

*Presidenza del Consiglio dei Ministri*



**DISABILITÀ MENTALE NELL'ETÀ EVOLUTIVA: II  
CASO DELL'AUTISMO**

**Approvato il 19 aprile 2013**

**Pubblicato il 1 agosto 2013**

## INDICE

<b>PRESENTAZIONE</b> .....	<b>4</b>
<b>PREMESSA: OBIETTIVI DEL DOCUMENTO</b> .....	<b>7</b>
<b>PARTE I: ASPETTI SCIENTIFICI</b> .....	<b>9</b>
<b>1. Un aggiornamento sulla ricerca clinica nello “spettro autistico”</b> .....	<b>9</b>
1.1. L’individuazione delle varietà incluse nello spettro.....	9
1.2. La frequenza – prevalenza dello spettro autistico.....	10
1.3. Caratteristiche di alcuni fenotipi appartenenti allo “spettro autistico” .....	11
<b>2. Fattori rilevanti nella interpretazione della genesi dello “spettro autistico”</b> .....	<b>12</b>
2.1. Apporto dei rilievi morfologici .....	12
2.2. Il contributo del fattore genetico.....	13
2.3. L’effetto delle vaccinazioni obbligatorie e facoltative ripetute nell’età neonatale ed infantile; la questione della patogenesi immunitaria .....	18
2.4. Disordini gastrointestinali sono collegati alla patogenesi dell’autismo? .....	19
2.5. Le risposte immunitarie nell’autismo.....	20
2.6. La correlazione funzionale steroidi-attività nervosa .....	21
2.7. L’ipotesi della “carenza di cure materne” e la modulazione epigenetica della “risposta prenatale” e “infantile” del soggetto interessato.....	22
<b>3. Basi biologiche della neurocognitivá e del comportamento sociale nell’autismo</b> .....	<b>25</b>
3.1. Anomalie funzionali delle sinapsi, dei mediatori e della trasmissione dei segnali nello spettro autistico .....	25
3.2. Profilo della neurocognitivá, funzioni sensoriali ed esecutive rilevate nello “spettro autistico” .....	28
3.3. La Teoria della mente .....	31
3.4. “Neuroni specchio” .....	33
3.5. Cognitivá e comunicazione .....	34
3.6. Le funzioni esecutive e la corretta percezione per l’azione.....	36
<b>4. Autismo: natura ed evoluzione della connettivitá nei processi mentali</b> .....	<b>37</b>
4.1. Volume e struttura del cervello nell’autismo.....	37
4.2. La connettivitá cerebrale nell’autismo.....	38
<b>Conclusioni</b> .....	<b>40</b>

<b>PARTE II: ASPETTI BIOETICI .....</b>	<b>41</b>
<b>5. La “cura” delle persone con disturbi dello spettro autistico: profili bioetici .....</b>	<b>41</b>
Premessa .....	41
5.1. Oltre lo stigma: rispetto e integrazione .....	45
5.2. Il diritto alla diagnosi .....	49
5.3. Il diritto alla scelta dei trattamenti più efficaci .....	52
5.4. Il diritto allo studio e all'integrazione scolastica.....	54
5.5. Il diritto all'autonomia e alla salute nell'età adulta .....	56
<b>PARTE III: ASPETTI BIOGIURIDICI .....</b>	<b>59</b>
<b>6. Profili biogiuridici e esito delle audizioni .....</b>	<b>59</b>
Premessa .....	59
6.1. I “punti critici” secondo i rappresentanti delle famiglie e delle associazioni .....	61
6.2. Proposte legislative.....	68
<b>CONCLUSIONI GENERALI .....</b>	<b>69</b>

## Presentazione

La visione ormai consolidata della disabilità come interazione tra menomazione fisica o psichica ed ambiente chiama in causa la responsabilità sociale, sollecitando una riflessione bioetica su quanto e come il dialogo tra scienza ed etica incida su un positivo realizzarsi di percorsi di riabilitazione e integrazione.

Il CNB ha già evidenziato nel parere del 2006 *Bioetica e Riabilitazione* l'importanza dell'intersecarsi di interventi terapeutici (*cure*) e socio-assistenziali (*care*) per consentire alle persone con disabilità fisiche il recupero delle abilità compromesse, la valorizzazione delle potenzialità presenti e soprattutto la migliore integrazione nella vita sociale.

In questo parere il percorso intrapreso riprende sul versante delle disabilità mentale, là dove la condizione di menomazione incide su capacità emotive e cognitive, rendendo particolarmente vulnerabile la persona e più difficile il suo percorso verso l'autonomia e l'inserimento sociale. Non a caso, nonostante il maturare di una sensibilità etica e giuridica nei confronti dei diritti delle persone con disabilità e il crescere dell'attenzione anche nei confronti delle disabilità mentali, ancora ampio appare il divario tra l'enunciazione di tali diritti e la loro concreta realizzazione.

Nell'ambito vasto e variegato delle disabilità mentali, si è scelto di focalizzare l'attenzione sui disturbi dello spettro autistico. Diverse le ragioni di tale scelta. Innanzitutto l'emergere di tale disabilità già in età evolutiva fa sì che l'adeguatezza o meno degli interventi abilitativi incida su tutta la vita della persona, agendo in positivo o in negativo sulle possibilità di sviluppo delle sue capacità: ciò enfatizza la responsabilità sociale verso interventi precoci, adeguati ed efficaci. Inoltre l'autismo è caratterizzato da un'estrema complessità e da ancora gravi incertezze sulla sua origine e sulle possibilità di cura: entrambe rendono particolarmente interessante il caso dell'autismo sotto il profilo scientifico e, di riflesso, sotto il profilo bioetico e biogiuridico.

A partire da un approccio che integra gli aspetti clinici con quelli psicologici e sociali il CNB in questo parere non propone un approfondimento sistematico di tutti gli aspetti della cura delle persone con disturbi dello spettro autistico; vuole piuttosto, a partire da un'analisi dei progressi delle conoscenze scientifiche sulle cause di tali disturbi, richiamare l'attenzione dell'opinione pubblica e delle istituzioni su un settore complesso della disabilità che richiede non solamente un forte impegno per un ulteriore avanzamento nella ricerca e per l'aggiornamento costante della formazione dei pediatri di base e specialisti, ma anche la strutturazione di una fitta rete di sostegno sociale in cui le diverse figure professionali coinvolte, sia di ambito sociosanitario che di ambito educativo scolastico, entrino in interazione con le associazioni di persone con autismo e dei loro familiari. Tutto ciò richiede a sua volta un'interazione a livello istituzionale di diversi ambiti di competenza e, non ultimo, un lavoro capillare di formazione e di comunicazione che promuova una cultura della disabilità.

L'ordine di trattazione del documento ne traccia anche i confini.

La prima parte, dedicata agli aspetti scientifici, analizza i dati più importanti, emersi dalla ormai più che ventennale ricerca sullo "spettro autistico", sulla classificazione e sulla genesi del disturbo, attraverso l'analisi dei fattori chiamati in causa, prendendo in considerazione anche le conseguenze di tale disturbo sulle funzioni affettive, cognitive ed esecutive.

La seconda parte richiama l'attenzione sui diritti delle persone con disturbi dello spettro autistico, come diritti umani fondamentali, valutando il divario ancora esistente tra l'affermazione di tali diritti nelle dichiarazioni internazionali e la loro concreta realizzazione. Si passa quindi ad un'analisi delle conseguenze di tale divario sulle possibilità di abilitazione e di integrazione sociale, avanzando anche alcune ipotesi sui punti nevralgici (dalla diagnosi, alla scelta delle cure, dall'educazione scolastica, al lavoro, all'età adulta) che necessitano di un maggiore sostegno sul piano organizzativo e su quello della formazione culturale.

La terza parte è dedicata all'analisi dei profili biogiuridici, dedicando particolare attenzione alle normative vigenti nel nostro Paese e alla loro concreta attuazione, nonché uno spazio anche ai disegni di legge presentati. Da notare la parte dedicata ai più incisivi risultati delle audizioni con rappresentanti delle associazioni di persone con autismo e dei loro familiari, che hanno costituito, per altro, un costante punto di riferimento nella stesura del parere.

La convinzione che ha mosso l'intero lavoro è, infatti, che nessuna riflessione bioetica sulla cura delle persone con disabilità abbia senso se non inizia da un ascolto attento delle loro voci.

Il gruppo di lavoro è stato coordinato dal Prof. Adriano Bompiani unitamente ai Proff. Salvatore Amato e Marianna Gensabella. La bozza del documento è stata redatta nella parte scientifica dal Prof. Bompiani, nella parte bioetica dalla Prof.ssa Gensabella e in quella biogiuridica dal Prof. Amato. Il gruppo di lavoro (costituito dai Proff. Battaglia, Morresi, Palazzani, Umani Ronchi e Zuffa) ha lavorato per circa due anni, avvalendosi in particolare del contributo dei membri del CNB (Proff. Caporale, Toraldo di Francia, Zuffa). Con tanta tristezza e profondo rimpianto, va ricordato che è l'ultimo documento a cui il Prof. Bompiani ha lavorato. Vi ha, come sempre, inserito tutta la sua cultura, la sua partecipazione etica e la sua passione. Gli ultimi giorni della sua esistenza li ha trascorsi a rivedere e integrare le note e uno dei suoi ultimi pensieri è stato quello di inviare il lavoro svolto al Comitato.

Sono state organizzate numerose audizioni allo scopo di conoscere, dalla voce di coloro che vivono quotidianamente l'esperienza dell'educazione e della cura del bambino e dell'adolescente autistico i nodi ancora irrisolti di un faticoso percorso di abilitazione ed integrazione.

Diverse sono state le audizioni nell'ambito del gruppo di lavoro:

- 23 febbraio 2012: Il Prof. Nicola Pannocchia (Medico del Policlinico Gemelli di Roma);
- 29 marzo 2012: La Prof.ssa Liana Baroni (Presidente di ANGSA, Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici), il Dott. Giovanni Marino (Presidente di Fantasia, Federazione Nazionale a Tutela delle Persone con Autismo e Sindrome di Asperger) e il Prof. Nicola Pannocchia (Medico del Policlinico Gemelli di Roma);
- 26 aprile 2012: Il Prof. Carlo Hanau (Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici) e la Dott.ssa Stefania Stellino (Vice Presidente ANGAS Regione Lazio);
- 24 maggio 2012: La Prof.ssa Laura Imbimbo (Associazione Sindrome Asperger) e il Dott. X (persona con sindrome di Asperger);
- 22 giugno 2012: La Prof.ssa Donata Vivanti (Vice Presidente Autisme Europa);
- 21 febbraio 2013: Il Dott. Raffaele Ciambrone (rappresentante MIUR –

Direzione generale per lo studente, la partecipazione, l'integrazione e la comunicazione).

Altre due audizioni sono state tenute nell'ambito della plenaria:

- 24 febbraio 2012: la Prof.ssa Gemma Calamandrei (Capo della Sezione di Neurotossicologia e Neuroendocrinologia, Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze dell'Istituto Superiore di Sanità) e la Dott.ssa Aldina Venerosi Pesciolini (Ricercatrice presso il Reparto di Tossicologia e Neuroendocrinologia dell'Istituto Superiore di Sanità);
- 22 giugno 2012: la Prof.ssa Magda Di Renzo (Direttrice Scuola di Formazione in Psicoterapia dell'età evolutiva);

A tutti costoro va il sentito ringraziamento del CNB per il prezioso contributo di idee. Un ringraziamento anche al Prof. G. Persico, della Facoltà medica del Campus bio-medico di Roma, per i cortesi suggerimenti su contenuti scientifici del documento, e al Prof. Gaetano Tortorella, Direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Universitario di Messina per i testi e i consigli sia sulla parte scientifica che su quella socio-assistenziale.

Un grazie anche alla Dott.ssa Sodi e a tutti i componenti della Segreteria Scientifica per l'attenta e competente collaborazione prestata durante i lavori e la stesura del testo.

Il documento è stato approvato dalla maggioranza dei presenti (Proff. Salvatore Amato, Luisella Battaglia, Adriano Bompiani, Stefano Canestrari, Cinzia Caporale, Antonio Da Re, Riccardo Di Segni, Marianna Gensabella, Laura Guidoni, Laura Palazzani, Vittorio Possenti, Monica Toraldo di Francia, Giancarlo Umani Ronchi). Si sono astenuti i Proff. Silvio Garattini, Assunta Morresi, Demetrio Neri. Hanno successivamente espresso la loro adesione i Proff. d'Avack, Di Pietro, Zuffa.

Il Presidente  
*Prof. Francesco Paolo Casavola*

## **Premessa: Obiettivi del Documento**

Con il presente Documento, si intende affrontare la tematica dello “spettro autistico”, che si pone nell’intersezione tra i due grandi temi della sfera della salute mentale e della disabilità, ritagliandolo in quelle particolari fasi della vita umana, l’infanzia e l’adolescenza, in cui le capacità mentali evolvono verso la maturità.

Varie sono le ragioni di questa scelta che nell’ambito più vasto della disabilità mentale si è indirizzata al “caso” specifico dell’autismo.

Infatti, nel quadro di una complessiva, crescente maturazione, a partire dagli anni '60, di una sensibilità sociale verso i diritti dei disabili, l’affermazione dei diritti delle persone con disabilità mentale appare, per la peculiarità stessa della menomazione, particolarmente problematica. Questa condizione di menomazione incide profondamente sulla piena realizzazione delle potenzialità individuali e sulla vita di relazione, compromettendo spesso in maniera inaccettabile i diritti alla dignità, all’autonomia e all’uguaglianza affermati con forza dalla Dichiarazione Universale sui Diritti dell’Uomo. E’ vero, peraltro, che lo stesso rispetto dell’autonomia in cui la dignità trova espressione fondamentale, appare nel caso del disabile mentale estremamente problematico proprio per la condizione di poca, dubbia o nulla capacità che è premessa e condizione del realizzarsi dell’autonomia stessa.

Nonostante tali problematicità, sembrano ormai maturi i tempi per una più ampia applicazione, in concreto, di alcuni altri diritti riconosciuti e rivendicati con forza per i disabili mentali dalle famiglie o da chi li rappresenta, primo tra tutti il diritto all’integrazione sociale, e i diritti ad esso connessi allo studio, al lavoro, alla vita sessuale, riproduttiva, familiare. Tutti questi diritti si scontrano nel caso della disabilità mentale con particolari, gravi difficoltà, tanto da sembrare più ideali che reali o realizzabili. Inoltre la “cura” dei disabili mentali pone per la sua gravosità in termini di costi umani ed economici, problemi in termini di giustizia sociale, in particolare per l’allocazione delle risorse. Allo stato attuale, per quanti passi avanti si siano fatti in termini di responsabilità sociale, l’impegno di cura grava ancora in gran parte, per non dire quasi per intero, sulle famiglie.

Possiamo dire in estrema sintesi che i temi-problemi forti della disabilità, la lotta all’emarginazione e allo stigma sociale, la rivendicazione dei diritti umani, primi tra tutti i diritti all’autonomia e all’integrazione sociale, l’impegno etico-sociale di una serie di azioni di sostegno: pensiamo ad esempio all’importanza degli interventi precoci, agli obiettivi di quella particolare socializzazione che è l’integrazione scolastica e l’“abilitazione” comportamentale, appaiono nel caso della disabilità mentale come in uno specchio ingrandito, così come più difficile appare la loro soluzione.

Non si nega che – negli ultimi decenni – sia aumentata la conoscenza scientifica sulle cause di numerose forme di disabilità congenita cronica e sia migliorata anche l’accoglienza formale non solo dei disabili delle diverse categorie fisiche o sensoriali (ad es. non vedenti, non udenti etc.) ma anche, in particolare dei disabili mentali, come è testimoniato dalla Dichiarazione dell’ONU sui diritti delle persone mentalmente ritardate (1971) e dai riferimenti alla disabilità mentale presenti in altre Dichiarazioni sui diritti delle persone disabili.

Tuttavia, ancora poco noti sono – in seno all’opinione pubblica – i risultati di questo impegno di ricerca, e ben poco correlata appare la traslazione di tali acquisizioni in molte iniziative assistenziali. Molto rimane ancora da fare per passare dalle dichiarazioni di principio ad un effettivo rispetto dei diritti fondamentali dei disabili mentali, rinforzando una politica assistenziale per quanto possibile “personalizzata” ai bisogni dei singoli e delle loro famiglie, ed occorre poter disporre – nel tempo – di documentazioni più analitiche e oggettive dei risultati abilitativi di vari metodi oggi proposti o praticati.

Nell’ambito della disabilità mentale, la condizione dell’autismo rappresenta un caso di particolare interesse sia per la ricerca biologico-medica che pedagogico-riabilitativa e per la riflessione bioetica. Diversi sono gli aspetti dell’autismo che appaiono meritevoli di approfondimento: la complessità di tale disabilità, segnata dall’intersecarsi nell’ambito dell’interazione e della comunicazione di aspetti cognitivi ed emotivi; il suo aspetto multiforme, variegato, comprensivo di sindromi diverse, tanto da rendere più corretto l’uso del termine “disturbi dello spettro autistico”; le diverse ipotesi sulla sua genesi; la difficoltà ancora oggi di ottenere una diagnosi precoce; l’assenza di una cura risolutiva e la contemporanea presenza di trattamenti con diverse ipotesi di efficacia; le particolari difficoltà dell’integrazione scolastica, lavorativa e in genere sociale; il vuoto assistenziale che si riscontra nell’età adulta; gli interrogativi sollevati dal notevole aumento dei casi segnalati. Tutti questi elementi sollecitano non solo l’avanzamento della ricerca scientifica, ma anche la riflessione bioetica. In particolare il manifestarsi dell’autismo in età infantile e il suo perdurare, quasi sempre, per tutta la vita, chiama in causa fortemente la responsabilità sociale.

Sull’autismo si annoverano ormai numerosi documenti internazionali e ricerche di alto valore, che è necessario ormai far conoscere – in forma adeguata – anche alla più ampia opinione pubblica. In questo contesto, vanno ricordati anche Documenti nazionali di pregio elevato [ad es. “Linee guida per l’autismo” della Società Italiana di Neuropsichiatri dell’infanzia (2005) e le “Linee Guida dell’Istituto Superiore della Sanità: Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti” (2011)].

A partire da un approccio non meramente medico, ma che integra gli aspetti clinici con quelli psicologici e sociali di una condizione ampia, come quella dello “spettro autistico”, il CNB in questo Documento non si propone in definitiva un approfondimento sistematico di tutti gli aspetti assistenziali: vuole, invece, richiamare l’attenzione dell’opinione pubblica su un settore complesso della disabilità che richiede non solamente l’impegno dei pediatri di base o specialisti, ma anche la strutturazione di una fitta rete di collegamenti stabiliti dagli stessi con neuropsichiatri infantili, psicologi, psichiatri, varie figure professionali socio-sanitarie operanti sul territorio, educatori e operatori scolastici, nonché una forte collaborazione con neurobiologi per l’avanzamento della ricerca e da ultimo (ma certamente in primo piano) con le famiglie, le Associazioni che le rappresentano ed il volontariato.

Si è ritenuto opportuno, in conseguenza, dare al Documento il seguente ordine di trattazione, che ne traccia anche i confini:

- richiamo ai dati più importanti, emersi dalla ormai più che ventennale ricerca sullo “spettro autistico”, della classificazione e della genesi del disturbo, attraverso l’analisi dei fattori chiamati in causa;
- analisi delle conseguenze apportate dal disturbo cerebrale sulle funzioni affettive, su quelle cognitive ed esecutive;

- richiamo ai diritti del soggetto autistico, alla luce dei diritti fondamentali dell'uomo e dei "diritti positivi", valutati sotto il profilo prevalentemente bioetico;
- analisi dei problemi abilitativi ed educativi, come appaiono oggi anche nel quadro nazionale, oltre che internazionale-europeo;
- risultati delle audizioni con esperti, nuclei familiari e associazioni svolte dal CNB;
- conclusioni e raccomandazioni.

## **PARTE I: ASPETTI SCIENTIFICI**

### **1. UN AGGIORNAMENTO SULLA RICERCA CLINICA NELLO "SPETTRO AUTISTICO"**

#### **1.1. L'individuazione delle varietà incluse nello spettro**

KANNER L., nel 1943, descrisse negli USA una "sindrome" che denominò "disturbi autistici" in 11 bambini che presentavano fra i 2 e 8 anni anomalie del comportamento (isolamento, ossessività, stereotipia) e della parola (ecolalia)<sup>1</sup>. Ben presto la condizione fu riconosciuta da altri e ricompresa – ormai "ufficialmente" – nel 1980 nel DSM-III (APA) (1980), con il termine di DISTURBI PERVASIVI dello SVILUPPO, a causa della "distorsione" che l'autismo (all'inizio classificato come una psicosi infantile) provoca su molte funzioni-base psicologiche nel bambino.

Con la revisione del DSM-III, avvenuta nel 1987, lo "spettro autistico" si delineò composto da due settori: il DISTURBO AUTISTICO (a sintomatologia piena) (AD) e il DISTURBO PERVASIVO dello sviluppo non altrimenti specificato (PDD-NAS).

Fu riconosciuta appartenente allo stesso quadro sintomatico la condizione descritta sempre nel 1943 dal Dott. ASPERGER in Austria<sup>2</sup>, come variante meno grave dell'autismo di KANNER: in essa mancherebbe la difficoltà del linguaggio (mancanza dell'ecolalia etc.).

Nel DSM-IV APA (1994) e nel ICD-10 (classificazione adottata dalla Organizzazione mondiale della Sanità (WHO, 1992), si riconosce come è indicata nella tabella l'ampiezza dello "spettro autistico", che ricomprende anche altre varianti.

Secondo quanto si apprende dalla homepage dei curatori, la classificazione del DSM-IV in tabella verrà completamente superata - a breve - dalla classificazione DSM-V che è in via di ultimazione (vedi sito [www.dsm5.org](http://www.dsm5.org)). Il DSM-V verrà pubblicato ufficialmente nel corso del 2013 e per i prossimi 10-15 anni sarà il riferimento mondiale. Prevede la scomparsa del Disturbo autistico, S. di Asperger e PDD-NOS, con la loro incorporazione all'interno di un'unica categoria generale "Disturbo dello Spettro Autistico". Viene portata all'esterno dello spettro autistico la sindrome di Rett e scompare il Disturbo disintegrativo dello sviluppo.

<sup>1</sup> L. KANNER, *Autistic disturbances of affective contact*, in "Nervous Child", 1943, 2, pp. 217-225.

<sup>2</sup> H. ASPERGER, *Die autistische Psychopaten in Kindesalter*, in "Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten", 1944, 117, pp. 76-136.

**TABELLA** Disturbi pervasivi dello sviluppo o “spettro autistico” (ASD) secondo correnti classificazioni.

Diagnosi secondo DSM-IV (APA, 1994)	Diagnosi secondo ICD-10 (WHO, 1993)
Disturbo Autistico	Autismo infantile
Disturbo di ASPERGER	Sindrome di ASPERGER
Disturbo disintegrativo dell'infanzia	Altro disturbo disintegrativo
Disturbo di RETT	Sindrome di RETT
Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato (PDD-NAS)	Autismo atipico

## 1.2. La frequenza – prevalenza dello spettro autistico

Nei lavori effettuati prima del 1990 la prevalenza era 2-5 casi ogni 10.000 nati; oggi è stimata di 2-6 ogni 1000 nati ed in alcuni studi praticamente siamo a 1:100 nati. Molti ritengono siano cambiati i parametri diagnostici e si includano nello spettro autistico pazienti che un tempo sarebbero stati classificati come ritardo mentale. Altri ritengono che oltre a questo ci sia anche un reale aumento di incidenza.

Rappresenta un “problema” l'individuazione della frequenza–prevalenza dello “spettro” in molte popolazioni (soprattutto quelle che non hanno efficienti registri in merito, e/o adeguati “screening” periodici nella prima e seconda infanzia da parte dei pediatri di famiglia). Tuttavia, si ammette oggi che a 12 mesi di età extrauterina un attento osservatore del bambino possa individuare segni precoci, o quanto meno sospetti di autismo, distinguendolo se clinicamente esperto anche dal ritardo mentale legato a cromosoma X con adeguate misure, mentre i segni sospetti possono essere a 18 mesi e comunque nell'età prescolastica confermati o smentiti (CHAKRABARTI S., FOMBONNE E., 2005; ZWAIGENBAUM L. et al., 2009)<sup>3</sup>.

La “prevalenza” nelle varie popolazioni, comunque, è in rapporto ai criteri di precocità o meno della diagnosi, ma anche alla assiduità ed alla qualità con la quale – nell'organizzazione sociale che si è fatta nel tempo sempre più attenta ai danni ed alle sofferenze prodotte dalle disabilità dello sviluppo – vengono praticati i controlli da parte di esperti pediatri.

Hanno importanza, infine, le scelte praticate nella classificazione (ad esempio l'inclusione o no della Sindrome di ASPERGER ed altre varianti); l'allargamento dei criteri diagnostici per l'ASD; l'aumento d'esperienza dei servizi diagnostici; la maggiore collaborazione fra genitori, educatori e pediatri

<sup>3</sup> S. CHAKRABARTI, E. FOMBONNE, *Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence*, in “Am. J. Psychiatry”, 2005, 162, pp. 1133-1141; L. ZWAIGENBAUM et al., *Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorders: insights from studies of high-risk infants*, in “Pediatrics”, 2009, 123/5, pp. 1383-1389.

ed anche la più “aperta” accettazione in famiglia del bambino autistico. Questi fattori, probabilmente hanno concorso a produrre il costante, continuo aumento – segnalato in letteratura – della prevalenza dello “spettro” in alcune popolazioni esaminate, al quale non corrisponderebbe un incremento reale dell’induzione patogenetica.

La partecipazione di fattori genetici familiari nella genesi dell'ASD è comprovata secondo molti AA. dal rapporto di 4,3:1 nella frequenza fra maschi e femmine. Ciò non è del tutto corretto. Il rapporto M:F=4:1 dimostra solo che i maschi hanno una più bassa soglia di malattia, non che la sua spiegazione sia interamente genetica, anzi esistono prove di un contributo diretto esercitato dagli androgeni in chiave predisponente e dagli estrogeni in chiave protettiva, come nel prosieguo verrà chiarito.

Nella gemellarità omozigote si osserva il 90% di concordanza fra i due gemelli (LE COUTEUR A. et al., 1996)<sup>4</sup>, riducendosi questa al 5-10% nei gemelli singoli o fra fratelli.

Il fattore di rischio più consistente, che contribuirebbe a spiegare anche l’aumento di incidenza della malattia nelle società occidentali, sembra l’avanzamento dell’età dei genitori al concepimento, più sicuramente quella paterna ma in alcuni studi anche quella materna (NEWSCHAFFER C.J. et al., 2002; REICHENBERG A. et al., 2006)<sup>5</sup>.

### **1.3. Caratteristiche di alcuni fenotipi appartenenti allo “spettro autistico”**

Interessanti dati sono stati rilevati di recente: mentre l’accrescimento corporeo nella “tempizzazione” dello sviluppo corporeo non sembra sostanzialmente contrastante con la normale variabilità degli individui, viene segnalato - nel 18% dei bambini - un profilo abnorme di sviluppo del cervello o del cranio nei primi anni di vita, che determina una maggiore dimensione globale del cervello nella prima infanzia (COURCHESNE E. et al., 2001; SPARKS B.F. et al., 2002; e molti altri autori)<sup>6</sup> (v. oltre). In molti bambini questa macrocrania si associa ad elevata altezza e/o peso, configurando pertanto una macrosomia (SACCO et al., 2007<sup>7</sup>). Questo dato è interessante perché suggerisce, insieme ad altri dati, che l’autismo è una malattia sistemica, non isolata al solo sistema nervoso.

Altri hanno notato, inoltre, un successivo rallentamento della crescita e rimodellamento cranio-encefalico, che porta al risultato della equiparazione

---

<sup>4</sup> A. LE COUTEUR et al., *A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins*, in “Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines”, 1996, 37, pp. 785-801.

<sup>5</sup> C.J. NEWSCHAFFER et al., *Heritable and non heritable risk factors for autism spectrum disorder*, in “Epidemiology Rev.”, 2002, 24, 137-153; A. REICHENBERG et al., *Advancing Paternal Age and Autism*, in “Arch. Gen. Psychiatry”, 63, 1026-1032, 2006; G.A. SANTORIUS, E. NIESCHLAG, *Paternal age and reproduction*, in “Human Reprod”, 2010, Update 16/1, pp. 65-79.

<sup>6</sup> E. COURCHESNE et al., *Autism at the beginning: Microstructural and growth abnormalities underlying the cognitive and behavioral phenotype of autism*, in “Development and Psychopathology”, 17/3, 577-597, 2005. COURCHESNE et al., *Mapping early brain development in autism*, in “Neuron”, 2007, 56, 399-413; E. REDCAY, E. COURCHESNE, *When is the brain enlarged in autism? A meta-analysis of all brain size*, in “Biol. Psychiatry”, 2005, 58, pp. 1-9.

<sup>7</sup> R. SACCO et al., *Clinical, morphological and biochemical correlates of head circumference in autism*, in “Biol. Psychiatry”, 2007, 62m, pp. 1038-1047.

volumetrica del cervello del giovane autistico con quello del coetaneo non autistico.

ALDRIDGE K. et al., (2011), hanno – tuttavia – individuato un sottogruppo di adolescenti prepuberi nei quali una morfometria accurata del viso – attraverso la misura della distanza intercorrente fra punti di repere standard – consentirebbe di riconoscere ancora a diversi anni dalla prima infanzia alterazioni molto sottili nel profilo facciale anche di alcuni adolescenti autistici rispetto ai coetanei non autistici<sup>8</sup>.

Infine, lo sbilanciamento incontrovertibile fra eccesso diagnostico nei maschi rispetto alle femmine (salvo il caso inverso della Sindrome di RETT) – pari a 4:1 come già detto – ha suggerito (come già anticipato) la responsabilità di un eccesso prenatale di androgeni fetali nella genesi dell'autismo (cosiddetta ipotesi della ipermascolinizzazione di BARON-COHEN et al., 2005)<sup>9</sup>.

Va segnalato, da ultimo, che l'autismo spesso si associa ad iperattività; il 30% dei bambini autistici ha almeno una crisi epilettica durante la vita; il 65% dei soggetti autistici ha un ritardo mentale (QI<70).

La “diagnosi” nasce da una pur attenta descrizione clinica, che ancora oggi presenta difficoltà a trovare corrispettivi con dati fisiopatologici di natura organica, controllabili e quantificabili come avviene per molte comuni malattie metaboliche-somatiche.

Si è riposta - da parte della Scuola psichiatrica moderna - molta speranza nella analisi genomica personalizzata ed in altri “indici” e accertamenti di carattere epigenetico, nonché di “fattori” che – pur nella loro specificità – concorrano a individuare fenotipi particolari nel quadro generale.

## **2. FATTORI RILEVANTI NELLA INTERPRETAZIONE DELLA GENESI DELLO “SPETTRO AUTISTICO”**

E' opinione diffusa, in letteratura, che risulti ancora oggi problematica una sicura attribuzione di una chiara, unica “causa” biologica a valore etiologico a tale condizione clinica.

Si preferisce, dunque, valutare l'apporto alla patogenesi del quadro autistico offerto da singoli “fattori”, che la osservazione clinica e/o la ricerca hanno chiamato in causa e che – nelle linee generali – verranno di seguito riassunti.

### **2.1. Apporto dei rilievi morfologici**

Gli studi con metodi “classici” della anatomia patologica *post mortem* condotti sul cervello di adulti affetti da autismo, pur nella grande variabilità presente anche tra cervello e cervello e pur con i limiti legati alle tempistiche di processamento dei tessuti, hanno dimostrato nella corteccia cerebrale e cerebellare, nell'ippocampo, nell'amigdala, e in vari nuclei troncoencefalici, la presenza di aree distribuite “a macchia di leopardo” caratterizzate da anomala migrazione neuronale in epoca prenatale con malposizionamento dei neuroni, alterazioni citoarchitettiche, eccessiva proliferazione cellulare e/o ridotta apoptosi. Queste alterazioni sono compatibili con noxae patogene attive tra il 1°

<sup>8</sup> K. ALDRIDGE et al., *Facial phenotypes in subgroups of prepubertal boys with autism spectrum disorders are correlated with clinical phenotypes*, in “Molecular Autism”, 2011, 2, p. 15.

