

# **Il mondo segreto dell'autismo.**

**Madeleine Nash**

Tommy Barrett è un bambino con occhi di sogno che vive coi suoi genitori, i suoi fratelli gemelli, due gatti ed una tartaruga in San José (California). gli piacciono la matematica, le scienze ed i videogiochi. Conosce come nessuno i giocattoli animorfos e trasformisti. Sono come automobili e treni ed animali che si trasformano in robot o persone. Mi piacciono!, esclama emozionato.

Ed a volte questo è motivo di problemi. Per una stagione, il fascino di Tommy per i suoi giocattoli era tanto forte che quando non li aveva vicino fingeva che egli era un giocattolo, e di camion passava robot e dopo a gattino. Lo faceva nel centro commerciale, il patio della scuola e perfino in classe. A sua madre, Pam, ed ai suoi professori questa pantomima ripetitiva sembrava loro spiritosa ma perturbatrice.

Denunciava anche altri sintomi preoccupanti. Pam Barrett ricorda che a 3 anni Tommy parlava con una certa fluidità e si esprimeva bene, ma non sembrava comprendere che nella conversazione debba avere reciprocità e, curiosamente, evitava di guardare al viso alla gente.

Quando Tommy compì 8 anni, i suoi genitori scoprirono finalmente quale era male suo. Un psichiatra li informò che suo figlio tanto intelligente soffriva una forma lieve di autismo conosciuta come la sindrome di Asperger. E malgrado i bambini con questa sindrome rispondano bene alla terapia, per i Barrett quella notizia fu un colpo quasi insopportabile.

La causa di ciò è che affliggi due anni prima, Pam e suo marito Chris, direttore di operazioni di una compagnia di software, avevano saputo che i fratelli gemelli di Tommy, Jason e Danny, erano del tutto autisti. Benché nascendo sembrassero normali, appena i gemelli avevano imparato a dire alcune parole prima di addentrarsi nel suo mondo segreto, perdendo tutto quello che hanno appena imparato. Invece di intrattenersi coi suoi giocattoli, li rompevano; invece di parlare, emettevano suoni strani e gridavano.

L'angoscia di Pam e Chris Barrett risulterà loro familiare a decine di migliaia di famiglie di tutto il mondo. I casi di autismo e confusioni relazionate con lui, come la sindrome di Asperger, hanno sperimentato una crescita esplosiva repentina e nessuno sa perché. Mentre molti esperti credono che questo aumento si deve ad un maggiore numero di diagnosi, altri sono convinti che si tratta di una tendenza reale, almeno in parte, e pertanto motivo di seria preoccupazione.

In California, dove risiede i Barrett, il numero di bambini autistici che ha bisogno di assistenza sociale si è quadruplicato negli ultimi 15 anni, passando di meno di 4.000 in 1987 a quasi 18.000 attualmente. Non fa molto tempo, l'autismo si considerava una malattia poco corrente e colpiva tanto solo un bambino tra 10.000. Ora, invece, gli investigatori credono che per lo meno un bambino di 10 anni, e perfino di minore età, tra 150 può soffrire autismo o una confusione derivata della malattia. Il problema medico dell'autismo è cinque volte superiore a quello della sindrome di Down e tre volte più frequente del diabete giovanile.

Non è di rimpiangere che i genitori ricorrano in massa alle consultazioni di psicologi e psichiatri alla ricerca di rimedi. I sistemi scolare stanno destinando presupposti speciali per l'investigazione dell'autismo, un campo che cinque anni fa sembrava bloccato nelle acque stagnanti della neurociencia. Attualmente, decine di scienziati si sforzano per identificare i geni associati all'autismo. Il mese

scorso, in una serie di articoli editi in *Molecolare Psychiatry*, scientifici degli Stati Uniti, Gran Bretagna, Italia e Francia informavano che stanno facendo veri avanzamenti.

