservare, a partire dai primi mesi di vita, anomalie nelle aree cerebrali associate all'elaborazione dei comportamenti sociali, della comunicazione e dello sviluppo cognitivo in bambini che in età più avanzate dello sviluppo hanno una maggiore probabilità di ricevere una diagnosi ASD.

L'ambito di indagine maggiormente studiato dalla ricerca prospettica e longitudinale riguarda tuttavia l'individuazione di **indicatori precoci funzionali** del sistema cognitivo che, pur avendo basi neurobiologiche, non sono direttamente riconducibili a danni neurologici o sensoriali. Lo studio delle disfunzionalità nei meccanismi attentivi è paradigmatico a questo proposito.

## 2.2. Indicatori precoci: disfunzionalità e atipie nei meccanismi attentivi

L'attenzione è una funzione cognitiva multicomponentiale che permette di selezionare e di elaborare un numero ridotto di informazioni. Ciò consente al sistema cognitivo, che ha a disposizione risorse attentive in quantità limitata, di non essere sopraffatto dalle infinite stimolazioni provenienti dall'ambiente esterno. È quindi necessario dare priorità ad alcune informazioni per poterle elaborare in modo efficiente e per poter eseguire azioni adattive. Questo processo di filtraggio, selezione ed elaborazione dell'informazione, condiziona inevitabilmente il modo in cui l'ambiente circostante viene percepito e rappresentato. Proprio per questo, il sistema attentivo è unanimemente studiato come un promettente marcatore precoce del successivo sviluppo.

Infatti, l'attenzione è uno dei primi strumenti cognitivi utilizzato dal bambino per selezionare le informazioni salienti nell'ambiente, processo che a sua volta influenza lo sviluppo cerebrale e comportamentale del soggetto [Keehn, Muller e Townsend 2013]. Nella figura 3.1 sono rappresentati lo sviluppo dei principali sistemi attentivi previsti dal modello di Posner e Peterson [1990] nella prima infanzia.

Inoltre, la ricerca dispone di strumenti e tecniche metodologiche in grado di misurare le prestazioni attentive di bambini anche di pochi mesi di vita. Nell'ultimo decennio si è assistito a un proliferare di ricerche sulle competenze attentive manifestate da bambini ad alto e basso rischio di sviluppo atipico in età infantile e prescolare condotte mediante l'uso dell'*eye-tracker*. Questo strumento, che si caratterizza per non essere invasivo e per poter essere utilizzato fino dai primi mesi di vita, consente di analizzare in modo molto dettagliato come i bambini esplorano visivamente gli stimoli, quali informazione catturano la loro attenzione e quali vengono trascurate, e se le strategie visuo-esplorative adottate dai

Il sistema attentivo è funzionale già alla nascita

Le performance attentive sono misurabili anche in bambini di pochi mesi di vita

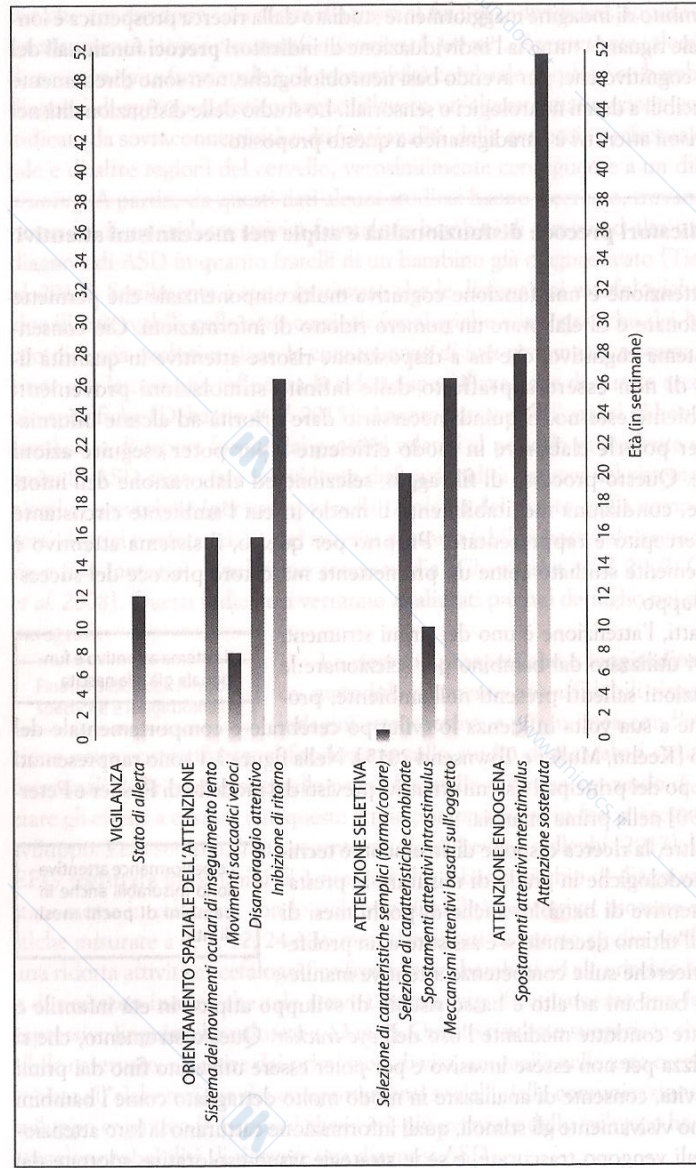


fig. 3-1. La sfumatura (da grigio a nero) indica il progressivo sviluppo delle funzioni attentive in relazione all'età.  
Fonte: Colombo [2001].

bambini ad alto rischio di sviluppo atipico sono equiparabili a quelle adottate dai bambini a basso rischio.

Infine, la maggior parte dei disturbi del neurosviluppo manifesta deficit associati o secondari di natura attentiva. Per esempio, una recente metanalisi supporta l'esistenza di disfunzioni nell'attenzione sostenuta in bambini con disturbo specifico del linguaggio (DSL) sia nella modalità visiva che uditiva, anche se l'effetto risulta maggiore in compiti che utilizzano stimoli uditivo-linguistici, piuttosto che stimoli visivi [Ebert e Kohnert 2011]. Inoltre, uno studio longitudinale durato tre anni ha messo in evidenza che il 60% dei bambini con scarse performance di lettura manifestava disturbi nell'attenzione visuo-spaziale già quando frequentava la scuola dell'infanzia [Franceschini *et al.* 2012]. Analogamente è stato dimostrato che bambini di 3 anni con diagnosi di ASD, prestavano minor attenzione agli stimoli-eventi sociali (cioè persone, volti e azioni) già a partire dai 6 mesi di vita rispetto a bambini della stessa età successivamente non diagnosticati [Chawarska, Macari e Shic 2013] (cfr. fig. 3.2).

Complessivamente questi studi dimostrano che il profilo cognitivo-comportamentale di molti disturbi del neurosviluppo può essere ricondotto a un deficit specifico trasversale e generalizzato nei meccanismi attentivi di base.