<sup>9</sup> S. BARON-COHEN et al., *Sex difference in the brain: implications for explaining autism*, in “Science”, 2005, 310, pp. 819-823.

ed il 5° mese di gravidanza, come anche dimostrato dagli studi sull'autismo prodotto dalla talidomide in Svezia<sup>10</sup> (MILLER et al., 2005).

Una serie di ricerche effettuata mediante metodiche di brain imaging strutturale e funzionale porta poi a dare importanza - nella genesi del "comportamento autistico" - non solamente all'eccesso di crescita cerebrale nei primi due anni di vita del nato, ma a più minute alterazioni del sistema limbico, del cervelletto, dei nuclei basali e della neocorteccia (COURCHESNE et al., 2005<sup>11</sup>), che accompagnano questo periodo di accelerata crescita, peraltro transitoria, cui si contrappone alla fine una ipertrofia relativa della sostanza bianca.

Si dovrà sempre di più approfondire il "significato" di modificazioni localizzate ai singoli organi cerebrali.

Rimane il fatto che il campionamento anatomo-patologico nell'età infantile dell'autismo "non sintomatico" di altre gravi affezioni cerebrali (che portano ev. a morte precoce) è molto limitato e questo limita la sicurezza delle interpretazioni cliniche.

## **2.2. Il contributo del fattore genetico**

### *Considerazioni preliminari*

Non vi è dubbio che la conferma – consentita da molti decenni di osservazione empirica – del rapporto di frequenza altamente positivo fra gemelli omozigoti ed autismo, rapporto che si mantiene sebbene in minore misura fra gemelli dizigoti o nella fratria rispetto ai soggetti non autistici della popolazione generale, hanno giustificato una intensa ricerca dei fattori genetici interessati.

Che vi sia nell'autismo un coinvolgimento genetico è dato accettato da molti Autori, ma si discute intensamente nella misura dello stesso e sulle modalità con le quali tale fattore si esplica, soprattutto in funzione di fattori "epigenetici" che ne modulano l'intervento.

Il problema di stabilire quali geni partecipano all'effetto disgregativo dei disordini psichiatrici è - di per sé - molto complesso, se si pensa che migliaia di geni guidano lo sviluppo normale del cervello (RAKIC P., 1998 e 2009<sup>12</sup>), e tali geni operano su circuiti organizzati che comportano regolazioni sensorie, motrici ed autonome nei domini socio-emozionali e cognitivi (HAMMOCK, LEVITT, 2006)<sup>13</sup>.

Fissare una corrispondenza fra sintomi clinici e attività genica è pertanto un "enigma da risolvere", come ben si sono espressi<sup>14</sup> STATE M.W., LEVITT P., (2011).

---

<sup>10</sup> M.T. MILLER et al., *Autism associated with conditions characterized by developmental errors in early embryogenesis: a mini review*, in "Int. J. Devolep. Neuroscience", 2005, 23, pp. 201-219.

<sup>11</sup> COURCHESNE et. al., cit., 2005.

<sup>12</sup> P. RAKIC, *Specification of cerebral critical areas*, in "Science", 183, 170-176, 1988; P. RAKIC, *Evolution of the neocortex: a perspective development biology*, in "Nat. Rev. Neurosc.", 2009, 10, pp. 724-735.

<sup>13</sup> E. HAMMOCK, P. LEVITT, *The discipline of neurobehavioral development: the emerging interface that builds process and skills*, in "Hum. Develop.", 2006, 49, pp. 294-309.

<sup>14</sup> M.W. STATE, P. LEVITT, *The conundrums of understanding genetic risks of autism spectrum disorders*, in "Nature neuroscience", 2011, 14/12, pp. 1499-1506.

Lo studio del genoma, in ogni caso, è stato condotto nell'autismo con tecniche diverse, ed almeno all'inizio è stato ostacolato dalla scarsa numerosità dei campioni e dalla insufficiente descrizione del fenotipo esaminato. La creazione di larghi consorzi di analisi ha ormai almeno in parte superato tali limitazioni.

### *Una sintesi della “genetica dello spettro autistico”*

Le ricerche degli ultimi decenni (soprattutto quelle conseguenti al sequenziamento del genoma umano) hanno esplorato con le nuove tecniche la possibilità di singoli “errori” genetici sia nell'AD che nell'ADS non sintomatici ed epifenomeni di altre malattie congenite con tratti autistici, esaminando dapprima le variazioni presenti nei singoli nucleotidi (ad es. mutazioni puntiformi o polimorfismo di singoli nucleotidi (SNPs)<sup>15</sup> (LANDER, 2011); ricercando poi anche le variazioni del numero delle coppie di alleli (che nell'essere umano devono sempre essere due, con l'eccezione dei soli cromosomi sessuali nel maschio) ed infine la possibile presenza di meccanismi poligenici<sup>16</sup> (LEE e SCHERER, 2010); di presenza microdelezioni e di abnorme numero delle copie (AA.VV., cfr. vedi oltre).

Per avere un quadro sia pure sintetico di come è stato studiato l'intervento del “fattore genetico” è utile distinguere il “comportamento autistico” come epifenomeno di malattie genetiche ben note per definita nosografia da quello dell'autismo “essenziale” (AD) o delle forme allo stesso assimilabili, ricomprese nello “spettro autistico” (ASD), secondo la classificazione adottata negli ultimi quindici anni (DSM 4- APA) e per l'avvenire – secondo quanto annunciato - unificata nella DSM 5.

### ***Comportamento autistico presente in sindromi genetiche diversamente classificate (cosiddetto a. secondario)***

In questi casi, ovviamente, il quadro genetico è quello che caratterizza la specifica sindrome o malattia.

Si stima che queste condizioni rappresentino il 10% circa del totale dei casi attribuiti allo spettro autistico<sup>17</sup> (WEISS L. et al., 2008, 2009), sia pure impropriamente.

### ***Fattori genetici nell'Autismo “essenziale” (o AD) e nello “spettro autistico” (ASD) (riunificati come ASD)***

Dalle numerose indagini praticate negli scorsi anni sia con metodi di “genomelinkage” e di “genome wide association” sulle varie forme (fenotipiche) secondo le quali si presenta lo spettro autistico in questo raggruppamento - non collegabile ad altre definite malattie<sup>18</sup> – appare che il numero e le

---

<sup>15</sup> E.S. LANDER, *Initial impact of the sequencing of the human genome*, in “Nature”, 2011, 470, pp. 187-197.

<sup>16</sup> C. LEE, S.W. SCHERER, *The clinical context of copy number variation in the human genome*, in “Expert Rev. Ind. Met.”, 2010, 12 e 8.

<sup>17</sup> L.A. WEISS et al., *A genome – wide linkage and association scan reveals novel loci for autism*, in “Nature”, 2009, 461, pp. 802-808.

<sup>18</sup> Tale è considerato il “comportamento autistico” presente nella Sindrome dell'x fragile, nella Sindrome di PRADER-WILLI e di ANGELMAN; nella Sindrome di DOWN; nella Sindrome di JOBERT; nella Neurofibromatosi; nella Sclerosi Tuberosa; nella Sindrome di LA TOURETTE; di WILLIAMS o in quella di TURNER. Tale comportamento non è costante, in ogni caso, e la diagnosi differenziale delle diverse Sindromi citate deve basarsi su altri rilievi specifici. La

caratteristiche azioni dei geni “presumibilmente” coinvolti siano diversi in rapporto alla natura ed estensione del coinvolgimento.

Studi di linkage non hanno messo in evidenza un unico locus di assoluto maggiore effetto, ma piuttosto un modesto incremento della condivisione allelica nell'intero genoma di fratelli concordanti<sup>19</sup> (SZATMARI P. et al., 2007). Picchi di legame per il cromosoma 7 q 22-32, per il cromosoma 7 q 21 ed anche per il 5 p 14.1 sono stati replicati; ciò però non è avvenuto per gran parte dei segnali di linkage attribuiti ad altri cromosomi.

Gli studi di GWAS (Genome wide association studies) di tratti complessi – come quelli dello spettro autistico – hanno consentito di identificare l'associazione con varianti comuni, ma non hanno risolto il problema della eredità secondo BRENT R. BILL, GESCHWIND DH., (2009)<sup>20</sup>. L'identificazione di varianti di bassa frequenza [frequenza allelica minore (MAF) di 0.01 – 0.05 o di rara frequenza (MAF < 0.01)] condotto in particolari popolazioni isolate (ad es. Islanda) è apparso più promettente. Un contributo notevole da parte degli studi GWAS, che richiedono l'analisi di grandi numeri di campioni (molte migliaia) è stato offerto dall'analisi di circa un milione di SNPs per l'associazione con l'ASD da parte del AUTISM GENOMA PROJECT (AGP)<sup>21</sup> (v ANNEY R. et al., 2010), identificando nell'introne MACROD 2, e nel ST8 SIA 2 importanti “loci” per la genesi dei disturbi autistici.

Più di recente studi citogenetici (ad es. presenza di microdelezioni) e l'analisi del numero delle copie sostengono che molti loci possano contribuire alla genesi del quadro clinico (ZHAO X. et al., 2007)<sup>22</sup>. Diversi AA.<sup>23</sup> [ad esempio SEBAT J. et al., 2007; MARSHALL CR. et al., 2008; WEISS LA. et al., 2008; KUMAR RA. et al., 2008; CHRISTIAN SL. et al., 2008; GLESSNERT JT. et al., 2009; BURNESIDE R. et al., 2011] hanno portato contributi sulla sede e natura delle anomalie citogenetiche e delle variazioni “de novo” o trasmesse del numero delle copie alleliche. Mutazioni *de novo* nell'autismo sono state identificate anche con tecniche di “exome sequencing”.

---

sintomatologia simil autistica eventualmente riscontrabile in tali sindromi può essere attribuita ad una complessa interazione genica; tuttavia bisogna guardarsi da possibili errori diagnostici e nosografici con lo “spettro autistico”.

<sup>19</sup> P. SZATMARI et al., *Autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements*, in “Nat. Genet.”, 2007, 39, pp. 319-328.

<sup>20</sup> BRENT R. BILL, D.H. GESCHWIND, *Genetic advances in autism: heterogeneity and convergence on shared pathways*, in “Current opinion in genetics and development”, 2009, 19, pp. 271-278.

<sup>21</sup> R. ANNEY et al., *A genome-wide scan for common alleles affecting risk for autism*, in “Hum. Mod. Genet.”, 2010, 19, pp. 4072-4081.

<sup>22</sup> X. ZHAO et al., *A unified genetic theory for sporadic and inherited autism*, in “Proc. Natl. Acad. Sci. USA”, 2007, 104, pp. 12831–12836.

<sup>23</sup> J. SEBAT et al., *Strong association of de novo copy number mutations with autism*, in “Science”, 2007, 316, pp. 445-449; C.R. MARSHALL et al., *Structural variation of chromosomes in autism spectrum disorder*, in “Am. J. Hum. Genet.”, 2008, 82, pp. 477-488; L.A. WEISS et al., *Association between microdeletion and microduplication at 16p11.2 and autism*, in “N. Engl. J. Med.”, 2008, 358, pp. 667-675; R.A. KUMAR et al., *Recurrent 16p11.2 microdeletions in autism*, in “Hum. Mod. Genet.”, 2008, 17, pp. 628-638; S.L. CHRISTIAN et al., *Novel submicroscopic chromosomal abnormalities detected in autism spectrum disorder*, Biol. Psychiatry b3, 1111-1117, 2008; J.T. GLESSNERT et al., *Autism genome-wide copy number variation reveals ubiquitin and neuronal genes*, in “Nature”, 2009, 459, pp. 569-573; R. BURNESIDE et al., *Microdeletion/microduplication of proximal 15q11.2 between BP1 and BP2: a susceptibility region for neurological dysfunction including developmental and language delay*, in “Hum. Genet.”, 2011, 130, pp. 517-528.

In questi ultimi anni, ed in conseguenza delle conoscenze man mano acquisite vari Autori hanno presentato tabelle che classificano i “geni candidati” in rapporto a diversi criteri.

Il lavoro di BETANCOUR C. (2011)<sup>24</sup>, tra i più recenti e ben documentati, presenta un “elenco” di ben 103 geni-malattia che sono stati descritti come mutati, deleti, duplicati o frammentati per una traslocazione avvenuta al punto di rottura in individui con tratti chiaramente ASD o con parziali comportamenti autistici.

La tabella 2 dell’indicata rassegna della BETANCOUR riporta 44 disordini genomici ricorrenti e Aneuploidie osservate in soggetti con tratti autistici AD o ASD. I geni responsabili di microdelezioni/microduplicazioni sono 15, alcuni dei quali studiati in precedenza e presenti in altri disordini dello sviluppo neurologico (fra cui quadri di insufficienza mentale, epilessia, schizofrenia); altri come mutazioni de novo in singoli casi<sup>25</sup>.

*Si arriva alla conclusione che – allo stato attuale della ricerca – l’autismo “essenziale” (con le forme dello “spettro” ad esso riferibili), sotto il profilo genetico può essere considerato come il risultato di molteplici “disordini genetici” del cervello piuttosto che il portato di un unico fattore genetico ad “azione multifocale”, la cui azione patogenetica potrebbe essere diversa in rapporto ai singoli casi. Secondo BETANCOUR, i dati in nostro possesso indicano che i geni [innanzi indiziati anche per altre forme di disabilità mentale] provocano un “continuum” di disordini dello sviluppo neurale che si manifestano in modi diversi, dipendendo da altri fattori genetici, ambientali od anche “stocastici” che concorrono a determinare il danno evolutivo.*

Infine un promettente avvio di ricerche è stato offerto anche dalle ricerche sulla trascrizione genica in diverse regioni del cervello (VOINEAGU I. et al., 2011)<sup>26</sup>. Nelle proteine (ad esempio sulla mappa di interazione proteina-proteina) e dai profili di espressione del completo genoma tramite le risorse della elaborazione informatica su larga scala. Con questi metodi è stato intrapreso lo studio della rete e l’analisi della direzione funzionale di interazione proteica, sulla base dell’ipotesi di lavoro che proteine varianti nella struttura, implicate nella trasmissione dei segnali nervosi, possano essere direttamente coinvolte nella patogenesi dello spettro autistico.

#### *Alcune riflessioni generali sull’apporto genetico e la questione di fattori epigenetici prenatali all’origine dell’autismo*

Concludendo, si deve riconoscere che - allo stato attuale dell’arte - si nota una elevata eterogeneità delle malattie ricomprese nello spettro autistico, che si fa più spiccata man mano che la definizione di “autismo” – comunemente usata nella pratica – diviene meno rigorosa.

---

<sup>24</sup> C. BETANCOUR, *Etiological heterogeneity in autism spectrum disorders: more than 100 genetic and genomic disorders and still counting*, in “Brain Research”, 2011, pp. 1380, 42-77.

<sup>25</sup> I dati raccolti da W. SCHERER e G. DAWSON: 2011 su 286 “loci” o geni nell’autismo e nella disabilità mentale (ID) documentano un quadro che può così riassumersi 38 geni malattia e 10 loci (esprimenti sindromi di microdelezione-microduplicazione) fortemente implicati e identificati in soggetti ASD, con o senza ID. 110 geni malattia e 17 loci conosciuti come implicati in ID, ma non ancora testati per l’autismo. 101 geni candidati per l’ASD, identificati in precedenti studi comprendenti anomalie cromosomiche. associazioni alleliche e studi di variazione del numero delle copie (CNV).

<sup>26</sup> I. VOINEAGU et al., *Transcriptomic analysis of autistic brain reveals convergent molecular pathology*, in “Nature”, 2011, 474, pp. 380-384.

A questa eterogeneità clinica corrisponde un'elevata eterogeneità eziologia, con condizioni isolate e sindromiche; le forme sindromiche hanno spesso un meccanismo mendeliano o genomico (dozzine di sindromi da geni continui); le forme "isolate" hanno un'elevata ereditabilità (componente ereditaria di un fenotipo complesso) come documentano gli studi sui gemelli e la ricorrenza familiare: in sintesi si tratta di condizione ad eziologia genica, genomica, multifattoriale ancora non del tutto nota.

La definizione della componente ereditaria delle forme "multifattoriali" dell'autismo è stata indagata da numerosi anni: non è sorprendente che per alcuni lustri le analisi genetiche abbiano identificato "loci" per l'autismo praticamente su tutti i cromosomi. Questo è stato soprattutto dovuto al limite dell'approccio utilizzato che non può prescindere dalla "qualità" del campione biologico in esame: di fatto se si arruolano nello studio soggetti che hanno forme diverse di autismo, che sono spesso difficilmente differenziabili sul piano clinico, i risultati delle analisi non sono per definizione omogenei.

Come già ricordato, questi limiti sono in parte superati dalle più recenti tecniche di *Next Generation Sequencing* e *Genome Wide Analysis* che hanno arruolato enormi campioni di pazienti ed hanno confrontato il genoma dei probandi con quello dei fratelli e dei genitori; in questo modo è stato possibile dimostrare che nella segregazione dai genitori ai figli, i pazienti con patologie dello spettro autistico presentino un numero significativamente più elevato di mutazioni nelle regioni sede di CNV; alcune di queste regioni ipervariabili sono state confermate da studi indipendenti a supporto della scientificità del risultato.

Qualche ulteriore parola va detta a proposito dell'ipotesi epigenetica prenatale dell'autismo.

Il quadro delle attuali conoscenze ha indotto ad attribuire serie responsabilità per un abnorme (o comunque irregolare) neuro sviluppo **a fattori epigenetici agenti nella fase embrionale e fetale della vita.**

I *fattori ambientali* per i quali ci sono evidenze certe di causalità nell'autismo sono: (1) esposizione a farmaci che includono talidomide e anticonvulsivanti (acido valproico-8,9% degli esposti sviluppa autismo; carbamazepina 2,6%; terapie combinate con ambedue i farmaci 4,5-11,7%); (2) infezioni virali (rosolia 7,4%, citomegalovirus 28,6%); (3) pesticidi organofosfati quali il clorpirifos<sup>27</sup> (LANDRIGAN, 2010). Tutti ad azione in epoca prenatale precoce.

L'azione è esplicata con danno diretto su enzimi cellulari del tessuto nervoso embrio – fetale ma anche con danno indiretto portato sulla funzione placentare.

In generale, si ammette che l'embrione/feto abbiano "finestre" temporali sensibili agli insulti di agenti esterni attivi nello sviluppo cerebrale, più permeabili rispetto a quelle del bambino. Il neonato, nei primi giorni di vita, presenta ancora una "fase intermedia" nella diretta sensibilità all'insieme dei fattori innanzi indicati<sup>28</sup> [BRENT R., WEITZMAN M., 2004; RODIER P.M.,

---

<sup>27</sup> P.J. LANDRIGAN, *What causes autism? Exploring the environmental contribution*, in "Current Opinion in Pediatrics", 2010, 22, pp. 219-225.

<sup>28</sup> R. BRENT, M. WEITZMAN, *The current stat of knowledge about the affects, riscks and science of Children's Environmental exposures*, in "Pediatrics", 2004, 113/4, pp. 1154-1166; P. RODIER, *Environmental Causes of central neurons system maldevelopment*, in "Pediatrics", 2004, 113/4, pp. 1076-10883.

2004], rispetto all'adulto; è dunque anch'esso esposto al "rischio"<sup>29</sup> (GUINCHAT V. et al., 2012).

In alcuni casi che hanno avuto evoluzione in autismo, comunque, nei preparati istologici dei campioni di placenta conservati sono state riscontrate le cosiddette "inclusioni trofoblastiche" con frequenza tre volte maggiore rispetto ai controlli<sup>30</sup> (ANDERSON GM. et al., 2007), suggestive della patogenesi disorganizzativa.

Infine, anche il grave "stress materno" in gravidanza è stato chiamato in causa in taluni casi di autismo, ma - se tale patogenesi può essere considerata per la schizofrenia - non sembra applicabile per l'autismo.

### **2.3. L'effetto delle vaccinazioni obbligatorie e facoltative ripetute nell'età neonatale ed infantile; la questione della patogenesi immunitaria**

La domanda: le vaccinazioni che la legge impone nei primi anni di vita di praticare al bambino possono provocare l'autismo? Fu avanzata, nel 1998, dal gastroenterologo inglese ANDREW WAKEFIELD<sup>31</sup>, ma non ha trovato diretti elementi di prova per i casi dallo stesso denunciati<sup>32</sup> [THOMPSON W., 2007; SMITH MJ. et al., 2010].

L'episodio non è stato privo di utilità, se ha sottolineato la necessità di apprezzare meglio la genesi della immunità dopo le vaccinazioni e controllare la possibilità che il ripetersi/il sovrapporsi di vaccinazioni (ad es. quelle annuali anti-influenzali) possa provocare reazioni di sovraccarico del sistema immunitario infantile, con effetti pericolosi sul sistema nervoso in soggetti predisposti<sup>33</sup> (OFFIT PA, 2007). Tuttavia, questa ipotesi potrebbe applicarsi solo a rari casi singoli, non alla massa dei bambini che non hanno conseguenze anche dalle ripetute vaccinazioni<sup>34</sup> [GERBER J., OFFIT P., 2009; O'BRIEN KC. et al., 2000 etc].

Persiste comunque – come segnalato ancora di recente<sup>35</sup> (v. ad es. GUST D.A. et al., 2008) – una certa contrarietà in taluni genitori alle vaccinazioni, nel

---

<sup>29</sup> V. GUINCHAT et al., *Perinatal and neonatal risk factors for autism*, in "Acta Obstet Gynecol Scand.", 2012, 91, pp. 287-300.

<sup>30</sup> G.M. ANDERSON et al., *Placental Trophoblast inclusions in Autism spectrum disorder*, in "Biol. Psychiatry", 2007, 61/4, pp. 487-491.

<sup>31</sup> Il Dott. WAKEFIELD, in un lavoro pubblicato su Lancet descrisse 8 bambini in cui i primi sintomi di autismo comparvero un mese dopo aver ricevuto il vaccino polivalente anti morbillo, parotite e rosolia. I bambini presentavano sintomi gastrointestinali e iperplasia linfoide nodulare diagnosticata endoscopicamente (WAKEFIELD, *Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children*, in "Lancet", 1998, 351, pp. 637-641). Questo lavoro è successivamente stato ritrattato dai coautori di WAKEFIELD, e l'autore è andato incontro a giudizio penale e radiazioni dall'albo professionale.

<sup>32</sup> W.W. THOMPSON et al., *Early Thimerosal Exposure and Neuropsychological Outcomes at 7 to 10 Years*, in "New Engl. J. Med", 2007, 357/13, pp. 1281-1292; M.J. SMITH et al., *On-time Vaccine Receipt in the First Year Does Not Adversely Affect Neuropsychological Outcomes*, in "Pediatrics", 2010, 125/6, pp. 1134-1141.

<sup>33</sup> P. OFFIT et al., *Thimerosal and vaccines – a cautionary tale*, in "New Engl. J. Med.", 2007, 357/13, pp. 1278-1279.

<sup>34</sup> J.S. GERBER, P. OFFIT, *Vaccines and Autism: A Tale of Shifting Hypotheses*, CID (Clinical Inf. Dis.), 48, pp. 456-461, 2009; K.L. O'BRIEN et al., *Severe pneumococcal pneumonia in previously healthy children: the role of preceding influenza infection*, in "Clin Infect Dis.", 2000, 30, pp. 784-789.

<sup>35</sup> D.A. GUST et al., *Parents with doubts about vaccines: which vaccines and reasons why*, in "Pediatrics", 2008, 122/4, pp. 719-725.

timore di possibili danni cerebrali. L'argomento è stato trattato anche da precedente documento del CNB, al quale si rinvia<sup>36</sup>.

Non cade, tuttavia – secondo alcuni esperti-, l'ipotesi scientificamente diversa che l'autismo abbia, in alcuni casi, un contributo sintomatico di natura autoimmune (v. oltre). Si pensano nella genesi dell'autismo forme di coinvolgimento del "fattore immunitario", la cui importanza nell'equilibrio delle funzioni cerebrali appare sempre di più con evidenza, ma non sono ancora ben precisate (v. oltre n.6).

#### **2.4. disordini gastrointestinali sono collegati alla patogenesi dell'autismo?**

Il lavoro di WAKEFIELD<sup>37</sup>, con la (presunta) sequenza vaccinazione – disturbi intestinali (enterocolite) – autismo, pur non portando a riconoscere una responsabilità del "comportamento autistico" alla composizione del vaccino somministrato, ha indotto ad approfondire i rapporti fra autismo e patologia intestinale pediatrica. Il fatto è stato giustificato sia per l'alta prevalenza dell'associazione rilevata in alcune casistiche (pari al 70%) ma non confermato nella media<sup>38</sup> (BUIE T. et al., 2010), sia e soprattutto perché il tratto gastro-intestinale rappresenta l'organo immunitario più esteso del corpo, contenendo sino all'80% delle cellule produttrici di Ig (immunoglobuline)<sup>39</sup> [ASHWOOD P. et al., 2003; 2011; TORRENTE F. et al., 2004; FURLANO RI. et al., 2001 etc.].

L'attenzione dunque, si è spostata sui correlati problemi immunitari, considerando che i bambini affetti da ASDs dimostrano una elevata infiltrazione panenterica di linfociti ed eosinofili, e cioè degli elementi produttori di immunoglobuline<sup>40</sup>. Presentano inoltre una patologica attivazione della

---

<sup>36</sup> COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Le vaccinazioni*, Ed. Presidenza del Consiglio dei Ministri, Roma 1995.

<sup>37</sup> WAKEFIELD, *Ileal*, cit.

<sup>38</sup> T. BUIE et. al., *Evaluation, diagnosis, and treatment of gastrointestinal disorders in individuals with ASDs: a consensus report*, in "Pediatrics", 2010, 125, suppl. 1, pp. s1-18.

<sup>39</sup> P. ASHWOOD et. al., *Intestinal lymphocyte population in children with regressive autism: evidence of extensive mucosal immunopathology*, in "J Clin Immunol.", 2003, 23, pp. 504-517; ASHWOOD et a., *Altered T cell responses in children with autism*, in "Brain, Behavior and Immunity", 2011, 25, pp. 840-849; F. TORRENTE et. al., *Small intestinal enteropathy with epithelial IgG and complement deposition in children with regressive autism*, in "Mol Psychiatry", 2002, 7/4, pp. 375-382; R.I. FURLANO et. al., *Colonic CD8 and gamma delta T-cell infiltration with epithelial damage in children with autism*, in "J. Pediatrics", 2001, 138/3, pp. 366-372.

<sup>40</sup> Dal complesso delle ricerche attivate (ed ancora in corso per molti aspetti) esaminate accuratamente da un "gruppo di lavoro" pediatrico nel 2008 (v. T. BUIE et al., 2010) risultano alcune conclusioni, che di seguito vengono riassunte: Occorre valutare con cura ogni sintomatologia caratterizzata da dolore addominale, costipazione, diarrea cronica, reflusso gastro-esofageo (GERD) che si presenti sia nel bambino "normale" che nell'"autistico". In questo, c'è forse una spontanea minimizzazione del disturbo, per la difficoltà intrinseca di comunicazione dell'autistico. Non sembra sostenibile una specifica forma di disturbi gastrointestinali da autismo. Non vi è evidenza certa di una permeabilità accresciuta verso tossine alimentari da parte dell'intestino dei bambini autistici rispetto ai controlli. Tuttavia, la maggiore consistenza dei fenomeni di irregolare comportamento intestinale può favorire il transito di proteine non digerite dal lume intestinale all'interno dell'organismo (A. NOWAK-WEGREYN et al., *Food protein-induced enterocolitis syndrome caused by solid food proteins*, in "Pediatrics", 2003, 111/4, pp. 829-835). Si ritiene che i bambini ASDs vadano incontro – come i non ASDs – allo stesso tasso di sensibilizzazione da allergeni esogeni, fra cui quelli alimentari rappresentano il 6-8% di quelli che colpiscono l'infanzia ed il 4% la adolescenza (A.M. SCURLOCK et al., *Food allergy* in "Children, Immunol. Allergy Clin.

microglia e dell'espressione di geni immunitari a livello cerebrale, un aumento di molte citochine proinfiammatorie nel liquor, un'associazione con alcuni particolari sottotipi di HLA (vedi oltre).

In definitiva, si raccomanda la bonifica attenta dei disordini intestinali del soggetto autistico e la ricerca di una dieta adeguata sia alla nutrizione che al controllo dei sintomi gastro-intestinali in ogni bambino autistico, indipendentemente dalla pratica delle vaccinazioni.

## 2.5. Le risposte immunitarie nell'autismo

L'antico dogma dell'isolamento reciproco del sistema nervoso e del sistema immunitario, con poche interazioni solamente nel caso di malattie o traumi, non è più sostenibile, poiché negli ultimi venti anni sono state dimostrate molte occasioni di comunicazioni bidirezionali fra i due sistemi (KIMBERLY MC ALLISTER, J. VAN DE WATER, 2009)<sup>41</sup>.

- <sup>42</sup>LEY S. et al., (2010) giustamente avvertono che "il sistema nervoso e il sistema immunitario condividono risposte funzionali agli stimoli dannosi", anche perché esiste un certo grado di connessione anatomica offerta dalla presenza di siti di controllo immunitario nel e del sistema nervoso<sup>43</sup> (STEINMAN L., 2004; BELLINGER D.L. et al., 2008). Inoltre è stato segnalato il ruolo importante svolto nello spettro autistico (ADS) dalle risposte immunitarie (rilevando la produzione diversa dalla norma di varie citochine: aumentata nei soggetti autistici, per quelle che controllano l'infiammazione, diminuita per quelle che sono associate alla migliore funzione cognitiva e dell'adattamento).

Il dato sarebbe coerente con il maggior impegno del sistema immunitario nei confronti delle frequenti disfunzioni intestinali del bambino autistico, già ricordate<sup>44</sup> (VARGAS et al., 2005 e successivamente MORGAN).

- MORGAN J.T. et al., (2010) hanno identificato un'aumentata densità microgliale nella corteccia prefrontale dorso-laterale di soggetti maschi autistici interpretata come un effetto reattivo della glia ad una alterazione innata del sistema immunitario che regola il comportamento dei neuroni e delle sinapsi<sup>45</sup> (SCHWARTZ M. e KIPNIS J., 2011).

Tali rilievi sono importanti, ma non consentirebbero – per la maggioranza degli studiosi - di classificare (almeno al momento di sviluppo della ricerca) l'autismo come una vera e propria malattia autoimmune (a differenza ad es. della malattia celiaca, della psoriasi, della spondilite anchilosante, del lupus

---

North Am.", 2005, 25/2, pp. 369-388). Reazioni Ige – mediate possono insorgere in tali soggetti, e per alcuni alimenti durare a lungo o divenire permanenti.

<sup>41</sup> Il lettore interessato può trovare ulteriori e ben più ampi approfondimenti nel fascicolo *Neural-immune select*, in "Neuron", 2009 15 ottobre, vol. 64, N.1. A. KIMBERLY MCALLISTER, J. VAN DE WATER, *Breaking Boundaries in neural immune interactions*, in "Neuron", 2009, 64, pp. 9-12.

<sup>42</sup> S. LEY et al., *Neuromediators in inflammation--a macrophage/nerve connection*, in "Immunology", 2010, 215, pp. 674-684.

<sup>43</sup> L. STEIMAN, *Elaborate interactions between the immune and nervous system*, in "Nat. Immunol.", 2004, 5, pp. 575-581; D.L. BELLINGER et al., *Sympathetic modulation of immunity: relevance to disease*, in "Cell. Immunol.", 2008, 252, pp. 27-56.

<sup>44</sup> D.L. VARGAS et al., *Neurological activation and neuroinflammation in the brain of patients with autism*, in "Ann. Neurol.", 2005, 57, pp. 67-81; J.T. MORGAN et al., *Neurological activation and neuroinflammation*, in "Biol. Psychiatry", 2010, 68, pp. 368-376.