Nel frattempo, le squadre di investigazione si sono lanciate a creare modelli animali per l'autismo usando topi mutanti. Stanno incominciando a studiare fattori ambientali che potrebbero contribuire allo sviluppo dell'autismo ed a risonanze magnetiche per investigare nella cosa più profonda dei cervelli autistici. Come risultato, gli scienziati stanno acquisendo nuove conoscenze su questa sconcertante confusione e hanno cominciato già ad elaborare nuova ipotesi su perché le persone affettate sviluppano un'intelligenza tanto distinta alla nostra e, in alcuni aspetti rilevanti, tanto simile contemporaneamente.

### **Origine genetica dell'autismo**

Leo Kanner, psichiatra dell'ospedale Johns Hopkins, diagnosticò per la prima volta l'autismo in 1943, e posteriormente in 1944, lo fece il pediatra austriaco Hans Asperger. Kanner applicò il termine a bambini che erano socialmente introversi ed avevano difficoltà per imparare a parlare, ma possedevano un coefficiente intellettuale che escludeva la diagnosi di ritardato mentali. Asperger, da parte sua, applicò il termine a bambini con problemi di integrazione sociale che sviluppavano ossessioni strane e che contemporaneamente parlavano senza difficoltà e sembravano abbastanza intelligenti. Asperger osservò che questa perturbazione si trasmetteva in maniera sorprendente ai membri di una stessa famiglia, passando a volte direttamente di genitori a figli. Negli studi di Kanner avevano anche indizi che i geni potrebbero essere un elemento chiave nell'autismo.

Ma a quei tempi l'investigazione dell'autismo prese una cattiva rotta. Le acute osservazioni di Asperger furono eclissate per il caos del dopoguerra in Europa e quella di Kanner rimasero taciute per le teorie di Freud. I bambini non nascevano autisti, insistevano gli esperti, ma diventavano così perché i suoi progenitori, specialmente le sue madri, erano fredde e poco affettuose con essi.

Tuttavia, in 1981 la dottoressa Lorna Wing, una psichiatra britannica, pubblicò un studio molto influente che ravvivò l'interesse sul lavoro di Asperger. Wing osservò che la confusione scoperta per Asperger sembrava essere in molti aspetti una variante dell'autismo di Kanner, col che condivideva molte cose in comuni, ma manteneva anche alcuni differenze. Come risultato, gli investigatori credono ora che Asperger e Kanner descrissero due visi di una confusione molto complessa e variabile che ha la sua origine in un caleidoscopio di tratti codificati nel genoma umano. Anche gli investigatori riconobbero che l'autismo acuto non va sempre accompagnato da una gran capacità intellettuale compensatoria e che, in realtà, è più probabile delle sue caratteristiche siano alcune deficienze devastatrici ed il ritardo mentale.

Forse il ritrovamento più interessante degli scienziati hanno portato a capo fino alla data è che i componenti dell'autismo, più che l'autismo stesso, sono ereditari. Pertanto, benché raramente le persone profondamente autistiche si sposino e hanno figli, gli investigatori hanno osservato che spesso un parente vicino soffre qualche confusione di questo tipo. Una sorella può presentare un comportamento strano e ripetitivo o essere eccessivamente timida; un fratello può avere difficoltà parlando o problemi di integrazione sociale percettibili. Di forma simile, se un gemello identico ha autismo, c'è una probabilità del 60 per cento che anche l'altro

l'abbia; ed un 75 per cento più di che se uno dei gemelli non soffre autismo, abbia uno più sintomi di questa malattia.

Quanti geni configurano l'autismo? I calcoli attuali vanno da tre fino a più di 20. E, come indicano gli studi editi in *Molecolare Psychiatry*, sono geni che attivano tre poderosi neurotrasmettitori: il glutammato che sta intimamente relazionata con l'apprendistato e la memoria, la serotonina e l'acido gamma aminobutirico, GABA, per le sue sigle in inglese che ha a che vedere col comportamento ossessivo-compulsivo, l'ansietà e la depressione.