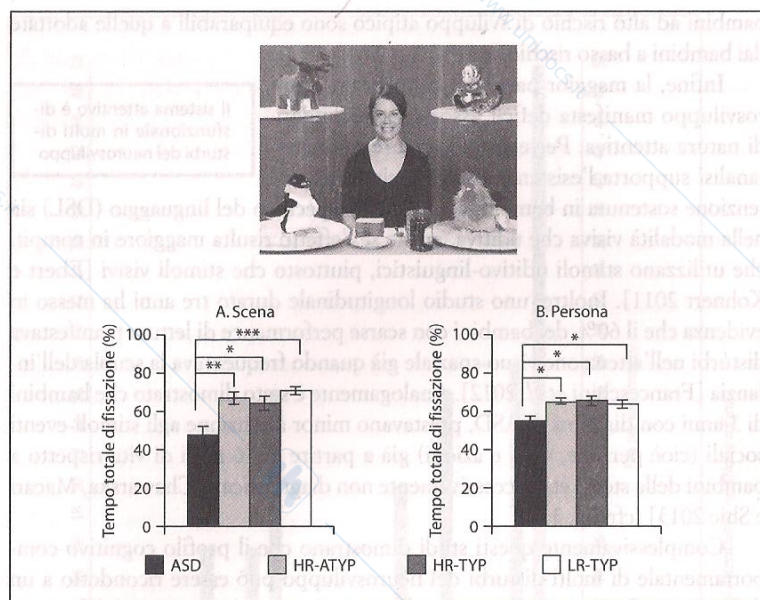
Lo studio degli indicatori attentivi precoci si basa sul modello anatomo-fisiologico di Posner e Peterson [1990] che ipotizza l'esistenza di tre sistemi attentivi anatomicamente indipendenti ma connessi tra loro: il sistema di allerta e di vigilanza situato nella corteccia fronto-parietale ventrale, il sistema di orientamento localizzato nella corteccia parietale posteriore e il sistema responsabile del controllo esecutivo situato nella corteccia prefrontale mediale.

Il **sistema di allerta e vigilanza** è composto da una prima componente, chiamata **tonica**, responsabile dello stato di attivazione generale, e da una seconda componente, chiamata **fasica**, che esprime uno stato di allerta transitorio modulato dalle caratteristiche degli stimoli ambientali. Durante il primo anno di vita si ha un rapido sviluppo di entrambe le componenti che si conclude nei primi anni dell'età scolare per quanto riguarda la componente fasica e nei primi anni dell'adolescenza per quanto riguarda la componente tonica [Richards 2003]. Il paradigma *oddball* è uno dei paradigmi maggiormente utilizzati per la valutazione del sistema di allerta e vigilanza in ambito sia di ricerca che clinico perché consente di valutare l'attivazione e il

Il sistema attentivo è disfunzionale in molti disturbi del neurosviluppo

Il modello anatomo-fisiologico di Posner

Disfunzioni attentive nel sistema di allerta e vigilanza: *alerting network*



**fig. 3.2.** (A) Scena presentata a infanti di 6 mesi ad alto rischio di diagnosi ASD. Tempo di fissazione, misurato attraverso eye-tracker, dedicato all'intera scena (A. Scena) o alla persona (B. Persona) nel gruppo di bambini con successiva diagnosi di ASD (nero), con disturbi o ritardi nello sviluppo comunicativo e linguistico (grigio chiaro), con tratti autistici sottosoglia (grigio scuro), normotipici (bianco).

Fonte: Chawarska, Macari e Shic [2013].

mantenimento di questo sistema attentivo anche in bambini di pochi mesi di vita. Esso consiste nel presentare una sequenza di stimoli frequenti intervallata in modo saltuario e imprevedibile da stimoli infrequenti. La registrazione elettroencefalografica consente di rilevare in corrispondenza degli stimoli infrequenti un potenziale evento-correlato con una deflessione positiva e una latenza tra i 300 e i 600 ms (P300). La P300 rivela quindi la detezione di uno stimolo nuovo (*novelty detection*).

Un altro potenziale evento-relato che si può osservare anche in bambini di pochi mesi in risposta a stimoli infrequenti è la componente NC [Nelson 1994]. Nello sviluppo tipico, la latenza di questa componente si riduce progressivamente con l'età passando da 650 ms in bambini di 6 mesi a 450 ms in bambini di un anno. Dati recenti dimostrano differenze significative nelle latenze della componente NC in infanti di 10 mesi ad alto rischio di diagnosi ASD rispetto

a un gruppo di controllo a basso rischio, misurate durante un compito passivo in cui venivano presentati volti e oggetti. Nello specifico, i bambini a basso rischio rispondono più velocemente (N290, P400) in corrispondenza dei volti, mentre i bambini ad alto rischio rispondono più velocemente in risposta agli oggetti [McCleery *et al.* 2009]. Inoltre questo studio ha rivelato un'asimmetria emisferica nella differenza di ampiezza delle componenti P100, N290, P400 nel gruppo di bambini a basso rischio, ma non nel gruppo di bambini ad alto rischio.

I risultati di questo studio sono rilevanti perché mettono in evidenza due precoci atipicità nei bambini ad alto rischio di una successiva diagnosi di ASD già nel primo anno di vita: la prima anomalia riguarda l'asimmetria emisferica, mentre la seconda riguarda l'elaborazione dei volti. Il precoce e ridotto interesse per i volti osservabile nei bambini ad alto rischio è confermato anche da altri studi di neuroimmagine [Elsabbagh *et al.* 2012] e comportamentali [Chawarska, Macari e Shic 2013].

Un altro meccanismo attentivo ampiamente indagato in ambito evolutivo riguarda il **meccanismo di orientamento**. Diversamente dal meccanismo di allerta e vigilanza che risponde omogeneamente all'intero campo visivo, il meccanismo di orientamento porta l'individuo a orientare il proprio focus attentivo in modo selettivo verso una determinata posizione spaziale. Lo studio del meccanismo di orientamento spaziale è stato fortemente influenzato dal modello di Posner e colleghi [1984] che ha descritto l'orientamento visuo-spaziale come caratterizzato da tre meccanismi distinti: il disancoraggio, lo spostamento e l'ancoraggio. È ampiamente dimostrato che i meccanismi che compongono il sistema di orientamento dell'attenzione sono presenti già alla nascita [Valenza, Simion e Umiltà 1994; Farroni *et al.* 2002], si sviluppano rapidamente nei primi 6 mesi di vita [Johnson 1990] e raggiungono la completa maturazione intorno ai 10 anni [Goldberg, Maurer e Lewis 2001].

Esistono diversi paradigmi sperimentali che consentono di misurare anche in bambini di pochi mesi i meccanismi attentivi del sistema di orientamento.

Per esempio, uno studio di Ronconi e colleghi [2014] ha indagato la relazione tra l'efficacia nel dislocare l'attenzione nello spazio (*visual orienting*) e nel tempo (*alerting*) di bambini di 8 mesi e la presenza di tratti subclinici (endofenotipo ASD) nei loro genitori misurati attraverso la compilazione dell'*Autism Quotient questionnaire*.

