

Liceo Cantonale Locarno

Anno scolastico 2008/2009

Neuroni specchio & Autismo

Alma Feka 4H



Lavoro di Maturità di Biologia, Sport e Economia: Prof. Graber, Prof. Corti e Prof. Azzi.

Indice

1. Introduzione	2
2. Neuroni specchio.....	3
2.1 La scoperta dei neuroni specchio.....	3
2.2 Le funzioni dei neuroni specchio.....	4
2.3 Le finalità delle azioni	4
2.4 Neuroni specchio nell'uomo.....	5
2.5 Non solo intenzioni, ma anche emozioni.....	6
2.6 Imitazione e apprendimento	6
2.7 L'evoluzione linguistica grazie ai neuroni specchio	8
3. Autismo.....	8
3.1 Cenni storici.....	9
3.2 Diagnosi.....	10
3.3 Cause psicologiche	12
3.3.1 Teoria della mente e empatia.....	12
3.3.2 Coerenza centrale.....	15
3.4 Cause biologiche.....	17
3.4.1 Gene hoxa1	17
3.4.2 Neurotrasmettitori.....	19
3.4.3 Predisposizione genetica.....	19
3.4.4 Anomalie nelle diverse strutture	20
3.4.5 Fattori prenatali.....	21
3.5 Terapie e cure	22
3.5.1 Primi approcci.....	22
3.5.2 La "comunicazione facilitata"	22
3.5.3 I farmaci.....	22
3.5.4 Musicoterapia	23
3.5.5 Scuole speciali o scuole normali?.....	23
3.5.6 Comunicazione	24
3.5.7 Oltre alla lingua orale	24
3.5.8 Capacità sociali	25
3.5.9 Stereotipie, gioco e immaginazione.....	25
4. Relazione neuroni specchio e autismo	27
4.1 Le prime conferme di questa relazione.....	27
4.2 Le metafore.....	28
4.3 Nuove strade per l'autismo.....	29
5. Conclusioni	32
5.1 La situazione in Ticino	32
5.2 Conclusione	34
6. Bibliografia	35

1. Introduzione

Autismo: una sola parola per descrivere una malattia così vasta, complessa e eterogenea a tal punto, da essere considerata da molti ancora oggi un enigma. Sette semplici lettere che alludono a numerosi e differenti sintomi, cause e conseguenze. Per tutti questi motivi dunque, ne sono sempre stata affascinata, e così ho deciso di dedicare un intero lavoro di maturità a questa patologia. Perché a differenza di quello che molti credono, autismo non è solo sinonimo di comportamenti bizzarri, frasi e parole stereotipate, asocialità e isolamento... ma è molto di più.

Essenzialmente il mio interesse per l'argomento iniziò due anni fa, quando casualmente, per una ricerca di biologia, mi sono ritrovata a leggere un articolo sui neuroni specchio: neuroni, come mostrerò in seguito, importantissimi per l'uomo. La scoperta e lo studio di queste cellule aprirono in seguito una nuova via per la comprensione dell'autismo, poiché si ipotizzò che un deficit a livello di questi neuroni potesse causare molti sintomi collegati a questa malattia. È parte proprio da qui quindi la mia ricerca: i neuroni specchio, la loro scoperta e la loro importanza, per poi arrivare a introdurre l'autismo, tutte le sue caratteristiche e ciò che lo collega a queste cellule. Per poi arrivare alla situazione odierna nel nostro cantone, e terminare con una piccola riflessione su questo disturbo.

2. Neuroni specchio

2.1 La scoperta dei neuroni specchio

Prima della scoperta dei neuroni specchio, la comprensione delle azioni altrui e delle rispettive intenzioni venivano attribuite a un rapido ragionamento, in cui un sofisticato apparato cognitivo del cervello elabora le informazioni incamerate dai suoi organi di senso e le confronta con le esperienze archiviate in memoria. La facilità e la rapidità con cui capiamo la maggior parte delle azioni però ci indica che vi è un processo più diretto. All'inizio degli anni '90, un gruppo di ricercatori dell'Università di Parma¹ scoprì, quasi per caso, l'esistenza (attraverso la loro risposta) di una classe di neuroni del cervello di scimmia che si attivavano quando l'animale compiva qualsiasi tipo di azione motoria diretta a uno scopo, come per esempio afferrare un frutto. La peculiarità di questo gruppo di cellule stava nel fatto che si attivava anche quando l'individuo semplicemente vedeva compiere la medesima azione: era come se nel cervello dell'osservatore si fosse specchiata l'azione che compie un soggetto, e da qui quindi il nome di neuroni "specchio".