Tuttavia, questi geni non esauriscono niente affatto la lista di possibilità. Tra i sospetti si trovano praticamente tutti i geni che controllano lo sviluppo del cervello e forse il colesterolo ed anche il funzionamento del sistema immunologico. Christopher Stodgell, un tossicologo dello sviluppo nell'Università di New York in Rochester, osserva che il processo che configura il cervello somiglia ad un spartito musicale incredibilmente intricato, con un'orchestra composta per cientos di migliaia di geni.

### **Una mente distinta**

Spesso gli autisti soffrono un numero incredibile di problemi: distorsioni sensoriali, allergie ad alimenti, problemi gastrointestinali, depressione, confusioni ossessivo-compulsive, epilessia subclinica, confusione di deficit di attenzione ed iperattività. Ma, come credono gli esperti, esiste un difetto principale che condividono i pazienti durante il tutto lo spettro autistico: hanno difficoltà per essere coscienti che le altre persone possiedono pensieri e desideri che non sono identici ai suoi, qualcosa che la maggioranza dei bambini normali scoprono compiendo i 4 anni. In parole di Andrew Meltzoff, psicologo infantile dell'Università di Washington, a due anni i bambini, almeno i bambini normali, stabiliscono l'ipotesi che i suoi genitori hanno cervelli distinti, e come veri scienziati, si disporsi a provarlo.

Tuttavia, i bambini dello spettro autistico, hanno una specie di cecità mentale, cioè, sembrano pensare che quello che essi pensano è la stessa cosa che pensano tutte le altre persone e quello che essi sentono è la stessa cosa che sentono tutti gli altri. La nozione che altre persone (genitori) compagni, professori, possono vedere le cose di forma distinta o che, per esempio, possono avere motivi coperti o pensieri traditori, non è successo loro in assoluto. Passò molto tempo fino a che Tommy disse una bugia, ricorda Pam Barrett, e quando finalmente menti, ella si rallegrò all'interno.

Meltzoff crede che l'origine di questo difetto possa stare in che i bambini autistici hanno problemi nel momento di imitare gli adulti. Se un adulto si siede con un bambino normale di 18 mesi e si dedica a fare qualcosa di interessante, come un paio di cubi battere contro il suolo o a mettere visi ridicoli, normalmente il bambino risponde facendo la stessa cosa. Ma Meltzoff ed il suo collega Geraldine Dawson hanno dimostrato in una serie di esperimenti nel passatempo che i bambini con autismo non agiscono così.

Le conseguenze possono essere molto serie. Nei primi anni della vita, imitare le cose è uno degli attrezzi più importanti per l'apprendistato dal bambino. Attraverso l'imitazione i bambini imparano a pronunciare le sue prime parole ed a dominare il ricco linguaggio della posizione corporale e l'espressione facciale. In questo modo, dice Meltzoff, i bambini imparano che le spalle cadute sono equivalenti alla tristezza o la stanchezza fisica e che gli occhi svegli riflettono la felicità o forse alla birichinata.

Per gli autisti, perfino quelli che portano una vita molto attiva, la capacità di interpretare lo stato di coraggio degli altri li suppone un gran sforzo, e perfino quando l'ottengono, la maggioranza non è capace di scoprire i messaggi più sottili degli individui normali trasmettono inconsciamente. Non aveva né idea che altre persone si comunicassero mediante sottile movimento degli occhi, dice l'ingegnere autistica Temperi Grandin, fino a che lo lessi in una rivista cinque anni fa.

### **Brutta chimica**

Come nasce l'autismo? Come un errore in una zona del cervello o forse il tronco cerebrale che si estende e colpisce altre? O si tratta per caso di un problema molto esteso che diventa più pronunciato man mano che il cervello deve creare ed utilizzare sempre di più circuiti complessi? Chiunque delle due spiegazioni posto vacante verosimile e gli esperti non si mettono di accordo ecceda come delle due è più probabile. Ma una cosa è chiara: da precoce età, i cervelli dei bambini con autismo sono anatomicamente distinti, a scala tanto microscopica come macroscopica.