Disfunzioni nei meccanismi di orientamento attentivo

Lo spostamento dell'attenzione in risposta a cue predittivi e non predittivi

I risultati di questo studio indicano che i figli di padri con maggior tratti autistici subclinici necessitano di più tempo nello spostare l'attenzione nello spazio e hanno una ridotta facilitazione nella cattura dell'attenzione.

Disfunzioni nella modulazione del fuoco attentivo

L'orientamento dell'attenzione è stato spesso paragonato a un fascio di luce emesso da un faro che si muove nello spazio restringendo (zoom-in) o allargando (zoom-out) la dimensione del fuoco attentivo: gli stimoli all'interno del focus attentivo risultano elaborati con maggior efficacia rispetto agli stimoli che si trovano in una zona periferica del campo attentivo [Castiello e Umiltà 1990]. Un chiaro esempio di disfunzionalità nella modulazione del fuoco attentivo si osserva nel dominio della cognizione numerica manifestata dai bambini con sindrome di Williams. È stato dimostrato che la capacità dei bambini con sindrome di Williams (WS) di discriminare insiemi di elementi di piccola numerosità (per esempio 2 vs 3) non differisce dai bambini con sviluppo tipico e risulta superiore a quella dei bambini con sindrome di Down (DS). Al contrario, quando si chiede loro di differenziare insiemi di elementi di grandi numerosità (per esempio, 8 elementi vs 16 elementi) i bambini con WS rivelano prestazioni peggiori sia dei bambini con sviluppo tipico che dei bambini con DS. Attraverso l'analisi dei movimenti oculari misurati con un *eye-tracker*, Karmiloff-Smith e colleghi [2012] hanno messo in evidenza che queste difficoltà sono riconducibili a deficit nei meccanismi di modulazione del fuoco attentivo, che inducono i bambini con WS a riservare l'esplorazione visiva a un ristretto numero di elementi anziché a tutti gli elementi dell'insieme. Queste peculiarità nelle modalità visuo-esplorative attraverso le quali i bambini con sindrome di Williams distribuiscono l'attenzione visiva impedisce loro di cogliere ed elaborare la numerosità di un vasto insieme di elementi, mentre non compromette la loro capacità di differenziare insiemi composti da pochi elementi (cfr. fig. 3.3).

L'ipotesi che la capacità di adattare il fuoco attentivo possa diventare un valido indicatore precoce di sviluppo atipico è supportata da alcuni recenti studi che dimostrano che la capacità di variare il fuoco attentivo è già adeguatamente sviluppata in infanti di 8 mesi e risulta modulata, già a questa età, dalla natura dello stimolo da elaborare [Ronconi *et al.* 2016].

Disfunzioni nei meccanismi di disancoraggio attentivo: il *gap-overlap task*

Numerosi studi evolutivi hanno anche studiato dettagliatamente il meccanismo del disancoraggio attentivo attraverso un compito chiamato *gap-overlap* che misura la velocità temporale del disancoraggio attentivo in risposta alla presentazione di un target in presenza (condizione *overlap*) o assenza (condizione *gap*) di uno stimolo al quale si sta prestando at-

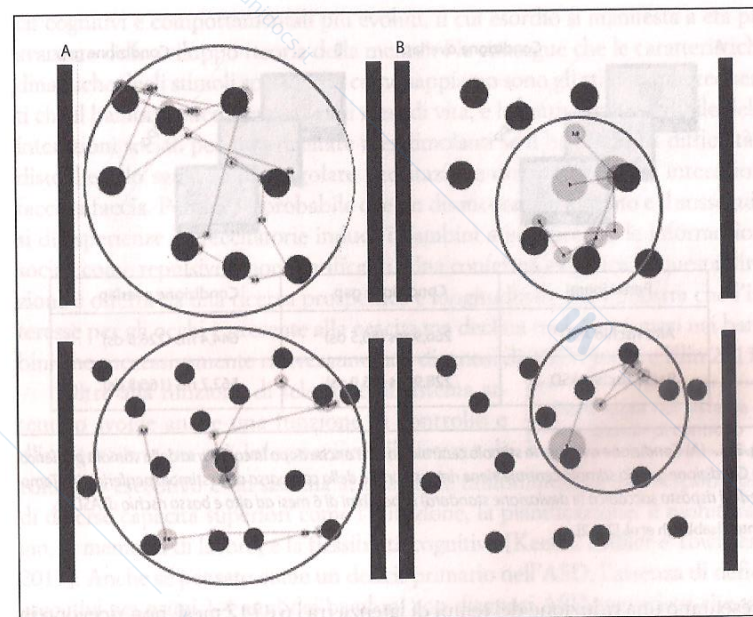


fig. 3.3. Le diverse modalità di esplorazione visiva di insiemi di punti in bambini con sindrome di Down, a sinistra (A), e in bambini con sindrome di Williams, a destra (B). La dimensione del fuoco attentivo (dischi grigi) è diversa nelle due sindromi.

Fonte: Karmiloff-Smith *et al.* [2012].

tenzione. Nella condizione *gap*, lo stimolo centrale viene rimosso prima della comparsa dello stimolo periferico, ottenendo così un disancoraggio automatico dell'attenzione. Nella condizione *overlap* lo stimolo centrale rimane anche dopo la comparsa dello stimolo periferico. In questa condizione quindi il soggetto deve disancorare l'attenzione dal primo stimolo, quindi spostarla e ancorarla sul secondo (cfr. fig. 3.4).

Nello sviluppo tipico, il tempo richiesto per disancorare e spostare l'attenzione è più lungo nella condizione di competizione (*overlap*), rispetto a quella di non competizione (*gap*) [Blaga e Colombo 2006; Atkinson e Braddick 2012].

È stato dimostrato che a 12 mesi il 25% dei bambini ad alto rischio di diagnosi ASD (che riceve a 24 mesi) presenta un ritardo mediamente di 1.500 ms nei tempi di disancoraggio rispetto ai tempi di disancoraggio misurati a 6 mesi. Al contrario, i bambini ad alto rischio che non presentano tale ritardo, o che

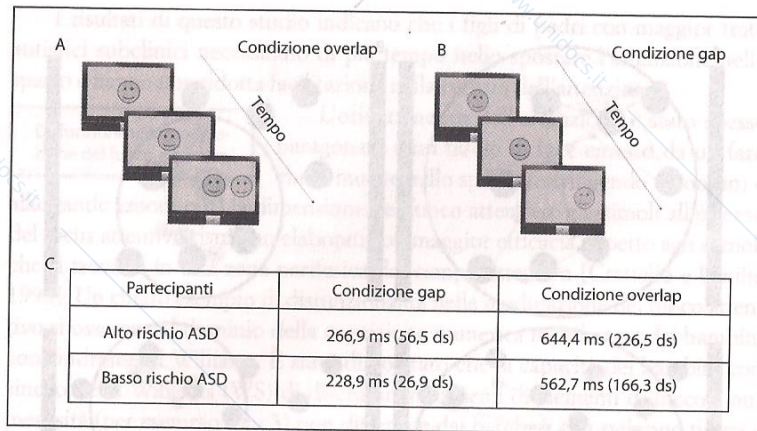


fig. 3.4. (A) Condizione overlap: lo stimolo centrale rimane anche dopo la comparsa dello stimolo periferico. (B) Condizione gap: lo stimolo centrale viene rimosso prima della comparsa dello stimolo periferico. (C) Tempi medi di risposta saccadica (e deviazione standard) in bambini di 6 mesi ad alto e basso rischio di ASD.