Questa proprietà consentirebbe così non solo di eseguire procedure motorie elementari, ma anche di capirle senza la necessità di rifletterci su. Questa casuale scoperta è nata nell'occasione dello studio della corteccia motoria del cervello di scimmia, in particolare l'area F5 (particolare area del lobo frontale associata ai movimenti della mano e della bocca), per capire come i comandi per eseguire una certa azione fossero tradotti in scariche dei neuroni. Con questo fine si registrava l'attività di singoli neuroni nel cervello di macachi. Si è notato così che, mentre le scimmie compivano varie azioni (come afferrare un giocattolo o del cibo), si attivavano diverse zone del cervello. La cosa sorprendente stava nel fatto che queste stesse zone si attivavano anche quando le scimmie osservavano uno dei ricercatori mentre afferrava un oggetto!



Fig.1 In test iniziali, un neurone nell'area premotoria F5, associata ad atti della mano e della bocca, diventava molto attivo quando la scimmia afferrava l'uvetta in un piatto (1). Lo stesso neurone rispondeva intensamente anche quando era uno dei ricercatori ad afferrare l'uvetta, mentre la scimmia guardava (2).

Fonte: Le scienze, dicembre 2006, n°460.

Dopo essersi accertati che l'attivazione dei neuroni specchio non fosse dovuto al movimento della scimmia, bensì esclusivamente all'osservazione del movimento, i ricercatori capirono che l'osservazione dell'azione corrispondeva a una vera e propria rappresentazione di quell'atto nel cervello dell'osservatore indipendentemente da chi fosse a compierlo.

¹ Le scienze, dicembre 2006.

2.2 Le funzioni dei neuroni specchio

Dopo la scoperta, si cercò di capire esattamente di cosa si occupavano questi neuroni. Una tecnica diffusa nella biologia sperimentale è quella di eliminare proteine, geni, o gruppi di cellule che interessano, per poi, attraverso i deficit causati, stabilirne le funzioni. Questa tecnica però non si è potuta utilizzare in questo caso, poiché queste cellule erano distribuite in zone importanti di entrambi gli emisferi cerebrali e quindi un danneggiamento dell'intero sistema di neuroni specchio avrebbe portato a deficit così generali, da non permettere ai ricercatori di capire gli effetti specifici delle cellule mancanti.

Per verificare dunque le attività di questi neuroni, si sono fatti diversi esperimenti, tra i quali quello di far vedere alle scimmie delle mani che stropicciano un foglio, e in seguito far loro sentire esclusivamente il rumore prodotto da questa azione: in entrambi i casi si attivavano le stesse cellule. Poiché si supponeva che questi neuroni fossero importanti nella comprensione di un'azione, si credeva che quindi queste cellule si sarebbero attivate anche quando la scimmia non vedeva l'azione, ma aveva indizi sufficienti per crearne una rappresentazione mentale. Così mostrando dapprima un ricercatore che afferrava del cibo per portarselo alla bocca, e in seguito la stessa scena con il finale nascosto (posizionando uno schermo davanti alla scimmia al momento in cui il ricercatore si portava il cibo alla bocca), si constatò che effettivamente la seconda volta, si stimolavano più della metà di neuroni specchio che si attivavano la prima volta.