Per esempio, la dottoressa Margaret Bauman, neuróloga pediatra dell'Università di Harvard, fece un'analisi forense del tessuto di quasi 30 individui autistici che morirono quanto avevano tra 5 e 74 anni. Tra altre cose, ha trovato anomalità sorprendenti nella chiamata sistema límbico, una zona che include la tonsilla, il centro emozionale primitivo del cervello, e l'ippocampo, una struttura con forma di cavallino di mare che è fondamentale per la memoria. Il lavoro di Bauman mostra che le cellule sono atipicamente piccole e stanno molto giunte, comparate con le cellule del sistema límbico delle persone normali. Sembrano immature, commenta il psichiatra dell'Università di Chicago Dr. Edwin Cook, come se stessero aspettando un segno per crescere.

Nel cervelletto di bambini e di adulti autistici si è trovato un'anormalità curiosa. Le cellule di Purkinje, un tipo molto importante di cellule chiamato così secondo il fisiologo ceco che li scoprì, sono molto scarse. E secondo il neuroscienziato Eric Courchesne, dell'Università della California a San Diego, questo dà una pista vitale su che cosa è quello che cede nell'autismo. Il cervelletto, dice Courchesne, è uno dei centri computacionales più attivi del cervello e le cellule di Purkinje sono elementi critici nel suo sistema di integrazione di dati. Senza queste cellule, il cervelletto è incapace di fare il suo lavoro, cioè, ricevere l'informazione sul mondo esterno, calcolare il suo significato e preparare ad altre zone del cervello per rispondere della forma appropriata.

Alcuni mesi fa, Courchesne rivelò i risultati di un studio di immagini del cervello che gli ha portato a proporre una nuova ipotesi molto polemica. Pensa che nascendo il cervello da un bambino autistico ha un volume normale. Ma quando compie i 2 o 3 anni di età, i cervelli sono molto più grandi della cosa normale. Tuttavia, questa crescita anormale non è ben ripartito. Mediante risonanze magnetiche, Courchesne ed i suoi colleghi furono capaci di identificare due aree dove questa crescita è più pronunciata.

Sono la materia grigia della corteccia cerebrale, piena di neuroni, e la materia bianca che contiene le connessioni fibrose che si proiettano tra la corteccia cerebrale ed il cervelletto. Courchesne osserva che forse il sovraccarico di segni causato per questa proliferazione di connessioni sia quella che danneggia le cellule di Purkinje e finisce per ammazzarli. Perciò, dice Courchesne, ora ci porsi una questione molto interessante: Che cosa provoca questa crescita anormale? Se siamo capaci di capirlo, potremmo rallentare il processo o fermarlo.

La proliferazione di connessioni tra migliaia di milioni di neuroni è un processo che ha luogo nello sviluppo di tutti i bambini, naturalmente. Il cervello dei bambini, al contrario che le calcolatrici, non arriva già a questo mondo coi suoi circuiti connessi. Piuttosto devono stabilire i suoi circuiti come risposta ad una sequenza di esperienze e dopo saldarli mediante la ripetizione di attività neurologiche. Perciò, se la teoria di Courchesne è corretta, la causa dell'autismo potrebbe essere un processo normale che comincia troppo pronto o con troppa intensità e finisce troppo tardi. E quello processo sarebbe controllato per geni.

Attualmente, Courchesne ed i suoi colleghi stanno studiando con cura certi geni che potrebbero avere relazione con la malattia. Di particolare interesse sono quelli che codificano quattro sostanze regolatrici della crescita del cervello che si sono trovati in neonati che dopo svilupparono ritardo mentale o autismo. La Dra. Karin Nelson, investigatrice degli Istituti Nazionali della Salute, ed i suoi colleghi, informarono l'anno scorso che tra esse si trova una molecola molto potente conosciuta come péptido intestinale vasoactivo o PIV. Come il suo nome indica, il PIV non solo partecipa allo sviluppo del cervello, ma anche nel sistema immunologico e nel tratto intestinale, egli quale potrebbe indicare che le altre confusioni che frequentemente accompagnano all'autismo non sono una coincidenza.