Fonte: Elsabbagh et al. [2012].

presentano una riduzione dei tempi di latenza tra i 6 e i 12 mesi, non ricevono in seguito una diagnosi di ASD. Questi risultati suggeriscono che la difficoltà nel disancorare l'attenzione nel primo anno di vita possa essere considerato un indicatore precoce di una successiva diagnosi di ASD [Ozonoff et al. 2011]. Questi dati sono stati confermati da studi più recenti [Elsabbagh et al. 2013], che evidenziano che, a 6 mesi, fratelli di bambini con ASD sono più lenti nel disancorare l'attenzione e risultano meno facilitati da un gap temporale rispetto a bambini a basso rischio. È interessante rilevare che la differenza nei tempi di disancoraggio tra bambini a basso e alto rischio aumenta tra i 7 e i 14 mesi e correla con le capacità linguistiche misurate a 36 mesi.

Effetti delle disfunzioni del disancoraggio attentivo sullo sviluppo

Questi dati sembrano confermare l'ipotesi neurocostruttivista, ampiamente discussa nel capitolo precedente, secondo la quale alterazioni diffuse e aspecifiche in alcuni meccanismi cognitivi di base possano determinare, nel corso dell'ontogenesi, esiti fenotipici atipici. Come ipotizzato da Keehn, Muller e Townsend [2013] le precoci atipie nel disancoraggio attentivo influenzano, inizialmente, la regolazione dell'*arousal*, lo spostamento dell'attenzione, la comparsa dell'attenzione condivisa, lo sviluppo di distorsioni percettive, l'avversione alla novità e, successivamente, la comparsa di defi-

cit cognitivi e comportamentali più evoluti, il cui esordio si manifesta a età più avanzate dello sviluppo (teoria della mente). Ne consegue che le caratteristiche dinamiche degli stimoli sociali, che come sappiamo sono gli stimoli più frequenti che il bambino incontra nei primi mesi di vita, e la natura imprevedibile delle interazioni sociali possono risultare iperstimolanti se il bambino ha difficoltà a distogliere lo sguardo per regolare l'eccitazione durante le prime interazioni faccia a faccia. Pertanto è probabile che un disancoraggio alterato e il susseguirsi di esperienze ipereccitatorie induca i bambini a interpretare le informazioni sociali come repulsive e non gratificanti. Una conferma empirica in questa direzione è offerta da una ricerca prospettica e longitudinale che dimostra che l'interesse per gli occhi è presente alla nascita ma declina tra i 2 e i 6 mesi nei bambini che successivamente riceveranno una diagnosi di ASD [Jones e Klin 2013].

Oltre alla funzione di selezione, il sistema attentivo svolge anche una funzione di controllo e d'integrazione tra più informazioni. Il sistema di controllo esecutivo è un sistema attenzionale multidimensionale, responsabile di diverse capacità superiori come l'inibizione, la pianificazione, il monitoraggio, la memoria di lavoro, e la flessibilità cognitiva [Keehn, Muller e Townsend 2013]. Anche se pensato come un deficit primario nell'ASD, l'assenza di deficit esecutivi nei primi 3-4 anni dei bambini con diagnosi ASD suggerisce che tale disfunzione possa essere secondaria allo sviluppo dell'ASD [Yerys et al. 2007].

Disfunzioni nel sistema attenzionale di controllo

### 2.3. Indicatori precoci: disfunzionalità e atipie nei meccanismi percettivi

La capacità di elaborare e integrare le informazioni sia a livello globale che a livello locale è fondamentale perché consente di percepire la complessità della realtà esterna. Questa capacità è presente molto precocemente. È stato dimostrato che già alla nascita i bambini dimostrano di saper elaborare sia le **informazioni locali** che quelle **globali** [Macchi Cassia et al. 2002] anche se, a causa dell'immaturità del sistema visivo e della ridotta acuità visiva, nei primi 6 mesi di vita le informazioni visive trasmesse alla corteccia riguardano principalmente le basse frequenze spaziali e quindi l'informazione globale e configurale [de Heering et al. 2008]. È stato osservato che la disfunzionalità nell'elaborazione delle informazioni globali, probabilmente conseguente ad anomalie della via dorsale, caratterizza alcuni disturbi del neurosviluppo che manifestano un

Disfunzionalità nella percezione di stimoli visivi

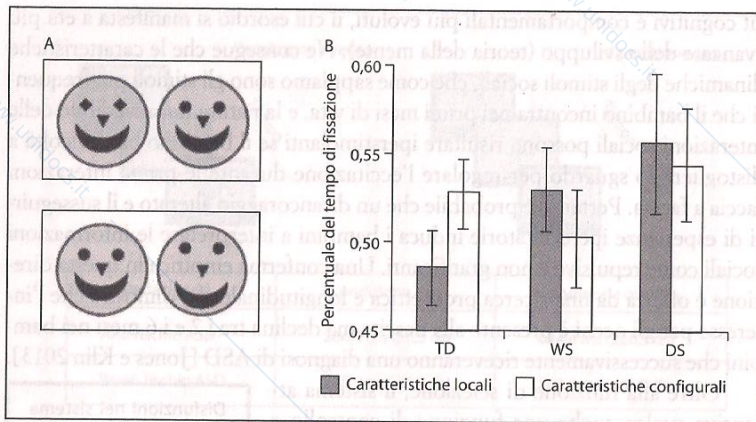


fig. 3.5. Stimoli utilizzati nella condizione caratteristiche locali (A alto); stimoli utilizzati nella condizione caratteristiche configurali (A basso). Percentuale del tempo di fissazione per ciascuna condizione (caratteristiche locali barre grigie vs caratteristiche configurali barre bianche) in bambini normotipici, con sindrome di Williams e con sindrome di Down (B).

Fonte: D'Souza et al. [2015].

