

# Diagnosi e molecole: in arrivo le nuove armi nella lotta all'autismo

DANIELE BANFI

**N**ell'immaginario collettivo una persona affetta da autismo continua ad avere il volto di Dustin Hoffman nel film «Rain Man», l'uomo della pioggia. Una rappresentazione, però, lontana dalla stragrande maggioranza dei malati. Casi di «savants» come quello interpretato dalla star americana sono una rarità: l'autismo è in realtà una malattia complessa e variegata. Un puzzle che solo da poco tempo si sta ricomponendo, come ricorderanno oggi gli studiosi in occasione della Giornata mondiale dedicata alla malattia.

Un dato, però, è certo: la diagnosi precoce è fondamentale. Mentre le sue cause si stanno chiarendo, lo sviluppo di metodi innovativi di cura e lo studio di farmaci mirati potrebbe cambiare sensibilmente la situazione. Lo spiega Antonio Persico, direttore del Laboratorio di Psichiatria Molecolare e Neurogenetica dell'Università Campus Bio-Medico di Roma e responsabile italiano del progetto

«European Autism Interventions»: «L'autismo è una patologia che insorge in età infantile: caratteristiche sono il deficit di comunicazione interpersonale e la presenza di movimenti ripetitivi e senza finalità». Un isolamento nel quale i piccoli sembrano essere incapsulati. In genere, all'inizio, i genitori si rivolgono al medico per un sospetto di sordità, notando che il bambino non risponde quando viene chiamato. Nell'adulto, invece, una delle peculiarità è l'eccesso di abitudine che diventa ansia e panico non appena la routine viene interrotta.

Per anni cosa accadesse nel cervello degli autistici è rimasto un mistero. Complice l'avvento di tecniche elettrofisiologiche e «imaging» sempre più sofisticate il quadro si è parzialmente chiarito. «A essere alterata è la comunicazione tra le aree cerebrali. In qualsiasi momento il nostro cervello elabora input provenienti dalla corteccia motoria, visiva, uditiva e così via. Le persone autistiche, invece, hanno difficoltà ad integrare le informazioni e devono decidere se guardare o ascoltare, non riuscendo a fare entrambe le cose», spiega Persico. La comunicazione tra aree non funziona per i più svariati motivi: assottigliamento delle fasce nervose che connettono le zone e difetti nelle sinapsi tra neuroni sono solo alcuni dei danni strutturali finora rilevati.

Tra le cause all'origine della malattia la componente gene-

tica sembrerebbe giocare un ruolo importante: non esiste un gene dell'autismo, ma una serie complessa di mutazioni che in alcuni casi può portare alla patologia, in altri abbassare la soglia di vulnerabilità e scatenarla in presenza di fattori ambientali. Esistono poi casi dove sono solo questi ultimi a indurre la malattia. «Come si vede - continua Persico - la patologia è davvero complessa e variegata. Nessun bambino è uguale. Ciò che realmente conta è una diagnosi precoce e dettagliata della forma di autismo in modo da iniziare il prima possibile le terapie». Tutto parte dall'osservazione. Ma come? «Un genitore che ha dei sospetti deve rivolgersi al pediatra, il quale, verificati i fatti, deve indirizzare la famiglia presso uno specialista. Purtroppo questo non sempre avviene ed è una causa del ritardo nelle diagnosi».

Le strutture specializzate hanno il compito di verificare, attraverso visite dettagliate, test genetici e analisi cognitivo-comportamentali, l'eventuale presenza di autismo. Tante tessere di un puzzle da comporre, necessarie a orientare al meglio le terapie. «Oggi il trattamento dell'autismo, salvo rari casi in cui la malattia regredisce da sola, si fonda su un duplice approccio: farmacologico e riabilitativo. Il primo mira a curare i disturbi associati come insonnia, ansia e crisi epilettiche. Il secondo a migliorare e stimolare il linguaggio, la socialità e il controllo delle ossessioni», dice Persico. Approccio riabilitati-

vo che si divide in comportamentale, psicoeducativo e parent-training. L'Italia, tramite l'Istituto Superiore di Sanità, è l'unica nazione europea ad aver emanato una serie di linee-guida per il trattamento, basate unicamente sulle evidenze scientifiche. Ottenere una diagnosi attraverso il sistema sanitario è relativamente semplice, mentre ciò che lo Stato non riesce a garantire è l'erogazione omogenea sul territorio delle terapie. I centri convenzionati, infatti, sono ancora pochi e le spese sostenute dalle famiglie ingenti.

Trattare l'autismo è possibile e inserire nella società chi ne è colpito non è un miracolo. Diagnosticare precocemente e inquadrare ogni bambino è però la sfida. «Accanto all'osservazione clinica la ricerca è al lavoro per anticipare la diagnosi quando i sintomi non sono ancora conclamati. Trattando precocemente i bambini, la speranza è quella di sfruttare la plasticità del cervello per limitare i danni», conclude Persico. Una speranza che si associa alla dozzina di molecole in fase sperimentale che promettono di agire sulle alterazioni strutturali del cervello implicate nel disturbo.

Questa è la nuova frontiera nella lotta all'autismo. Quanto ai presunti pericoli dei vaccini, la scienza si è già espressa. Non esistono. Le leggende metropolitane non fanno altro che distogliere l'attenzione sulla ricerca e sull'aiuto alle famiglie che convivono quotidianamente con la patologia.

@danielebanfi83

**OGGI LA GIORNATA**

«Ecco cosa devono fare subito i genitori se hanno dei sospetti»

**LE CAUSE**

«Non esiste un gene responsabile, ma una serie complessa di mutazioni»



**Antonio Persico**  
È direttore del Laboratorio di Psichiatria Molecolare e Neurogenetica dell'Università Campus Bio-Medico di Roma



## Sms solidali e un best-seller

**Eventi**

È la Giornata Mondiale dell'Autismo e sono tante le iniziative per sensibilizzare l'opinione pubblica su un disturbo che, secondo le statistiche, colpirebbe, tra forme lievi e severe, un bimbo su 88.

Sul sito [www.fondazioneert.it](http://www.fondazioneert.it) si potrà seguire in diretta streaming un convegno sul tema: verrà presentato «Touch for autism (t4A)», progetto mirato per portare il contributo della

tecnologia a chi è vittima della malattia. Fino al 19 aprile, poi, si potrà donare all'Associazione amici del Campus Biomedico di Roma (sms 45507) un contributo per finanziare l'utilizzo di una nuova tecnica di sequenziamento per lo studio della genetica dell'autismo. Fino al 20 aprile, invece, sarà possibile effettuare una donazione (sms 45506) alla «Fondazione Oltre il Labirinto». Obiettivo: finanziare la

costruzione del Villaggio «Godega 4Autism», primo progetto europeo di cohousing per autismo. E intanto arriva in libreria il bestseller «Il motivo per cui salto» di Naoki Higashida: l'autore, un ragazzo autistico che non riesce a parlare, si è raccontato in questo libro-testimonianza che per la prima volta ci fa entrare nella mente - complessa e anche venata di ironia - di chi è colpito dalla malattia. [p.8.]