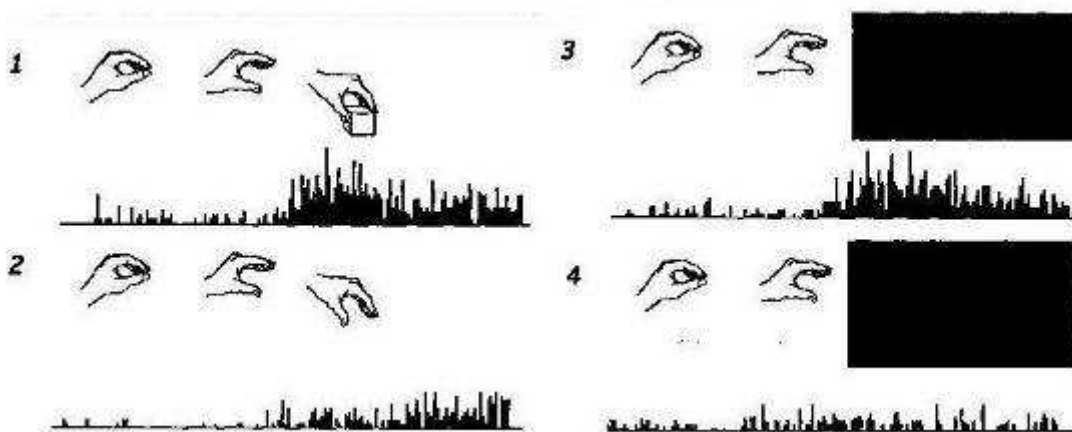


Fig.2 Esempio di un altro esperimento che dimostra la capacità di una rappresentazione mentale da parte delle scimmie. Un neurone specchio dell'area F5 scaricava intensamente quando la scimmia osservava la mano del ricercatore che si muoveva per afferrare un oggetto (1), ma non quando la mano si muoveva senza avere alcun oggetto come obiettivo. Lo stesso neurone rispondeva a un'azione diretta a uno scopo quando la scimmia sapeva che l'oggetto era nascosto da uno schermo, anche se non vedeva il completamento dell'atto (3). Al contrario il neurone risponde debolmente quando essa sa che dietro allo schermo non c'è nulla (4).

Fonte: Le scienze, dicembre 2006, n°460.

Dunque, questi esperimenti confermano che l'attività dei neuroni specchio facilita la comprensione degli atti motori.

2.3 Le finalità delle azioni

Questi ricercatori inoltre, per approfondire la conoscenza di questi neuroni, volevano capire se queste cellule permettevano di comprendere l'intenzione degli altri distinguendo tra atti simili ma

con finalità diverse. Un ulteriore esperimento fu quindi quello di registrare l'attività dei neuroni quando la scimmia afferrava del cibo per portarlo alla bocca e quando afferrava lo stesso cibo per metterlo in un contenitore. Si è scoperto che durante la fase in cui l'animale afferrava del cibo, i neuroni scaricavano in modo differente a dipendenza della finalità.

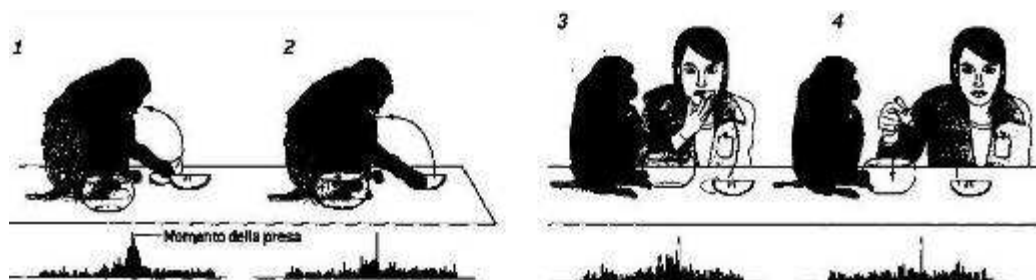


Fig.3 Nel lobo parietale, le registrazioni da un neurone mostravano una scarica intensa quando la scimmia afferrava un frutto per portarlo alla bocca (1). La risposta del neurone era più debole quando la scimmia il cibo per metterlo in un contenitore (2). Lo stesso neurone specchio rispondeva intensamente anche quando la scimmia vedeva un ricercatore che eseguiva il gesto "afferrare per mangiare" (3), e debolmente durante l'azione "afferrare per mettere in un contenitore". In tutti i casi, la risposta era associata al movimento di presa, segno che l'attivazione iniziale del neurone codificava una comprensione dell'intenzione finale.