**bias di elaborazione percettiva locale** a scapito delle caratteristiche globali (per esempio nella sindrome di Williams e nello spettro autistico). Per esempio, se si chiede di riconoscere una lettera grande formata da lettere piccole, i bambini con sindrome di Down privilegiano focalizzarsi ed elaborare le informazioni globali (cioè riportano di percepire la lettera grande), mentre nei bambini con sindrome di Williams prevale la tendenza a focalizzarsi sugli elementi locali della configurazione (cioè riportano di percepire le lettere piccole, *detail-focused*). Le due sindromi hanno quindi stili di elaborazione percettiva diversi [D'Souza et al. 2016] e ciò influenza in modo diverso lo sviluppo di alcuni domini di conoscenza come il dominio dell'elaborazione dei volti e quello della conoscenza numerica. In uno studio di D'Souza e colleghi [2015] bambini a sviluppo tipico (TD), bambini con sindrome di Williams (WS) e bambini con sindrome di Down (DS) appaiati per età cronologica (28 mesi) e mentale (15 mesi) sono stati familiarizzati ai volti schematizzati riportati nella figura 3.5.

Durante la fase test è stato presentato il volto familiare e un volto nuovo che poteva differire o per le caratteristiche configurali o per le caratteristiche locali. I risultati dimostrano che i bambini a sviluppo tipico discriminano i volti solo quando differiscono per le informazioni configurali, i bambini con WS discriminano i volti solo quando differiscono per le informazioni locali, mentre

i bambini con sindrome di Down non discriminano i volti in nessuna delle due condizioni. Complessivamente questi risultati dimostrano che già a partire dai primi anni di vita l'elaborazione dei volti dei bambini con sindrome di Williams avviene attraverso strategie percettive atipiche.

Un confronto *cross syndrome* nella disfunzionalità dell'elaborazione delle informazioni che ha confrontato bambini con WS, bambini con DS e bambini con ASD ha messo in evidenza che la tendenza a focalizzarsi sugli elementi locali/globali non è del tutto compromessa, e che emerge solo per alcuni compiti e per alcuni stimoli [D'Souza et al. 2016]. Per esempio nei bambini WS prevale la tendenza a focalizzarsi sugli elementi locali nei compiti visivi, ma non nei compiti linguistici. I bambini con ASD manifestano delle difficoltà a spostare l'attenzione dall'informazione locale all'informazione globale (*switching attention*), ma non viceversa.

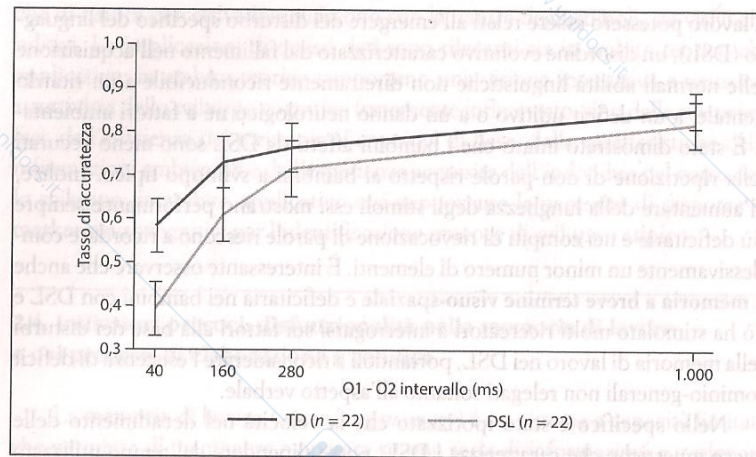
Oltre a disfunzionalità nella percezione di stimoli visivi sono state osservate disfunzionalità negli stimoli uditivi. Il sistema uditivo è quasi completamente sviluppato intorno al terzo trimestre di gravidanza e questo permette al neonato di percepire stimoli uditivi e linguistici, nonostante alcune caratteristiche tipiche degli stimoli fonetici vengano filtrate attraverso il corpo materno e l'ambiente uterino. Tali precoci **abilità percettive** vengono successivamente modellate dall'esperienza uditiva nel primo anno di vita [Friederici e Thierry 2008]. In particolare, i ricercatori hanno dimostrato che le differenze individuali nella percezione dei suoni linguistici predicono il successivo sviluppo linguistico a 13, 16 e 24 mesi [Tsao, Liu e Kuhl 2004]. Questi dati sono rilevanti perché enfatizzano l'importanza di monitorare la capacità di discriminare stimoli uditivi a partire dai primi mesi di vita, come documentano diversi studi che dimostrano che bambini ad alto rischio di ricevere una diagnosi di disturbi del linguaggio per familiarità genetica, manifestano un'anomala capacità nel discriminare suoni non linguistici di diversa frequenza o durata già a 6 mesi di vita [Benasich e Tallal 2002; Cantiani et al. 2016].

Queste evidenze suggeriscono che l'efficacia della discriminazione percettiva di stimoli uditivi misurabile tra i 6 e i 12 mesi sia fondamentale per il successivo sviluppo linguistico e che la presenza di precoci disturbi percettivi interferisca sulle successive fasi dell'apprendimento linguistico.

Complessivamente le ricerche che hanno indagato la presenza di indicatori percettivi precoci suggeriscono che gli effetti di alterazioni diffuse e aspecifiche

Disfunzionalità nella percezione di stimoli uditivi

L'efficacia della discriminazione percettiva di stimoli uditivi predice lo sviluppo linguistico



**fig. 3.6.** Tempo di risposta saccadica di bambini normotipici (linea nera) e con DSL (linea grigia) misurato in un compito di mascheramento all'indietro. Diversamente dai bambini normotipici, i DSL risultano soggetti all'interferenza della maschera quando l'intervallo tra lo stimolo e la maschera è di breve durata. Tale differenza si riduce fino a scomparire per lassi di tempo più lunghi.

Fonte: Dispaldro et al. [2013].

cali, tipici del DSL, in un campione di bambini con sviluppo linguistico tipico. Aumentando la velocità con la quale viene presentata l'informazione acustica e manipolando la lunghezza delle frasi da valutare (in modo da aumentare il carico della memoria a breve termine fonologica) bambini di circa sei anni senza disturbi né ritardo nello sviluppo del linguaggio mostrano gli stessi tipi di errore nell'analisi delle desinenze verbali più volte evidenziate nei soggetti con DSL.

Relazione tra velocità di elaborazione e efficienza della memoria di lavoro

Vi è quindi una relazione tra la velocità di elaborazione dell'informazione e l'efficienza della memoria di lavoro: un'elaborazione veloce dell'informazione consente un ripasso articolatorio più

rapido che a sua volta favorisce l'immagazzinamento di un maggior numero di informazioni; al contrario un'elaborazione lenta determina un sovraccarico nella memoria di lavoro, e molte delle informazioni vengono perse [Leonard et al. 2007; Kail e Ferrer 2007].

Il quadro che emerge da questi dati, sembra indicare che il DSL possa essere correlato a precoci deficit in diverse componenti cognitive (memoria di lavoro, lentezza nei processi di elaborazione e codifica dell'informazione) che possono favorire lo sviluppo del disturbo. La presenza di uno o più di queste di-

sfunzionalità osservabili nel corso del primo anno di vita aumenta la probabilità che si manifesti un disturbo in altri processi cognitivi come ad esempio nei processi di apprendimento, che richiedono appunto velocità nell'elaborazione e codifica delle informazioni.