L'idea che potrebbe esistere certi biomarcadores per l'autismo ha intrigato a molti investigatori per una semplice ragione: Se potessero identificarsi i bebè di alto rischio, sarebbe possibile fare un inseguimento dei cambiamenti neurologici che presagiscono i sintomi del comportamento. In quello caso, forse in un futuro potrebbe arrivarsi ad intervenire nel processo. Subito, dice Michael Merzenich, neuroscienziato dell'Università della California in San Francisco, studiamo l'autismo quando la catastrofe è successa già, e vediamo questa incredibile varietà di cose che questi ragazzi sono incapaci di fare. Dobbiamo sapere come succedè tutto.

I geni che preparano il terreno per le confusioni autistiche potrebbero interferire nello sviluppo del cervello di varie maniere. Potrebbero codificare mutazioni dannose, come i responsabili di malattie di un solo gene, come per esempio, la fibrosi cistica o la malattia di Huntington. O potrebbe trattarsi anche di varianti di geni normali che causano solamente problemi quando si accordano con altri geni. Potrebbero essere anche geni che fanno vulnerabile al bambino quando affronti determinate situazioni.

Esiste una teoria popolare senza dimostrare che colpevolizza dell'autismo ai resti di mercurio del vaccino triplo virale, contro il morbillo, gli orecchioni e la rosolia, che normalmente è messo ai bambini ai 13 mesi. Ma ci sono anche gli altri molti possibili colpevole. Gli investigatori dell'Università della California in Davis hanno appena lanciato un importante studio epidemiologico che analizzerà non solo i tessuti di bambini autistici e sani in ricerca di residui di mercurio, ma anche di PCBs, binofilos policlorados, benzene ed altri metalli pesanti. Si spacca dell'idea che alcuni bambini potrebbero essere più suscettibili geneticamente che altri al danno di questi agenti, e lo studio misurerebbe pertanto anche altre varietà genetiche, come per esempio come metabolizzano questi bambini il colesterolo ed altri lipidi.

Di qui ad una decade, è quasi sicuro che ci saranno forme più effettive di intervento terapeutico, forse perfino medicine contro l'autismo. I geni osserva come Cook, dell'Università di Chicago, ti offrono obiettivi, ed una volta conosciamo gli obiettivi siamo abbastanza buoni in elaborare medicine.

Paradossalmente, quello che risulta orribile per gli autisti e che colpisce i più giovani è anche un motivo di speranza. Come le connessioni neuronali dei bambini si stabiliscono mediante l'esperienza, gli esercizi mentali ben orientati hanno il potenziale di segnare la differenza. In realtà, uno dei grandi discuti ancora senza risolvere è perché il 25 per cento dei bambini che sembrano soffrire un autismo totale si avvantaggia enormemente di una terapia intensiva della parlata e di tecniche di comunicazione, mentre il 75 per cento non lei risponde. È che il cervello di questi ultimi presenta danni irreversibili?, si domanda Geraldine Dawson, direttrice del Centro dell'Autismo dell'Università di Washington. O è che si non sta trattando debitamente il problema fondamentale?

Quanto più approfondiscono gli scienziati in queste questioni, più sembra loro trovarsi davanti ai pezzi di un puzzle simile ai segmenti interconnessi dei giocattoli di Tommy Barrett. Se i pezzi si montano di determinata maniera, abbiamo un bambino sano. Se si impiegano di un'altra, esce un bambino con autismo. E mentre osserviamo a Tommy trasformando un treno in un robot o un robot in un treno, ci viene subito un'idea. Sarà possibile che mediante un abile gioco di mani possa manipolarsi perfino i cervelli più profondamente autistici fino a recuperarli completamente? Potrebbe essere che un bambino imbambolato per il processo di trasformazione arrivi a trasformarsi nello scienziato che riesca a verificare quale è il trucco?