<sup>45</sup> M. SCHWARTZ, J. KIPNIS, *A conceptual revolution in the relationships between the brain and immunity*, in "Brain, Behavior and Immunity", 2011, 25, pp. 817-819.

eritematoso sistemico, della sclerosi multipla etc.), aggressiva della intera struttura cerebrale.

Vanno segnalate tuttavia le ricerche sulla presenza di autoanticorpi contro particolari popolazioni di neuroni (come ad es. i GABAergici di GOLGI nel cervelletto) in un numero non indifferente di soggetti autistici. Si tratta delle ricerche di WILLS et al. (2009); ROSSI CH. et al. (2011); GOINES P. (2011), il cui significato dovrà essere approfondito<sup>46</sup>.

## 2.6. La correlazione funzionale steroidi-attività nervosa

Questo capitolo della ricerca – sia sperimentale sull'animale che clinica, sull'uomo – sta manifestando in questi ultimi anni una particolare accelerazione di sviluppo anche grazie a nuove metodologie di indagine.

All'antico concetto di secrezione di steroidi attivi da parte unicamente delle ghiandole ormono-produttrici periferiche (ovaio, testicolo, surrene) - denominati comunque "steroidi ormonali" - è stato affiancato il concetto di un sistema di produzione-modificazione a livello cerebrale di steroidi (denominati "neurosteroidi") che forma il complesso degli "steroidi neuroattivi"<sup>47</sup> (MELCANGI, 2011).

Limitandoci a essenziali richiami, si può affermare che – nell'animale – il testosterone (T) – metabolizzato a livello cerebrale in 17 - b - estradiolo e idrotosterone – agisce in momenti determinati dello sviluppo prenatale e postnatale nel realizzare il dimorfismo sessuale del cervello [differenze nella morfologia, dimensioni, numero di neuroni e delle cellule gliali; diversità nella densità dell'architettura nelle componenti morfologiche e numero delle sinapsi<sup>48</sup> (PANZICA GC. et al., 1995; MORRIS JA. et al., 2004)].

Nell'uomo, dovendosi la ricerca limitare ovviamente a dati indiretti, sono stati comunque confermati processi di sintesi di vari steroidi, attraverso la presenza degli enzimi necessari, rilevata *post mortem* nei vari distretti cerebrali sopra indicati.

Questi rilievi hanno suggerito la partecipazione del testosterone prodotto dal testicolo fetale a partire dall'8a settimana di gestazione nella "induzione" di modificazioni precocissime della struttura cerebrale, e consentito ad alcuni di avanzare l'ipotesi che questa produzione di testosterone, se in eccesso, abbia importanza nella genesi dell'autismo<sup>49</sup> (cosiddetta **teoria iperandrogenica dell'autismo**).

---

<sup>46</sup> S. WILLS et al. *Detection of autoantibodies to neural cells of the cerebellum in the plasma of subjects with autism spectrum disorders*, in "Brain, Behaviors and Immunity", 2009, 23, pp. 64-74; C.H. ROSSI et al., *Detection of plasma autoantibodies to brain tissue in young children with and without autism spectrum disorders*, in "Brain, Behaviors and Immunity", 2011, 25, pp. 1123-1135; P. GOINES et al., *Autoantibodies to cerebellum in children with autism associate with behavior*, in "Brain, Behavior and Immunity", 2011, 25, pp. 514-523.

<sup>47</sup> R.C. MELCANGI et al., *Neuroactive steroids: focus on human brain* (review), in "Neuroscience", 2001, 191, pp. 1-5.

<sup>48</sup> G.C. PANZICA et al., *Structural sex differences in the brain: influence of gonadal steroids and behavioral correlates*, in "J. Endocrinol. Invest.", 1995, 18, 232-252; J.A. MORRIS et al., *Sexual differentiation in the vertebrate nervous system*, in "Nat. Neurosci.", 2004, 7, pp. 1034-1039.

<sup>49</sup> L'ipotesi viene sostenuta sulla base della misura del rapporto di lunghezza ossea (falangi e totale) fra 2° e 4° dito della mano (2D:4D), assunto come indice di una esposizione elevata ormonale attorno alla 7° settimana di gravidanza dell'embrione, allorché una sintesi di androgeni in eccesso in quello che sarà poi un soggetto autistico provocherebbe un rapido sviluppo del 4° dito rispetto al 2°. In rapporto 2D:4D ridotto è stato osservato in casi di autismo (J.T. MANNING et al., *The 2rd to 4th digit ratio and autism*, in "Dev. Med. Child. Neurol.", 2001,

Concludendo

Che esistano differenze anatomiche quantitative nei volumi e nella microarchitettura cerebrale in funzione del genere maschile o femminile di appartenenza fra gli individui è noto (v. SIMON BARON-CHOEN, 2002; 2005)<sup>50</sup>.

Che il rapporto di frequenza interno nella popolazione di coloro che hanno ricevuto una diagnosi di “spettro autistico” sia “sbilanciato” in senso maschile non è messo in dubbio. Che questo rilievo possa sostenere l'ipotesi del **“cervello estremamente maschile”** (EMB theory di S. BARON-CHOEN, 2002) – per la quale esisterebbe nell'autismo solamente una esagerazione di tendenze normalmente presenti nei maschi (difetto di empatia e tendenza alla sistematizzazione ed all'uso del diritto) nei confronti della maggiore socialità, emotività e interesse per la quotidianità della donna – appare una spiegazione riduttiva se riferita unicamente alla genesi dell'autismo come bilanciamento atipico fra i due X della femmina (uno dei quali epigeneticamente non attivo) e della coppia XY del maschio.

Va osservato, inoltre, che i fenomeni del dimorfismo sessuale si perfezionano nel corso dell'infanzia sino alla pubertà e comportano – fra le tante azioni interessanti il sistema nervoso – anche una importante regolazione della maturazione delle sinapsi per via epigenetica (come fra breve verrà chiarito), e della connettività interna fra le strutture cerebrali.

## **2.7. L'ipotesi della “carenza di cure materne” e la modulazione epigenetica della “risposta prenatale” e “infantile” del soggetto interessato**

E' stato già ricordato l'effetto epigenetico esercitato da fattori ambientali agenti in fase prenatale su varie funzioni organiche dell'embrione e del feto in sviluppo; ora si vuole richiamare anche quanto avviene a livello di rapporti genitoriali, secondo moderne interpretazioni, durante la crescita del bambino, e che taluni hanno chiamato in causa per l'autismo.

Recenti ricerche in campo sperimentale documentano quanto osservato in clinica e cioè che lo stress da incuria – o peggio – i maltrattamenti in epoca neonatale provocano con una certa frequenza modificazioni epigenetiche che producono effetti avversi in funzioni fisiologiche, ma non autismo, come dimostrato dagli studi sui soggetti “quasi autistici” adottati dalla Romania (vedi studi di Michael Rutter). Viceversa è segnalato l'aumento di incidenza di

---

43, pp. 160-164; E.L. DE BRUIN et al., *Differences in finger length ratio between males with autism etc.*, in “Dev. Med. Child. Neurol.”, 2006, 48, pp. 962-965: da qui è nata la “teoria iperandrogenica” della genesi dell'autismo.

Tuttavia non è stato confermato statisticamente il rilievo di base ed è stato dimostrato che l'accrescimento delle singole dita non ha ritmi uniformi e comunque persiste sino all'avvento della pubertà: pertanto il rapporto 2D:4D non può essere utilizzato come indice attendibile della patogenesi da eccesso di androgeni avvenuta molto precocemente in fase prenatale e causa anche dell'autismo. (M.H. MCINTIRE et al., *The use of digit ratios as marker for spermental androgen action*, in “Req. Biol. Endocrin.”, 2006, 4, p. 10); (M.S. BLOM et al., *Finger bone immaturity and 2D:4D ratio measurement error in the assessment of the hyperandrogenic hypothesis for the etiology of autism spectrum disorders*, in “Physiology Behavior”, 2010, 100, pp. 221-224).

<sup>50</sup> S. BARON-CHOEN, *The extreme male brain theory of autism*, in “Trends in Cognitive Sciences”, 2002, 6 (suppl. 6), pp. 248-254; S. BARON-CHOEN et al., *Sex differences in the brain: implication for explaining autism*, in “Sciences”, 2005, 310, pp. 810-823.

disturbo posttraumatico da stress e schizofrenia a seguito dell'internamento nei campi di concentramento o della carestia nei Paesi Bassi nel 1944.

Tuttavia, il dato della "incuria materna" (rilevato sporadicamente) ha fornito la base per una interpretazione psico-analitica della responsabilità materna nell'evoluzione autistica del nato, molto diffusa in passato (e tutt'ora persistente in talune Scuole, sebbene modificata nella interpretazione) con la denominazione icastica della "madre frigorifero".

Oggi, l'interpretazione psicanalitica – almeno nella forma originaria – non sembra più sostenibile.

Se mai, oggi si dà piuttosto credito ad una teoria organica. Si sottolinea che il comportamento materno è regolato da geni dopaminergici e da polipeptidi ormonali, come vasopressina ed ossitocina: quest'ultimo è ormone di riconosciuta importanza nell'assicurare non solamente l'espletamento del parto ma anche la base neuro-biologica favorevole al **Processo di legame genitore-nato** in tutti i mammiferi<sup>51</sup> (ANSWORT H. MD. 1989; BARTZ J.A., HOLLANDER E.) e – più in generale – nel favorire l'espressione neuro genetica "positiva" della socialità<sup>52</sup> [v. DONALDSON E., YOUNG LI R., 2008; LITVIN Y. et al., 2011; SRATHEARN L., 2011).

Queste condizioni varrebbero anche per la specie umana, ove si dimostra un tasso crescente di ossitocina fra il primo e il terzo trimestre di gravidanza ed i valori riscontrati nella nutrice dimostrano una correlazione positiva con l'intensità dello sguardo materno verso il volto neonatale e con la dimostrazione di affetto e il contatto corporale reciproco condotto dalla madre o nutrice<sup>53</sup> (FELDMAN R. et al., 2007; FELDMAN R., EIDELMAN A., 2007; GORDON I. et al., 2008).

Lo studio di NORIUCHI M. et al. (2008) con fMRI, relativo al comportamento cerebrale di madri di bambini dell'età (media) di 16 mesi, colti nelle "coccole" o durante il pianto, mostra differenza nelle attivazioni dei centri cerebrali, che potrebbero avere significato per un figlio autistico<sup>54</sup>. YRIGOLLEN C.M. et al., (2008) offrono – a loro volta – sostegno all'ipotesi che varianti alleliche di quei geni che presiedono alla funzionalità normale dell'ossitocina, ma anche della prolattina nell'assicurare l'affettuosità materna, possano

---

<sup>51</sup> H. MD ANSWORT, *Attachment beyond infancy*, in "Am. Psychol.", 1989, 44, pp. 709-716; A. BARTZ, E. HOLLANDER, *The neuroscience of affiliation: forging links between basic and chemical research on neuropeptides and social behavior*, in "Hom, Behav.", 2006, 50, pp. 518-528.

<sup>52</sup> E. DONALDSON, R. YOUNG LI, *Oxytocin, vasopressin, and the neurogenetics of sociality*, in "Science", 2003, 322, pp. 900-904; Y. LITVIN et al., *Effects of chronic social defeat on behavioral and neural correlates of sociality, chemical research on neuropeptides*, in "Physiology and Behavior", 2011, 103, pp. 393-403; L. SRATHEARN, *Maternal neglect: oxytocin, dopamine and the neurology of attachment*, in "L. of Neuroendocrinology", 2011, 23, pp. 1054-1065.

<sup>53</sup> R. FELDMAN et al., *Evidence for a neuroendocrinological foundation of human affiliation: plasma oxytocin levels across pregnancy and post partum period predictor mother infant bonding*, in "Psychol. Sci.", 2007, 18, pp. 965-970; R. FELDMAN, A. EIDELMAN, *Maternal post partum behavior and the emergence of infant-mother and infant-father synchrony in preterm and full-term infants: the role of neonatal vagal tone*, in "Dev. Psychobiol.", 2007, 49, pp. 290-302; I. GORDON, R. FELDMAN, *Synchrony in the triad: a micro level process model of co parenting and parent-child interactions*, in "Fam. Process.", 2008, 47, pp. 465-479.

<sup>54</sup> M. NORIUCHI, *The functional Neuroanatomy of maternal love: mother's response to infant's attachment behaviors*, in "Biol. Psychiatry", 2008, 63, pp. 415-423.

umentare in modo modesto ma tangibile (O.R.<1,5) il rischio di sviluppare l'autismo<sup>55</sup>.

### **Ossitocina e vasopressina del bambino: lo “stress” infantile e adolescenziale come fattori epigenetici dell'autismo?**

Non si deve dimenticare - peraltro - che il binomio ossitocina-vasopressina prodotti nel bambino hanno un proprio rilievo nel comportamento sociale dello stesso.

Ne è conseguita l'ipotesi di una “disregolazione” dei centri fetali di produzione-regolazione dell'ossitocina provocata da eccesso iatrogeno di somministrazione di ossitocina nel travaglio di parto, con produzione di autismo<sup>56</sup> (FEIN D. et al., 2003); GALE S. et al., (2003); HOLLANDER E. et al., (1998); WAHL RU., (2004). L'ipotesi non sembra avere consistenza<sup>57</sup>.

Viceversa, appare evidente che il *processo dell'attaccamento materno-infantile non è unilaterale, ma viene realizzato attraverso stimoli molto numerosi e complessi sia d'origine materna che d'origine infantile, fra loro sinergici*.

Infine, sono stati pubblicati alcuni lavori sull'associazione tra mutazioni del gene che regola il recettore all'ossitocina (OXTR) e l'autismo<sup>58</sup> [JACOB S. et al., 2007]. Ciò che porterebbe l'accento su una carenza primaria di questo ultimo, nell'ambito dei rapporti sociali<sup>59</sup> (HAMMOCK E.A., YOUNG LI., 2006).

Occorre Usare molta cautela nell'anticipare comunque conclusioni non convalidate.

Genetica e neuroscienze hanno iniziato ad offrire dati scientifici nelle rispettive competenze, che sempre di più si confrontano con la cultura psicologica e psicodinamica<sup>60</sup> nella non impossibile visione unificante, almeno per quanto riguarda l'“attaccamento” del bambino alla figura materna. La patologia autistica, che rimane una malattia mediamente molto severa, richiede, per la sua corretta interpretazione una componente di alterato neurosviluppo prenatale che prescinde da aspetti relazionali post-natali. Questi potrebbero tuttavia giocare un ruolo nel peggiorare il quadro, tanto quanto

---

<sup>55</sup> C.M. YRIGOLLEN et al., *Games controlling affiliative behaviors as candidate genes for autism*, in “Biol. Psychiatry”.

<sup>56</sup> D. FEIN et al., *Pitocin induction and autism*, in “Am. J. Psychiatry”, 2003, 154, pp. 438-439; S. GALE et al., *Pitocin induction in autistic and non autistic individuals*, in “J. Autism Dev. Disord.”, 2003, 33, pp. 205-208; E. HOLLANDER et al., *A dimensional approach to the autism spectrum*, in “CNS Spectrum”, 1998, 3, pp. 18-39; R.U. WAHL, *Could oxytocin administration during labor contribute to autism and related behavioral disorders?*, in “Med. Hypotheses”, 2004, 63, pp. 456-460.

<sup>57</sup> Da alcune ricerche l'asse ipotalamo-ipofisi ghiandola surrenale presenta – nel soggetto autistico – variazioni negative nella reattività allo stress: tuttavia il referto non sembra costante e da accogliersi come un dato patogenetico rilevante. Rimane valida – per una interpretazione più attendibile del significato del dato – il fatto che maggiori concentrazioni ematiche di ormoni non corrispondono necessariamente a più elevate concentrazioni “locali” – a livello dei tessuti effettivi recettori e utilizzatori delle stimolazioni ormonali. Il comportamento clinico del bambino/adolescente autistico – in ogni caso – appare coerente con una ridotta reattività neuro ormonale allo stress, che tuttavia richiederebbe ulteriori e più ampie precisazioni sperimentali umane, non prive di risvolti etici.

<sup>58</sup> S. JACOB et al., *Association of the oxytocin receptor gene (OXTR) in caucasian children and adolescent with autism*, in “Neuroscience Letters”, 2007, 417, pp. 6-9.

<sup>59</sup> E.A. HAMMOCK, LI. YOUNG, *Oxytocin, vasopressin and pair bonding: implication in autism*, in “Philos. Trans R. Soc. London, B. Biol. Sci.”, 2006, 361, pp. 2187-2198.

<sup>60</sup> V. ad es. il fascicolo N. 4 del “Giornale italiano di psicologia”, XXXVIII, (2011), a cura di N. DAZZI e G.C. ZAVATTINI dal titolo *Il paradigma dell'adattamento e la pratica clinica*.

stimoli relazionali positivi sono invece alla base di tutti gli approcci terapeutico-riabilitativi attualmente in uso.

### **3. BASI BIOLOGICHE DELLA NEUROCOGNITIVITÀ E DEL COMPORTAMENTO SOCIALE NELL'AUTISMO**

Non è possibile oggi – dopo circa venti anni di ricerche di neurobiologia umana – affrontare il quadro dell'autismo senza compiere un pur sintetico esame dei rapporti che si stabiliscono in questa condizione fra neurocognitività e comportamento sociale.

Intuitivamente (ed anche a suo modo nella accezione popolare) questi due aspetti sono fortemente integrati; non è tuttavia arbitrario esaminarli separatamente e poi, con processo inverso, ricomporli in modo integrato.

In ogni caso, si incontrano difficoltà e riserve in questo esercizio bidirezionale, che viene semplificato se si attribuiscono alla “cognitività” alcune caratteristiche della mente (come ad es. l'attenzione, la sensazione, la percezione, l'elaborazione degli stimoli, etc) che appaiono processi personali – ancorché svolgentesi nel contesto sociale – e se viene attribuito al “comportamento sociale” quanto inerisce alla emotività ed alla motivazione, caratteristiche che di fatto guidano largamente in direzione sociale la comprensione e l'azione nella elaborazione della informazione e la conseguente cognizione.

Questa ricognizione “separata” è – inoltre – necessaria se si vuole indagare sulla peculiarità con la quale ciascuna delle diverse strutture componenti il cervello partecipa alla vita umana e questa è proprio una delle strategie di ricerca sin qui messe in opera nelle indagini sull'autismo. E' però ingannevole e falso ammettere che ciascuna delle strutture volta a volta chiamate in causa procede in modo indipendente (“dominio esclusivo”), all'infuori di una rete di collegamenti [rafforzativi o inibitori], di feed-back neuronali, che caratterizzano la connettività.

Con queste brevi premesse, possono essere meglio comprese le caratteristiche che, nella cognitività e nel comportamento sociale, sono emerse nello “spettro autistico”<sup>61</sup> (v. anche CHARMAN T. et al., 2011, STEVENS, 2009).

#### **3.1. Anomalie funzionali delle sinapsi, dei mediatori e della trasmissione dei segnali nello spettro autistico**

Ampliando quanto è stato appena accennato per comprendere l'importanza che – nell'ambito delle disfunzioni cerebrali – e fra queste anche l'autismo – riveste la connettività, occorre ricordare in questo contesto due *caratteristiche della struttura-funzione del cervello stesso*, e cioè:

- Le modalità specifiche del collegamento che si stabilisce fra i neuroni;
- Le modalità con le quali avvengono gli intensi scambi di segnali fra gli stessi.

Contatti e scambi avvengono, come di norma, attraverso **sinapsi** (complessa struttura microscopica, individuata da SHERINGTON nel 1897, che

---

<sup>61</sup> T. CHARMAN et al., *Defining the cognitive phenotype of autism*, in “Brain Research”, 2011, 1380, pp. 10-21; M.C. STEVENS, *The developmental cognitive neuroscience and functional connectivity*, in “Brain and Cognition”, 2009, 70 (1), pp. 1-12.

ha funzione di un organulo molecolare)<sup>62</sup> e mediante l'attività di **neurotrasmettitori** (o **neuromediatori**), rappresentati da molecole chimiche: i più noti e importanti costituiscono "sistemi" denominati: dopaminergico, serotoninergico, glutaminergico ed il GABA-ergico<sup>63</sup> (LOPEZ-MUNÔZ F.; ALAMO C., 2009).

A livello delle sinapsi – i "mediatori" operano sotto l'azione di una serie molto diversificata di proteine che assicurano la specificità, la tempestività, "la correttezza" stessa dell'azione; ciò che equivale a dire che molti geni promotori, effettori e regolatori sono interessati.

Con questo "nanosistema biologico tipico" (WAITES, GAMER, 2011), il tessuto nervoso si caratterizza per due proprietà essenziali<sup>64</sup>:

L'eccitabilità (capacità di trasformare i diversi segnali provenienti dal mondo interno o esterno - ai quali il neurone è predisposto – in impulsi elettrici che consentono la più rapida propagazione attraverso le vie nervose).

La conduttività (cioè la capacità di trasmettere anche a lunga distanza il segnale, grazie all'energia elettrica in cui viene rielaborato nelle diverse sinapsi collegate secondo linee di trasmissione predisposte, e senza attenuazione rilevante e perdita di ampiezza del segnale primario).

### *Serotonina e sistema serotoninergico nella neuropsichiatria e nello spettro autistico*

Particolare interesse – per la sindrome autistica – ha assunto il *sistema serotoninergico* di cui si ricorderanno i tratti essenziali.

La serotonina (5HT: ossia 5 idrossitriptamina) appare coinvolta nello sviluppo e nella strutturazione stessa del sistema nervoso ed è prodotta da neuroni specializzati che – originati entro il primo mese di vita endouterina nei primati nella zona periventricolare - dalla stessa si diffondono innervando gradatamente gran parte delle regioni del sistema nervoso centrale.

Nell'autismo, come ci documentano<sup>65</sup> DAUBERT E. A., CONDRON B. G., (2010), i diversi studi condotti dimostrerebbero uno stato di "iperserotoninemia" se valutata a livello ematico<sup>66</sup> (MC DOUGLE C.J. et al., 2005), ma di "iposerotoninemia"- se apprezzata a livello della zona mediale della corteccia cerebrale con la tomografia computazionale per l'emissione di un singolo fotone (SPECT) - secondo altre ricerche<sup>67</sup> (CROONENBERGHS J. et al., 2007; MAKKONEN I. et al., 2008). I due aspetti non solo non sono incompatibili, ma anzi rappresentano esattamente quanto ci si aspetterebbe, poiché l'iperserotoninemia a livello ematico è dovuta ad un aumento dell'entrata di

---

<sup>62</sup> C.S. SHERRINGTON, *The integrative action of the nervous system*, C Scribner's sons, New York 1906.

<sup>63</sup> F. LOPEZ-MUNÔZ, C. ALAMO, *Historical evolution of the neurotransmission concept*, in "J. Neural Transm.", 2009, 116 (5), pp. 515-533.

<sup>64</sup> C.L. WAITES, C.C. GAMER, *Presynaptic function in health and disease*, in "Trends in Neurosciences", 2011, 34 (6), pp. 326-337.

<sup>65</sup> E.A. DAUBERT e B.G. CONDRON, *Serotonin: a regulator of neuronal morphology and circuitry*, in "Trends in Neurosciences", 2010, 33 (9), pp. 424-434.

<sup>66</sup> C.J. MC DOUGLE et al., *Neurochemistry in the pathophysiology in autism*, in "J. Clin. Psychiatry", 2005, 66 (suppl. 10), pp. 9-18.

<sup>67</sup> J. CROONENBERGHS et al., *Central serotonergic hypofunction in autism: results of the 5-hydroxy-tryptophan challenge test*, in "Neuro Endocrinol. Lett.", 2007, 28 (4), pp. 449-455; I. MAKKONEN et al., *Serotonin and dopamine transporter binding in children with autism determined by SPECT*, in "Dev Med Child Neurol", 2008, 50 (8), pp. 593-597.

serotonina nelle piastrine. Poiché il meccanismo di entrata della serotonina nelle piastrine è identico a quello presente a livello neuronale, la sua iperattività porta ad una più rapida ed efficiente rimozione della serotonina dall'ambiente extracellulare<sup>68</sup> (PERSICO A., 2002; RAMOZ N. et al., 2006).

Questi dati suggeriscono difficoltà di “fissazione” recettoriale in certe zone cerebrali del soggetto autistico rispetto al non autistico; oppure di “produzione serotoninica ostacolata da parte di neuroni dislocati in certe zone” (asimmetria di sintesi cerebrale). Questa seconda ipotesi è coerente con le differenti localizzazioni di funzioni particolari (come il linguaggio, la capacità manuale etc.) che vengono governate dalla specializzazione degli emisferi cerebrali. Si tenga inoltre presente che, oltre ad agire come neurotrasmettitore, la serotonina agisce come fattore neurotrofico<sup>69</sup> (LUO et al., 2007).

### *Efficienza del neurone, delle sinapsi e neuroplasticità nell'autismo*

Concludiamo con alcuni richiami a questo rapporto funzionale<sup>70</sup>.

Si pensa, ormai, che pazienti che soffrono di disordini neurologici e psichiatrici hanno difetti nella formazione e nella funzione in talune sindromi dei dendriti, in altre delle sinapsi. I processi di formazione, rimodellamento e funzione di queste strutture elementari del neurone sono – in ogni caso – governati da proteine specifiche e dunque dal controllo genetico. Nei disordini dello “spettro autistico”, intervengono membri delle famiglie delle neurexine, neuroligine e cadherine<sup>71</sup> (JAMAIN et al., 2003; WANG et al., 2009).

Un'eventuale mutazione del gene/complesso di geni che sovrintende alla sintesi di questa o quella proteina – o nella fase presinaptica, o in quella postsinaptica - oppure l'aver subito effetti epigenetici che abbiano modificato la struttura/funzione della proteina, portano ad una irregolarità (o annullamento) della funzione sinaptica.

Può essere definito “neuroplasticità” il cambiamento a lungo termine della funzione cerebrale<sup>72</sup> (BLITZER et al., 2005). Se, nelle prime fasi della vita, i

---

<sup>68</sup> A.M. PERSICO et al., *Serotonin transporter gene promoter variants do not explain the hyperserotoninemia in autistic children*, in “Mol. Psychiatry”, 2002, 7, pp. 795-800; N. RAMOZ et al., *Lack of Evidence for Association of the Serotonin Transporter Gene SLC6A4 with Autism*, in “Biological Psychiatry”, 2006, 60, pp. 186-191.

<sup>69</sup> L. LUO, J.G. FLANAGAN, *Development of discrete neural maps*, in “Neuron”, 2007, 56 (2), pp. 284-300.

<sup>70</sup> Dal punto di vista morfologico, il neurone (pur di forma variabile a seconda della localizzazione) è sostanzialmente costituito da un corpo cellulare (denominato soma o perikarion) dal quale emergono vari prolungamenti neuronali corti – denominati dendriti che lungo il loro decorso presentano brevi escrescenze chiamate spine – e da un unico, più lungo prolungamento denominato assone. Le informazioni provengono al corpo neuronale tramite i dendriti; il potenziale d'azione è generato a livello del corpo neuronale e viene veicolato – all'esterno – dall'assone. Questo è rivestito da una guaina lipidica di mielina, che assicura l'isolamento dell'assone e, nello stesso tempo, una rapida trasmissione del segnale. Infine, al termine del proprio decorso, l'assone in generale si sfiocca e presenta bottoni sinaptici di collegamento con altri neuroni e riserva di neuromediatrici chimici. La liberazione del neuro mediatore consente la propagazione del segnale elettrico a distanze più o meno lunghe dal luogo di produzione (il soma), in rapporto alla lunghezza dell'assone.

<sup>71</sup> S. JAMAIN et al., *Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism*, in “Nat. Genet.”, 2003, 34 (1), pp. 27-29; K. WANG et al., *Common genetic variants on 5p14.1 associate with autism spectrum disorders*, in “Nature”, 2009, 459 (7246), pp. 528-533.

<sup>72</sup> R.D. BLITZER et al., *Postsynaptic signaling networks: cellular cogwheels underlying long-term plasticity*, in “Biol. Psychiatry”, 2005, 57 (2), pp. 113-119.

meccanismi che la realizzano sono cellulari (migrazione e crescita dei neuroni), più tardi hanno sempre più importanza aumenti nell'efficienza della trasmissione sinaptica ed in certa misura anche dell'eccitabilità neuronale<sup>73</sup> (FRICK et al., 2004).

Si tratta, dunque, dell'equilibrio fra più fattori. Importante è un "proporzionato" numero di dendriti e di "spine": si sottolinea attualmente la rilevanza sia del fenomeno di "sprouting" che di "pruning" in cui consiste il rimodellamento della rete<sup>74</sup> (WILLIAMS M., 2010; BLANPIED, 2004).

In questo contesto il lavoro recente<sup>75</sup> di HUSTLER J., ZHANG H., (2010) documenterebbe una elevata densità delle "spine" dendritiche nei soggetti con spettro autistico, fenomeno che gli autori riferiscono all'insufficiente "potatura" di rimodellamento nel tempo della esagerata crescita infantile dell'apparato dendritico, causa concorrente della cosiddetta "iperconnettività" dell'autismo<sup>76</sup> (PENZES P. et al., 2011; si veda oltre).

In realtà questo dato viene dalla maggior parte degli studiosi messo in relazione più al ritardo mentale presente nel 65% degli autistici che all'autismo di per sé. Gli autistici "puri" non ce l'hanno.

Infine, l'efficienza "qualitativa" della sinapsi dipende sia dal rilascio del trasmettitore dal terminale presinaptico, sia dalla capacità di risposta postsinaptica. Una diminuzione di quest'ultima, nell'autismo, sarebbe il fattore prevalente sec. LISMAN J., (2003)<sup>77</sup>.

Tali fattori influenzano gli aspetti "percettivi" e quelli "esecutivi" della mente, come ci appaiono dagli studi condotti nello "spettro autistico"; ciò a causa delle innegabili correlazioni che si stabiliscono fra funzioni sensoriali, espressive e comunicative, esecutive e motorie<sup>78</sup> (TORO R. et al., 2010).

### **3.2. Profilo della neurocognitività, funzioni sensoriali ed esecutive rilevate nello "spettro autistico"**

In questi ultimi anni, lo studio della sensibilità percettiva nello "spettro autistico" ha assunto un interesse elevato in considerazione della intrinseca "natura neurale" di organi sensoriali-percettivi (ad es. occhio, orecchio), avamposti di centri cerebrali elaborativi della visione e dell'udito intracranici, e alla ormai documentata possibilità che anomalie isolate del sensorio possono sostenere comportamenti stereotipi, avversione o preferenza di certi stimoli, ed anche resistenze al cambiamento, o bisogno di uniformità e ricerca di una

---

<sup>73</sup> A. FRICK et al., *LTP is accompanied by an enhanced local excitability of pyramidal neuron dendrites*, in "Nat. Neurosci.", 2004, 7 (2), pp. 126-135.

<sup>74</sup> M.E. WILLIAMS et al., *Molecular Mechanisms of Synaptic Specificity in Developing Neural Circuits*, in "Neuron", 2010, 68 (1), pp. 9-18; T.A. BLANPIED and M.D. EHLERS, *Microanatomy of dendritic spines: emerging principles of synaptic pathology in psychiatric and neurological disease*, in "Biol. Psychiatry", 2004, 55 (12), pp. 1121-1127.

<sup>75</sup> J.J. HUSTLER, H. ZHANG, *Increased dendritic spine densities on cortical projection neurons in autism spectrum disorders*, in "Brain Res.", 2010, 1309, pp. 83-94.

<sup>76</sup> P. PENZES et al., *Dendritic spine pathology in neuropsychiatric disorders*, in "Nat. Neurosci.", 2011, 14 (3), pp. 285-293.

<sup>77</sup> J. LISMAN, *Long-term potentiation: outstanding questions and attempted synthesis*, in "Phil. Trans. R. Soc. B", 2003, 358 (1432), pp. 829-842.

<sup>78</sup> R. TORO et al., *Key role for gene dosage and synaptic homeostasis in autism spectrum disorders*, in "Trends Genet.", 2010, 26 (8), pp. 363-372.

ossessiva ipersistematicità dell'azione (BARON-COHEN, 2006), che è facile scambiare per sintomi di una condizione autistica<sup>79</sup>.

