

COMPRENDERE L'AUTISMO?

Romeo Lucioni

È stimolante rileggere alcuni passi dei lavori della Prof.ssa Adriana Guareschi Cazzullo che, con un equilibrio rimarchevole negli studiosi di neuroscienze, dice “... *le funzioni mentali complesse si possono interpretare solo attraverso paradigmi molteplici, non solo biologici, ma anche, psicologici e psicodinamici*”.

Quando affrontiamo le problematiche psicopatologiche dell'età evolutiva va tenuto conto che “... l'apparato mentale, a queste età, segue un processo di sviluppo parallelo alla maturazione del substrato neurobiologico ...” (Guareschi A. e Lenti c., 1996; Seemann et al., 1987; Gillberg e Svennerholm, 1987; Kruesi et al., 1990).

“Una difficoltà in più ... è (dunque) costituita dalla variabile dello sviluppo...” e “... i ... i processi biologici... si organizzano definitivamente...” proprio mentre sono importanti quei processi di independizzazione che spesso devono contrapporsi ad azioni di psicofarmaci e/o psicoeducative messe in atto da famigliari e da specialisti.

Queste considerazioni ci mettono di fronte a profonde concettualizzazioni etiche perché da un lato dobbiamo considerare che ogni intervento terapeutico-riabilitativo si proietta nel tempo, per le decine d'anni che durerà la vita di questi pazienti (ahimé! finiranno prima le esistenze dei loro terapeuti!) e, per altro, ogni azione terapeutica, soprattutto quelle psico-farmacologiche, rischiano di interferire con i normali processi dello sviluppo psico-mentale.

CENNI STORICI

L'inclusione dell'autismo fra i Disturbi Generalizzati dello Sviluppo (DSM-IV e ICD-10), avente caratteristiche definitorie proprie ed autonome rispetto ad altri disturbi psichici dell'età evolutiva, potrebbe essere compresa meglio ripercorrendo a ritroso la storia dei tentativi classificatori della psichiatria di fronte alla complessità e varietà del disagio mentale.

Ad inizio secolo la diagnosi della psicopatologia che interessava bambini ed adolescenti, di fatto, avveniva utilizzando schemi nosologici pensati per l'età adulta e basati su una categorizzazione essenzialmente tripartita che comprendeva schizofrenia, malattie affettive e nevrosi.

Questo sistema, come detto, veniva applicato alle diverse età della vita dando origine, nel caso specifico, a termini come schizofrenia infantile, psicosi infantile, ecc.

Il primo inquadramento diagnostico dei disturbi "psicotici" ad insorgenza molto precoce può essere attribuito a Kraepelin (...) che aveva ricondotto tutti i casi di psicosi infantili al gruppo della demenza precoce.

Sotto l'influenza della teorizzazione di Kraepelin l'inquadramento in un unico gruppo diagnostico delle psicosi infantili come forme di schizofrenia si è mantenuto per un lungo periodo. Questa situazione ha determinato che casi molto eterogenei, classificati attualmente come disturbi pervasivi dello sviluppo, personalità schizotipiche o autismo, venissero accomunati dalle medesime caratteristiche psicopatologiche.

L'autismo venne descritto come avente caratteristiche peculiari, ma tuttavia venne considerato come forma specifica di schizofrenia ad inizio precocissimo (entro i due anni: Mahler, 19..).

Bisognerà attendere il 1980 perché il disturbo autistico venga inserito come entità clinica distinta nel DSM III.

Nelle elaborazioni proposte nei successivi manuali diagnostici, le caratteristiche definitorie, per quanto concerne l'autismo, sono:

- ✂ il passaggio dal termine di autismo infantile (DSM III) al termine di disturbo autistico (DSM III-R);
- ✂ la diminuzione dei criteri diagnostici da 16 a 12 introdotta nel DSM IV al fine di rendere possibile una omogeneità diagnostica da parte degli operatori del settore;
- ✂ l'indicazione sempre nel DSM IV di "un'età d'esordio" dell'autismo ravvisabile nei primi tre anni di vita;
- ✂ nell' ICD 10 viene mantenuta la dicitura autismo infantile che viene differenziato dall'autismo atipico.

Al di là delle differenze ravvisabili nei diversi sistemi nosografici è forse opportuno soffermarsi su considerazioni di relativa importanza nell'ambito della psicopatologia dello sviluppo.

1. Quando si parla di autismo sembra intravedersi nelle successive classificazioni il tentativo di svincolarsi dalla primissima formulazione offerta da Kanner che, come detto, lo inserisce nel gruppo delle schizofrenie.

Ciò permette a chi si avvicina a questa sindrome di adottare un punto di vista alternativo e meno drammaticamente connotato.