Numerosi studi hanno dimostrato che le disfunzionalità linguistiche che si osservano nel disturbo specifico del linguaggio, nella dislessia evolutiva e nello spettro autistico sono riconducibili a deficit nei processi di apprendimento impliciti [Arciuli 2017; Armstrong, Frost e Christiansen 2017; Saffran e Kirkham 2018; Ullman 2016].

Affinché i processi di apprendimento impliciti risultino efficienti è necessario che il sistema cognitivo disponga di risorse attentive e mnestiche sufficienti [Bulf, Johnson e Valenza 2011; Saffran e Kirkham 2018]. Kerkhoff e colleghi [2013] hanno indagato l'efficacia dei processi di apprendimento impliciti in infanti di 18 mesi ad alto e basso rischio di una successiva diagnosi di dislessia evolutiva (DE). I bambini sono stati inizialmente familiarizzati a stringhe di tre sillabe di un linguaggio artificiale nelle quali la sillaba che occupava la posizione centrale continuava a cambiare mentre le sillabe che occupavano la prima e la terza posizione rimanevano fisse. Successivamente sono state presentate due nuove stringhe, una con la struttura del linguaggio artificiale familiare e una con una struttura di un linguaggio artificiale nuovo. Solo i bambini a basso rischio di DE hanno discriminato i due tipi di linguaggio. Al contrario i bambini ad alto rischio non hanno discriminato le strutture dei due linguaggi dimostrando così deficit nei processi di apprendimento implicito.

Similmente un recentissimo studio ha analizzato l'efficacia dei processi di apprendimento impliciti (*statistical e rule learning*) in bambini di 7-8 mesi con familiarità genetica di disturbi del linguaggio e di dislessia evolutiva. I risultati di questo studio dimostrano che lo *statistical learning* è presente e funzionante in entrambi i gruppi di bambini, mentre il *rule learning* risulta funzionante solo nei bambini a basso rischio.

In sintesi, i risultati delle ricerche finora riportate convergono nel dimostrare la presenza di atipie funzionali nei processi cognitivi di base, in particolare nei processi attentivi, percettivi, di elaborazione e codifica che impediscono al bambino di svolgere in modo automatico abilità che sono prerequisiti indispensabili per lo sviluppo di abilità cognitive più complesse.

Disfunzionalità nei processi di apprendimento impliciti

### 3. INDICATORI PRECOCI A CARICO DEL SISTEMA MOTORIO

Nel primo capitolo è stato messo in evidenza come il neurocostruttivismo abbia assegnato un ruolo primario al sistema motorio [Westermann *et al.* 2007; Marshall 2016]. Lo studio della corporeità, dei suoi limiti e delle interazioni che il corpo intrattiene con l'ambiente circostante, è quindi una condizione necessaria per capire e studiare l'emergere dei processi cognitivi superiori.

A partire da questa cornice teorica diverse ricerche hanno cercato di indagare come l'intervento di specifiche esperienze motorie in particolari momenti dello sviluppo prenatale e perinatale possano favorire lo sviluppo di capacità cognitive superiori, in particolare il linguaggio e la comprensione delle azioni degli altri, sia in bambini a sviluppo tipico che in bambini con disturbi del neurosviluppo.

Esperienza motoria e linguaggio nello sviluppo tipico

Le prime evidenze circa il legame tra i centri del linguaggio e le abilità motorie derivano da ricerche condotte in ambito neuropsicologico che dimostrano come nella produzione del linguaggio e del movimento vi sia un'attivazione parallela sia della corteccia motoria e del cervelletto, sia dell'area di Broca [Iverson e Thelen 1999]. L'esistenza di un substrato neurale comune tra aree tipicamente linguistiche e motorie è dimostrata anche da alcuni studi condotti in ambito evolutivo che mettono in evidenza un precoce legame tra i movimenti ritmici delle braccia e la lallazione canonica [Iverson *et al.* 2007]. Nello specifico, la comparsa della lallazione è accompagnata dall'aumento dei movimenti ritmici degli arti superiori, il cui ritmo va invece a diminuire con la comparsa delle prime parole. Secondo Iverson [2010] i movimenti ritmici degli arti superiori consentono al bambino di sperimentare un'azione con una struttura temporale simile a quella della lallazione.

Fondamentale risulta essere il ruolo delle esperienze sensomotorie precoci anche per il processo di rappresentazione e per l'acquisizione dei concetti. Infatti, il lessico di cui dispone un bambino per descrivere un oggetto risulta più accurato quando l'oggetto viene precedentemente manipolato, e similmente, disporre della rappresentazione lessicale di un oggetto facilita la manipolazione di un oggetto [Alcock e Krawczyk 2010].

Esperienza motoria e competenze emotive/sociali nello sviluppo tipico

A ulteriore dimostrazione della relazione tra abilità motorie e domini evolutivi differenti, ci sono una serie di dati che evidenziano che la presenza di scarse abilità motorie correla con difficoltà nell'ambito emotivo/sociale. Ciò si osserva particolarmente nei bambini cosiddetti

«goffi» (bambini con lievi difficoltà nei movimenti e una qualità motoria non adeguata all'età), che camminano e corrono in modo maldestro, cadono spesso o fanno cadere oggetti, hanno difficoltà nel vestirsi, nell'allacciare i bottoni o i lacci delle scarpe e nel disegnare. Nel corso dello sviluppo questi bambini possono mostrare difficoltà di apprendimento, difficoltà linguistiche, problemi sociali poiché sono poco accettati dai pari e problemi emotivi secondari come ansia, frustrazione, depressione e bassa autostima [Pieck *et al.* 2010].

Sembra che un ritardo nello sviluppo motorio possa contribuire anche alle difficoltà linguistiche che si osservano in alcuni disturbi del neurosviluppo quali il DSL [Hayley e Hill 2014] e l'ASD [Shee-reat-Klein, Shinnar e Rapin 2014]. In particolare nel disturbo dello spettro autistico sono state riscontrate numerose atipie motorie, quali *ritardo* nell'acquisizione del cammino autonomo e *goffaggine* nella coordinazione, nello sviluppo grosso-fino motorio e nella programmazione di azioni complesse. I bambini ad alto rischio ASD che manifestano ritardi nelle abilità grosso-motorie a 3-6 mesi hanno più probabilità di esibire un ritardo linguistico a 18 mesi [Bhat, Galloway e Landa 2014] e difficoltà nell'analizzare la direzione dello sguardo e l'espressione emotiva dei volti a 5-7 anni [Leonard *et al.* 2013].

Esperienza motoria e linguaggio nello sviluppo atipico

Non solo le abilità motorie, ma anche le **abilità posturali**, influenzano il successivo sviluppo cognitivo e sociale. Nei primi 18 mesi di vita i bambini raggiungono una serie di importanti traguardi nello sviluppo posturale (dallo stare sdraiato alla locomozione indipendente) e questo consente loro di accedere a nuove opportunità di interazione con l'ambiente. Visto il ruolo che le capacità posturali svolgono per le successive tappe evolutive, sia in termini sociali che cognitivi, è facile comprendere come un deficit o una scarsa automatizzazione posturale possa avere effetti a cascata sulle opportunità di apprendimento di più alto livello.