Inoltre, dallo studio – con adeguate strumentazioni – delle caratteristiche qualitative delle varie funzioni sensoriali, si possono derivare importanti informazioni sulle modalità con le quali si svolgono le “funzioni esecutive” nel soggetto e sul processo che porta alla integrazione delle diverse informazioni a livello mentale<sup>80</sup> (**concetto di coerenza centrale** di FRITH, 1989) (vedi oltre).

Ciò premesso, è interessante ricordare alcuni dei dati sin qui acquisiti e delle interpretazioni prevalenti.

Nel passato, vari aspetti del comportamento dell'autistico sono stati considerati come disturbi dell'attenzione: la preferenza accordata agli oggetti piuttosto che alle persone (RAPIN, 1997); la fissazione persistente dello sguardo (NOVICK B. et al., 1980); l'indifferenza di risposta alle parole materne (KLIN A., 1991), per esemplificare, sono fra questi ed attribuiti oggi a disfunzione cerebrale che verrebbe a rallentare non la ricezione della informazione (lo stimolo), ma la valutazione di interesse dello stesso ed il passaggio alla percezione-attenzione (COURCHESNE E. et al., 1994) (v. CEPONIENE R. et al., 2003)<sup>81</sup>.

Circa l'acutezza visiva (osservata da KANNER nel 1943 in casi sporadici), e da alcuni AA. successivamente confermata, da altri negata<sup>82</sup> (ASHWIN E., 2009), sembra che si possa accogliere una opinione intermedia, che giudica possibile rilevare in casi di “spettro autistico” a quoziente intellettivo superiore al 70% la presenza di una modesta superiorità della performance percettiva solamente a “basso livello di compito visivo”<sup>83</sup> [BERTONE et al., (2005); KOLDEWYN et al., (2010); SIMMONS DR. et al., (2009)].

Nei bambini della primissima e prima infanzia, in cui è stato sospettato (o diagnosticato con riserva) un comportamento autistico precoce, si osserverebbero anomalie in uno dei fondamentali aspetti della visione dell'uomo implicati nelle “neuroscienze sociali”, e cioè l'apprezzamento delle “frequenze spaziali”<sup>84</sup> [VLAMINGS P.H. et al., (2010)], correlate al riconoscimento del volto.

Si ritiene che questa anomalia percettiva, derivante dall'anomalo funzionamento del giro fusiforme, possa provocare (o almeno contribuire a determinare) quei comportamenti che nell'autistico caratterizzano l'atteggiamento privo (o comunque carente) di emozione alla vista del volto dell'altro<sup>85</sup> [BEHRMANN M. et al., (2006)] e spesso anche della madre.

---

<sup>79</sup> Queste considerazioni hanno importanza per il “problema della diagnosi” che più ampiamente verrà discusso nella seconda sezione di questo documento.

<sup>80</sup> C. FRITH, *Making up the Mind: How the Brain Creates our Mental World*, Blackwell, 2007.

<sup>81</sup> R. CEPONIENE et al., *Speech-sound-selective auditory impairment in children with autism: They can perceive but do not attend*, in “Proc. Nat. Acad. Sci. USA”, 2003, 100 (9), pp. 5567-5572.

<sup>82</sup> E. ASHWIN et al., *Eagle-eyed visual acuity: an experimental investigation of enhanced perception in autism*, in “Biol. Psychiatry”, 2009, 65 (1), pp. 17-21.

<sup>83</sup> A. BERTONE et al., *Enhanced and diminished visuo-spatial information processing in autism depends on stimulus complexity*, in “Brain”, 2005, 128 (10), pp. 2430-2441; K. KOLDEWYN et al., *The psychophysics of visual motion and global form processing in autism*, in “Brain”, 2010, 133 (2), pp. 599-610; D.R. SIMMONS, *Vision in autism spectrum disorders*, in “Vision Research”, 2009, 49, pp. 2705-2739.

<sup>84</sup> P.H. VLAMINGS et al., *Basic abnormalities in visual processing affect face processing at an early age in autism spectrum disorder*, in “Biol. Psychiatry”, 2010, 68 (12), pp. 1107-1113.

<sup>85</sup> M. BEHRMANN et al., *Seeing It Differently: Visual Processing in Autism*, in “Trends in Cognitive Sciences”, 2006, 10 (6), pp. 258-264.

Se le ripercussioni di questi disturbi percettivi sui processi neurali emotivi che conseguono nel bambino autistico nei primissimi mesi di vita sono poco noti, viceversa già a 3-4 anni i potenziali visivi evocati (VEP) da espressioni feroci del viso producono picchi di potenziale elevato (nel bambino autistico) solo nella condizione di alta frequenza spaziale del processo, ma non in quella di bassa frequenza.

Questi dati<sup>86</sup> [secondo VLAMINGS et al. (2010)], sostengono l'ipotesi di una disgregazione della via del processo rapido sottocorticale che è riconosciuta avere notevole importanza nell'espressione emozionale<sup>87</sup> [JOHNSON MH (2005)]; [LAYCOCK R. et al. (2007)].

In merito alla componente neuro-cerebrale dell'udito nell'autismo "essenziale" o "primitivo", ricerche più antiche - oltre ad indicare errori di diagnosi nel considerare sordo un soggetto autistico nel caso di una mancata risposta agli stimoli vocali - avevano rilevato ipoperfusione bilaterale nella condizione di riposo nei lobi temporali di bambini con autismo primitivo.

Inoltre, nell'autistico l'attivazione bilaterale del "giro temporale superiore" all'ascolto di fonemi elementari non solamente appare minore, ma con "scambio" degli emisferi rispetto alla nota lateralizzazione fisiologica<sup>88</sup> (N. BODDAERT et al., 2003).

Va segnalato, infine, che il soggetto autistico percepisce normalmente la musica ed anzi - in alcuni casi - avverte chiaramente i dettagli della struttura melodica<sup>89</sup> (HEATON P. et al., 1998 e 2008; MOTTRON L., BURACK J., 2001). Ciò fa concludere<sup>90</sup>, a CEPONIENE R. et al., (2003), che l'autistico sappia elaborare più correttamente certi tipi di stimoli complessi auditivi rispetto a certe tonalità nella vocalizzazione del linguaggio, che a lui risulterebbero sgradite o incapaci di destare la sua attenzione.

Senza entrare, in questa sede, nel complesso problema dell'organizzazione generale ed esercizio fisiologico del linguaggio, si sottolineano alcune delle differenze emerse nel soggetto autistico rispetto a quello dei coetanei non autistici, a livello del sistema nervoso centrale che regola il linguaggio.

Le citate differenze cominciano ad essere evidenti già al 2° anno di vita, e sono quelle che allarmano la famiglia<sup>91</sup> (WETHERBY A.M. et al., (2004); inoltre

---

<sup>86</sup> P.H. VLAMINGS et al., cit.

<sup>87</sup> M.H. JOHNSON, *Subcortical face processing*, in "Nat. Rev. Neurosci.", 2005, 6 (10), pp. 766-774; R. LAYCOCK et al., *A role for the "magnocellular advantage" in visual impairments in neurodevelopmental and psychiatric disorders*, in "Neurosci. Biobehav. Rev.", 2007, 31 (3), pp. 363-376.

<sup>88</sup> N. BODDAERT et al., *Perception of complex sounds: abnormal pattern of cortical activation in Autism*, in "Am. J. Psychiatry", 2003, 160 (11), pp. 2057-2060.

<sup>89</sup> P. HEATON et al., *Autism and Pitch Processing: A Precursor for Savant Musical Ability?* Music perception, 1998, 15 (3), pp. 291-305; P. HEATON et al., *Autism and pitch processing splinter skills: A group and subgroup analysis*, in "Autism", 2008, 12, pp. 203-219; L. MOTTRON, J.A. BURACK, *Enhanced Perceptual Functioning in the Development of Autism*, in "J.A." BURACK, T. CHARMAN, N. YIRMIYA, P.R. ZELASO (eds), *The Development of Autism: Perspectives From Theory and Research*, Mahwah, New Jersey, Lawrence Erlbaum Associates, Inc., Publishers.

<sup>90</sup> R. CEPONIENE et al., cit.

<sup>91</sup> A.M. WETHERBY et al., *Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life*, in "J. Autism Dev. Disord.", 2004, 34, pp. 473-493.

nel 50% dei casi sono gravi e tali – in qualche caso – da non essere recuperabili<sup>92</sup> (LORD C., PAUL R., (1997).

In sintesi, i bambini autistici mostrano ridotta attività funzionale, in più numerose regioni cerebrali rispetto ai controlli, riguardante l'organizzazione del linguaggio, con un reclutamento neuronale superiore nel lobo frontale destro a differenza del reclutamento prevalente nel lobo frontale sinistro dei controlli<sup>93</sup> (REDCAY E., COURCHESNE E., 2008). Lo stesso comportamento si mantiene anche nell'età adolescenziale e adulta, come hanno indicato varie ricerche<sup>94</sup> [HERBERT M.R. et al., (2005); KLEINHANS M. et al., (2008)]; ed è riferibile a fattori genetici che – probabilmente – sono espressi con più penetranza nella regione destra, mentre nella sinistra avrebbe più peso l'esperienza, pur dimostrando tale regione maggiore lentezza nello sviluppo<sup>95</sup> (GESCHWIND D.H. et al., 2002).

Infine, nello spettro autistico sono segnalate anche fasi ricorrenti di ipermotività o, all'opposto di depressione, che in senso proprio non sarebbero incluse per alcuni nello schema classico diagnostico ed episodi di ansia, paura e tic<sup>96</sup> (SCHNEIDER et al., 2009; GADOW K. et al., 2010) più frequenti nell'ADHD tali manifestazioni vengono comunque considerate con attenzione e trattate anche con attività di sostegno (ad esempio sportive, ludiche, *pet therapy*, etc.)<sup>97</sup>.

L'insieme di queste caratteristiche ha dato luogo a riflessioni interpretative generali che possono riassumersi in due domande:

- il soggetto autistico ha una "Teoria della mente" (TOM)?
- quale ruolo giocano i "neuroni specchio" nel determinismo di tali fenomeni?

### 3.3 La Teoria della mente

La "Teoria della mente" è una espressione coniata nel 1978 da PREMACK e WOODRUFF (primatologi che lavoravano sulla capacità degli scimpanzè di prevedere il comportamento di un attore umano per scopi ben definiti) per indicare la capacità di un individuo ad attribuire stati mentali a se stesso e agli altri e di prevedere il comportamento sulla base di tali stati definiti.

---

<sup>92</sup> H. TAGER-FLUSBERG, R. PAUL, C. LORD, *Language and Communication in Autism*, in F.R. WOLKMAR, R. PAUL, A. KLIN, D. COHEN (eds.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, J. Wiley & Sons, Hoboken, New Jersey 2005, chapter 12.

<sup>93</sup> E. REDCAY, E. COURCHESNE, *Deviant functional magnetic resonance imaging patterns of brain activity to speech in 2-3 year-old children with autism spectrum disorder*, in "Biol. Psychiatry", 2008, 64 (7), pp. 589-598.

<sup>94</sup> M.R. HERBERT et al., *Brain asymmetries in autism and developmental language disorders: a nested whole brain analysis*, in "Brain", 2005, 128, pp. 213-326; N.M. KLEINHANS et al., *Atypical functional lateralization of language in autism spectrum disorder*, in "Brain Research", 2008, 1221, pp. 115-125.

<sup>95</sup> D.H. GESCHWIND et al., *Heritability of lobar brain volumes in twins supports genetic models of cerebral laterality and handedness*, in "Proc. Nat. Acad. SCI", USA, 2002, 99 (5), pp. 3176-3181.

<sup>96</sup> J. SCHNEIDER et al., *Anxiety in Boy with ADHD with and without Chronic Multiple Tic Disorder*, in "J. Child. Adol. Psychopharmacol", 2009, 19 (6), pp. 1-12; K. GADOW et al., *Association of DRD4 polymorphism with severity of oppositional defiant disorder, separation anxiety disorder and repetitive behaviours in children with autism spectrum disorder*, in "Europ. J. of Neuroscience", 2010, 32, pp. 1058-1065.

<sup>97</sup> Sono in corso alcuni studi osservazionali per stabilire l'adattabilità di tali sostegni al contesto relazionale, al fine di migliorare la risposta del bambino – adolescente anche all'abilitazione sociale e all'apprendimento.

Come già osservò LUIGIA CAMAIONI<sup>98</sup>, nel 2001, la Teoria della mente, accolta favorevolmente da numerosi Autori, ha dato luogo ad uno sviluppo crescente della ricerca nel campo della psicologia cognitiva, portandola ad esaminare – nel bambino – non solamente “un attivo e solitario costruttore di modelli mentali del mondo fisico ma anche, e soprattutto, come il costruttore di una conoscenza del mondo sociale che corrisponde ad una teoria implicita dell’azione e dell’interazione umana”<sup>99</sup> (CAROL FELDMAN, 1992). Inoltre, la Teoria<sup>100</sup> [secondo JUDI DUNN (2000)] propone un “modello unificante all’interno del quale collocare e interpretare sia gli stati mentali epistemici (pensieri, credenze, ragionamenti, inferenze), sia gli stati mentali non epistemici come emozioni, desideri, intuizioni”.

Dal 1978 in poi – e sino ai nostri giorni – sono stati prodotti “test” diversi e sempre più sensibili. Ad ogni età dell’infanzia e adolescenza (che è quella che in questa sede interessa) ma anche dell’adulto è stata esplorata la “Teoria della mente” sia negli stati di sviluppo mentale normali che in quelli “disturbati” o francamente “patologici”.

### *Richiami sulla teoria della mente nell’autismo*

E’ apparso subito evidente l’interesse dello studio della Teoria della mente nell’autismo iniziato da<sup>101</sup> ALAN LESLIE, UTAH FRITH e SIMON BARON-COHEN (1985-1986, 1988 et ecc.) e condotto da molti AA., anche italiani<sup>102</sup> [come CAMAIONI, SURIAN 2001-2002; PERUCCHINI et al., 1997 ed altri ancora].

Il quadro generale e a grandi linee riassuntivo, che è utile conoscere dai risultati osservazionali e sperimentali, consente di riconoscere, nell’autismo, un difetto del meccanismo di meta rappresentazione, che compromette in modo selettivo le rappresentazioni di alcuni stati mentali, lasciando relativamente intatte altre rappresentazioni. Ad esempio è insufficiente la ricostruzione della sequenza delle vignette che richiedono l’attribuzione di stati mentali per la scelta ordinata; oppure sono carenti risposte esatte a compiti di falsa credenza, ed altri test ancora.

Questa carenza ha fatto sostenere l’ipotesi della mancanza o grave compromissione della teoria della mente nel soggetto autistico: esso, mentre non ha - in generale – difficoltà a comprendere eventi fisici o comportamentali,

---

<sup>98</sup> L. CAMAIONI, *Il contributo della Teoria della Mente alla comprensione dello sviluppo umano*, in “Giornale It. di Psicologia”, 2001, 28 (3), pp. 455-475.

<sup>99</sup> C. FLEISHER FELDMAN, *The New Theory of “Theory of Mind”*, in “Human Development”, 1992, 35, pp. 107-117.

<sup>100</sup> J. DUNN, *Mind-reading, emotion understanding and relationship*, in “Int. J. Behav. Development”, 2000, 24, pp. 142-144.

<sup>101</sup> A.M. LESLIE, *Pretense and Representation: The Origins of “Theory of Mind”*, in “Psychological Review”, 1987, 94 (4), pp. 412-426; S. BARON-COHEN, A.M. LESLIE, U. FRITH, *Mechanical, behavioural and Intentional understanding of picture stories in autistic children*, in “British. Journal of Developmental Psychology”, 1986, 4, pp. 113-125; A.M. LESLIE, U. FRITH, *Autistic children’s understanding of seeing, knowing and believing*, in “British. Journal of Developmental Psychology”, 1998, 6, pp. 315-324.

<sup>102</sup> L. CAMAIONI, *Il contributo della Teoria della mente alla comprensione dello sviluppo umano*, cit.; L. SURIAN *Per acquisire la “Teoria della mente” c’è bisogno di un MAD (“Mentalizing Acquisition Device”)?*, in “Giornale it. di psicol.”, 2001, 28/3, pp. 477-484 e ID., *Autismo. Indagini sullo sviluppo mentale*, Laterza, Roma-Bari 2006; P. PERUCCHINI, *Sviluppo delle funzioni richiestive e dichiarativa del gesto di indicare*, in “Giornale it. di psicol.”, 1997, 24/4, pp. 813-829.

«ha invece difficoltà ad interpretare eventi o storie che hanno senso solo se attribuiscono al protagonista un certo stato mentale»<sup>103</sup> (CAMAIONI, l.c.).

Infine, secondo HAPPÉ<sup>104</sup> (1993), gli autistici non sono in grado di interpretare intenzioni che cambiano il significato del comportamento o del messaggio verbale, come l'inganno, l'ironia, il sarcasmo, l'adulazione, le espressioni metaforiche.

La conseguenza di questi disturbi si tradurrebbe nelle difficoltà delle comunicazioni interpersonali e nella socializzazione.

Concludendo: oggi si pensa che non sia corretto parlare di “mancanza di teoria della mente tout court nei soggetti autistici, quanto di un particolare sviluppo e modalità di funzionamento in questi soggetti delle capacità che rientrano in questa dicitura, essendo peraltro le prestazioni diverse in base alla gravità del disturbo all'interno dello spettro e in base all'avanzare dell'età (Cfr. FRITH, 2004, PETERSON et al., 2001)<sup>105</sup>

Si tengano presenti anche le numerose e documentate variabili personali e l'effetto dei difforni fattori educativi-ambientali.

### 3.4. “Neuroni specchio”

Per questi e per altri comportamenti deficitari riscontrati nei bambini e adolescenti autistici è stata di recente proposta una difficoltà di funzionamento del meccanismo dei “neuroni specchio”<sup>106</sup>.

---

<sup>103</sup> L. CAMAIONI, *Il contributo della teoria*, cit.

<sup>104</sup> F. HAPPÉ, *Communicative competence and theory of mind in autism. A test of relevance theory*, in “Cognition”, 1993, 48, pp. 101-119.

<sup>105</sup> Inoltre recenti importanti sviluppi del dibattito dei fautori dell'ipotesi ToM sono finalizzati ad individuare se le capacità di auto-attribuzione ed etero-attribuzione di stati mentali coincidano ed eventualmente afferiscano allo stesso meccanismo neurocognitivo, oppure allo stesso processo o conoscenza base e se i soggetti autistici manifestino deficit a vari livelli nei compiti di mentalizzazione sia in prima sia in terza persona, oppure selettivamente rispetto all'altro pari in modo molto specifico (I.A. APPERLY, *What is theory of mind? Concepts, cognitive processes and individual differences*, in “The Quarterly Journal of Experimental Psychology”, 2012, 65 (5), pp. 825-839; U. FRITH *Emmanuel Miller lecture: Confusions and controversies about Asperger syndrome*, in “Journal of Child Psychology and Psychiatry”, 2004, 45, pp. 672-686; U. FRITH, *Why we need cognitive explanations of autism*, in “The Quarterly Journal of Experimental Psychology”, 2012, 65 (11), pp. 2073-2092; C.C. PETERSON, V.P. SLAUGHTER, J. PAYNTER, *Social maturity and theory of mind in typically developing children and those on the autism spectrum*, in “Journal of Child Psychology and Psychiatry”, 2007, 48 (12), pp. 1243-1250; D.M. WILLIAMS, *Theory of own mind in autism: Evidence of a specific deficit in self-awareness?*, in “Autism”, 2010, 14 (5), pp. 474-494).

<sup>106</sup> La teoria dei “neuroni specchio” nasce da rilievi condotti nella scimmia dalla scuola di Rizzolatti (G. RIZZOLATTI et al., *Functional organization of inferior area 6 in the macaque monkey. II. Area F 5 and the control of distal movements*, in “Exp Brain Res.”, 1988, 71 (3), pp. 491-507), secondo i quali neuroni della porzione premotrice ventrale della corteccia cerebrale si attivano non solo quando la scimmia compie un determinato atto motorio (ad es. afferrare un oggetto) ma anche quando essa osserva un oggetto le cui caratteristiche fisiche corrispondono a quelle della presa codificata da tali neuroni (ad es. presa di precisione/oggetto piccolo; oggetto grande/piena mano, o quando essa osserva il medesimo gesto compiuto da altri (G. DI PELLEGRINO et al., *Understanding motor events: a neurophysiological study*, in “Exp. Brain Res.”, 1992, 91, pp. 176-180; M. IACONONI, *I neuroni specchio. Come capiamo ciò che fanno gli altri*, Bollati Boringhieri, Torino 2008). Da qui la denominazione di “neuroni-specchio”. Molti esperimenti - da quella data - sono stati condotti (v. la rassegna di G. RIZZOLATTI e M. FABBRI-DESTRO: *Mirror neurons: from discovery to autism*, in “Exp. Brain Res.”, 2010, 200 (3-4), pp. 233-237) a conferma di questo meccanismo neuronale che consente una capacità imitativa che non si intende solamente come replicazione di atti motori già conosciuti ed esperiti, ma come capacità di acquisire con l'osservazione nuovi comportamenti motori, da

I “neuroni specchio”, ubicati nella corteccia premotoria del lobo parietale, sarebbero gli “intermediari” per raggiungere l’obiettivo motorio, consistente nel trasformare ad esempio l’osservazione sensoriale visiva in impulso dei neuroni motori. Un’attività “motoria” è presente in ogni attività sociale, del resto.

Questa teoria - elaborata con l’osservazione del comportamento del primate non umano - varrebbe anche per l’uomo, sebbene non tutti gli AA. - successivamente - abbiano condiviso tale impostazione (che fa dei neuroni specchio la sede dell’intenzionalità del gesto motorio).

In merito al ruolo che tali neuroni potrebbero svolgere nell’autismo, si è affermato che i difetti della comunicazione del linguaggio e di comprensione della mentalità altrui presenti nel soggetto autistico potrebbero dipendere da difetti della loro funzione. Non si tratta - per il bambino autistico - di mancata comprensione degli scopi dell’azione compiuta da altri che egli osserva<sup>107</sup> (LEIGHTON J. et al., 2008); SOUTHGATE e HAMILTON (2008), ma di un “inceppamento” nella catena degli atti motori del sistema corticale, che si verifica quando viene richiesta una prestazione imitativa<sup>108</sup> (HAMILTON et al., 2007; DAPRETTO M. et al., 2006).

### 3.5. Cognitività e comunicazione

Quanto è stato ricordato a proposito delle anomalie funzionali rilevate negli organi dei sensi, dell’attenzione e del linguaggio nel soggetto autistico, ha rilievo sulla cognitività e sulla comunicazione.

Il giudizio sulla cognitività non fa parte dei criteri diagnostici dell’autismo, sebbene rappresenti una variabile da esplorare per individuare **disabilità correlate** e predire lo sviluppo prognostico. Si riscontra una notevole eterogeneità fenotipica nelle condizioni di sviluppo neurocognitivo<sup>109</sup> (GESCHWIND D.H., LEVITT P., 2007), ed emergono due gruppi estremi, per i quali è difficile stabilire la frequenza: gli autistici con severo difetto cognitivo e quelli con intelligenza di alto livello e superiore alla media.

Il difetto cognitivo consiste nella difficoltà di coinvolgimento nel processo dell’acquisizione ed elaborazione della informazione, nel primo caso, e nel trasferimento della stessa alla rappresentazione simbolica. Nel secondo caso, le capacità cognitive di per sé integre non divengono – nell’autistico – funzionali alla comunicazione sociale sebbene questi soggetti presentino un elevato IQ. Ambedue i gruppi non sono capaci di adempiere ad obiettivi complessi del linguaggio che comportino figurazioni, comprensione sintattica e coerenza interna al discorso, ciò che rappresenta un elevato livello di pensiero collegato alla memoria.

---

ripetere poi utilizzando le stesse movenze impiegate dall’istruttore. Giustamente RIZZOLATTI e FABRI-DESTRO osservano che “in ambo i casi, l’imitazione richiede la capacità di trasformare informazioni sensorie in rappresentazioni motorie delle stesse”.

<sup>107</sup> J. LEIGHTON et al., *Weak imitative performance is not due to a functional “mirroring” deficit in adults with Autism Spectrum Disorders*, in “Neuropsychologia”, 2008, 46, pp. 1041–1049; V. SOUTHGATE, A.F. de C. HAMILTON, *Unbroken mirrors: challenging a theory of autism*, in “Trends Cognit. Sci.”, 2008, 12, pp. 225-229; A.F. de C. HAMILTON et al., *Imitation and action understanding in autistic spectrum disorders: how valid is the hypothesis of a deficit in the mirror neuron system?*, in “Neuropsychologia”, 2007, 45, pp. 1859-1868.

<sup>108</sup> M. DAPRETTO et al., *Understanding emotions in others: mirror neuron dysfunction in children with autism spectrum disorders*, in “Nat. Neurosci.”, 2006, 9 (1), pp. 28-30.

<sup>109</sup> D.H. GESCHWIND, P. LEVITT, *Autism spectrum disorders: developmental disconnection syndromes*, in “Curr. Opin. Neurobiol.”, 2007, 17 (1), pp. 103-111.

Si pensa - tuttavia - che, nel soggetto autistico, vi siano ridotte differenze nei livelli che distinguono i processi sensoriali da quelli percettivi<sup>110</sup> (HAPPÉ e FRITH V., 2006), cosicché sono più frequenti gli errori commessi nella percezione dei dettagli che nel pensiero globale.

Non mancano segnalazioni - aneddotiche - di superiore abilità di stima in bambini autistici di fronte a ben precisi stimoli<sup>111</sup> (MOTTRON et al., 2006; SOULIÈRES et al., 2010). Si tratta della “**sindrome (dell’autistico) sapiente**”, descritta da FRITH e HAPPÉ nel 1994<sup>112</sup> e ammessa dalla American Psychiatric Association (APA) nel 1994 come risultato di un comportamento ripetitivo su interessi ristretti, che combina una pratica assidua riabilitativa con un forte investimento emozionale<sup>113</sup> (vedi anche HEATON P. et al., 2008; MOTTRON L. et al., 2006; 2009).

Altri esempi potrebbero essere citati, tuttavia quanto sin qui riportato sembra sufficiente a mostrare la **complessità del funzionamento del “sistema cognitivo”** nell’autistico, ed anche le difficoltà che si incontrano nello studio dello stesso.

Lo “spettro autistico”, in definitiva, si presenta variegato, ma tutte le diverse articolazioni hanno in comune tre fenomeni che caratterizzano il soggetto colpito<sup>114</sup>, e cioè:

---

<sup>110</sup> F. HAPPÉ, U. FRITH, *The weak coherence account: detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders*, in “J. of Autism and Developmental Disorders”, 2006, 36 (1), pp. 5-25.

<sup>111</sup> L. MOTTRON et al., *Cognitive versatility in autism cannot be reduced to a deficit*, in “Cognitive Neuropsychology”, 2007, 24/5, pp. 578-580; I. SOULIERES et al., *Superior estimation abilities in two autistic spectrum children*, in “Cognitive Neuropsychology”, 2010, 27/3, pp. 261-276.

<sup>112</sup> U. FRITH, F. HAPPÉ, *Autism: beyond “theory of mind”*, in “Cognition”, 1994, 50 (1-3), pp. 115-132.

<sup>113</sup> P. HEATON et al., *Superior discrimination of speech pitch and its relationship to verbal ability in autism spectrum disorders*, in “Cognitive Neuropsychology”, 2008, 25/6, pp. 771-782; L. MOTTRON et al., *Enhanced perceptual functioning in autism: an update, and eight principles of autistic perception*, in “J. Autism Dev. Disord.”, 2006, 36 (1), pp. 27-43, e L. MOTTRON et al., *Enhanced perception in savant syndrome patterns, structure and creativity*, in “Philosoph. Trans. of. R. Soc. B.”, 2009, 364 (1522), pp. 1385-1391.

<sup>114</sup> Questi fenomeni (o “fenotipi” caratteristici secondo altri) hanno un’importanza diversa nelle varianti dello spettro e secondo alcuni Autori hanno inciso nella stessa classificazione delle DSM-IV APA che – per la storia dell’evoluzione dell’argomento – vale la pena di ricordare. Nel Disturbo Autistico, prevale la difficoltà grave delle reciproche relazioni sociali (ad es. il contatto oculare non è modulato per l’interazione; manca l’interesse per gli altri e la reciprocità di azioni; c’è ritardo nello sviluppo del linguaggio, o presenza di agnosia verbale uditiva; uso stereotipato del linguaggio e/o ecolalia). Nella Sindrome di ASPERGER (descritta nel 1940 e riconosciuta da WING nel 1981 ed ammessa nella DSM-IV (APA 1994), i criteri della difficoltà di interazione sociale sono quelli del DISTURBO AUTISTICO, ma – come in precedenza già accennato – non si descrive un ritardo significativo della maturazione del linguaggio e della comunicazione, pur essendo la modulazione verbale disordinata semanticamente e pragmatica (BISHOP D.V.M., 1994). Si tratta, dunque, sostanzialmente di una “variante”, meno grave dell’ASD. Nel Disturbo disintegrativo dell’infanzia (DDI) si tratta di una evenienza rara di sviluppo mentale normale sino al secondo anno, seguita poi da una rapida regressione dello sviluppo neuropsichico che porta all’autismo con perdita delle precedenti capacità di linguaggio, socievolezza, motricità etc. Nel disturbo pervasivo dello sviluppo “non classificato”, detto anche Autismo atipico, mancano alcuni dei criteri riconosciuti validi per la diagnosi dal DSM-IV (APA 1994), ma il profilo d’insieme è “autistico” (TOWBIN K.E., 1997). Come già segnalato, il DSM-V introduce la nuova classe diagnostica del Neurodevelopmental disorders (Disturbi del neurosviluppo), che comprende la sottoclasse A05 dei “Disturbi dello spettro autistico” (la quale mescola le specifiche diagnosi ai Autistic Disorder (AD), Asperger Disorder, Childhood Disintegrative Disorder, e Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified (PDD-NOS) ed esclude il RETT Disorder. Nel DSM-IV comparivano 12 criteri per l’AD; nel DSM-V, i criteri consistono di

- 1) il difetto delle interazioni sociali reciproche;
- 2) i difetti nelle comunicazioni verbali e non verbali;
- 3) comportamenti o interessi ristretti e ripetitivi.

### 3.6. Le funzioni esecutive e la corretta percezione per l'azione<sup>115</sup>

Se è ben stabilito che una corretta percezione è fondamentale per la maturazione psicologica del soggetto, la conoscenza e la memoria (nella duplice varietà di “a breve” e “a lungo termine” secondo la quale viene classificata), altrettanto può dirsi per l'impulso a svolgere una corretta azione. Le relazioni fra percezione ed azione sono state a lungo considerate da varie discipline, ma va ricordato che di recente hanno suscitato un interesse elevato nelle neuroscienze a proposito delle fasi e dei meccanismi con i quali si verifica il “passaggio” dalla percezione alla azione.

Senza poter approfondire ulteriormente in questa sede l'argomento, si dirà che è opinione largamente condivisa che una discrasia fra percezione ed azione possa osservarsi in bambini autistici, in alcuni dei quali – ad esempio - è stata notata la tendenza a guidare la mano dell'osservatore per venire in possesso di oggetti desiderati, piuttosto che operare direttamente (come nel soggetto normale) o agire per via di una richiesta orale rivolta all'osservatore.

Ancora nell'adolescente autistico, varie ricerche avrebbero dimostrato palesi diversità nei tempi di assunzione delle informazioni visive rispetto ai coetanei normali, che – associate alle difficoltà rilevate nelle funzioni auditive e del linguaggio (appena ricordate) – hanno dato origine, nel loro insieme ed alla luce di una valutazione olistica al “**concetto di difetto di coerenza centrale**”.

Sostenuto dalle riflessioni suscitate da tale insieme di dati esperienziali, è stato infatti coniato il concetto di “coerenza centrale”, con il quale si intende il processo di integrazione delle varie informazioni ad un livello più elevato, che costituisce il contesto<sup>116</sup> (FRITH, 1989). Ciò avviene – di regola – sia nei processi visivi ed auditivi ed esecutivi Orbene, nello “spettro autistico”, l'insieme delle informazioni cliniche e degli studi condotti con idonee metodologie porta a ritenere che i processi cognitivi si svolgono sulla base di informazioni che rimangono parziali, settoriali, piuttosto che collegarsi in una adeguata integrazione centrale delle stesse.