Fonte: Le scienze, dicembre 2006, n°460.

Così, si poté dedurre che il sistema motorio è organizzato in catene neuronali che codificano l'intenzione specifica dell'azione. Quale catena si attivasse quando le scimmie osservavano l'inizio di un'azione dipendeva da differenti fattori, tra i quali la natura dell'oggetto su cui veniva esercitata l'azione, il ricordo delle azioni compiute in precedenza dalla persona osservata e il contesto.

2.4 Neuroni specchio nell'uomo

Per capire se questo meccanismo di comprensione delle intenzioni era presente anche nell'uomo, i ricercatori dell'Università di Parma collaborarono con Marco Iacoboni e colleghi dell'Università della California a Los Angeles. Anche in questo caso, fecero dei test su alcuni volontari, usufruendo della risonanza magnetica funzionale (fMRI) per visualizzare l'attività del cervello.

Per effettuare questi test vennero usati tre tipi di stimoli differenti: un gruppo di immagini che mostrava due prese differenti di una tazza su uno sfondo vuoto, un altro che mostrava piatti, bicchieri e posate in due contesti diversi (apparecchiati e dopo l'uso, pronti per essere sparecchiati) e infine, l'ultimo, mostrava una mano che afferrava una tazza nei due contesti precedenti.

I risultati furono incoraggianti, poiché si verificò una sostanziale differenza tra l'attivazione dei neuroni specchio nel momento in cui veniva afferrata la tazza senza il contesto, e quella in cui veniva afferrata nel contesto (bere o rispettivamente sparecchiare). Inoltre, l'attività del sistema era più marcata in entrambe le situazioni in cui vi era il contesto, piuttosto che in quelle in cui vi era la semplice mano che afferrava la tazza.

2.5 Non solo intenzioni, ma anche emozioni

È lampante il vantaggio che questi neuroni forniscono all'uomo, essendo egli, insieme alla scimmia, una specie sociale. Queste cellule sono in grado di far comprendere le intenzioni (in modo diretto e immediato, senza bisogno di ricorrere a meccanismi cognitivi complessi), e permettono perciò di leggere attraverso le azioni e soprattutto di instaurare rapporti sociali e di comunicazione tra individui. Nella vita sociale però, è altrettanto importante capire le emozioni dei propri simili, poiché sono proprio queste, spesso, che indicano le intenzioni di un'azione. E' per questo motivo dunque, che gli studiosi di questi neuroni, decisero di spingersi oltre, e di capire se i sistemi specchio consentono di comprendere ciò che sentono gli altri, oltre che ciò che fanno.

“I neuroni specchio saranno per la psicologia, quello che il Dna è stato per la biologia”²

Prima di parlare dei test che hanno fatto studiosi e ricercatori per soddisfare queste ulteriori loro curiosità, è necessario chiarire come avviene la comprensione delle emozioni. La semplice osservazione di un'altra persona che prova un'emozione può attivare l'elaborazione cognitiva di quella informazione sensoriale, che sfocia infine in una conclusione logica su quel che la persona sta provando, oppure può provocare una mappatura diretta di quell'informazione sensoriale nelle strutture motorie che generano la stessa emozione nell'osservatore.

Questi due modi di riconoscere le emozioni sono profondamente differenti: nel primo caso l'osservatore deduce l'emozione, usando un ragionamento, ma non la prova; nel secondo invece il riconoscimento è diretto, poiché il meccanismo a specchio induce nell'osservatore lo stesso stato emotivo. Per questo, quando si usa l'espressione “condivido il tuo dolore”, forse non ci si rende conto di quanto questa espressione sia letteralmente vera.