Abilità posturali e linguaggio nello sviluppo atipico

In uno studio longitudinale e prospettico condotto da Nickel e colleghi [2013] sono state analizzate le differenze nello sviluppo posturale in bambini tra i 6 e i 14 mesi a basso/alto rischio ASD. I bambini venivano videoregistrati a 6, 9, 12, 14 mesi durante attività quotidiane e di gioco a casa, e veniva registrato il tempo passato in ogni postura (sdraiati, seduti con/senza supporto, in piedi) e il numero di posture adottate spontaneamente. I risultati hanno messo in evidenza che i bambini ad alto rischio ASD trascorrevano più tempo dei loro pari a basso rischio nella posizione seduta con supporto a 6 mesi e privilegiavano la postura a 4 zampe alla posizione in piedi a 14 mesi. È interessante notare che

mentre per i bambini ad alto rischio ASD senza successiva diagnosi il repertorio posturale migliora con l'avanzare dell'età, ovvero le posture più basilari vanno via via scomparendo benché in tempi più lenti rispetto ai bambini a basso rischio, per i bambini ad alto rischio ASD con successiva diagnosi si osserva, in aggiunta a un ritardo nell'acquisizione di tutte le posture indagate, anche una **traiettorie evolutiva diversa**.

Questi dati trovano conferma anche in un più recente studio prospettico che evidenzia che circa il 50-60% dei bambini ad alto rischio ASD manifesta un ritardo significativo nello sviluppo posturale a 5-6 mesi. Inoltre, nei bambini ad alto rischio ASD in cui le difficoltà posturali persistono anche a età più avanzate (circa un terzo del campione indagato), si osservano anche atipie nello sviluppo comunicativo e linguistico [LeBarton e Iverson 2016].

Persistenza di riflessi primitivi e disturbi dello spettro autistico

I riflessi posturali garantiscono il controllo dell'equilibrio e della postura e si sostituiscono, nel corso dei primi mesi di vita ai **riflessi primitivi**, risposte automatiche presenti fin dalla nascita che assicurano il compimento delle funzioni vitali di base, come alimentarsi e relazionarsi con l'ambiente circostante.

Studi recenti hanno dimostrato che in alcuni bambini i riflessi primitivi permangono anche dopo la comparsa dei riflessi posturali e che il loro persistere è presente anche in assenza di deficit neurologici [Goddard Blythe 2002]. Quando ciò si verifica i bambini presentano diverse difficoltà a livello motorio (equilibrio, coordinazione, motricità fine), ma anche difficoltà nei processi di apprendimento (dislessie evolutive) e comportamentali (ADHD, ASD). A partire da questi dati una recente ricerca di Chinello, Di Gangi e Valenza [2018] ha dimostrato che la persistenza di riflessi primitivi correla con i tratti endofenotipici paterni: figli di padri con alti tratti autistici manifestano un'elevata persistenza di riflessi primitivi.

In sintesi, la persistenza di riflessi primitivi così come ritardi o atipie a livello posturale e motorio possono essere dei campanelli di allarme per un successivo sviluppo atipico anche in domini non direttamente relati al dominio motorio.

#### 4. INDICATORI PRECOCI A CARICO DEL SISTEMA SOCIOCOMUNICATIVO

La maggior parte dei genitori di bambini con ASD cominciano a preoccuparsi dello sviluppo atipico del loro bambino nel secondo-terzo anno di vita,

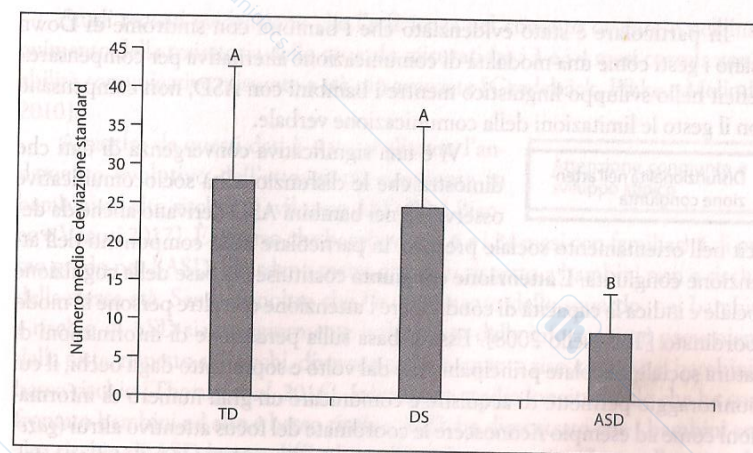


fig. 3.7. Numero medio (e deviazione standard) dei gesti comunicativi di bambini tra i 15 e 18 mesi a sviluppo tipico, con sindrome di Down o con sindrome dello spettro autistico.

quando alcune disfunzionalità sociocomunicative diventano evidenti: il bambino evita lo sguardo degli altri, non si gira quando viene chiamato per nome, non ricambia i sorrisi che gli vengono fatti, tende a isolarsi, richiede raramente la partecipazione dell'adulto nelle sue attività, e quando lo fa, tende a utilizzare l'adulto in maniera strumentale. Quest'ultimo aspetto mette in evidenza che il rapporto interpersonale, pur non essendo mai completamente assente, risulta limitato unicamente a comportamenti volti a richiedere e non a condividere.

Anche l'uso dei gesti comunicativi ampiamente utilizzati nel secondo anno di vita dai bambini a sviluppo tipico o con disabilità intellettiva (sindrome di Down) risultano nei bambini con successiva diagnosi di ASD poco frequenti (cfr. fig. 3.7).

Disfunzionalità e atipie dei gesti comunicativi

La differenza nei gesti comunicativi osservabile nei bambini a sviluppo tipico e atipico non riguarda solo la loro frequenza ma anche la loro tipologia. Per esempio nei bambini che riceveranno una successiva diagnosi di ASD, pur essendo il gesto d'indicazione presente, esso ricopre prevalentemente una **funzione richiestiva**, ovvero il gesto viene eseguito per influenzare il comportamento dell'adulto (l'adulto deve fare qualcosa), mentre l'indicazione con **funzione prodichiarativa**, ovvero volto a influenzare gli **stati mentali** degli altri (il bambino desidera condividere con l'adulto l'interesse per qualcosa) compare con grave ritardo o non compare affatto.

In particolare è stato evidenziato che i bambini con sindrome di Down usano i gesti come una modalità di comunicazione alternativa per compensare i deficit nello sviluppo linguistico mentre i bambini con ASD, non compensano con il gesto le limitazioni della comunicazione verbale.