“Qualcosa”, a livello del cervello-mente, impedirebbe la “coerenza centrale”. Quel qualcosa - secondo l'interpretazione più accreditata attuale - è la disconnessione tra regioni cerebrali tra loro “lontane” che, associata ad una iperconnessione tra neuroni all'interno di ogni singola regione, fanno sì che il cervello dell'autistico sia caratterizzato dal fatto che ogni regione cerebrale tende a “parlare solo con sé stessa” e a non condividere informazioni con altre regioni attraverso un processamento distribuito in parallelo delle informazioni stesse, che è alla base del pensiero associativo (COURCHESNE, PIERCE, 2005; GESCHWIND, LEVITT, 2007).

---

tre indicazioni di “SocialCommunication” (i.e., social emotional reciprocity, nonverbal communication, and social relationships) e quattro criteri di Repetitive Behaviour/fixated interests (i.e. repetitive behaviour, routines and rituals restricted interests, and sensory); la soglia è: tutti e tre i criteri di SC, almeno due di RB.

<sup>115</sup> Per “funzioni esecutive”, in neuropsicologia, si intende il controllo mentale di processi che rendono possibile il self-control fisico, cognitivo ed emozionale e che sono necessari per mantenere comportamenti efficienti diretti verso uno scopo.

<sup>116</sup> U. FRITH, *Autism: Explaining the Enigma*, Basil Blackwell, Oxford UK 1989.

## 4. AUTISMO: NATURA ED EVOLUZIONE DELLA CONNETTIVITÀ NEI PROCESSI MENTALI

In precedenza, sono stati riassunti i dati più attendibili di carattere funzionale e clinico che caratterizzano, secondo il profilo della recente ricerca, lo “spettro autistico”.

In quest’ultimo paragrafo si vuole fornire quanto – sempre in base ad elementi oggettivi – si pensa in merito alla patogenesi del disturbo autistico.

La letteratura recente insiste molto sugli aspetti della “disorganizzazione cerebrale” che – senza contraddire determinanti primari di carattere genetico e l’eventuale intervento di “fattori inducenti” (già descritti) – potrebbe offrire interpretazioni attendibili del “meccanismo” con il quale si determina il disturbo autistico: la irregolare struttura e (di conseguenza) la funzione della **connettività**, intesa come “capacità di collegamento” strutturale-molecolare, e - se carente o distorta - come causa di disturbi della “comunicazione” fra strutture cerebrali.

A sostegno di questa interpretazione starebbero due rilievi: la irregolare “curva di sviluppo” del cervello nella primissima infanzia nell’autismo e la presenza di alcuni indici di irregolarità nella struttura e funzionalità connettivale dei fasci di “sostanza bianca” che collegano i raggruppamenti neuronali della sostanza grigia.

### 4.1. Volume e struttura del cervello nell’autismo

Esaminando rilievi morfologici “globali” – i più facilmente accessibili e quantificabili – il **neonato** che diventerà autistico non mostra al momento della sua nascita volumi cerebrali mediamente superiori a quelli riconducibili nella popolazione confrontabile che non diventerà autistica.

Tuttavia, fra i 2-3 anni, una elevata percentuale circa dei lattanti nei quali si rilevano segni di “*comportamento autistico per la loro età*” hanno sviluppato volumi cefalici e circonferenze craniche superiori a quelle del confrontabile di pari età che non presenta, né andrà incontro, all’autismo<sup>117</sup> (COURCHESNE E. et al., 2003).

Nell’intervallo di tempo ricompreso fra la nascita e 6-14 mesi di età, la media delle circonferenze craniche dei bambini autistici passa dal 25° al 84° percentile dei valori registrati per la popolazione considerata, e cioè con un incremento del 1,67 SDs (deviazione standard), rimanendo invariato invece l’accrescimento in lunghezza corporea e ponderale del soggetto autistico rispetto alla norma<sup>118</sup> (COURCHESNE E. et al., 2003).

Dopo tale fase di “supersviluppo” temporale il volume e le circonferenze craniche dei bambini con sintomi autistici tendono a riequilibrarsi con quelli dei controlli; anzi – secondo osservazioni di CARPER RA., COURCHESNE E., (2005)<sup>119</sup> – l’aumento riscontrato nella zona della corteccia frontale mediana, in quella dorsolaterale prefrontale e nel girus precentrale rispetto ai controlli si

---

<sup>117</sup> E. COURCHESNE, K. PIERCE, *Why the frontal cortex in autism might be talking only to itself: local over-connectivity but long-distance disconnection*, in “Current Opinion in Neurobiology”, 2005, 15/2, pp. 255-230.

<sup>118</sup> E. COURCHESNE et al., *Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism*, in “J. Am. Med. Assoc.”, 2003, 290/3, pp. 337-344.

<sup>119</sup> R.A. CARPER, E. COURCHESNE, *Localized enlargement of the frontal cortex in early autism*, in “Biol. Psychiatry”, 2005, 57 (2), pp. 126-133.

inverte dopo i primi due anni, per dare luogo – in alcuni dei pazienti fra 5 e 9 anni – ad una modesta diminuzione rispetto alla norma.

Questo fenomeno, tuttavia, è meno costante nel verificarsi e nell'ampiezza rispetto al precedente.

Individuato l'interesse nello studio – in particolare – di queste zone cerebrali per una migliore comprensione della genesi dell'autismo, è apparso evidente che il ritmo di crescita dell'ampia "zona frontale" va – anche nei soggetti non autistici – messo a confronto con l'andamento generale dei ritmi di crescita delle altre regioni cerebrali.

È noto che questi sono più rapidi, nel neonato e lattante/prima infanzia, per le regioni primarie e secondarie "motorie e sensoriali" che debbono assicurare al più presto il superamento della immaturità neonatale umana, mentre le regioni corticali e non, che assicurano l'associazione olistica (connettività funzionale) – e fra queste si iscrive la regione frontale – si sviluppano più lentamente.

Anche per questo motivo può apparire sorprendente la precoce, ma transitoria, crescita dei volumi relativi alla regione frontale in chi esprimerà la fenomenologia autistica.

Quali possono essere i contenuti ed i meccanismi di questa atipica evoluzione?

HERBERT et al., (2004)<sup>120</sup> osservarono nei bambini e nei ragazzi autistici ipertrofia della sostanza bianca "superficiale", cioè immediatamente sottocorticale, fenomeno già individuato solo globalmente per la regione frontale da CARPER et al., (2002)<sup>121</sup>. Per interpretarlo, si ipotizzano diversità nei tempi di mielinizzazione oppure concentrazioni e attività diverse di fattori neurotropi; ma anche ritmi di sviluppo diversi dei componenti della citoarchitettura delle zone centrali e delle laterali (quelle interessate nell'autismo) della corteccia frontale<sup>122</sup> (CASANOVA et al., 2002); ed infine alterazioni distrettuali del flusso cerebrale<sup>123</sup> (OHNISHI et al., 2000).

Ricerche ulteriori potranno chiarire questi aspetti; rimane comunque "etichettata" la **regione frontale e prefrontale** come fra quelle più importanti per la "comprensione" dell'autismo, essendo interessate (assieme al corridoio temporo-parieto occipitale ed alla corteccia limbica) alle elaborazioni neuronali necessarie ai tipi di linguaggio, di memoria, alle capacità esecutive ed alla gnosi (termine con il quale in neurologia si intende la capacità di riconoscere stimoli esterni), nel contesto della "corteccia associativa".

#### 4.2. La connettività cerebrale nell'autismo

I dati morfologici e funzionali appena esposti nelle aree della "corteccia associativa" hanno rilanciato la "**teoria della connettività ridotta**" che fa dell'autismo un "disturbo cognitivo e neuro-biologico caratterizzato, perché prodotto, da un funzionamento deficitario della integrazione delle informazioni a

---

<sup>120</sup> M.R. HERBERT et al., *Localization of White Matter Volume Increase in Autism and Developmental Language Disorder*, in "Ann. Neurol.", 2004, 55, pp. 530-540.

<sup>121</sup> R.A. CARPER et al., *Cerebral lobes in autism: early hyperplasia and abnormal age effects*, in "Neuroimage", 2002, 16 (4), pp. 1038-1051.

<sup>122</sup> M. F. CASANOVA et al., *Minicolumnar pathology in autism*, 58 (3), 428-432, 2002.

<sup>123</sup> T. OHNISHI et al., *Abnormal regional cerebral blood flow in childhood autism*, in "Brain", 2000, 123 (9), pp. 1838-1844.

livello nervoso e cognitivo”<sup>124</sup> (BROCK J. et al., 2002; JUST M.A. et al., 2004)<sup>125</sup>.

Alla questione sostanziale, se cioè la connettività disgregata sia un fenomeno che riconosca un’origine “primaria”, prenatale, nell’autismo (ancorché, in certi casi, con manifestazione più tardiva, ma sempre con un coinvolgimento del fattore genetico), secondo alcuni Autori non si può al momento rispondere con certezza, essendo pubblicati sia pure rari casi di autismo in cui non è documentabile una disgregazione della connettività<sup>126</sup> (v. HUTSLER, ZHANG 2010; ALEXANDER et al., 2007; BEN BASHAT et al., 2007). Ammessa la certezza della diagnosi, ciò non sembra dirimente.

Inoltre, un certo numero di ricerche tende a valorizzare il ben noto fenomeno della “plasticità” cerebrale (a livelli diversi: neuronali e sinaptici, come già riportato) – e cioè l’ampiamente accettato concetto di una dinamica dello sviluppo cerebrale – come un processo interattivo fra strutture e ambiente, con esiti solo statisticamente prevedibili (concezione attuale della epigenetica).

Non si esclude che tale dinamica – qualora venisse sollecitata non solamente in epoca prenatale ma nel corso dei primi anni di vita per effetto di stimoli negativi ambientali (ad es. tossici), potrebbe indurre la perdita della fisiologica regolazione e dare luogo alle diverse forme dello “spettro autistico” (che abbiamo ampiamente descritto come articolate nella gravità degli effetti clinico – sociali), ma anche ad una diversa modulazione della “connettività” fra circuiti cerebrali diversi da interpretarsi come fenomeni necessari di adattamento.

Nell’insieme, la teoria del difetto di connettività antero-posteriore, formulata da JUST MA.<sup>127</sup> et al., (2004) e rivista da BELMONTE<sup>128</sup> et al., (2004) e da WASS, (2006)<sup>129</sup> è, almeno al momento, suffragata da reperti sperimentali e induce a considerare con favore a livello dell’apparato neurone-sinapsi il “punto critico”, patogenetico, della disfunzionalità autistica.

Del resto, alcune caratteristiche delle strutture della corteccia (neocortex) – concernenti il modello ad organizzazione microcolonnare di 80-100 neuroni, raggruppati in unità macrocolonnari – sono state documentate in alcuni casi di

---

<sup>124</sup> Alla “connettività ridotta” si è contrapposta - quasi contemporaneamente però - una “teoria della connettività aumentata”, almeno per certe forme dell’autismo (RUBENSTEIN e MERZENICH, 2003) teoria che BELMONTE et al., (2004) – elegantemente – hanno tentato di conciliare proponendo un’alta connettività “locale” associata ad una bassa connettività sulle “lunghe distanze”, fenomeno che darebbe luogo a difficoltà - con i metodi attuali - a differenziare i segnali dagli elementi di disturbo (noise) che evidentemente interferirebbero con la trasmissione a distanza del segnale nervoso.

<sup>125</sup> J. BROCK et al., *The temporal binding deficit hypothesis of autism*, in “Developmental Psychopathology”, 2002, 14 (2), pp. 209-224; M.A. JUST et al., *Cortical activation and synchronization during sentence comprehension in high-functioning autism: evidence of underconnectivity*, in “Brain”, 2004, 127, pp. 1811-1821.

<sup>126</sup> J.J. HUTSLER, H. ZHANG, *Increased dendritic spine densities on cortical projection in autism spectrum disorders*, in “Brain Research”, 2010, 1309, pp. 83-94; A.L. ALEXANDER et al., *Diffusion tensor imaging of the corpus callosum in Autism*, in “Neuroimage”, 2007, 34 (1), pp. 61-73; D. BEN BASHAT et al., *Accelerated maturation of white matter in young children with autism: a high b value DWI study*, in “Neuroimage”, 2007, 37 (1), pp. 40-47.

<sup>127</sup> M.A. JUST et al., cit.

<sup>128</sup> M.K. BELMONTE et al., *Autism and abnormal development of brain connectivity*, in “J. of Neuroscience”, 2004, 24 (42), pp. 9228-9231.

<sup>129</sup> S. WASS, *Distortions and disconnections: disrupted brain connectivity in autism*, in “Brain and Cognition”, 2011, 75 (1), pp. 18-28.

autismo e proverebbero in definitiva la irregolarità nella migrazione neuronale in età embrionale dalla zona ventricolare sino al mantello corticale dei neuroni stessi<sup>130</sup> (CASANOVA MF., 2002; BUXHOEVEDEN, 2002).

Parallelamente, numerose ricerche documentano irregolarità nei collegamenti e nelle trasmissioni dei circuiti che collegano la corteccia cerebrale, i nuclei sottocorticali, il cervelletto etc. e la sostanza bianca<sup>131</sup> (HERBERT et al., 2005; JOU et al., 2011; SHULKA D. et al., 2011; BARTTFELD P. et al., 2011-2012).

## Conclusioni

Quanto esposto fa ritenere che i dati raccolti, e derivanti da ricerche condotte in più direzioni - esplorando sia i fenomeni della traiettoria di sviluppo del cervello neonatale e infantile nell'autismo, sia le funzioni diverse degli apparati sensoriali e della comunicazione (così importanti per la vita individuale e collettiva anche del bambino) - portino argomenti a favore di una teoria patogenetica dell'autismo fondata sul concetto di "disorganizzazione" cerebrale, con relativa autonomia delle funzioni locali rispetto al "coordinamento a distanza"<sup>132</sup> (Y. LIU et al. 2011).

Concludendo: varie "teorie" si sono succedute nel tempo per interpretare i dati sperimentali che la ricerca sull'autismo forniva, nel corso degli ultimi decenni. La **"teoria" della alterazione della connettività** riassumerebbe – nella patogenesi – le precedenti ipotesi con effetti unificanti.

Nelle conclusioni generali a questo documento, verranno meglio individuati gli argomenti che dovranno essere approfonditi con la ulteriore ricerca; ma già da ora può affermarsi che una riconsiderazione degli effetti che il fenomeno disorganizzativo induce sulla funzione cerebrale attraverso *circuiti funzionali* – la cui corretta attività verrebbe disturbata geneticamente e/o epigeneticamente – può meglio rappresentare lo stato di disabilità caratteristico dell'autismo.

---

<sup>130</sup> M.F. CASANOVA, D.P. BUXHOEVEDEN et al., *Minicolumnar pathology in autism*, in "Neurology", 2002, 58 (3), pp. 428-432.

<sup>131</sup> M.R. HERBERT, *Large brain in autism: the challenge of pervasive abnormality*, in "Neuroscientist", 2005, 11 (5), pp. 417-440; R.J. JOU et al., *Diffusion tensor imaging in autism spectrum disorders: Preliminary evidence of abnormal neural connectivity*, in "Aust. N.Z.J. Psychiatry", 2011, 45 (2), pp. 153-162; D.K. SHULKA et al., *Microstructural abnormalities of short-distance white matter fiber tracts in autism spectrum disorder*, in "Neuropsychologia", 2011, 49 (5), pp. 1378-1382; P. BARTTFELD et al., *A big-world network in ASD: Dynamical connectivity analysis reflects a deficit in long-range connections and an excess of short-range connections*, in "Neuropsychologia", 2011, 49 (82), pp. 254-263; P. BARTTFELD et al., *State dependent changes of connectivity patterns and functional brain network topology in autism spectrum disorder*, in "Neuropsychologia", 2012, 50, pp. 3653-3662.

<sup>132</sup> Y. LIU et al., *Autonomy of lower-level perception from global processing in autism: evidence from brain activation and functional connectivity*, in "Neuropsychologia", 2011, 49 (7), pp. 2105-2111.

## PARTE II: ASPETTI BIOETICI

### 5. LA “CURA” DELLE PERSONE CON DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO: PROFILI BIOETICI

#### Premessa

La complessità e l'incertezza che gravano ancora, nonostante i tanti progressi, sulle conoscenze scientifiche dei disturbi dello spettro autistico si riflettono sui problemi bioetici che si incontrano nella cura delle persone che ne sono affetti. La complessità, ossia la doppia tendenza che si riscontra, per un verso ad evidenziare la grande variabilità delle sindromi all'interno dell'autismo, tanto da indurre a parlare piuttosto di “autismi”<sup>133</sup>, e per l'altro ad accomunare tali sindromi, sotto un'unica chiave di lettura, come appare dalle anticipazioni sul prossimo inquadramento nel DSM V. L'incertezza: ossia l'oscillazione tra diverse ipotesi sulle cause che determinano i disturbi dello spettro autistico, nonché tra proposte diverse di trattamento.

I problemi bioetici che riguardano la condotta di chi opera nell'ambito della cura delle persone con autismo si porranno in modo diverso a seconda dell'entità del disturbo, della presenza o meno del ritardo mentale e della sua misura, della compresenza di altre patologie. Un esempio evidente è il modo differente in cui si configurerà il consenso informato a seconda dell'età e della capacità di intendere e di volere.

D'altra parte, se allo stato attuale non c'è un farmaco che “curi” l'autismo, vi sono tuttavia dei farmaci che permettono con la loro azione una modifica di comportamenti a rischio- o di disturbo- per il soggetto e per chi gli sta accanto. Ciò pone il problema della valutazione di quanto e come tali farmaci siano da usare “per il bene del paziente”, valutando costi e benefici per lui, e tenendo presenti anche le sofferenze e i benefici di chi se ne prende cura quotidianamente.

In ultimo, l'incertezza su quale sia il trattamento più efficace, capace di portare non alla guarigione, ma ad un miglioramento della sindrome, rende difficile realizzare il diritto della persona con autismo o, per lui, dei suoi genitori, ad essere informati sulle diverse opzioni e di scegliere liberamente e consapevolmente.

Questi problemi bioetici classici – consenso, scelta delle cure, valutazione costi-benefici – che si incontrano in modalità diversa nella cura di ogni patologia, mettono in campo i principi della bioetica, autonomia non maleficenza, beneficenza, giustizia, imponendo di volta in volta delle valutazioni che impongono il bilanciamento dei principi stessi<sup>134</sup>.

La cura dell'autismo, così come di altre patologie che comportano disabilità, richiede però anche una riflessione etica che metta in primo piano la responsabilità sociale e ciò per due motivazioni: la considerazione dell'autismo

---

<sup>133</sup> Cfr. D. H. GESWIND, P. LEVOTT, *Autism spectrum disorders: developmental disconnection syndromes*, in “Current Opinion in Neurobiology”, February 2007, vol. 17, n. 1, pp. 103–111.

<sup>134</sup> Cfr. T. BEAUCHAMP, J. CHILDRESS, *Principi di etica biomedica*, 1994, 4° ed., ed.it. a cura di F. Demartis, tr. it. S. Buonazia; Le Lettere Firenze, 1999.

come patologia invalidante o *tout court* come disabilità mentale dell'età evolutiva; l'approccio ormai condiviso alla disabilità in chiave non solo medica, ma anche bio-psico-sociale. La persona con autismo nasce, cresce ed è per lo più destinata a vivere con la sua disabilità: il peso sarà più o meno grave per la persona e per i familiari a seconda non solo delle cure mediche, ma anche di come la società saprà farsene carico.

La problematica bioetica può, quindi, essere affrontata riprendendo le linee portanti del documento del Comitato Nazionale per la Bioetica del 2006 *Bioetica e Riabilitazione*, sul significato della riabilitazione come "l'insieme di interventi terapeutici (*cure*) ed assistenziali (*care*) che hanno come finalità il recupero (parziale o totale) di abilità compromesse (a diversi livelli: lieve, medio, grave) a causa di patologie congenite o acquisite (neurologiche, cognitive, psichiche) e la valorizzazione delle potenzialità presenti (sensoriali, motorie, psichiche) per consentire all'interessato di conseguire il migliore inserimento e la migliore integrazione nell'ambito della vita familiare e sociale"<sup>135</sup>.

Nel caso dello spettro autistico (come di altri disturbi nervosi dell'età evolutiva) l'obiettivo della riabilitazione o meglio dell'abilitazione<sup>136</sup> è il miglioramento della qualità della vita in una prospettiva che riguarda tutto l'arco dell'esistenza. Tale obiettivo richiede una valutazione previa non solo delle disabilità, ma anche delle capacità della persona, dei suoi bisogni e delle risorse disponibili, considerando come tali sia le risorse umane (la famiglia, gli amici, gli operatori sanitari, gli insegnanti, etc.), che le risorse materiali (gli strumenti, gli spazi, l'organizzazione del tempo, la possibilità di accesso ai servizi di assistenza etc.).

La visione della disabilità che è alla base del parere del 2006 rinvia, quindi, ad un'intersezione tra la menomazione causata dalla patologia e le mancate risposte dell'ambiente fisico-sociale. E' la stessa visione da cui deriva la definizione della persona con disabilità che ritroviamo nella *Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità* del 2007<sup>137</sup> e, ancor prima, il passaggio della classificazione delle disabilità dal metodo ICDH (*International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps*) alla classificazione ICF (*International Classification of Functioning, Disability and Health*). Con il nuovo strumento si fa leva non sul negativo ma sul positivo: non sulle "menomazioni", ma su "funzioni e strutture corporee"; non sulla "disabilità", ma sull'"attività"; non sull'"handicap", ma sulla "partecipazione", in rapporto a fattori ambientali e personali<sup>138</sup>.

---

<sup>135</sup> COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Bioetica e Riabilitazione*, 17 marzo 2006, [www.governo.it/bioetica/index.html](http://www.governo.it/bioetica/index.html).

<sup>136</sup> Com'è noto nell'autismo, tranne pochi casi in cui si registra una perdita per altro in età precoce di abilità, si ha una mancanza di abilità che segna sin dall'inizio la vita della persona.

<sup>137</sup> "Per persone con disabilità si intendono coloro che presentano durature menomazioni fisiche, mentali, intellettuali o sensoriali che in interazione con barriere di diversa natura possono ostacolare la loro piena ed effettiva partecipazione nella società su base di uguaglianza con gli altri" (*Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità*, 2006, [www.lavoro.gov.it/Lavoro/md/AreaSociale/Disabilita/ConvenzioneONU](http://www.lavoro.gov.it/Lavoro/md/AreaSociale/Disabilita/ConvenzioneONU)).

<sup>138</sup> Cfr. ORGANIZZAZIONE MONDIALE DELLA SANITÀ, *ICF Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute*, Erickson, Trento 2002; su questo cfr. M. LEONARDI, *Nuovi paradigmi nella definizione di salute e disabilità. La classificazione ICF e la Convenzione ONU dei diritti delle persone con disabilità*, in A. PESSINA (a cura di), *Paradoxa. Etica della condizione umana*, Vita e Pensiero, Milano 2011.

Questi mutamenti promuovono una percezione della disabilità non più radicalmente “altra” dalla “normalità”, cercando di rimuovere in radice il motivo della discriminazione dei disabili e di rafforzare il senso della responsabilità sociale. Il modello dell’ICF evidenzia il ruolo dell’ambiente sociale come facilitatore o barriera all’acquisizione o alla ripresa delle abilità compromesse. In questo modo si pone un obbligo - quanto meno etico se non giuridico - alla società di effettuare politiche che per un verso eliminino i fattori che fungono da barriere e per l’altro mettano in atto misure per facilitare l’acquisizione o ripresa di abilità.

Anche per l’autismo – pur con le peculiari difficoltà relative alla disabilità mentale – è possibile applicare i concetti di *barriera* e *facilitatore* all’ambiente, sollecitando l’impegno di adeguate politiche sociali che favoriscano un percorso che giunga ai confini della *maggior autonomia possibile*, della *maggior integrazione possibile*; un percorso che, là dove gli obiettivi dell’autonomia e dell’integrazione appaiono difficilmente raggiungibili, in ogni caso, ad assicurare una vita piena e ricca secondo le capacità della persona.

Nel caso dell’autismo le barriere e i facilitatori si ritrovano ad un livello complesso: possiamo parlare di barriere e facilitatori “trasparenti”, che non si danno solo a livello culturale, ma al livello, più profondo, del mentale. Di fronte alla difficoltà di comunicazione e interazione sociale che caratterizza l’autismo, funziona come “barriera” lo stesso mantenimento dello *status quo* delle “normali” modalità di comunicazione/interazione, mentre la ricerca di nuove modalità, a partire da una modifica della strutturazione degli spazi e dei tempi del comunicare funziona come “facilitatore”.

Il problema che si vuole porre è se e in che misura si attuino nel nostro paese strategie di intervento di carattere non solo medico, ma anche culturale e sociale per abbattere le barriere che sembrano insite nella stessa sindrome autistica.

Le dichiarazioni di principio che troviamo in ambito internazionale e nazionale a difesa dei diritti delle persone con disabilità mentale, ed anche in modo specifico, con autismo, delineano un quadro che potrebbe anche rendere problematica o addirittura superflua ogni ulteriore riflessione sulla responsabilità sociale. Dalla loro lettura troviamo conferma di principi bioetici fondamentali: il rispetto della dignità della persona; il principio di vulnerabilità che impone e rafforza l’impegno di cura; il principio di integrità, che impone il divieto di trattamenti discriminanti, nocivi, di violenze e soprusi.

Vi è un retroterra etico saldo e ormai ampiamente condiviso nelle dichiarazioni sui diritti dei disabili promulgate dall’ONU negli anni settanta<sup>139</sup> e nella più recente Convenzione ONU del 2006<sup>140</sup>, importante punto di arrivo della comunità internazionale, in quanto primo strumento vincolante per gli Stati in tale materia.

Nell’ambito peculiare dei disturbi dello spettro autistico, va altresì menzionata la *Carta dei diritti delle persone con autismo*, proposta da Autism Europe e adottata come risoluzione formale del Comitato per gli affari sociali del Parlamento Europeo nel maggio 1996. Nella Carta si afferma la necessità di riconoscere, attraverso legislazioni appropriate nei singoli paesi, per le

---

<sup>139</sup> Cfr. in partic. *Dichiarazione sui diritti delle persone handicappate*, ONU 1975; *Dichiarazione sui diritti delle persone ritardate mentali*, ONU 1971.

<sup>140</sup> Nella Convenzione, in particolare, troviamo sancito l’impegno a “garantire e promuovere la piena realizzazione di tutti i diritti umani e delle libertà fondamentali per tutte le persone con disabilità senza discriminazioni di alcun tipo sulla base della disabilità” (art.4).

persone con autismo gli stessi diritti di tutti i cittadini europei. Nell'elenco analitico dei diritti delle persone è possibile distinguere diritti particolari e due diritti che possiamo definire generici: il primo, strettamente connesso al diritto ad essere trattati come tutti gli altri (o diritto all'uguaglianza), è il diritto ad avere "una vita piena ed indipendente nella misura delle proprie possibilità"; il secondo sottolinea la "differenza", la particolare-dipendenza della disabilità, che rende necessario il sostegno della cura degli altri (diritto "alle attrezzature, all'aiuto e alla presa in carico"). Tra questi due diritti generici e complementari che segnano le "frontiere di giustizia" per i disabili, si danno diritti particolari, tra cui spiccano quelli che riguardano aspetti medici (il diritto ad avere "una diagnosi e una valutazione clinica precisa, accessibile e imparziale"; a cure mediche accessibili e adeguate; a non ricevere trattamenti farmaceutici inadeguati). Altri diritti possono essere inquadrati nel rispetto della persona: il diritto all'autonomia (ad essere coinvolti, direttamente o attraverso i propri rappresentanti nelle scelte che riguardano il proprio futuro; all'accesso alla documentazione clinica che li riguarda; alla partecipazione alla gestione e allo sviluppo dei servizi a loro destinati); il diritto allo sviluppo delle proprie capacità (all'educazione, alla formazione professionale); ad una vita produttiva ed indipendente (diritto ad una propria abitazione; diritto al lavoro); alla vita affettiva-sessuale e familiare (diritto al matrimonio); alla partecipazione alla vita sociale (attraverso l'accesso ai mezzi di comunicazione, di informazione etc.); alla protezione giuridica; a non subire violenza.

A fronte di questo quadro chiaro ed in continua evoluzione positiva sul versante delle dichiarazioni di diritti e su quello legislativo, che vede il nostro paese presente con un'ampia ed avanzata normativa<sup>141</sup> (di cui si dirà meglio e più analiticamente più avanti), sta l'inadeguatezza frequentemente denunciata dell'attuazione pratica.

Si delinea quindi l'esigenza di un itinerario di riflessione che possiamo scandire, secondo un triplice movimento: interrogarsi sull'*esperienza*, dando *attenzione* ai bisogni espressi e che, pur meritando di essere riconosciuti come diritti, non lo sono di fatto; riflettere sul contesto etico-sociale in termini di responsabilità e di solidarietà; prendersi *cura* delle possibili soluzioni per dare concreta realizzazione ai diritti delle persone con autismo così chiaramente enunciati e sostenuti nelle dichiarazioni di principio.

Fondamentale appare il primo momento, ossia quell'attenzione alla discrepanza tra diritti affermati e diritti realizzati che emerge nei bisogni di cura disattesi delle persone con autismo e dei loro familiari: un'attenzione che impone l'ascolto delle loro voci, o direttamente o attraverso i responsabili delle principali associazioni con funzione di *advocacy*. E' ciò che è avvenuto nelle diverse audizioni che hanno contribuito in modo sostanziale alla preparazione del presente parere e di cui si darà conto in modo più preciso in un apposito paragrafo.

Di seguito cercheremo di delineare alcuni dei principali diritti che risultano chiaramente enunciati nelle dichiarazioni di principio e nelle normative e, al

---

<sup>141</sup> Vedi tra l'altro: la legge quadro sull'handicap 104/92; l'ulteriore legge quadro 328/2000 sul sistema integrato dei servizi sociali; la legge 162/1998 sulle misure di sostegno per le persone con handicap grave; la legge 6/2004 che disciplina la figura dell'Amministratore di sostegno; la legge 18/2009 che ha ratificato la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità; la legge 170/2010 che emana nuove norme in materia di disturbi specifici dell'apprendimento in ambito scolastico.

tempo stesso, non realizzati in parte o in tutto nella vita quotidiana delle persone con autismo e dei loro familiari.

### 5.1. Oltre lo stigma: rispetto e integrazione

E' significativo che nel documento finale elaborato dal *Tavolo nazionale di lavoro sull'autismo*<sup>142</sup> si avverta l'esigenza di indicare ancora al primo punto, la necessità di un cambiamento di paradigma nell'approccio alla disabilità, in direzione di un approccio centrato sul rispetto della persona.

E' possibile distinguere in tale diritto due aspetti: uno negativo ed uno positivo. L'aspetto negativo riguarda tutto ciò che non si deve fare nei confronti della persona con autismo: no all'emarginazione e alla discriminazione, no alla prevaricazione sulla sua autonomia e sulla sua privacy, no alla violenza manifesta o occulta.

L'aspetto positivo riguarda la necessità che la persona con autismo sia considerata nella sua unicità, secondo la sua particolare disabilità e al tempo stesso secondo le sue peculiari capacità, il che significa anche che la persona sia accolta, curata in modo da avere la *migliore salute possibile*, la *migliore autonomia possibile*, la *migliore integrazione possibile* e, in linea generale, che possa sviluppare *al meglio le sue capacità*.

Rimane però un grave ostacolo al realizzarsi, sia in negativo che in positivo, del diritto al rispetto: la presenza ancora oggi di un certo livello di "stigma"<sup>143</sup> che grava sulla persona con autismo, come in generale sulle persone disabili, in particolare se con basso quoziente di intelligenza.