Un esempio può essere il disgusto: usando nuovamente l'fMRI, insieme ad alcuni studiosi francesi, i ricercatori di Parma dimostrarono che provare una sensazione di disgusto dopo aver inalato odori nauseanti e osservare l'espressione di disgusto sul volto di una persona attivano la stessa struttura cerebrale. Questo indica che osservatore e osservato condividono un meccanismo neurale per la comprensione diretta delle esperienze. Nel complesso, questi dati mostrano a livello neuronale come l'uomo sia in grado di capire le emozioni dei propri simili, e quindi come questi neuroni possano stare alla base dell'empatia. Le disfunzioni di questo sistema a specchio, potrebbero dunque causare deficit a livello di questo sentimento, tipico sintomo dei bambini affetti dallo spettro autistico.

2.6 Imitazione e apprendimento

Grazie alla scoperta di questi neuroni specchio, si sono potuti allargare gli orizzonti delle conoscenze in molti ambiti: oltre alla scoperta che queste cellule sono direttamente implicate nella comprensione delle azioni, delle intenzioni e delle emozioni, con delle recenti ricerche si è scoperto che esse hanno un ruolo anche nell'apprendimento di nuove abilità.

Negli esseri umani l'imitazione è un mezzo importante per imparare e trasmettere la cultura, il linguaggio e le abilità. Iacoboni e il suo gruppo di ricerca hanno provato, grazie ancora una volta

²Affermazione di Yilayanur R. Ramacandran, neuroscienziato cognitivo dell'Università della California di San Diego, che attraverso questo eccezionale paragone riesce a rendere l'idea dell'importanza che questi neuroni hanno per l'uomo.

alla tecnica dell'fMRI, che questa capacità che li pone al di sopra delle altre specie si è evoluta grazie ai neuroni specchio³.

“L'imitazione è un comando molto evoluto [...]. I miei macachi non sanno imitare. Gli scimpanzé studiati da gruppi molto bravi imitano abbastanza, ma poco. Noi invece siamo dei grandi imitatori e infatti il bambino imita in modo incredibile..”⁴

Come? Registrando le attività del cervello durante l'osservazione e l'imitazione di alcuni movimenti con le dita, svolti da volontari. Entrambe le attività stimolavano il GFI, una parte del sistema dei neuroni specchio, in particolare quando il movimento aveva uno scopo preciso.

In seguito all'osservazione, e prima dell'esecuzione vera e propria di un atto più complesso e nuovo (come si è verificato in seguito all'imitazione di accordi alla chitarra), mentre l'individuo programmava l'imitazione, si attivava un'ulteriore regione del cervello, conosciuta come area prefrontale 46.

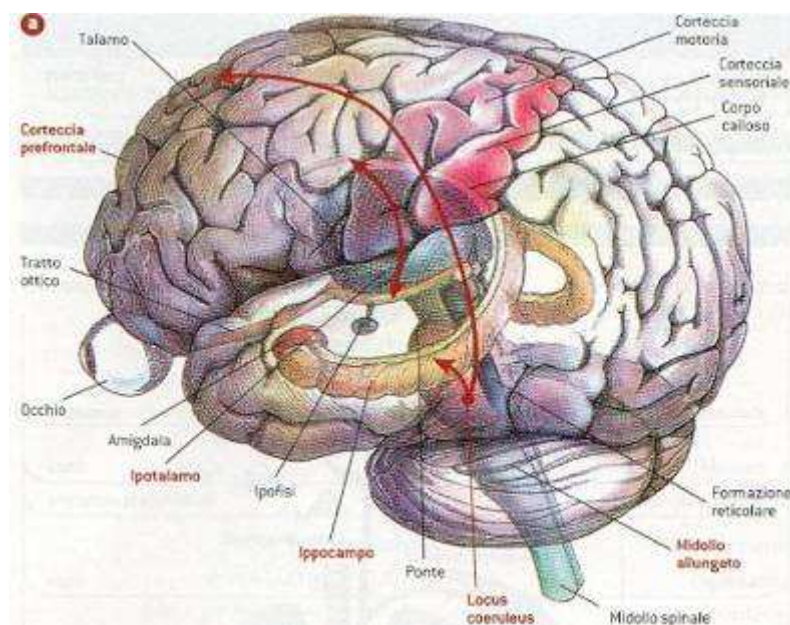


Fig.4 Cervello con le varie strutture. In particolare in alto a sinistra vi è la corteccia prefrontale, di cui l'area 46 fa parte. Fonte: www.groups.msn.com/scienze/general.msnwaction=get_message&mview=0&ID_Message=425&LastModified=4675396058850298688