Il fatto che l'autismo venga definito disturbo generalizzato dello sviluppo permette di focalizzare l'attenzione sulla compromissione del processo di crescita del bambino - nelle sue dimensioni cognitive, emotiva, affettiva e sociale - senza però porre l'accento sulla ineluttabilità di tale condizione che susciterebbe probabilmente sensazioni legate inevitabilmente ad una diagnosi - quella di schizofrenia appunto - che ridesta storie di cronicità, impotenza e immodificabilità.

2. La riduzione dei criteri diagnostici consente una maggior chiarezza e maggiori possibilità di diagnosi accurate e tempestive.

Questo risulta essere ancor più vero in una patologia quale l'autismo in cui, come è stato osservato, si riscontrano notevoli prospettive di evoluzione se diagnosticato per tempo.

Il momento della diagnosi quindi risulta essere di fondamentale importanza soprattutto in previsione di un intervento terapeutico che si riveli positivo e che tenti di opporsi a prognosi drammaticamente infauste.

Kanner fece delle riflessioni anche a proposito genitori dei bambini con autismo, che riteneva freddi, intellettuali e poco interessati alle persone.

Partendo da queste considerazioni, Bettelheim fu uno dei primi autori ad indagare la possibilità che nello sviluppo dell'autismo fosse implicato un rapporto madre-bambino alterato ("madre frigorifero"), caratterizzato principalmente da: carenza di contatto fisico, pratiche alimentari anomale, difficoltà nel linguaggio e/o nel contatto oculare con il figlio; l'autismo sarebbe scaturito come meccanismo di difesa al rifiuto materno percepito dal bambino.

A partire dagli anni '60 il modello psicodinamico venne, però, accusato di colpevolizzare ingiustamente i genitori dei bambini con autismo e Rimland,

direttore dell'“Autism Research Institute”, iniziò a sostenere in modo sistematico che la causa dell'autismo non fossero i genitori, ma che il disturbo fosse causato da alterazioni morfologiche e funzionali a base organica.

In quasi mezzo secolo di ricerche, si sono susseguiti alterchi e dibattiti, ma ancora oggi l'origine e lo sviluppo patogenico dell'autismo non sono noti, anche se, da qualche tempo la maggior parte degli studiosi inizia a concordare sull'idea di una multifattorialità delle cause (psico-neuro-biologiche).

LA SITUAZIONE ATTUALE

Le ricerche epidemiologiche stimano un'incidenza di circa 5 casi di autismo ogni 10.000 persone (anche se stiamo assistendo ad un incremento del numero di casi soprattutto nei paesi maggiormente industrializzati) ed una distribuzione rispetto al sesso nettamente prevalente a carico dei maschi (il rapporto è di circa 3 a 1).

La **classificazione americana** (DSM-IV)

annovera il *Disturbo Autistico* fra i *Disturbi generalizzati dello sviluppo* insieme a:

- *Disturbo di Asperger*
- *Disturbo disintegrativo della fanciullezza*
- *Disturbo di Rett*
- *Disturbo generalizzato dello sviluppo non altrimenti specificato.*

I criteri diagnostici per il Disturbo Autistico, secondo questa classificazione sono:

A. Un totale di 6 (o più) voci da 1), 2), e 3), con almeno 2 da 1), e uno ciascuno da 2) e da 3):

1) *Compromissione qualitativa dell'interazione sociale*, manifestata con almeno 2 dei seguenti:

- a) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti che regolano l'interazione sociale;
- b) incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo;
- c) mancanza di ricerca spontanea nella condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per. es. non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse);
- c) mancanza di reciprocità sociale ed emotiva.

2) *compromissione qualitativa della comunicazione* come manifestato da almeno 1 dei seguenti:

- a) ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica);
- b) in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri;
- c) uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico;
- d) mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

3) *modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati*, come manifestato da almeno 1 dei seguenti:

- a) dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione;
- b) sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici;
- c) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo);
- d) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti.

B. Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età:

- 1) interazione sociale,
- 2) linguaggio usato nella comunicazione sociale,
- 3) gioco simbolico o di immaginazione.