Nel caso delle persone con autismo lo stigma non scaturisce da una disabilità subito evidente: il bambino affetto da disturbi dello spettro autistico è all'apparenza un bambino sano, "bello" come sono belli, in misura diversa, tutti i bambini "normali". Lo stesso ritardo mentale, presente in tali disturbi in forte percentuale, non rileva all'aspetto fisico come accade in altre patologie. Quando sopravviene lo stigma? Quando appaiono comportamenti che non rispondono alle attese, che si distanziano dalla norma e che, all'inizio, in assenza di diagnosi, vengono attribuiti ad un carattere difficile o ad una cattiva educazione? O quando tali comportamenti trovano una loro spiegazione nella diagnosi di autismo? La diagnosi è ancora un'etichetta difficile, gravosa da portare? Qualcosa che riassume ed esaurisce l'identità della persona con autismo nella sua disabilità, escludendola al tempo stesso dalla comunità dei cosiddetti normali?

La diagnosi può, in effetti, avere un doppio significato: escludere ma anche aiutare ad includere, comprendendo i comportamenti difforni dalla norma e al tempo stesso indirizzando i trattamenti. L'ambivalenza della diagnosi dipende dal modo in cui il contesto sociale è preparato ad accoglierla, sia in termini di informazione su cosa sia l'autismo, sia in termini di formazione, su come integrare la persona che ne è portatrice.

---

<sup>142</sup> Istituito su indicazione del Ministro della Salute, il Tavolo di lavoro nazionale sull'autismo ha svolto i suoi lavori tra il 2007 ed il 2008, coinvolgendo rappresentanti dei Ministeri, delle Regioni e delle Associazioni nazionali più rappresentative nonché delle Società scientifiche e delle Associazioni professionali sulla riabilitazione ([www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_810\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_810_allegato.pdf)).

<sup>143</sup> Sullo stigma cfr E. GOFFMAN, *Stigma. L'identità negata* (1963), tr. it. di R. GIAMMANCO, Giuffrè editore, Milano 1983. Su stigma ed autismo cfr. AUTISM-EUROPE, *Autism and Stigma*, with the support of the European Commission, Progress Programme 2011.

Vi è sul secondo punto forse una difficoltà in più per l'integrazione della persona con autismo rispetto alle altre persone con disabilità: una difficoltà che scaturisce dalla peculiarità del disturbo stesso nell'ambito dell'interazione e della comunicazione. E' difficile provare l'empatia che si prova nei confronti di una persona con disabilità fisica o sensoriale evidente: se è possibile, anche se non facile, immaginarsi privi di un'abilità, che si possiede e conosce, immaginare cosa provi una persona con autismo sembra fuori dalle nostre possibilità. Quasi per un rovesciamento speculare, così come la patologia si caratterizza secondo alcuni studiosi per l'impossibilità di comprendere, ciò che gli altri comprendono, provare ciò che gli altri provano, allo stesso modo anche per i cosiddetti normali è impossibile comprendere ciò che le persone con autismo comprendono, provare ciò che provano. La difficoltà reciproca di provare empatia può facilitare l'identificazione della persona con la sua disabilità, dal momento che alla complessità più intima della persona non si riesce ad arrivare.

Tale identificazione può a volte, a causa anche di una scarsa informazione o di una sovraesposizione di alcune immagini mediatiche, portare, soprattutto per le persone con autismo ad alto funzionamento o sindrome di Asperger, a ciò che possiamo considerare uno stigma rovesciato, imponendo l'etichetta di "genio". A partire dall'ipotesi, difficilmente verificabile, dell'esistenza di tale sindrome in persone particolarmente dotate del passato, si porta avanti nell'opinione pubblica un'immagine che nasconde le reali difficoltà di comunicazione e interazione sociale, con le possibili ricadute in termini di depressione delle persone con tali sindromi, rischiando così di sottrarre loro la possibilità di ricevere il sostegno dovuto alla presenza della disabilità.

Sul versante opposto la persona con autismo con ritardo mentale grave rischia di subire un doppio stigma ancor più penalizzante: come persona pericolosa, come avviene tuttora per le persone con disturbi mentali più gravi, e come persona inutile e inferiore come i disabili intellettivi.

Diverse le ricadute dello stigma su questioni bioeticamente rilevanti. Tra queste: il possibile ritardo nella ricerca della diagnosi, causato talvolta, in modo più o meno consapevole, dalla paura di un marchio definitivo; la scelta di non rivelare la diagnosi a parenti, amici e conoscenti, e la conseguente chiusura della famiglia alle relazioni con gli altri; un generale rafforzarsi delle difficoltà all'integrazione e della tendenza all'isolamento. Particolarmente rilevante è il rischio della discriminazione<sup>144</sup>, con le sue ricadute sia in ambito sanitario (accesso alle cure, in particolare a trattamenti impegnativi sul piano economico), che scolastico e lavorativo.

Causa di emarginazione per chi lo subisce, effetto dell'ignoranza e della paura del diverso di chi lo appone più o meno consapevolmente, lo stigma deve essere combattuto con le armi della conoscenza, dell'educazione e di un'etica che sia nel segno del rispetto e dell'accoglienza delle differenze.

---

<sup>144</sup> Come risulta chiaro dal commento al Protocollo addizionale alla Convenzione sui Diritti Umani e la Biomedicina concernenti i test genetici per fini medici, stigmatizzazione e discriminazione sono due concetti distinti: mentre la stigmatizzazione si riferisce al modo in cui una persona o un gruppo di persone con peculiari caratteristiche, conosciute o solo supposte, vengono percepiti, il concetto di discriminazione si riferisce al trattamento che risulta rilevante in senso negativo per l'esercizio di diritti individuali (cfr. *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning genetic Testing for Health Purposes*, Strasbourg, 27.XI.2008, Article 4, Non Discrimination and non stigmatisation, Commentary).

Qui il diritto al rispetto della persona passa dal momento negativo, del no all'emarginazione e alla discriminazione, a quello positivo dell'integrazione, come premessa e parte fondamentale del percorso di abilitazione. Richiesto per ogni forma di disabilità, il processo di integrazione si scontra nel caso dei disturbi dello spettro autistico con particolari problemi, che accomunano (pur nella estrema varietà) tali disturbi.

La persona con autismo ha difficoltà ad interagire con l'altro, siano esse difficoltà gravi che compromettono la sfera dell'intelligenza e del linguaggio, siano difficoltà lievi, spesso più difficili da riconoscere. La sua tendenza all'isolamento, iscritta nello stesso nome dato alla patologia, può quindi indurre ancor di più che nelle altre forme di disabilità gli altri a tirarsi indietro, assecondando e rafforzando il suo isolamento. La ricerca di modalità per accettare la sua diversità è il primo impegno del prendersi cura, la premessa di ogni intervento abilitativo.

Tale impegno richiede innanzitutto un'azione sul contesto che circonda la persona con autismo, attraverso un'opera di informazione, comunicazione, formazione. Dal momento che si manifesta in età evolutiva, ciò implica un'azione di educazione che sia diretta non solo al bambino con autismo ma anche e contemporaneamente agli "altri": i coetanei che condividono spazi, esperienze di scuola e di tempo libero, gli adulti che hanno funzioni di insegnamento, coordinamento, accudimento. L'accoglienza di quel bambino "speciale"<sup>145</sup>, con difficoltà nella comunicazione, nell'interazione sociale, che è il bambino autistico, come un bambino che ha sì dei problemi particolari, ma che è "soprattutto un bambino come tutti gli altri", non è facile. C'è un lavoro di "informazione" su ciò che è essenziale sapere sullo spettro autistico nella complessità e varietà dei suoi sintomi, che deve essere compiuto traducendo il linguaggio scientifico in modo da renderlo comprensibile a tutti. E c'è anche un lavoro di "formazione" alla comprensione della diversità, non considerata come disvalore rispetto alla norma, ma come differenza rispetto ad altre differenze, tutte pari in dignità.

Nel caso dell'autismo, come per altre disabilità, l'accettazione della differenza può spingersi sino a negare che si tratti di una disabilità, affermando piuttosto che si tratti di un modo diverso di pensare, sentire il mondo<sup>146</sup>. La persona con autismo non sarebbe in effetti disabile, e le isole di competenza, già individuate da KANNER, mostrerebbero che si tratta di una "mente diversa", con diverse abilità rispetto alle menti "normali". Le scale di intelligenza usate per misurare il Q.I. penalizzerebbero, essendo tarate su soggetti normali, le persone con autismo, come risulterebbe dai risultati positivi ottenuti con altri test che lasciano più spazio alle abilità percettive ed intuitive<sup>147</sup>. Si tratterebbe quindi di trovare metodi adatti per mettere in luce le "loro" diverse potenzialità.

Queste teorie, suggestive per la valorizzazione della differenza, rischiano però di misconoscere la sofferenza dovuta alle reali difficoltà che la differenza

---

<sup>145</sup> Vedi S. LANCIANI (a cura di), *L'amico speciale*, presentazione di C. HANAU, Peccioli, Informare un'H, 2010.

<sup>146</sup> L. MOTTRON, *Malattia o diversità?*, in "Mente & cervello", n. 95, anno X, novembre 2012. Di MOTTRON vedi anche *Changing Perceptions: The Power of Autism*, in "Nature", 2011, vol. 479, pp. 33-35.

<sup>147</sup> I. SOULIÈRES, *Un'altra intelligenza*, in "Mente & cervello", novembre 2012, n.95, anno X; vedi anche I. SOULIÈRES et al., *The Level and Nature of Autistic Intelligence II: What about Asperger Syndrome?*, in "Plos One", September 2011, vol.6, Issue 9, p. 25372.

porta con sé nell'interazione con l'ambiente e con gli altri, e alla dipendenza che ne deriva.

Ancora più difficile da accogliere è la sfida di chi sostiene che il rispetto della differenza debba tradursi nella convinzione che non sia moralmente lecito curare adulti con autismo<sup>148</sup>. Tali tesi danno legittimazione a movimenti come Autism Network International, AutismPride, Autistic Self Advocacy Network, rischiando di influenzare la ricerca e i trattamenti per le persone con autismo. È importante evidenziare come in tali tesi l'autismo ad alto funzionamento tenda ad essere identificato *tout court* con l'autismo, mentre molte e rilevanti sono le differenze in termini di possibilità di qualità della vita, indipendenza, autonomia ed integrazione tra persone con autismo a basso e ad alto funzionamento.

L'equivoco di tali teorie consiste nel ricondurre la disabilità, nei suoi vari aspetti e conseguenze negative, alla sua costruzione sociale. Tutto ciò mostra quanto sia ancora difficile un'integrazione della persona con disabilità che contemperi il rispetto del suo differente modo di essere con il riconoscimento e la "cura" per la sofferenza e la dipendenza che quella differenza comporta.

L'avanzamento prezioso della cultura del rispetto e della "cura" della disabilità a partire dagli anni '60 necessita ancora di un lavoro paziente che intrecci competenze diverse: quelle scientifiche, essenziali per conoscere il complesso ed articolato mondo della disabilità, e quelle umanistiche, per comprendere e integrare la persona che ne è portatrice, modificando in profondità il contesto culturale e sociale<sup>149</sup>.

Da tale lavoro interdisciplinare già derivano, soprattutto promosse dalle diverse Associazioni per l'autismo presenti sul territorio nazionale ed europeo, campagne di "comunicazione sociale", la stesura e diffusione di saggi scientifici e divulgativi, la creazione di siti web – istituzionali (come il sito dell'Istituto Superiore della Sanità) dedicato all'autismo, e a cura di diverse associazioni -, ma anche momenti di formazione per gli addetti alla cura e all'educazione dei minori. Un particolare significato per la forte ricaduta empatica-comunicativa hanno le narrazioni a carattere autobiografico di persone con autismo e di loro familiari<sup>150</sup>.

Tali iniziative nell'ambito della comunicazione possono, se impostate correttamente da un punto di vista scientifico ed etico, essere di supporto per l'azione di formazione di cui si diceva e meritano quindi di essere sostenute, sia sul piano della qualità dei contenuti, che su quello della diffusione, prestando attenzione ai messaggi che veicolano.

Ad esempio occorre notare il rischio che nell'opinione pubblica si diffonda l'identificazione dell'autismo con l'autismo ad alto funzionamento o sindrome di

---

<sup>148</sup> Cfr. D.R. BARNBAUM, *The Ethics of Autism. Among Them but not of Them*, Indiana University Press, Bloomington & Indianapolis 2008; il numero monografico di "Ethos, Journal of the Society for Psychological Anthropology", marzo 2010, dedicato all'autismo. Pur con argomentazioni diverse, entrambi questi lavori sostengono la tesi della neurodiversità dell'autismo, visto come condizione dell'essere piuttosto che come patologia, e giungono alla conclusione che non è moralmente lecito curare adulti con autismo. Per una critica di tali posizioni vedi N. PANOCCHIA, *L'autismo: patologia, disabilità o neurodiversità? Aspetti bioetici e conseguenze socio-sanitarie*, in "Autismo e disturbi dello sviluppo", maggio 2011, vol. 9, n. 2.

<sup>149</sup> Cfr. J. KRISTEVA, J. VANIER, *Il loro sguardo buca le nostre ombre*, Donzelli Editore, Roma 2011.

<sup>150</sup> Cfr. tra gli altri: C. HANAU, D. MARIANI CERATI (a cura di), *Il nostro autismo quotidiano – Storie di genitori e figli*, Erickson, Trento 2003; M. PAISAN, *Il mondo di Sergio*, Fazi editore, Roma 2008; T. GRANDIN, *Pensare in immagini*, tr. it. Erickson, Trento 2006; G. NICOLETTI, *Una notte ho sognato che parlavi*, Mondadori, Milano 2013.

Asperger, proprio per l'incidenza di film e romanzi che hanno come protagonisti persone con sindromi di tale tipo. Tutto ciò ritorna però in una concezione falsata della complessità dei disturbi dello spettro autistico, sia occultandone l'ampia variabilità, che ridimensionandone o addirittura negandone il carattere patologico.

## 5.2. Il diritto alla diagnosi

Tra i diritti della persona con autismo un particolare rilievo ha il diritto alla diagnosi: primo momento sia del diritto all'autonomia che di quello alla salute, dato che nella diagnosi "il sapere della e sulla propria patologia" ha strette connessioni, per la particolare rilevanza che la sindrome ha per l'intera personalità, con il "sapere su di sé". Questo sapere passa quasi sempre nel caso dei disturbi dello spettro autistico, per il loro manifestarsi in età infantile, dal sapere di quei particolari altri che sono i genitori. Fa eccezione l'accesso alla diagnosi di autismo ad alto funzionamento o alla sindrome di Asperger che può avvenire anche in età adulta e che può essere comunicata al diretto interessato e, a volte, da lui stesso ricercata e acquisita.

Il realizzarsi di tale diritto richiede una diagnosi attenta alle tante differenze che si danno all'interno dello spettro autistico, nonché alle differenze tra l'autismo essenziale e patologie affini e collaterali, e che, muovendosi sul doppio versante categoriale e dimensionale, sia il più possibile aderente a "quel" paziente, alle sue disabilità così come alle sue capacità. La competente attenzione professionale del medico, si interseca qui all'attenzione all'unicità della persona, momento fondamentale del rispetto.

Perché tutto ciò si realizzi la prima raccomandazione bioetica è di assicurare una valida rete sanitaria e psicosociale di base, che sappia coinvolgere pediatri, servizi sanitari e servizi educativi in un'azione di sostegno allo sviluppo del bambino e delle sue relazioni coi genitori. Su questo livello di prevenzione di base, attento agli aspetti relazionali e ad individuare eventuali situazioni di difficoltà, può innestarsi in maniera corretta ed efficace l'intervento specialistico di diagnosi.

La seconda raccomandazione bioetica riguarda *l'accuratezza e correttezza della diagnosi dal punto di vista scientifico*. Nonostante tutti gli apporti di ricerca che nell'ultimo ventennio sono stati offerti alla conoscenza dei "fattori" biologici ai quali appare associato l'autismo, la diagnosi di autismo si basa a tutt'oggi non su analisi di laboratorio o esami strumentali, ma sull'osservazione del comportamento: un'osservazione non semplice che deve prevedere "un processo molto articolato e complesso"<sup>151</sup>, un vero e proprio *processo diagnostico*, da svolgersi in più incontri, seguendo le raccomandazioni e le metodiche indicate dalla comunità scientifica internazionale, e condotto da un'*équipe multidisciplinare* (neuropsichiatra infantile, psicologo, terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, logopedista, educatore).

Fondamentale è il *coinvolgimento dei genitori*. Sono i genitori i primi a cogliere i sintomi ambigui dell'autismo, ad avere dubbi, spesso deviati da false rassicurazioni di parenti ed amici o sottovalutati dal pediatra di famiglia. Sono i

---

<sup>151</sup> Cfr. Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, *Linee Guida sull'Autismo*, Erikson, Trento 2005, disponibili anche sul sito ([www.sinpia.eu/atom/allegato/148.pdf](http://www.sinpia.eu/atom/allegato/148.pdf)).

genitori, quindi, i primi a dovere essere coinvolti nell'osservazione dei comportamenti del bambino nei diversi ambienti della sua vita quotidiana.

E' importante che il modello dell'alleanza terapeutica, che assume nelle cure pediatriche una forma triangolare - genitori-bambino-medico - inizi dal momento del processo diagnostico. Un'alleanza che tende ad allargarsi, quasi un diramarsi di altri lati del triangolo - restando sempre come base l'interesse della cura del bambino - ad altre figure di operatori sanitari, di educatori e di altri familiari, facendo "sistema" tra le diverse figure coinvolte.

All'interno di questa alleanza allargata è possibile contare nel nostro paese sul nucleo centrale del rapporto tra i genitori e il *pediatra di famiglia*, figura preziosa per il rapporto continuativo nel tempo, e al tempo stesso per il collegamento con altre figure di operatori sanitari e sociali. Tale figura deve essere opportunamente formata non solo sui più recenti strumenti diagnostici, ma anche sul modo in cui svolgere il suo *intervento di counselling*, modificando il tradizionale rapporto direttivo in una relazione interattiva<sup>152</sup>. Il pediatra con funzione di *counselling* può svolgere una funzione significativa su più fronti: incoraggiare e supportare i genitori nell'osservazione del loro bambino, senza usare come parametro un ipotetico bambino 'normale'; aiutarli a individuare le difficoltà e le capacità del figlio; sostenerli nell'affrontare la paura nel momento del sospetto della diagnosi e il trauma emotivo che segue la conferma.

La comunicazione della diagnosi apre, infatti, per i genitori un cammino difficile, in cui non poco rilievo ha il timore dello stigma che quella diagnosi imporrà sul loro bambino, sino ad allora visto come sano/normale, e da quel momento in poi considerato "diverso". Il "modo" in cui avviene la comunicazione della diagnosi ha quindi una sua rilevanza sul versante cognitivo-emotivo che merita di essere attenzionato. L'impegno speso dalla bioetica nella formazione dei medici alle "*medical humanities*" trova nella formazione alla comunicazione di diagnosi difficili da accettare – come in questo caso - uno dei suoi punti nevralgici. E' importante che i genitori siano supportati nel momento della comunicazione della diagnosi oltre che da un medico formato alla comunicazione con il paziente e i familiari, da altri professionisti che di solito operano nei centri di riferimento per l'autismo come psicologi, assistenti sociali, ma anche da figure nuove, come bioeticisti e "utenti familiari esperti". Spetterà al medico e alle figure di esperti coniugare il diritto alla verità con il diritto alla speranza: non solo comunicare la diagnosi, ma individuare insieme ai genitori le vie percorribili per affrontare al meglio la disabilità del figlio.

Occorre però sottolineare come in questo difficile processo diagnostico i genitori non debbano essere considerati solo come i destinatari passivi di un "sapere altro", ma anche nel ruolo attivo di "genitori esperti", capaci a loro volta di "formare" il medico e gli altri professionisti che si occupano del figlio disabile attraverso il racconto della propria esperienza e della propria conoscenza del figlio.

Tale ruolo attivo, che prende forma nei diversi progetti di "pedagogia dei genitori", va valorizzato anche per un problema bioeticamente rilevante, sottolineato con enfasi da diverse Linee guida, documenti ministeriali e raccomandazioni: l'importanza di una diagnosi precoce, che consenta un intervento abilitativo il più possibile tempestivo. A fronte del consenso della

---

<sup>152</sup> G. ANDRIA, E. DEL GIUDICE (a cura di), *Pediatria dello sviluppo e del comportamento*, Aracne Editore, Roma 2008.

comunità scientifica sull'importanza di una diagnosi precoce, sta però il perdurare della difficoltà denunciata nei più recenti rapporti ad ottenerla: una difficoltà che – almeno in Italia (ma non solamente nel nostro Paese) - si presenta in modo disomogeneo sul territorio nazionale e che vede solo alcune regioni impegnate in progetti *ad hoc*.

I rimedi per superare le difficoltà sono abbastanza chiari da indicare: l'informazione sia dei genitori che degli addetti all'educazione del bambino sui sintomi che più possono destare sospetto; la formazione e l'aggiornamento del pediatra di famiglia sull'uso corretto dei metodi diagnostici più accreditati; interventi di sistema, ossia di coordinamento e di cooperazione fra istituzioni diverse e fra livelli diversi delle Amministrazioni del Paese, in particolare di dialogo costante tra Stato e Regioni.

Ogni persona con autismo ha diritto ad ottenere una diagnosi il più precoce possibile, secondo le attuali conoscenze scientifiche. Tale diritto, affermato per ogni persona con disabilità nell'art. 26 della Convenzione ONU del 2006<sup>153</sup>, deve trovare realizzazione per ragioni di equità in modo omogeneo su tutto il territorio italiano.

L'attuale discrepanza tra affermazioni di principio e realtà, spinge a dire che il diritto ad una diagnosi sempre più corretta e precoce debba essere affidato non solo alle competenze scientifiche degli addetti ai lavori, ma anche ad un impegno a livello di buone pratiche organizzative da parte delle strutture sanitarie competenti.

Un altro punto che merita attenzione dal punto di vista bioetico, sempre sul doppio versante del diritto all'autonomia e alla salute, è la continuità della diagnosi e della memorizzazione della storia clinica, che non devono essere "perdute", come spesso accade, nel passaggio all'età adulta: una perdita causata da motivi burocratici, mancato "passaggio di consegne" delle cartelle cliniche, responsabilità assistenziali "a termine" d'età anagrafica. Le conseguenze della perdita della diagnosi e della documentazione clinica sono di fatto gravissime per la persona con autismo, con pesanti ricadute sia sul versante psicologico (il sapere su di sé), che su quello pratico e sanitario: mancanza di punti di riferimento; somministrazione indebita di psicofarmaci; interruzione del percorso terapeutico-riabilitativo. Per ovviare alla perdita della diagnosi nell'età adulta occorre insistere sia sulla formazione dei medici e degli operatori in ambito sanitario e sociale, sia sul raccordo tra neuropsichiatria infantile e neuropsichiatria.

Ultimo aspetto problematico sulla diagnosi della sindrome dello spettro autistico che pure merita attenzione dal punto di vista bioetico, anche se con una ricaduta diversa, non tanto sul vissuto delle singole persone con autismo, quanto sulla valutazione sociale della sindrome è l'aumento notevole di diagnosi di autismo segnalato negli ultimi anni, e la controversia sulle sue cause, con la domanda spesso ricorrente se siano da attribuire ad un aumento effettivo dei casi di autismo per cause ambientali, o ad un affinamento dei criteri diagnostici. Problema ancora controverso, anche a motivo dell'uso di criteri diagnostici non uniformi. Se la soluzione non può che essere affidata ad un affinamento e ad una maggiore uniformità dei metodi di diagnosi, nonché al progredire della ricerca scientifica sull'autismo, in particolare sul rapporto tra

---

<sup>153</sup> Dove si afferma che l'abilitazione e la riabilitazione debbono avere inizio "nelle fasi più precoci possibili e siano basate su una valutazione multidisciplinare dei bisogni e delle abilità di ciascuno".

autismo, geni e cause ambientali, ciò che è urgente oggi è, come sottolinea la relazione finale del Tavolo nazionale di lavoro sull'autismo, già citata<sup>154</sup>, una riorganizzazione dei servizi che tenga conto dell'aumento attuale dei casi accertati. Sarebbe ovvio segnalarlo se non si dovesse constatare anche qui una discrepanza tra affermazioni condivise e realizzazione pratica.

### 5.3. Il diritto alla scelta dei trattamenti più efficaci

Sotto l'egida doppia del principio di autonomia e di quello di vulnerabilità sta il diritto di ognuno di noi a poter scegliere la cura più efficace per la propria patologia. Tale diritto, tuttavia, incontra spesso difficoltà nella sua realizzazione. Sappiamo come anche là dove il consenso informato assume la forma virtuosa del "dialogo informato"<sup>155</sup>, margini di "non sapere" rimangono quasi sempre, o per motivi cognitivi o per motivi emotivi, ad oscurare la libertà di scelta della cura: l'intervento proposto è "veramente" il più efficace che si possa avere? Nel caso dell'autismo la domanda assume un particolare rilievo, sia per la complessità della sindrome, che per l'attuale stato della ricerca scientifica ancora non in grado di individuare "la cura" risolutiva, e tuttavia in grado di proporre trattamenti che a vari livelli possono migliorare la qualità della vita della persona con autismo e della sua famiglia. Quale tra i diversi proposti è il più efficace?

Occorre orientarsi, "fare ordine" nella vasta gamma di proposte di trattamenti avanzate, cercando di capire quanto ci si possa attendere da ognuna, sulla base della letteratura scientifica. Le linee guida proposte da società scientifiche ed enti pubblici di rilevanza regionale e nazionale, assumono, quindi, il significato di rispondere ad una precisa domanda bioeticamente rilevante: non solo l'istanza di indirizzare la pratica clinica, attraverso "raccomandazioni" ricavate dalla letteratura scientifica, ma anche quella di "orientare" la scelta delle persone con autismo e, quasi sempre, dei loro genitori. Nel caso specifico dell'autismo il criterio dell'*evidence based medicine*, adottato dalla Linee guida scozzesi del 2007<sup>156</sup>, e sulla loro falsa riga, con i dovuti aggiornamenti sullo stato della ricerca, dalle Linee guida dell'Istituto Superiore della Sanità (ISS) del nostro paese, nel 2011, ha condotto a distinguere all'interno dei diversi trattamenti sulla base delle prove scientifiche di efficacia.

E' da notare che nelle stesse Linee guida dell'ISS si riconosce in premessa la difficoltà di raggiungere tali prove nel caso dei trattamenti per l'autismo: "la frammentarietà degli studi sull'efficacia dei diversi modelli di intervento sperimentali" è collegata sia "alla complessità dei modelli da verificare sia alla difficoltà di condurre studi controllati e di buon disegno metodologico su adeguati campioni di popolazione". Difficoltà "ascrivibili sia a

---

<sup>154</sup> Cfr. Ministero della salute, *Tavolo nazionale di lavoro sull'autismo, Relazione finale*, cit.; sull'organizzazione dei servizi vedi anche: Presidenza del Consiglio dei Ministri, *Conferenza Unificata fra Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, le Province, i Comuni e le Comunità montane sulle "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS) con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico*.

<sup>155</sup> Cfr. COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Informazione e consenso all'atto medico*, Roma, 20 giugno 1992 ([www.governo.it/bioetica/index.html](http://www.governo.it/bioetica/index.html)).

<sup>156</sup> Scottish Intercollegiate Guidelines network (SIGN), *Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders* ([www.sign.ac.uk/pdf/sign98.pdf](http://www.sign.ac.uk/pdf/sign98.pdf)).

problemi di natura etica- ad esempio come stabilire gruppi di controllo” - tra persone con autismo sottoposte a trattamento e persone senza trattamento o con trattamenti di riferimento basati su metodologie e teorie diverse - che “alla difficoltà di sviluppare sistemi di misurazione oggettivi e quindi confrontabili, su parametri comportamentali che sono comunque sottoposti a una spontanea modulazione ambientale”<sup>157</sup>, ma anche ad una modulazione che varia da soggetto a soggetto.

Inoltre, va ricordato che la medicina *evidence based* non elimina il ruolo della clinica e del resoconto dei casi clinici, su cui si fonda l'insostituibile capacità terapeutica di personalizzazione degli interventi. Tali oggettive difficoltà non fanno però venire meno l'esigenza di realizzare il diritto della persona con autismo o dei suoi genitori di essere informati sulle diverse opzioni di trattamento, sulla loro efficacia già sperimentata o ipotetica, per poter scegliere con la maggiore consapevolezza possibile tra di essi.

Le Linee Guida dell'ISS del 2011 si propongono questo obiettivo, limitando il campo di ricerca ai trattamenti entro il 18° anno di età - segno tra gli altri della difficoltà di affrontare l'autismo nell'età adulta - ponendosi anche un limite temporale di validità, prevedendo, come è d'uso per le linee guida, un aggiornamento entro il 2015.

E' interessante il metodo adottato: dalla revisione sistematica della letteratura scientifica disponibile, il panel di esperti è giunto a delle "raccomandazioni" dando conto nella parte dedicata all'analisi delle prove, della documentazione sulla valutazione del rapporto rischi/benefici dei diversi trattamenti raccomandati. La distinzione che emerge, e che è stata oggetto di polemiche e di accesi dibattiti, è quindi fra trattamenti raccomandati, perché vi sono ipotesi attendibili o prove, sia pure parziali, di efficacia (non si parla *tout court* di efficacia, se non per l'ABA, anche qui sottolineando come le prove non siano ancora definitive), e altri che non lo sono, o perché necessitano di ulteriori ricerche o perché è mostrata la loro inefficacia.

E' opportuno specificare che gli interventi a indirizzo comportamentale, privilegiati nelle linee guida, hanno un ambito di intervento delimitato. I trattamenti di questo tipo mirano a far acquisire determinate competenze comportamentali, certamente utili per l'adattamento del bambino alla vita familiare e sociale, ma non incidono, per loro stessa impostazione, su aspetti importanti come la capacità di provare emozioni e, se non dall'esterno, sulla capacità di avere relazioni con gli altri.

Un discorso a parte merita la difficoltà, denunciata da più parti, di valutare alla luce dell'*evidence based medicine* metodi di intervento centrati sulla dimensione relazionale ed in particolare sulla connessione tra le diverse aree dell'emotività, delle funzioni cognitive e delle competenze comunicative.

Non è compito di una riflessione bioetica entrare nel merito di una valutazione dei diversi metodi di intervento e dei modelli teorici a cui fanno riferimento. La domanda bioetica cogente è piuttosto un'altra: salvaguardare l'interesse della persona con autismo e dei suoi genitori, ad avere risposte il più possibile chiare su quali possano essere i benefici attesi dai diversi trattamenti proposti<sup>158</sup>.

---

<sup>157</sup> Istituto Superiore della Sanità (ISS), *Linee Guida: Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti* ([www.Snlg-iss.it/cms/files/LG\\_autismo\\_def.pdf](http://www.Snlg-iss.it/cms/files/LG_autismo_def.pdf)).

<sup>158</sup> Vedi le domande suggerite ai genitori dalle linee guida dell'Autism Society of America, in NIMI, I disturbi pervasivi dello sviluppo ([www.nimh.nih.gov/publicat7autism.cfm](http://www.nimh.nih.gov/publicat7autism.cfm)).

La raccomandazione bioetica che si può formulare è dunque:

- la necessità di progredire nella ricerca, sottoponendo ogni trattamento ad una verifica scientifica, che porti alla comparazione con altri di cui esistano già ipotesi di efficacia secondo adeguati protocolli di ricerca, e dando comunicazione dei risultati alla comunità scientifica;

- l'obbligo di richiedere il consenso informato ai genitori o al soggetto, nel caso sia un adulto in grado di intendere e volere, prima di ogni trattamento - nel presupposto che ogni trattamento può, se non esiste ipotesi di efficacia attendibile, essere per ciò stesso una dannosa perdita di tempo e di energia - richiesta che deve prevedere un'informazione ampia sui diversi interventi disponibili e sulle relative ipotesi di efficacia.

Per quanto riguarda l'uso dei farmaci, dal momento che allo stato attuale non esistono farmaci che curino l'autismo<sup>159</sup>, ma solo farmaci che possono intervenire su alcuni aspetti comportamentali (quali iperattività, inattenzione, compulsioni e rituali, alterazione dell'umore, irritabilità, disturbi del sonno, auto ed etero-aggressività), o su disturbi di patologie concomitanti (es. prevenzione di attacchi epilettici), l'uso dei farmaci deve essere attentamente valutato dal punto di vista bioetico.