Quest'area è tradizionalmente associata alla pianificazione motoria e alla memoria di lavoro, ed è dunque centrale nell'unione degli atti motori elementari delle azioni che il soggetto si accinge a imitare. Tuttavia, ciò che lascia tuttora perplessi molti scienziati e non, è la questione fondamentale di come faccia il cervello a tradurre l'informazione visiva in modo da poterla riprodurre in termini motori. Se in questo procedimento i neuroni specchio svolgono una funzione di collegamento, allora essi potrebbero essersi evoluti fino a divenire un elemento rilevante della capacità umana di imparare sofisticate abilità cognitive attraverso l'osservazione.

³ Le scienze, dicembre 2006, n°460.

⁴ Affermazione di Giacomo Rizzolatti, direttore degli studi di neuroscienze dell'Università di Parma, durante un incontro a *Mille voci* su RTSI, il 22 agosto 2008, che suggerisce la superiorità dell'uomo rispetto alla scimmia, grazie alla capacità di imitazione.

2.7 L'evoluzione linguistica grazie ai neuroni specchio

Poiché nell'uomo il sistema specchio è più ampio che nella scimmia, si potrebbe dedurre che si sia evoluto di recente, ed è per questo che ancora adesso si compiono molti test sui cervelli di animali meno evoluti (per esempio sui ratti), per cercare un'eventuale presenza di queste cellule.

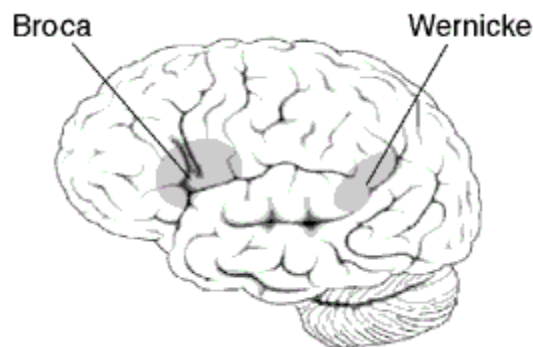


Fig.5 Cervello con la localizzazione della area di Broca e l'area di Wernicke
Fonte: www.wikipedia.org/wiki/Area_di_Broca

Il sistema umano dei neuroni specchio comprende l'area di Broca, un centro corticale indispensabile per il linguaggio. Se la comunicazione umana ha avuto origine dai gesti e dalle espressioni del volto, come sostengono i linguisti, allora i neuroni specchio avrebbero avuto un ruolo fondamentale nell'evoluzione del linguaggio. Infatti il meccanismo a specchio risolve due problemi principali di comunicazione: la parità, ovvero l'esigenza del medesimo significato del messaggio da parte sia del parlante che dal ricevente, e la comprensione diretta, cioè l'assenza di un precedente accordo (per esempio su simboli arbitrari) che permetta loro di comunicare.

3. Autismo

3.1 Cenni storici

A prima vista, è difficile riconoscere un bambino autistico: infatti, fisicamente, egli non riscontra nessuna differenza dagli altri bambini della sua età. Eppure basta inserirlo in un qualsiasi contesto sociale, per capire subito che in lui c'è qualcosa di diverso: al parco non giocherà con gli altri bambini, ma preferirà stare tutto solo a esaminare dettagliatamente un giocattolo. Quando avrà fame, o vorrà delle attenzioni dalla sua mamma non la chiamerà come fanno tutti i bambini della sua età e forse nemmeno piangerà. Inizierà piuttosto a graffiarsi, dondolarsi, agitarsi. Sinceramente credo che una definizione chiara e precisa dell'autismo non esista poiché è una malattia vasta, complessa e non riassumibile in poche parole. Ecco perché al giorno d'oggi, per riferirsi a un bambino autistico, spesso si usa dire che è affetto dal disturbo dello spettro autistico (Dsa), proprio perché i sintomi sono tanti e con parecchie sfumature.