C. L'anomalia non è meglio attribuibile al Disturbo di Rett o al Disturbo Disintegrativo della fanciullezza.

Per la **classificazione dell'OSM** (ICD-10), invece,

- ☞ *l'Autismo Infantile* rientra nella categoria delle *Sindromi da alterazione globale dello sviluppo* che comprende, oltre ai disturbi descritti dal DSM-IV, anche
- ☞ *l'Autismo Atipico* [che si differenzia dall'Autismo Infantile perché pur essendoci una compromissione dello sviluppo, anomalie nell'interazione sociale e nella comunicazione e stereotipie di comportamento, queste si evidenziano anche dopo i tre anni (Atipicità nell'età di esordio), oppure, pur evidenziandosi prima dei tre anni non soddisfano completamente tutti i tre gruppi di sintomi principali (Atipicità nella sintomatologia), analoghi a quelli indicati al punto B. dei criteri per il Disturbo Autistico del DSM-IV] e
- ☞ *la Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati* [che descrive bambini con ritardo mentale grave e medio (Q.I. inferiore a 50), gravi problemi di iperattività, deficit attentivo e, molto spesso, comportamenti stereotipati].

Attualmente il DSM-IV e l'ICD-10 sono i sistemi di classificazione più utilizzati e sui quali si è diffuso maggior consenso, nonostante basino i propri criteri di riconoscimento su indicatori prevalentemente comportamentali, trascurando la persona, le sue percezioni e delle sue interazioni psico-relazionali.

Ipotesi eziologiche

GLI ASPETTI BIOLOGICI

Molti sono i sostenitori dell'*ipotesi organica*, nonostante solo in una parte (circa il 10%) dei bambini autistici sono presenti alterazioni evidenti.

La maggior parte delle ricerche descrive:

- *alterazioni genetiche*: numerosi studi epidemiologici confermano la presenza di una familiarità per tale disturbo; inoltre, la maggior incidenza del disturbo nei maschi e l'alta percentuale di ricorrenza nei gemelli monozigoti, hanno fatto che si ipotizzasse un substrato genetico all'autismo. Tuttavia, le ricerche non concordano mai completamente anche se, in una significativa percentuale dei casi, hanno riscontrato la modificazione di un gene localizzato sul cromosoma 7 che comporterebbe alterazioni dello sviluppo della corteccia cerebrale.
- *alterazioni funzionali*: la maggior parte degli studi che riportano dati EEG sull'autismo infantile, sottolineano una maggior frequenza di anomalie EEG nel

bambino autistico (rallentamento focale, punte, scariche parossistiche punta-onda) rispetto ad un gruppo di controllo. Tuttavia, gli studi condotti con l'elettroencefalografia, non hanno finora permesso di individuare peculiarità significative generalizzabili; infatti, la maggior parte degli autori insiste sull'estrema variabilità dei parossismi osservati e sulla diversità delle localizzazioni, sottolineando, però, anche l'importanza di tali rilevazioni al fine di individuare casi specifici con evidenti anomalie anatomo-funzionali associate.

- *alterazioni morfostrutturali*: buona parte degli studi condotti con TAC e RM forniscono risultati contrastanti.

E' stata ipotizzata la presenza, nei bambini con sindrome autistica, di alterazioni a livello del cervelletto, in particolare, sarebbe riscontrabile una ipoplasia (o in qualche caso un iperplasia) del verme posteriore interessando i lobuli VI e VII.

Altre ricerche hanno rilevato anomalie nell'ippocampo e nell'amigdala, attribuendo al sistema limbico un'importante implicazione nei casi di autismo.

Alcuni referti autoptici di persone con autismo mostrarono, invece, la scarsità di cellule del Purkinje, importanti inibitori della produzione di serotonina i cui livelli ematici sono, talvolta, effettivamente alterati in questi casi.

Un'altra ipotesi ritiene che l'autismo sia, invece, conseguenza di una non normale differenziazione nelle ultime fasi di sviluppo del cervello, quando vengono messe a punto le ultime connessioni tra cellule cerebrali che definiscono la rete di comunicazione del cervello maturo, in particolare riguardanti le strutture limbiche, la corteccia temporale e forse il cervelletto.

- *alterazioni biochimiche*: in diversi casi è stata individuata una disfunzione dopaminergica; la dopamina agisce principalmente sul sistema mesolimbico, meso-cortico-frontale e nigro-striatale che sono le strutture del SNC che esplicano le funzioni dell'attenzione, dell'associazione, dell'intenzione, della motricità, della comunicazione, dell'emozione, della percezione e del comportamento, effettivamente alterate nell'autismo.

Un'altra serie di studi suggerisce, invece, la presenza di elevati livelli di oppioidi endogeni (come la beta-endorfina) nel SNC dei bambini autistici; questa sarebbe dovuta ad un malassorbimento di glutine e caseina durante la digestione.

É, inoltre, d'obbligo sottolineare la presenza di forme di autismo secondarie, o associate ad alterazioni organiche riconoscibili (Sindrome della X-fragile, rosolia intrauterina, epilessia...), per le quali la sintomatologia autistica è conseguenza della malattia organica; a tal proposito risulta essenziale una diagnosi differenziale efficace al fine di attuare l'intervento riabilitativo più adatto.