Occorre:

- ricorrere ai farmaci solamente nell'interesse della persona con autismo, per migliorare la qualità della vita sua e di riflesso della sua famiglia;

- garantire un accesso più facile ai trattamenti non medici e limitare l'uso dei farmaci alla prevenzione dell'auto ed etero-aggressività e al trattamento di manifestazioni collaterali e associate di comorbilità;

- monitorare attentamente gli effetti collaterali dei farmaci;

- evitare ogni uso improprio, o abuso dei farmaci, ossia ogni uso che non sia rivolto all'interesse prevalente del soggetto ma all'interesse di altri, o che comporti un eccesso di rischi rispetto ai benefici.

#### **5.4. Il diritto allo studio e all'integrazione scolastica**

La persona con autismo ha, sulla base del principio di uguaglianza, diritto come tutti, ad un'educazione che consenta il miglior sviluppo possibile delle proprie capacità. Nel caso dell'autismo tale diritto si configura anche come diritto alla salute, dal momento che l'educazione assume anche un significato terapeutico, poiché può consentire una modifica dei comportamenti atipici, un migliore adattamento all'ambiente e un'interazione sociale.

Il nostro ordinamento prevede già dal 1977, con diversi interventi normativi degli anni seguenti, come si vedrà più avanti nella parte dedicata ai profili giuridici, l'integrazione scolastica della persona disabile nelle sezioni e nelle classi comuni delle scuole di ogni ordine e grado. Tale integrazione è senz'altro un passo in avanti rispetto alle "scuole speciali" tuttora esistenti in altri paesi. Ma come si realizza di fatto? Ciò che le norme vigenti vogliono assicurare è per un verso l'educazione, per l'altro l'integrazione: ossia un'educazione speciale, secondo gli speciali bisogni educativi dell'alunno con disabilità, nella scuola di tutti. Per contemperare le due esigenze si prevedono sia la predisposizione, attuazione e verifica congiunta - tra scuola e sanità - di progetti educativi, riabilitativi e di socializzazione individualizzati, sia l'introduzione di insegnanti di sostegno, con adeguata formazione.

---

<sup>159</sup> Cfr. Istituto Superiore della Sanità, *Linee Guida sull'Autismo*, cit. Da notare tuttavia l'esistenza di diversi progetti di ricerca in corso.

Gravi sono tuttavia le carenze che si incontrano nella realizzazione di quanto previsto dal nostro ordinamento.

Per porvi rimedio si dovrebbe agire sull'organizzazione dell'intervento educativo-abilitativo nella scuola, in modo da contemperare le due istanze della specializzazione dell'intervento e dell'integrazione<sup>160</sup>, istanze ambedue irrinunciabili per ogni alunno disabile, particolarmente difficili da conciliare nel caso di disabilità mentali come l'autismo<sup>161</sup>.

Diversi gli interventi che appaiono essenziali a tal fine e che vanno non solo ad agire sulla quantità del tempo, ma anche sulla qualità dell'intervento. Possiamo distinguere alcune indicazioni di interventi rivolti a migliorare la qualità dell'offerta educativa per tutti gli alunni con disabilità e interventi specifici per gli alunni con autismo. Tra i primi<sup>162</sup>:

- potenziare le ore di sostegno, per il momento inferiori rispetto alle necessità;
- investire di più sulla formazione degli insegnanti di sostegno, pensando anche a due livelli di formazione: uno generico, ma più approfondito di quello attuale, sulla disabilità; uno specialistico, secondo le diverse tipologie di disabilità, rivolto ad insegnanti di sostegno consulenti, capaci di orientare nella redazione e nella realizzazione dei progetti educativi-riabilitativi individualizzati;
- investire sull'informazione e sulla formazione ad una cultura della disabilità di tutti gli insegnanti curricolari, in modo che possano partecipare in pieno al progetto educativo-abilitativo dell'alunno con disabilità;
- promuovere all'interno della scuola un'informazione e una formazione alla cultura della disabilità anche per gli alunni, come parte integrante e valore aggiunto del loro progetto educativo;
- promuovere l'organizzazione di spazi e tempi di educazione adatti all'alunno con disabilità all'interno della scuola di tutti.

Per quanto riguarda in particolare l'alunno con autismo<sup>163</sup> appare importante sottolineare come accanto alla rilevanza degli interventi precedenti siano da raccomandare le seguenti azioni:

- potenziare e rendere il più efficiente possibile il coordinamento tra i servizi di neuropsichiatria infantile e la scuola attraverso figure apposite con competenze specialistiche (Coordinatore didattico specializzato), e ciò sia all'inizio nel processo di valutazione delle disabilità e delle capacità dell'alunno e nella stesura del progetto educativo individualizzato, che *in itinere*;
- organizzare l'ambiente in modo che sia strutturato ed ordinato, per rispondere ai bisogni speciali dell'alunno con autismo;
- inserire nella programmazione della classe temi che possano essere trattati dall'alunno con autismo insieme ai compagni, in modo da favorire una reale integrazione;
- prevenire e affrontare i problemi comportamentali, modulando adeguatamente tempi e spazi educativi;
- favorire la creazione di un clima inclusivo attraverso un lavoro formativo sulla conoscenza e l'accoglienza dell'autismo con i compagni di classe;

---

<sup>160</sup> E. MICHELI, *Integrazione e educazione: due diritti in contrasto*, in "Autismo e disturbi dello sviluppo", maggio 2004, vol. 2, n. 2.

<sup>161</sup> L. COTTINI, *L'autismo a scuola*, Carocci Faber, Roma 2011.

<sup>162</sup> Traiamo spunto soprattutto per quanto riguarda il primo e il secondo punto da quanto indicato nel testo citato *Gli alunni con disabilità nella scuola italiana*.

<sup>163</sup> Per tali interventi - in particolare dal secondo al quinto - il riferimento è il testo già citato di Lucio COTTINI.

- favorire il passaggio dalla scuola al lavoro attraverso programmi specifici e figure di tutor-educatori.

### **5.5. Il diritto all'autonomia e alla salute nell'età adulta**

Diritto fondamentale, il diritto all'autonomia si caratterizza per un verso come diritto alla non interferenza, per l'altro come diritto a governarsi da sé, all'indipendenza (fisica, psicologica ed economica da altri) 164. Nel caso di persone con disabilità mentale, la realizzazione di tale diritto è particolarmente problematica, poiché deve confrontarsi con la difficoltà di appurare la presenza della capacità di comprendere e di scegliere, premessa necessaria per l'attuarsi dell'autonomia.

Nei disturbi dello spettro autistico tale capacità si dà in modo diverso, a seconda della presenza e della gravità del ritardo mentale, e va collegata anche alla difficoltà di interazione sociale e di comunicazione che caratterizza la sindrome. Nel complesso, la particolare pervasività del disturbo e il suo andamento cronico determinano abitualmente nell'età adulta gravi limitazioni nell'autonomia e nella vita sociale. Possiamo quindi parlare per la persona con autismo di "un diritto alla maggiore autonomia possibile" secondo il grado della sua disabilità e delle sue capacità.

Diversi i temi bioetici implicati nella realizzazione di tale diritto: dal rispetto della *privacy*, al diritto ad essere coinvolto il più possibile, secondo i gradi di capacità, in tutte le scelte che riguardano la propria vita, al consenso libero e informato ai trattamenti e alle sperimentazioni.

La problematica realizzazione del diritto all'autonomia nelle sue diverse applicazioni riguarda soprattutto il passaggio all'età adulta: un passaggio particolarmente delicato per la persona con autismo. Come è noto, malgrado il progresso scientifico, l'autismo rimane ancora una patologia che, in genere, accompagna la persona che ne è affetta per tutta la vita. Gli studi scientifici mostrano che, nonostante interventi abilitativi, i bambini autistici nella stragrande maggioranza dei casi (più del 90%) diventano adulti autistici<sup>165</sup>. Nonostante ciò, la psichiatria degli adulti si è finora poco occupata dell'evoluzione del disturbo autistico, lasciando che esso sia tema della neuropsichiatria infantile. L'autismo però non è solo infantile e va studiato e curato in un'ottica che riguarda tutto il ciclo di vita.

La grande eterogeneità che caratterizza i disturbi raggruppati sotto lo spettro autistico rende tuttavia difficile delineare un'evoluzione tipo dell'autismo nell'età adulta. Il progredire delle ricerche sulle basi eziopatogenetiche delle diverse forme di autismo può, in prospettiva, migliorare le nostre conoscenze in merito e dare quindi anche maggiore base razionale alla programmazione degli interventi durante il percorso evolutivo.

Allo stato attuale delle conoscenze sappiamo però che, a prescindere dalla variabilità dell'evoluzione, dovuta all'eterogeneità dei disturbi raggruppati sotto la denominazione di autismo, e in particolare segnata dai predittori tradizionali (QI e presenza di linguaggio comunicativo a 5 anni), vi è una generale permanenza della disabilità autistica, anche in assenza di ritardo

---

<sup>164</sup> Cfr. T. BEAUCHAMP, J. CHILDRESS, *Principi di etica biomedica*, cit.

<sup>165</sup> E. FOMBONNE, H. SIMMONS, et al., *Prevalence of pervasive developmental disorders in the British nationwide survey of child mental health*, in "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", 2001 Jul, 40 (7), pp. 820-7; Cfr. F.BARALE, S. UCCELLI DI NEMI, *L'adulto con autismo: una introduzione*, in "Nòos", 2003, 4.

mentale e in presenza di capacità cognitive elevate. Infatti, se la prognosi dei soggetti con ritardo mentale importante è quasi sempre di scarsa autonomia, quella delle persone con autismo senza ritardo mentale (circa il 20%) è più varia, ma al suo interno solo una percentuale ridotta (a sua volta del 20%) raggiunge una qualche autonomia.

Inoltre, allo stato attuale delle conoscenze, l'evoluzione del disturbo sembra in relazione più che con singole tipologie di interventi (per le quali, come si è visto è ancora in corso la ricerca di prove certe di efficacia), con la costanza, la sistematicità e la durata nel tempo dei trattamenti, la loro coerenza interna, la capacità di creare intorno alla persona con autismo e alla sua famiglia una rete di sostegno nutrita da investimenti costanti<sup>166</sup>. Nonostante gli studi attendibili sull'evoluzione dei disturbi dello spettro autistico siano ancora pochi, e spesso si fermino all'adolescenza, iniziano inoltre ad apparire delle evidenze su miglioramenti dovuti ad interventi abilitativi precoci e continuati nel tempo.

Il dato che le conoscenze attuali ci consegnano, ossia la difficoltà per la stragrande maggioranza delle persone che ne sono affette di "uscire" dall'autismo, non significa, dunque, che non ci sia nulla da fare sul piano degli interventi abilitativi. Molto si può fare per migliorare le condizioni di vita, le competenze, le abilità delle persone adulte con autismo, in sintesi per aiutarle a realizzare due diritti fondamentali, il diritto alla migliore qualità di vita possibile e alla maggiore autonomia possibile, compatibilmente con il permanere del nucleo profondo, neurobiologico, della loro patologia. Si tratta sia di continuare gli interventi abilitativi adeguandoli all'età della persona, sia di lavorare sul contesto ambientale, adattandolo alle esigenze legate alla peculiare disabilità, ossia strutturandolo in modo che appaiano più chiare le scadenze temporali, la suddivisione dei compiti, più facile la comunicazione, attraverso l'uso di supporti visivi.

Non è in alcun modo giustificato, quindi, il "vuoto" in cui le persone con autismo e le loro famiglie cadono nel passaggio all'età adulta: "un buco nero" in cui, venendo meno riferimenti assistenziali, educativi e terapeutici, entra in crisi la stessa possibilità di portare avanti un progetto di vita, e che si apre a partire dalla perdita del sapere su di sé, strettamente correlato al sapere della propria patologia. Come denunciano diverse associazioni e confermano dati recenti<sup>167</sup>, al raggiungimento del 18° anno la diagnosi di autismo spesso si perde, per un mancato raccordo tra servizi di neuropsichiatria infantile e servizi di neuropsichiatria per adulti, a scapito del principio della "continuità di cura".

Da più parti si rileva invece la necessità non solo di un raccordo tra servizi ed organizzazioni sanitarie, ma anche di una maggiore attenzione alle particolari difficoltà dell'adolescente con autismo, sia per la possibilità del manifestarsi di patologie concomitanti, come l'epilessia, sia per l'emergere di una dolorosa consapevolezza delle difficoltà connesse al proprio disturbo, che può indurre a rafforzare la tendenza all'isolamento e l'insorgere di depressione<sup>168</sup>.

In generale appare necessario un maggiore impulso per la ricerca delle migliori strategie di intervento, sia di tipo educativo-abilitativo che di tipo

---

<sup>166</sup> Cfr. F. BARALE, S. UCCELLI DI NEMI, *L'adulto con autismo*, cit., p.280.

<sup>167</sup> Censimento della Regione toscana, presentato alla Conferenza regionale del 18 maggio 2007, cfr. F. BARALE et al., *L'autismo a partire dalla sua evoluzione nell'età adulta: nuove conoscenze, criticità, implicazioni abilitative*, in "Nòos", 2009, 3.

<sup>168</sup> Cfr. F. BARALE, S. UCCELLI DI NEMI, *L'adulto con autismo*, cit., p. 279.

psicofarmacologico per il disturbo autistico in età adulta. Ricerca tanto più necessaria, visto che siamo di fronte alla prima generazione di adulti autistici che hanno ricevuto in età variabili, a seconda del momento della diagnosi, interventi precoci e programmi educativi specifici. La sfida è offrire a queste persone trattamenti adatti alle nuove esigenze dell'età adulta, funzionali all'inserimento in contesti lavorativi e sociali<sup>169</sup>.

Lo scenario della realtà attuale del nostro paese è tuttavia diverso: gli adulti con autismo difficilmente ricevono trattamenti adeguati alla loro patologia, né assistenza adatta alla loro peculiare disabilità. Per lo più ricevono solo trattamenti farmacologici che servono a curare delle comorbidità, come l'epilessia, o che consentono di tenere a bada i sintomi più inquietanti, in particolare l'auto e l'etero-aggressività. Spesso tali trattamenti sono, soprattutto se si tratta di persone istituzionalizzate, ma a volte anche per chi vive in ambito familiare, al di là di un rapporto rischi-benefici che sia a vantaggio della persona. Il diritto alla cura della salute delle persone adulte con autismo risulta, quindi, oggi spesso lesa, a volte in modo grave.

Così avviene anche per il diritto alla maggiore autonomia possibile. La maggior parte degli adulti con autismo non vive in condizioni di indipendenza economica, perché non lavora, e non è nemmeno in condizioni di indipendenza fisica, non essendo in grado di badare a se stesso e di avere le necessarie interazioni con l'ambiente. Le possibilità sono o la vita in famiglia, o la vita in istituti, residenze protette, comunità per autistici o miste. Tra le comunità protette per persone con autismo si segnala la realtà delle *Farm Communities*, che mirano a contemperare l'esigenza di continuare con interventi abilitativi e l'inserimento lavorativo in un ambiente strutturato e con la presenza di mediatori opportunamente formati. Ancora pochi sono i centri diurni che dovrebbero garantire sia la possibilità di continuare sulla via dell'inserimento sociale e dell'abilitazione che il permanere in un ambiente familiare, sollevando al tempo stesso la famiglia dalle difficoltà di un'assistenza continua. Ancor più rare le possibilità di un concreto inserimento nel mondo del lavoro attraverso figure di mediazione.

Come rilevato nella relazione finale in precedenza citata del Tavolo nazionale sull'autismo ancora molto rimane da fare, dunque, nel nostro paese per la presa in carico delle persone adulte con autismo.

Le raccomandazioni bioetiche essenziali sono incluse nelle conclusioni generali alle quali ha dato luogo questo studio del CNB.

---

<sup>169</sup> Cfr. G. CARRA', P. HOWLIN, *Trattamenti efficaci per il disturbo autistico in età adulta: una review*, in "Nòos", 2003, 4.

## PARTE III: ASPETTI BIOGIURIDICI

### 6. PROFILI BIOGIURIDICI E ESITO DELLE AUDIZIONI

#### Premessa

Gli aspetti giuridici sono il riflesso diretto del crescere della sensibilità culturale e dell'attenzione morale nei confronti delle persone disabili, ma anche il più controverso. E' difficile cogliere e soddisfare la pluralità delle esigenze che emergono da un contesto estremamente variegato costituito da bisogni minimi e fondamentali primari (assistenza sanitaria, supporti economici, formazione scolastica), ma anche secondari (assistenza psicologica, inserimento nel tessuto sociale e lavorativo), in un difficile passaggio dalla mera cultura dell'assistenza alla più pregnante cultura dell'inclusione. Una normazione rispondente a queste esigenze assume un particolare valore nel quadro di una visione integrata del ruolo dei servizi sanitari e sociali.

All'interno di questo quadro, l'autismo rappresenta un aspetto particolarmente drammatico, per la relativa novità dell'analisi di questa patologia, per le conoscenze ancora in fieri, e per l'estrema varietà delle sue manifestazioni che, nei casi più acuti, richiede ai familiari una dedizione quasi assoluta.

La cronaca ci ha posto, in questi ultimi anni, dinanzi a diversi casi di genitori di ragazzi con disturbi dello spettro autistico che, dopo anni di assistenza ininterrotta e dedizione assoluta, hanno avuto un crollo psicologico dinanzi al senso di solitudine e di impotenza, finendo per uccidere i propri figli<sup>170</sup>. Tutte le sentenze che sono intervenute su questi drammatici episodi non hanno mai mancato di sottolineare le indirette responsabilità della società. Alcune parlano addirittura di una "società che prepara il delitto", denunciando il "pesante fardello di omissioni, incoerenze e fraintendimenti del sistema socio-sanitario in materia di salute, che generano gravi compromissioni del diritto fondamentale previsto dalla Costituzione". In effetti la Corte costituzionale è intervenuta più volte per sottolineare che il recupero dei portatori di handicap e il superamento della loro emarginazione costituiscono uno degli aspetti fondamentali dei doveri di solidarietà sociale indicati dagli artt. 2, 3 e 38 della Costituzione<sup>171</sup>. Anche se sussistono innegabili margini di discrezionalità del legislatore nell'individuare le misure occorrenti per dare attuazione ai diritti delle persone disabili, la Corte costituzionale ha affermato che è intangibile il "rispetto di un nucleo indefettibile di garanzie per gli interessati".

Nell'affrontare questi problemi il CNB si trova di fronte a una duplice esigenza. Da una parte è opportuno mettere in luce i significativi sviluppi nella qualità degli interventi normativi che, negli ultimi vent'anni, hanno scardinato la visione eccezionale e meramente terapeutica dell'assistenza in questo settore, per affermare in sintonia con la Comunità europea l'esigenza di rendere sempre più effettivo il diritto delle persone con disabilità all'indipendenza, all'integrazione sociale e alla partecipazione alla vita nella comunità. Dall'altra è

---

<sup>170</sup> Uno di queste tragiche vicende è raccontata da M. PAISSAN, *Il mondo di Sergio*, Fazi, Roma 2008.

<sup>171</sup> Ultimamente Corte Costituzionale 26 febbraio 2010, n. 80.

impossibile ignorare che restano ancora tanti passi da compiere e tanti vuoti da colmare nell'attuazione delle norme esistenti e nel loro eventuale futuro affinamento e miglioramento. Il CNB è consapevole che, nella difficile situazione economica che sta attraversando il nostro paese, non è facile soddisfare tutte le richieste, ma ritiene sia in ogni caso dovere morale della nostra comunità prestare attenzione e ascolto alla sofferenza dei soggetti più deboli e più vulnerabili. La giurisprudenza ha costantemente affermato che il diritto allo studio e alla effettiva realizzazione di un piano individualizzato di assistenza e sostegno nell'inserimento familiare e sociale costituisce "una situazione di vero e proprio diritto soggettivo, incomprimibile in dipendenza di carenze organiche del personale scolastico, ovvero di esigenze di bilancio"<sup>172</sup>.

E' sempre possibile migliorare i servizi, distribuendo in maniera più equa e razionale le risorse, cercando di soddisfare le diverse esigenze attraverso una corretta valutazione della loro impellenza e gravità, allargando quanto più è possibile la collaborazione con la società civile. La Risoluzione del Parlamento europeo del 19 febbraio 2009 invita a investire "nella creazione di reti di solidarietà che possono rafforzare il ruolo della Comunità e delle comunità nello sviluppo delle politiche sociali"<sup>173</sup>. In Italia non mancano ottimi esempi di questa economia sociale, come mostrano le audizioni effettuate nell'elaborazione di questo documento con diverse associazioni (ANGSA Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici; FANTASIA, Federazione Nazionale a Tutela della Persone con Autismo e Sindrome di Asperger; Gruppo Asperger; Autisme Europe). Audizioni che costituiscono, idealmente, parte integrante di questo documento per la carica di sensibilità e attiva partecipazione di cui sono espressione.

Come si è detto il quadro normativo si è andato affinando in questi ultimi anni, dopo la prima e radicale svolta rappresentata dall'entrata in vigore della Legge 517/1977 che ha chiuso le classi differenziate per favorire il completo inserimento sociale delle persone disabili. Successivamente la legge quadro sull'handicap 104/92 ha introdotto l'importante figura dell'insegnante di sostegno e il successivo decreto presidenziale del febbraio 1994 ha delineato il quadro generale con cui elaborare i Piani educativi individuali (PEI) che prevedono, per ogni bambino, l'elaborazione di un programma educativo individualizzato in rapporto alla diagnosi funzionale che tenga conto delle potenzialità cognitive, affettivo-relazionali, linguistiche, sensoriali, motorie, neuropsicologiche nel quadro dei livelli di autostima e di autonomia personale e sociale che si ritiene possa raggiungere. Si tratta di un'integrale presa in carico, da parte delle istituzioni, che dovrebbe favorire il completo inserimento nel tessuto attivo della società anche attraverso l'ulteriore legge quadro 328/2000 sul sistema integrato dei servizi sociali. Vanno, inoltre, considerate la legge 162/1998 sulle misure di sostegno per le persone con handicap grave, la legge 6/2004 che disciplina la figura dell'Amministratore di sostegno, la legge 18/2009 che ha ratificato la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, la legge 170/2010 che emana nuove norme in materia di disturbi specifici dell'apprendimento in ambito scolastico, prevedendo

---

<sup>172</sup> TAR Toscana, sez. I, sentenza 21 – 22 novembre 2012, n. 1900. Analogamente si sono recentemente pronunciati TAR Lombardia, sez. Brescia, 4 febbraio 2010, n. 581 TAR Puglia, sez. II, 655 del 2 aprile 2012, Consiglio di Stato, sez. V, 13 luglio – 3 ottobre 2012, n. 5194.

<sup>173</sup> Un'ottima analisi di questo modello si trova nella raccolta di saggi e testimonianze raccolti da E. Vivaldi, *Disabilità e sussidiarietà. Il "dopo di noi" tra regole e buone prassi*, Il Mulino, Bologna 2012.

strumenti compensativi che favoriscano la comunicazione verbale e che assicurino ritmi graduali di apprendimento.

Queste norme danno attuazione al nostro dettato costituzionale e si inseriscono nella più ampia attenzione che la Comunità europea dedica alle persone con disabilità in forza di numerose norme. Gli artt. 2 sul diritto all'istruzione e 14 sul divieto di discriminazione del Protocollo addizionale alla Convenzione per la salvaguardia dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali. Gli art. 15 § 1 sul diritto delle persone con disabilità all'indipendenza, all'integrazione sociale e alla partecipazione alla vita nella comunità e 17 § 1 sul diritto dei minori al pieno sviluppo della personalità e delle capacità fisiche e mentali ed E sull'effettivo godimento di tali diritti della Carta sociale europea. L'art. 26 della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione europea che pone esplicitamente il divieto di operare qualsiasi forma di discriminazione nei confronti delle persone disabili.

La nostra normazione si basa, quindi, su alcune linee fondamentali: il rifiuto delle scuole differenziate, il supporto costante degli insegnanti di sostegno, l'elaborazione di Piani educativi individuali, la previsione di strumenti compensativi per aiutare la gradualità dell'apprendimento. Una normazione definita "all'avanguardia" in un recente Documento di Autism-Europe. A livello attuativo emergono, invece, diversi problemi come mettono in luce le audizioni effettuate nel corso dell'elaborazione del documento.

Va inoltre tenuto presente che, rispetto ad altre situazioni di disabilità, i disturbi dello spettro autistico assumono, come si è messo in luce nella prima parte, dedicata agli aspetti medici, caratteri affatto particolari. E', infatti, un disturbo cronico dello sviluppo che comporta, anche se con diversi livelli di gravità, una disabilità significativa la cui assistenza richiede un impegno sistematico e costante per tutto l'arco dell'esistenza.

E' facilmente intuibile quanto la vita familiare sia condizionata dalla convivenza con un bambino autistico e quanto questi problemi si accrescano con il passare degli anni, dal momento che, allo stato delle attuali conoscenze, non esiste una cura, ma sono possibili sostanziali miglioramenti solo attraverso un trattamento rieducativo individualizzato e specifico.

### **6.1. I "punti critici" secondo i rappresentanti delle famiglie e delle associazioni**

Punti particolarmente critici sono: a) la diagnosi; b) l'istruzione e la formazione; c) il passaggio all'età adulta e l'inserimento nel mondo del lavoro; d) la solitudine del "dopo di noi".

#### **a) Diagnosi e abilitazione**

La diagnosi precoce, accompagnata da un'efficiente attività di educazione intensiva e strutturata, riduce in maniera elevatissima gli effetti invalidanti della malattia e condiziona tutte le successive attività di recupero e inserimento sociale<sup>174</sup>. Nei casi più evidenti è possibile effettuare una diagnosi già a 18 mesi. Tuttavia secondo uno studio patrocinato da Autisme Europe la maggior parte delle famiglie (73%), pur essendosi rivolta al servizio sanitario prima dei due anni di età del bambino, non ha ricevuto una diagnosi appropriata che

---

<sup>174</sup> R. FRANCHINI, *L'intervento comportamentale precoce sui bambini con autismo*, in "La Famiglia", 2009, 248, pp. 42-53.

dopo i tre anni o ancora più tardi (71%). Un modello da seguire potrebbe essere il programma VASELCC del Victoria, in Australia (audizione Dott. ssa Vivanti).

Nel nostro paese (cfr. ricerca della Fondazione Serono e dell'ANGSA, condotta dal CENSIS) spesso i pediatri non hanno una preparazione specifica in questo settore e tendono a ritardare la diagnosi sperando che si tratti di un banale ritardo dello sviluppo: a loro compete uno screening, un'osservazione diretta e congiunta con i genitori, che può utilizzare la CHAT o la M-CHAT, che consente di individuare i casi da inviare al neuropsichiatria dei centri specializzati per l'autismo (audizione Prof. Hanau). Inoltre purtroppo alcuni neuropsichiatri ritengono ancora che il bambino con autismo sia neurologicamente sano, che potrebbe comunicare, solo che volesse, e che non gli si debba fare "violenza" per farlo uscire dal suo guscio, che sarebbe "protettivo" e perciò ritardano la diagnosi e non accettano il metodo comportamentale, né quello cognitivistico, giudicati troppo intrusivi. Molti neuropsichiatri infantili ricorrono alla somministrazione di farmaci, che purtroppo sono scarsamente efficaci e spesso dannosi, fino agli effetti paradossali, come la Linea guida n.21 dell'ISS accerta.

Inoltre esiste una forte riottosità ad utilizzare gli esami di laboratorio genetico e biochimico che pure potrebbero servire a individuare le patologie oggi note che costituiscono l'eziologia delle sindromi autistiche (audizione Prof. Hanau).

"La stragrande maggioranza delle Regioni non hanno piani sanitari, non tengono conto di questa patologia, la parola autismo non è scritta in nessun modo, nemmeno in modo improprio" (audizione Dott. Marino). Il primo intervento da garantire è, quindi, quello diagnostico a cui andrebbe immediatamente fatta seguire un'adeguata attività di recupero.

L'ideale sarebbe rappresentato da 30 ore settimanali di intervento educativo-abilitativo speciale, personalizzato e diretto, basato sulla metodologia dell'«*Applied behavior analysis*» (ABA), che non solo aiuta i bambini a svolgere le funzioni fondamentali dell'esistenza (vestirsi, mangiare con la famiglia seduti a tavola, prendersi cura della propria igiene, superare l'autolesionismo), ma li abitua a imparare. Invece, allo stato attuale, "il Servizio pubblico - salvo pochissime eccezioni come a Fano, per le Marche - non offre terapie comportamentali e tutti i nostri bambini piccoli cominciano addirittura ancor prima dei due anni con terapie a pagamento" (audizione Dott.ssa Baroni). In genere gran parte delle Regioni rimborsano solo 4/6 ore settimanali (audizione Dott. Panocchia). Non si tiene conto del fatto che una riabilitazione precoce, anche se più costosa, ridurrà in seguito i costi di assistenza e quindi costituisce un investimento che darà nel futuro i suoi frutti (audizione Dott. Panocchia).

Sarebbe necessaria la creazione di una rete di assistenza specialistica e interdisciplinare che, oltre alla diagnosi, sappia elaborare una compiuta valutazione dei trattamenti necessari e fornisca le opportune informazioni e l'adeguato supporto psicologico alle persone interessate<sup>175</sup> (particolarmente significativa l'esperienza evidenziata nell'audizione della Dott.ssa Imbimbo

---

<sup>175</sup> Va in questo senso l'Accordo del 22 novembre 2012, ai sensi dell'articolo 9, comma 2, lettera c), del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano, le Province, i Comuni e le Comunità montane sulle "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico".

sull'importanza della condivisione di esperienze e conoscenze attraverso il gruppo Gruppo Asperger Onlus).

## **b) Assistenza specialistica ai genitori**

Altrettanto importante è l'assistenza ai genitori nel superare il frequente postulato della "non accettazione". La famiglia si trova a passare dal trauma della comunicazione della malattia all'iniziale tendenza a rifiutarla, dal successivo senso di colpa alla difficile riorganizzazione del proprio futuro. E' facile immaginare che se, lasciati soli, i genitori (ma altrettanto importante è la formazione dei fratelli) aggiungano alla malattia del figlio le proprie nevrosi, rendendo drammatico un quadro spesso già compromesso dalle difficoltà relazionali del bambino. "Le famiglie non accettano subito un bambino con autismo perché nella cultura, nella cattiva informazione che ancora perdura, c'è il miraggio, la speranza di guarigione, quindi i genitori tendono a nascondere questa disabilità" (audizione Dott. Marino). Manca una specifica preparazione dei pediatri nella comunicazione con i genitori (audizione Dott. ssa Stellino).

Oltre alla preparazione psicologica, un addestramento specifico dei genitori, il cosiddetto *parent training*, ad utilizzare le tecniche di rieducazione, potrebbe aumentare il numero di ore in cui questi bambini sono sottoposti a terapie, garantendo comportamenti omogenei tra casa e scuola (audizione Dott. Panocchia). Sarebbe utile che gli amici e i vicini di casa vengano preparati psicologicamente, per evitare che il mondo esterno sia avvertito dal ragazzino affetto da autismo come qualcosa di estraneo, se non addirittura di minaccioso. Più i cerchi concentrati della solidarietà e della sensibilità si allargano e si integrano, più sarà possibile ridurre l'emarginazione e la sofferenza.

Va tenuto presente che questi bambini non apprendono attraverso l'osservazione, per cui occorre adottare metodi comunicativi ed educativi particolari che rispettino la "diversità" dei processi di apprendimento. Inoltre, il bambino autistico non riesce a generalizzare per cui se apprende una cosa in un contesto (ad es. scuola), si trova poi a riapprenderla in un altro (ad es. palestra). Diventa dunque fondamentale l'integrazione di questi contesti in una concertazione ben diretta e molto attenta (audizione Prof. Hanau).