Disfunzionalità nell'attenzione congiunta

Vi è una significativa convergenza di dati che dimostra che le disfunzionalità sociocomunicative osservabili nei bambini ASD derivano anche da deficit nell'orientamento sociale precoce, in particolare nelle componenti dell'attenzione congiunta. L'**attenzione congiunta** costituisce la base della cognizione sociale e indica la capacità di condividere l'attenzione con altre persone in modo coordinato [Tomasello 2008]. Essa si basa sulla percezione di informazioni di natura sociale veicolate principalmente dal volto e soprattutto dagli occhi, il cui monitoraggio permette di acquisire e comunicare un gran numero di informazioni come ad esempio riconoscere le coordinate del focus attentivo altrui (*gaze-cueing*), orientare la propria attenzione nella direzione dello spazio indicata dallo sguardo altrui (*gaze-following*), attribuire un'intenzione e/o un'emozione alla persona. In altre parole l'attenzione congiunta si osserva quando due persone fissano lo stesso oggetto e alternano lo sguardo sull'oggetto a fasi di contatto oculare reciproco.

Attenzione congiunta e sviluppo tipico

Nello sviluppo tipico l'attenzione congiunta si sviluppa nel corso del primo anno, ben prima dello sviluppo della comunicazione verbale. Utilizzando il paradigma del *gaze-cueing*, che consiste nel presentare per pochi secondi un volto con gli occhi orientati a destra o a sinistra e nel misurare la velocità dell'orientamento verso uno stimolo che compare alla periferia del campo visivo, si è osservato che l'orientamento dell'attenzione risulta accelerato se lo stimolo si trova nella posizione indicata dallo sguardo. Tale effetto è osservabile anche in neonati [Farroni, Johnson e Csibra 2004]. Diversamente dal paradigma *gaze-cueing*, nel paradigma denominato *gaze-following* il volto e i due target sono presenti contemporaneamente per tutta la durata dello stimolo e quindi competono nell'attrarre l'attenzione del partecipante. Il *gaze-following* riduce quindi il grado di automaticità del comportamento di orientamento e misura la capacità di seguire lo sguardo spontaneamente. I bambini con sviluppo tipico non solo si orientano nella direzione indicata dagli occhi, ma si aspettano la presenza di un oggetto all'estremità dello sguardo [Csibra e Volein 2008] e lo osservano più a lungo rispetto ad altri oggetti con caratteristiche simili dislocati in altre posizioni dello spazio [Deák *et al.* 2014].

Studi recenti evidenziano che l'efficienza nel contatto oculare e nell'inseguimento della traiettoria dello sguardo misurati fra i 3 e i 4 mesi correla con le abilità comunicative misurate a età più avanzate [Gredebäck, Fikke e Melinder 2010].

Attenzione congiunta e sviluppo atipico

A partire da questi dati è stato analizzato l'andamento evolutivo dell'attenzione congiunta in bambini ad alto rischio di sviluppo ASD [Del Bianco e Venuti 2017]. È emerso che bambini tra i 6 e i 24 mesi con familiarità di primo grado per l'ASD, guardano meno gli occhi rispetto a bambini non a rischio della stessa età. Sembra inoltre che l'inseguimento dello sguardo, nei bambini a rischio di ASD sia maggiormente influenzato dalle informazioni provenienti dalla testa, rispetto agli occhi, diversamente da quanto riscontrato nei bambini a basso rischio [Thorup *et al.* 2016]. Infine, uno studio longitudinale che ha confrontato bambini ad alto e basso rischio ASD, ha dimostrato che i bambini con alto rischio di ASD hanno difficoltà nell'attribuire un significato allo sguardo, mentre riescono a codificarne la direzione.

Nel complesso, gli studi circa lo sviluppo tipico e atipico dell'attenzione congiunta concordano nel dimostrare che il contatto oculare e la capacità di seguire la traiettoria dello sguardo altrui costituiscono due indicatori precoci dello sviluppo sociocomunicativo.

Anomalie nel pianto

Un altro indicatore precoce di disfunzionalità sociocomunicative riguarda il **pianto**, un'emissione vocale inarticolata, considerato unanimemente come il primo strumento con il quale il neonato comunica. Nello sviluppo tipico il pianto, pur mancando di intenzionalità comunicativa, evoca nel *caregiver* una risposta spontanea di accudimento appropriata e contingente *come se* il bambino esprimesse precise intenzioni. Studi retrospettivi nei quali è stato analizzato il pianto evidenziano che la struttura degli episodi di pianto dei bambini con successiva diagnosi ASD segue un andamento diverso da quello dei bambini con sviluppo tipico o con altra disabilità [Esposito *et al.* 2013; 2015]. In particolare, nei soggetti con ASD gli episodi di pianto si caratterizzano per la breve durata e la mancanza di picchi regolari. Inoltre nei primi due anni di vita la frequenza fondamentale del pianto, ossia il picco acustico che si sente quando si ascolta il pianto di un neonato, decresce nei bambini a sviluppo tipico ma non nei bambini con successiva diagnosi di ASD. È stato ipotizzato che le difficoltà dei *caregivers* nel comprendere il significato del pianto dei bambini ASD, e di conseguenza di rispondere in modo adeguato ai bisogni del bambino, possa essere la conseguenza dell'alterazione morfologica e strutturale del pianto dei

bambini ASD. Un intervento tempestivo educativo e supportivo, rivolto ai genitori e finalizzato ad aiutarli a comprendere il significato di un pianto diverso, può ridurre gli esiti negativi del successivo sviluppo sociocomunicativo e relazionale [Esposito *et al.* 2015].

## 4 CAPITOLO

# L'approccio neurocostruttivista alla nascita pretermine

Il presente capitolo introduce il lettore alla comprensione degli effetti della nascita pretermine sullo sviluppo alla luce dell'approccio neurocostruttivista, attraverso l'analisi dell'interazione tra i molteplici vincoli e le esperienze atipiche a cui i bambini nati pretermine sono esposti. Il capitolo descrive le traiettorie di sviluppo dei bambini nati pretermine, fornendo esempi di recenti ricerche che hanno analizzato la variabilità interindividuale, le relazioni tra domini e gli effetti a cascata nello sviluppo. La descrizione degli interventi proposti per la popolazione dei nati pretermine permette infine di riflettere sulla plasticità e sull'interazione tra fattori di rischio e di protezione nello sviluppo.

### 1. NASCITA PRETERMINE: CONDIZIONE DI INTERAZIONE TRA VINCOLI ED ESPERIENZE ATIPICI

La **nascita** è definita **pretermine** dall'Organizzazione mondiale della sanità quando si verifica prima delle 37 settimane di età gestazionale. Si tratta di un evento abbastanza frequente, se pur con differenze tra le diverse aree geografiche: l'incidenza in Europa si attesta tra il 5 e il 9%, mentre in alcuni paesi dei continenti africano, asiatico e americano (quali, ad esempio, Congo, Mozambico, Zimbabwe, Pakistan, Indonesia, Cina, Filippine, USA, Brasile ecc.) le per-

*Questo capitolo è di Annalisa Guarini e Alessandra Sansavini.*