## **c) Istruzione e formazione**

A partire dalla legge del 1977 il nostro paese ha definitivamente assunto la via dell'inserimento dei bambini con disabilità nelle classi «normali», evitando il rischio dell'emarginazione nelle "classi differenziate". Il problema è ancora aperto in altri paesi<sup>176</sup>, ma è innegabile che il valore, altamente simbolico e ottimale dal punto di vista ideale, di questa scelta aumenti la complessità della gestione e le responsabilità della pubblica amministrazione, perché è molto più difficile approntare una "educazione speciale" che dislocare sul territorio qualche scuola speciale. La nostra normazione tende a farsene carico con gli insegnanti di sostegno, con i PEI e con le altre forme di sostegno compensativo, ma i problemi economici e la difficoltà nel rinvenire personale

---

<sup>176</sup> D. LEE BAKER, S. STOKES, *Brain Politics: Aspects of Administration in the Comparative Issue Definition of Autism-Related Policy*, in "Public Administration Review", July/August 2007, pp. 757-767.

effettivamente qualificato e adeguatamente motivato lasciano aperti vuoti che spesso le famiglie non possono colmare.

Va sottolineato l'importante ruolo svolto dal MIUR in questi anni. In particolare con l'istituzione dell'Osservatorio sull'integrazione scolastica e dei Centri Territoriali di Supporto (CTS)<sup>177</sup>, che tendono a costruire un efficace interfaccia fra l'Amministrazione e le scuole in modo da coprire in maniera estremamente capillare tutta l'eterogenea area dello "svantaggio scolastico". Dovrebbe crearsi un sistema a rete che dalla singola scuola si integra con i Centri Territoriali per l'Inclusione (CTI) a livello di distretto sociosanitario e con almeno un CTS a livello provinciale, mentre presso la Direzione Generale per lo Studente, l'Integrazione, la Partecipazione e la Comunicazione del MIUR è costituito il Coordinamento nazionale dei CTS. Presso il MIUR opera un portale che riunisce i vari link dei Centri territoriali di supporto ([www.istruzione.cts.it](http://www.istruzione.cts.it)).

In alcuni CTS è stato attivato lo "Sportello Provinciale Autismo" che, in collaborazione con l'Ufficio Scolastico Regionale, con i Centri Territoriali per l'Integrazione e le Associazioni delle persone con disabilità e dei loro familiari, offre ai docenti delle singole province una serie di servizi di consulenza, valorizzando le professionalità esistenti sul territorio.

A partire dall'anno accademico 2011/2012 sono stati attivati più di trenta corsi/master in "Didattica e psicopedagogia dei disturbi specifici di apprendimento".

Restano, tuttavia, ancora gravi carenze nella preparazione degli insegnanti di sostegno. In particolare è carente il rapporto tra formazione curriculare e lavoro sul campo (audizione Prof. Hanau e Dott.ssa Stellino), nella loro scelta e selezione (audizione Dott. Marino). Sarebbe opportuno prevedere classi di concorso separate per gli insegnanti di sostegno che potrebbero concretizzarsi in un corso di laurea quinquennale con 3 anni di formazione di base comune più 2 anni di formazione specifica sulle strategie educative per la disabilità e un anno di tirocinio pratico, quest'ultimo anche su una specifica disabilità, per ottenere la qualifica di insegnante di sostegno (audizione Dott.ssa Vivanti).

In ogni caso "l'insegnante di sostegno" non deve essere visto come colui che cura l'autismo, o come lo specialista, ma solo una persona che sia formata sul sostegno, che sa cos'è l'autismo, che abbia competenze sulle varie disabilità, non solo sull'autismo, che abbia una preparazione omnicomprensiva. L'insegnante di sostegno deve essere il raccordo tra la scuola, gli insegnanti curricolari, gli alunni e il mondo esterno" (audizione Dott. Marino). Questi insegnanti dovrebbero spostarsi e lavorare dove si trovano i bambini disagiati, ma si tratta di una soluzione che incontra resistenze da parte dei sindacati (audizione Prof. Hanau). Anche gli altri insegnanti andrebbero preparati a interagire con l'insegnante di sostegno che, invece, viene spesso emarginato (audizione Dott.ssa Vivanti).

L'insieme di queste carenze si ripercuote drammaticamente sul futuro del bambino e sull'esistenza dei suoi cari. Se l'insieme delle attività di recupero individuale non prepara effettivamente a trarre vantaggio dalla vita di relazione, l'inserimento nella classe normale può essere non solo inutile ma addirittura

---

<sup>177</sup> Si veda il recente Regolamento concernente: "Definizione della disciplina dei requisiti e delle modalità della formazione iniziale degli insegnanti della scuola dell'infanzia, della scuola primaria e della scuola secondaria di primo e secondo grado, ai sensi dell'articolo 2, comma 416, della legge 24 dicembre 2007, n. 244".

controproducente. Non di rado “i bambini autistici non stanno in classe ma nello sgabuzzino, nelle palestre, o corrono nei corridoi perché non devono disturbare la classe” (audizione Dott. Marino).

Di fronte all'alternativa tra garantire soltanto le “opportunità di base” o fornire tutti i mezzi indispensabili “il pieno inserimento nella vita sociale”<sup>178</sup>, il nostro paese ha scelto opportunamente la seconda soluzione, in conformità con il proprio dettato costituzionale e con le direttive della comunità internazionale e della Comunità europea. Sappiamo, però, quanto una scelta così ambiziosa possa incontrare infinite difficoltà sia nella gestione complessiva che nell'utilizzazione particolare dei singoli servizi.

Sotto questo punto di vista è interessante il sistema seguito in Inghilterra e Galles per garantire i diritti dei soggetti disabili: l'istituzione sin dal 1994 di un'apposita sezione della magistratura *Special Educational Needs and Disability Tribunal* (SENDIST)<sup>179</sup>, per risolvere rapidamente e con particolare competenza tutti i problemi che possono emergere nel corso del processo educativo.

Anche il grado di coinvolgimento dei genitori dovrebbe essere oggetto di attenta riflessione. Senza mettere in dubbio la loro centralità nell'assunzione delle scelte fondamentali, resta da vedere se devono essere considerati i manager o i partner dell'insieme dell'attività assistenziale. L'audizione del Prof. Hanau evidenzia la necessità di istituire, accanto ai diversi professionisti che intervengono a vario titolo nel processo formativo, supervisori che controllino l'insieme dell'operato. La scuola spesso guarda con sospetto il supervisore, perché si intromette nella definizione dei percorsi educativi, quando invece potrebbe essere figura di raccordo tra scuola, famiglia e altri ambienti frequentati dal bambino, come quelli in cui si praticano attività sportive. Spesso, invece, il supervisore deve essere pagato dai genitori e fatica a inserirsi nella scuola.

#### **d) Autonomia e inserimento nel mondo del lavoro**

Il passaggio all'età adulta è uno degli aspetti cruciali nella vita delle persone affette da autismo. E' facile capire quanto il cambiamento di vita, che è già difficile per le persone normalmente dotate, possa assumere, in queste situazioni, valenze drammatiche. Nel nostro paese, sono estremamente gravi i difetti normativi perché, con il raggiungimento della maggiore età, si perde quasi sempre la diagnosi, quasi che fosse specifica dell'infanzia, e la continuità terapeutica. Perdendo la diagnosi di sindromi autistiche, si perde anche la presa in carico sanitaria. Un modello da seguire potrebbe essere l'*Autism Act* emanato nel Regno Unito nel 2010 (audizione Dott.ssa Vivanti).

L'estrema varietà dei disturbi dello spettro autistico porta alla luce drammatiche divergenze nella responsabilità della presa in carico da parte delle diverse istituzioni sanitarie. Il mancato riconoscimento di una specifica caratterizzazione nosologica determina gravi carenze assistenziali, perché le esigenze abilitative e di gestione quotidiana restano molto diverse da quelle di altre persone con disabilità mentale. In genere la loro collocazione nella sfera

---

<sup>178</sup> C.D. HOLLAND, *Autism, Insurance, and the Idea: Providing A Comprehensive Legal Framework*, in “Cornell Law Review”, September 2010, pp. 1-24.

<sup>179</sup> M. KING, D. KING, *Psychology as Reconstituted by Education and Law: The Case of Children with Autism*, in “Current, legal Issues”, 2006-9, pp. 382-405.

generica degli «handicappati gravi adulti» impedisce un adeguato livello di assistenza sanitaria riabilitativa (audizione Dott.ssa Baroni).

*“Dopo l’età evolutiva c’è un vuoto, perché la cura delle persone con autismo oggi è rappresentata esclusivamente da una presa in carico (medico di base) e dai Servizi che non hanno un preciso indirizzo educativo. Questi Servizi oggi non sono offerti dalla Sanità pubblica (così come per tantissimi altri Servizi che riguardano i disabili mentali) ma lasciati alle iniziative private accreditate che sono, però, figlie della cultura professionale che ha fino ad ora governato le Università e sfornato professionisti. Quindi, a macchia di leopardo, esistono strutture private accreditate che erogano servizi appropriati ed evidence based, altre sono strutture che ricoverano “ammalati” in cambio di un compenso, di una retta e quindi “macchine da soldi”. Lo scenario è purtroppo, faccio una stima, di 50.000 autistici adulti gravi in Italia; non abbiamo una epidemiologia precisa (per adulti si intende dopo i 18 anni). Si parla di quelli che hanno bisogno di una presa in carico personale, di una struttura residenziale. C’è una grande massa che non ha bisogno di tale assistenza, perché l’autismo si differenzia per fasce di gravità: vi sono persone che non sono nemmeno diagnosticate come autistiche, vivono ricoverate in strutture residenziali protette e, se sono mescolate ad altre con tipi di disabilità e di patologie diverse, non fanno altro che peggiorare la loro situazione in un circolo vizioso che richiede sempre più un innalzamento della dose giornaliera di psicofarmaci. Quindi troveremo adulti con autismo che sono degli “zombi”, perché per la logica costi/benefici, la struttura deve pareggiare i costi di gestione, i costi del personale etc.: tutto questo porta ad una sempre più elevata dose di psicofarmaci che giunge a sostituire il cosiddetto terapeuta della riabilitazione” (audizione Dott. Marino). Anche il Dott. Panocchia osserva che “nella scuola superiore abbiamo ragazzi di 22, 24, e 25 anni che ripetono sempre la stessa classe perché dopo la scuola finisce tutto non c’è più nulla”.*

Ci sono eccezioni come quella evidenziata nell’audizione del Dott. Panocchia: “Nel Lazio la situazione è un po’ diversa. Finita la neuropsichiatria infantile a 18 anni, si passa al Servizio sanitario che si chiama “Handicap Adulti”, composto da pochi operatori sanitari e molti operatori sociali e dove si creano soprattutto possibilità di attività di gruppo solo per disabilità medio-lievi. Nel Lazio, per lo meno, è ancora ufficialmente il Servizio sanitario regionale che si fa carico di questi ragazzi, seppur offrendo un servizio non più riabilitativo ma relazionale”. Oppure la struttura organizzata dal Dott. Marino: “nella mia struttura residenziale a Brunella, nel Comune di Melito di Porto Salvo, dove ho 8 ricoverati tra adolescenti e adulti - dal medio grave al gravissimo - i ragazzi fanno tante attività tra cui quelle lavorative. Già oggi facciamo un servizio presso gli anziani del paese; un operatore e uno dei nostri ragazzi li aiutano nella spesa e gliela portano a casa, vanno a comprare i farmaci etc. Abbiamo un laboratorio di ceramica e abbiamo fatto le bomboniere in ceramica per una ragazza che si è sposata”.

Secondo il rapporto dell’OCSE in Italia nel 2003 solo il 7% degli adulti con disabilità in età lavorativa era occupato vs. 17% della media europea. Per quanto riguarda le persone con autismo, secondo il rapporto CENSIS – Fondazione Serono 2012 La dimensione nascosta della disabilità, frequenta un corso di formazione professionale solo il 3,8% dei giovani fino a 20 anni e il 3,3% degli adulti oltre i 20 anni, lavora il 10% degli adulti, mentre il 21,7% degli adulti (e già il 13,8 % degli adolescenti) sta a casa tutto il giorno senza fare nulla (Audizione Dott.ssa Vivanti)

La Dott.ssa Baroni ha raccontato l'esperienza di un ragazzo con autismo che, pur avendo handicap gravissimi, a basso funzionamento, è riuscito con un'educazione e un training adeguato (job coach) ad essere assunto - a tempo parziale ma indeterminato - alla mensa dell'Ospedale Maggiore di Bologna. "A mia conoscenza è l'unico in Italia. Il ragazzo va da solo, inizia alle 8 e finisce alle 13 ma si alza alle 5 perché ha paura di far tardi". Sono solo alcune delle tante singole situazioni che mettono in luce che "cambiare si può" e che il problema bioetico più rilevante è costituito da tutto quello che si potrebbe fare e, invece, non si fa.

La logica dell'integrazione scolastica viene, quindi, spesso sostituita, al compimento dei 18 anni, con l'opposta tendenza all'emarginazione in comunità composte da disabili (centri gravi semiresidenziali o cooperative sociali di tipo B) oppure all'abbandono alla famiglia. In un caso e nell'altro si riducono, se non si eliminano del tutto, gli spazi istituzionali in cui svolgere una normale vita di relazione. E' evidente che "se i nostri autistici, una volta raggiunta la maggiore età, sono accolti soltanto in centri protetti, la scuola ha fallito" (audizione Prof. Hanau).

L'ideale sarebbe una progressiva immissione nel mondo del lavoro e in un ambiente di lavoro normale. "Ci sono lavori da svolgere a casa, cooperative di tipo B con laboratori in cui collaborano normodotati e disabili, fino ad arrivare all'inclusione lavorativa nelle aziende" (audizione Prof. Hanau). Allo stato attuale l'inserimento al lavoro è bassissimo (indagine del CENSIS pubblicata all'inizio del 2012) soprattutto in Italia ma anche, sebbene in misura minore, negli altri Paesi europei (Audizione Dott.ssa Vivanti).

Per riprodurre lo stesso meccanismo di integrazione dell'inserimento scolastico nelle classi normali, il posto dell'insegnante di sostegno andrebbe sostituito con figure professionali specializzate in questo settore (nel mondo anglosassone tale figura è denominata job coach) per insegnare, alla persona disabile e ai compagni di lavoro, quanto è necessario per adeguare le abilità individuali alle esigenze lavorative. I costi non possono essere posti integralmente a carico delle imprese, ma l'eventuale aumento degli oneri a carico dello Stato va anche commisurato a quanto si spende per il mantenimento in un centro protetto.

E' addirittura drammatica la situazione dei soggetti con disturbi "gravi". L'audizione del Dott. Marino denuncia il fatto che *"nessuno li vuole: vengono relegati in Istituti privati accreditati in cui spesso neppure la famiglia ha libero accesso e non può intervenire neanche sui farmaci che la struttura somministra... Conosco il caso di un ragazzo autistico, un giovane adulto agile, fisicamente integro, arrivato sano in una struttura: è diventato una larva umana. E' allettato e sta per morire di inedia, è pieno di piaghe da decubito a causa di tutti i farmaci che gli vengono somministrati"*.

#### **e) La solitudine del "dopo di noi"**

Le difficoltà che si manifestano nei vari momenti della vita "senza di noi" delle persone affette da disturbi della sindrome autistica possono diventare veri e propri drammi nel "dopo di noi", quando la cappa protettiva della famiglia dovesse venire meno. Uno dei maggiori motivi di preoccupazione, se non di vera e propria disperazione, è costituito dal timore di dover lasciare senza adeguata tutela il proprio figlio in un mondo che non pare avere nessuna intenzione di accettarlo.

E' questo il settore in cui è più importante favorire la formazione di un valido rapporto di sussidiarietà tra pubblico e privato attraverso un'adeguata disciplina delle "fondazioni di partecipazione" sorrette, considerando i limiti delle risorse pubbliche, da misure fiscali di favore.

## **6.2. Proposte legislative**

Per sottolineare quanto questi problemi siano pressanti, il CNB ricorda che, nella appena conclusa legislatura sono stati presentati diversi disegni di legge allo scopo di approntare adeguati strumenti normativi a sostegno delle persone affette dalla sindrome autistica e dei loro familiari, chiedendo il riconoscimento della qualificazione di "malattia sociale". La maggior parte di questi disegni di legge avevano l'obiettivo di diffondere l'applicazione di criteri preventivi e di diagnosi precoce; realizzare sul territorio servizi gestiti da unità funzionali multidisciplinari sia per la cura che per la riabilitazione; promuovere la costituzione di banche dati coordinate dal Ministero della Salute o dall'Istituto Superiore di Sanità che consentano di monitorare l'andamento di quella che è stata denominata l'"epidemia autistica", registrando anche i risultati degli interventi preventivi, terapeutici e abilitativi erogati; prevenire le complicanze e monitorare le patologie associate all'autismo; definire i *test* diagnostici e di controllo per le persone affette da autismo; promuovere la formazione e l'aggiornamento degli operatori sanitari; prevedere l'istituzione di appositi master universitari; ottimizzare le competenze, le risorse e la collaborazione con i servizi di cura; promuovere progetti internazionali di ricerca nei diversi settori interessati da questa sindrome.

Venivano, inoltre, proposte altre misure per migliorare i livelli di informazione e la qualità della vita: l'istituzione di piattaforme telematiche gestite dal Consiglio Nazionale delle Ricerche; riconoscere il diritto all'erogazione gratuita di prodotti dietoterapeutici specifici; garantire la somministrazione di questi prodotti nelle mense scolastiche e nelle strutture ospedaliere; fornire nei foglietti illustrativi dei prodotti farmaceutici adeguate informazioni sui rischi che potrebbero correre i soggetti autistici nell'assumerli; istituire un fondo nazionale per l'autismo.

In alcuni di questi disegni di legge si prevedeva anche l'assunzione di misure idonee per una migliore formazione di "pediatri di base" ed altri operatori ai fini della diagnosi precoce, più sicura e dell'assistenza; infine provvedimenti di coordinamento tra i servizi di neuropsichiatria infantile e di psichiatria per garantire la presa in carico ed il corretto trasferimento di informazioni nel passaggio all'età adulta.

Il CNB ha fiducia che tali disegni di legge vengano depositati e rapidamente discussi nella prossima legislatura, nelle nuove formulazioni che deriveranno dagli assetti politici.

In particolare in tempi di crisi economica è bene ricordare che l'impegno verso il mondo della disabilità è una cartina di tornasole del grado di *humanitas* della società.

## CONCLUSIONI GENERALI

Compiuto l'esame analitico dei maggiori problemi scientifici, di bioetica e di diritto inerenti lo "spettro autistico", il CNB ripropone ora in modo sintetico ed unitario le conclusioni a cui si è giunti nel dibattito, avanzando proposte per la promozione ulteriore della conoscenza della complessa sindrome e per il miglioramento delle condizioni di vita delle persone con autismo e dei loro familiari. Peraltro, il fenomeno dell'aumento dell'incidenza (vera o presunta?), dovuto probabilmente a più fattori ivi compresi anche il miglioramento delle capacità diagnostiche (secondo dati attuali sino a 1:88 e perfino 1:50 secondo alcune casistiche) costituisce un dato che deve essere preso in seria considerazione.

Dal punto di vista dell'apporto della ricerca biologica e neuroscientifica i rilievi più importanti che sembrano emergere sono i seguenti:

1. La comprensione della genesi del disturbo autistico è avanzata, negli ultimi decenni, attraverso una ricerca comparativa fra i comportamenti dei soggetti sani e dei soggetti autistici, osservati nel corso della traiettoria di sviluppo infantile, adolescenziale e adulta.

Una serie di fattori diversi è stata riconosciuta coinvolta nella determinazione del comportamento autistico personale con evidenti ricadute nel comportamento sociale; inoltre le tecniche di indagine neuroanatomica e neurofunzionale moderne [ad esempio risonanza magnetica strutturale e funzionale (MRI e fMRI); PET (Positron Emission Tomography); EEG (elettroencefalogramma) etc.], applicate sia nel soggetto autistico che nel pari di controllo, hanno individuato varie strutture che vengono attivate nel corso dello sviluppo di fronte a stimoli vitali e ambientali, talvolta in misura diversa fra soggetti normali e soggetti autistici.

2. In carenza di estese documentazioni anatomopatologiche, la ricerca degli ultimi decenni ha comunque consentito di stabilire le regioni cerebrali ed i nuclei strutturali cerebrali più interessati nello "spettro autistico" e di riconoscere le caratteristiche dei collegamenti fra le diverse strutture (circuiti funzionali), apprezzando l'efficienza degli stessi sempre con modalità comparative fra soggetti autistici e soggetti normali. L'insieme dei dati indica in generale difetti della connettività nel soggetto autistico, che interessa sia i sistemi che presiedono ad alcuni aspetti cognitivi che ad alcuni aspetti affettivi della mente.

3. Risultano ormai sufficientemente chiariti i dati epidemiologici, la prevalenza maschile, la familiarità frequente, l'ampiezza della variazioni personali nella sintomatologia etc., cosicché l'autismo si inquadra oggi come un "fenotipo" presente in ogni popolazione umana.

4. La ricerca dei fattori a prevalenza causale pone in primo piano i fattori genetici che regolano precocemente l'ontogenesi della vita personale cerebrale: l'attività cellulare staminale, la funzione delle cellule interneuronali, i processi di migrazione neuronale; quelli di risposta recettoriale alla neuro stimolazione da neurotrofine; gli assetti micro colonnari che consentono una corretta funzione ed infine i processi di specializzazione eccitatoria ed inibitoria della trasmissione neurochimica a livello delle sinapsi.

Un sempre più consistente interesse di ricerca si è rivolto allo studio della biologia del neurone nell'autismo: funzioni dell'assone, mielinizzazione, formazione e sviluppo dei dendriti, numerosità e struttura delle spine ed infine della neurochimica delle sinapsi, con interessanti differenziazioni zonali.

Anche la ricerca classicamente "genetica" ha dato i suoi frutti, ancorché ancora suscettibili di continuo progresso in rapporto allo sviluppo delle tecniche: su circa 250 geni considerati come "interessati", ad una trentina circa è stato riconosciuto un ruolo più incisivo nel controllo di funzioni alterate a livello della cellula neuronale, delle sinapsi o anche delle strutture gliali di collegamento, anche attraverso l'analisi di microdelezioni, ripetizioni di triplette ed altre anomalie ancora, un tempo non sospettate come possibile base delle sindromatologie autistiche e di quelle frequentemente collegate (ritardo mentale: RM; epilessia; stati di ansia etc.). Questa ricerca va perseguita documentando in parallelo e con ineccepibile rigore le condizioni cliniche dell'interessato.

Si è iniziata infine una interessante indagine sulla "zonizzazione" cerebrale nella espressione delle funzioni genetiche, della trascrizione genetica e del metabolismo proteico: questa indagine molto probabilmente porterà interessanti progressi in avvenire.

Infine, ci si giova – sebbene nella misura inferiore a quella inizialmente ipotizzata – delle analogie sintomatiche e di comportamento realizzate sperimentalmente in topi e primati non umani con il quadro umano dell'autismo. Questa linea di ricerca va perseguita anche per le possibili ricadute positive nell'individuazione di molecole farmacologicamente utili ai fini terapeutici.

Concludendo sul ruolo di questo molto sviluppato settore di studio, può dirsi che - allo stadio in cui è pervenuta la ricerca – il quadro per l'autismo "essenziale"(cioè non sintomatico e facente parte del più ampio corredo etiologico e diagnostico in altre affezioni), corrisponderebbe all'intervento di fattori genetici multipli, la cui variazione rispetto alla norma provoca effetti diversi a livelli delle microstrutture cerebrali (neuroni, sinapsi, glia, etc.) e relative conseguenze funzionali (genesì di proteine abnormi etc.).

5. Con sempre maggiore interesse vengono considerati fattori patogeni definiti come ambientali che agiscono nel corso della vita endouterina e con i quali – siano essi di origine materna o più latamente ambientale – il nascituro viene a contatto. Tali fattori potrebbero agire su un livello genetico predisposto e dare inizio alla cascata di eventi disfunzionali anche qualche tempo dopo la nascita.

Al riguardo, non si dimentichi la stretta correlazione funzionale intercorrente fra sistema nervoso (in particolare centrale) e sistema immunitario, che le ricerche degli ultimi decenni vedono sempre più "integrati" nella difesa e nella promozione del "mezzo interno", contrariamente alla vecchia teoria di un isolamento assicurato dalla "barriera emato-encefalica", teoria oggi non più sostenibile.

Va approfondita la ricerca in questo settore, anche con migliore accuratezza nella raccolta degli elementi clinici-epidemiologici.

6. Negli ultimi anni, in parallelo con lo sviluppo della "biologia funzionale" del sistema nervoso e le indagini del comportamento dello stesso nello "spettro autistico", si è affermata una più ampia riflessione neuroscientifica che non rifugge dal considerare le questioni "classiche" della mente, della consapevolezza del SÉ, della formazione della propria conoscenza delle cose e di quella degli altri anche nel disabile mentale in età infantile, e nel corso dello sviluppo preadolescenziale, di cui si indaga l'emozione e la razionalità, la

responsabilità ed il sentimento del bene e del male. I test di laboratorio, coerentemente con la osservazione clinica di gran parte dei casi, mostrano non la assenza delle reazioni, ma piuttosto un rallentamento della genesi e sviluppo della risposta.

7. Teoria della mente, Teoria dei neuroni specchio, Teoria del coordinamento centrale ed infine Teoria del difetto di connettività possono essere considerate come angolature diverse di interpretazione di un ridotto profilo di alcune (ma non di tutte) le funzioni neurologiche coinvolte soprattutto nel comportamento sociale del soggetto autistico.

Dal punto di vista della bioetica e del biodiritto le raccomandazioni essenziali possono essere così riassunte:

- promuovere il potenziamento della ricerca sull'evoluzione dei disturbi dello spettro autistico durante il ciclo della vita e sui trattamenti terapeutici adeguati anche all'età adulta con una ricerca traslazionale che superi il gap oggi esistente fra l'avanzamento delle conoscenze sia biologiche che neuroscientifiche in laboratorio e la "ricerca sul campo", di cui è necessario uniformare le regole di comunicazione e di "controprova" secondo i più aggiornati criteri di oggettività;

- garantire il diritto alla scelta consapevole delle cure, attraverso la richiesta del consenso informato ai genitori o al soggetto, nel caso sia un adulto in grado di intendere e volere, prima di ogni trattamento – nel presupposto che ogni trattamento può se non esiste ipotesi di efficacia attendibile essere per ciò stesso una dannosa perdita di tempo e di energia – richiesta che deve prevedere un'informazione ampia sui diversi trattamenti disponibili e sulle relative ipotesi di efficacia;

- garantire il diritto alla cura della salute attraverso la verifica ed il mantenimento della diagnosi, ed assicurare la continuazione di interventi educativi- adeguati alla patologia e all'età nel corso dell'intera traiettoria di vita;

- ricorrere agli interventi farmacologici solo nell'interesse della persona;

- garantire il diritto allo sviluppo delle capacità non limitandosi a fornire all'adolescente e giovane adulto autistico solamente una mirata capacità esecutiva, ma curando anche una adeguata preparazione culturale secondo le capacità dimostrate dal soggetto;

- non disperdere i risultati del possibile miglioramento delle capacità esecutive, ottenibili con alcune delle tecniche abilitative, ciò può ottenersi potenziando le possibilità di inserimento lavorativo attraverso politiche economiche e sociali rivolte alle persone con disabilità, organizzando i servizi di tutorato ad hoc e reagendo ad ogni forma di "stigmatizzazione".

A tal fine appare coerente:

- a. favorire la formazione più specialistica degli insegnanti di sostegno nei diversi ordini e gradi dell'istruzione scolastica;

- b. favorire la creazione di cooperative sociali che prevedano una percentuale di soggetti con disabilità;

- c. promuovere la creazione di centri diurni che favoriscano l'integrazione e attività lavorative, secondo programmi educativi-abilitativi personalizzati, in sinergia con i servizi di psichiatria;

- d. promuovere e al tempo stesso monitorare il sorgere di comunità protette per adulti con autismo grave, vigilando sulle garanzie date in merito alla qualità dei servizi, alla formazione del personale, all'organizzazione della

struttura, al fine di assicurare la migliore qualità di vita e la maggiore autonomia possibile delle persone a cui sono destinate.

Infine, è doveroso prendersi cura delle famiglie con persone con autismo attraverso politiche sociali *ad hoc*, garantendo loro sostegno assistenziale ed economico.

L'insieme di queste misure trova giustificazione nella considerazione dell'autismo, come in genere nelle disabilità fisiche e mentali, non secondo una classificazione medica strettamente intesa, ma secondo una prospettiva complessa, di carattere bio-psico-sociale.

L'approccio bio-psico-sociale alla disabilità porta - a sua volta - ad accogliere una prospettiva di bioetica, che si può declinare come *bioetica della cura e della solidarietà*, che si fa carico in particolar modo dei disabili per quel di più di vulnerabilità che la loro condizione porta con sé. Tale bioetica prende in esame non tanto i problemi occasionali dei dilemmi tra principi - che pure esistono - quanto "il problema" inaccettabile della discrepanza tra l'affermazione di principi unanimemente condivisi - presenti in Dichiarazioni di Organismi internazionali e nel nostro ordinamento - e la mancanza o l'inadeguatezza di una loro concreta attuazione.

La riflessione bioetica conduce, quindi, non ad argomentazioni ed affermazioni su "quali" principi etici debbano prevalere, ma a "raccomandazioni" sulle buone pratiche per la realizzazione di principi tanto condivisi sul piano teorico quanto disattesi o incompiutamente ossequiati nella pratica. Una bioetica - in definitiva - che si piega dal piano teorico a quello dell'analisi della realtà, dando ascolto alle voci che vengono dal mondo dell'autismo, alle loro ripetute denunce sui tanti diritti non realizzati, per sollecitare un maggiore impegno etico-politico per la "cura" delle persone con autismo.

Tirando le somme di quanto è emerso durante le audizioni dal doveroso "ascolto" di esperti, ma anche di operatori "nel campo" e famiglie (genitori soprattutto), che vengono ormai universalmente riconosciuti come elementi "essenziali" nel processo abilitativo dell'infanzia e della prima adolescenza del soggetto autistico, è apparsa evidente la passione e la sofferenza che caratterizza queste persone, ma anche la determinazione a proseguire nel loro ruolo educativo.

Sul piano legislativo, vi è stato negli ultimi decenni un progressivo miglioramento del "quadro" generale e particolare nel quale inquadrare l'aiuto offerto dallo Stato - in rapporto anche ad una evoluzione favorevole della pubblica "opinione" in molti Paesi europei, verso l'affermazione della dignità del soggetto autistico e l'eliminazione di ogni discriminazione e stigmatizzazione. La consapevolezza di questo innegabile aumento di tutela e sensibilità è stata riaffermata anche nelle "audizioni", accompagnata tuttavia da una profonda delusione per le insufficienze nell'attuazione delle diverse leggi.

Nel testo del "Parere" sono indicati alcuni commenti, valutazioni e richieste (con i relativi proponenti) emersi nelle "audizioni", che evidenziano la grande variabilità locale dell'organizzazione di assistenza e di sostegno, ancora oggi esistente in Italia. Al testo si rinvia per le importanti osservazioni raccolte.

Peraltro, tutti gli intervenuti hanno dimostrato grande consapevolezza del loro particolare ruolo educativo al quale intendono offrire il massimo della loro capacità, chiedendo peraltro con dignità il solidale sostegno della Comunità civile e dello Stato.

Anche il Documento: "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali

nel settore dei disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS) con particolare riferimento ai disturbi dell'aspetto autistico" – pubblicato il 22 novembre 2012 – rappresenta una solenne attestazione della volontà di procedere, sia pure nelle attuali difficoltà di bilancio, per migliorare nelle varie realtà locali, le risposte ai bisogni di bambini e adulti autistici, nonché delle loro famiglie.

Il CNB auspica che anche nell'attuale legislatura sia dedicata altrettanta attenzione ai problemi della disabilità. Esprime tuttavia una viva preoccupazione per i rischi di un'eccessiva frammentazione normativa. Sarebbe opportuno privilegiare una legislazione unitaria per principi, che poi lasci ai processi regolamentari e/o amministrativi, l'adattamento alle specifiche situazioni ed esigenze.