In generale, l'autismo viene associato a bambini che presentano marcate e persistenti difficoltà nella cosiddetta "triade" dei sintomi dell'autismo, ovvero nell'interazione sociale, nella comunicazione e nel repertorio di interessi e di attività ludiche, nei primi tre anni di vita. Penso che il deficit più marcato in questo disturbo sia a livello sociale: lo stesso nome "autismo", dalla parola greca autos, ovvero sé stesso, fa risaltare ancora di più questo sintomo evidente.

Lo psichiatra svizzero Eugène Bleuler fu il primo a servirsi di questo termine per parlare, agli inizi del diciannovesimo secolo, dell'isolamento sociale osservato in alcuni adulti schizofrenici.

Questa parola in seguito tornò nell'articolo scritto nel 1943 dallo psichiatra statunitense Leo Kanner, in seguito allo studio di undici bambini di età compresa tra i 2 e i 10 anni appartenuti alla clinica psichiatrica della Johns Hopkins University di Baltimora. I ragazzi avevano tutti dei sintomi molto simili, apparivano "smarriti" e "distanti" e sembrava che l'isolamento sociale costituisse la caratteristica principale che li accomunava. Kanner aveva sottolineato la loro incapacità nel mettersi in contatto con gli altri. Infatti, non erano in grado di muoversi e parlare in modo normale, compivano gesti ripetitivi, quasi ossessivamente, e avevano difficoltà nei pronomi confondendo spesso l'"io" e il "tu".

Tuttavia, Kanner era convinto che l'autismo infantile fosse una sindrome distinta dalle altre condizioni psichiatriche (quindi anche dalla schizofrenia), cosa che sostennero anche gli studiosi che vennero dopo di lui.

Nel frattempo, dall'altra parte dell'oceano, uno studioso di nome Hans Asperger presentò una tesi sullo stesso disturbo all'università di Vienna. Per un capriccio della storia, la totale mancanza di comunicazione tra i due paesi in conflitto fece sì che i due studiosi giunsero alla loro scoperta in maniera indipendente e simultanea, dandole addirittura lo stesso nome. "L'autistico è solo se stesso e non è un membro di un organismo più grande" spiegava Asperger nella sua tesi. Entrambi gli studiosi sentirono dirsi più volte da genitori e insegnanti la frase "è come se visse in un mondo tutto suo".

Tutti questi sintomi insieme, evidentemente, non potevano essere solo frutto del caso.. si sarebbe potuto pensare che il dondolarsi, il ripetere parole all'infinito, i movimenti innaturali del corpo fossero dei semplici tic, ma poiché la stessa combinazione di atteggiamenti si verificava di continuo, significava che sotto c'era qualcosa di più.

Nella sua tesi, Asperger descriveva questo disturbo con isolamento sociale, stereotipie motorie e resistenza a cambiamenti di routine, proprio come Kanner fece con i suoi undici bambini. Al contrario dello psichiatra statunitense però, che riscontrò casi in cui vi erano forti ritardi o assenza totale del linguaggio e casi di ecolalia⁵, Asperger descrisse una sindrome in cui non vi era ritardo

⁵ Fenomeno spiegato a pagina 12.

mentale e al quale oggi è legato il suo nome. Infatti, la sindrome di Asperger, è anche quello che viene chiamata “autismo ad alto funzionamento”, poiché è un disturbo in cui vi sono le stesse difficoltà comunicative e sociali che troviamo nell’autismo, ma che non presenta ritardo mentale o linguistico (da qui quindi l’espressione “ad alto funzionamento”).

In seguito negli anni Cinquanta venne descritto dal punto di vista psichiatrico da Bruno Bettelheim, mentre negli anni sessanta ne venne riconosciuta la base biologica grazie al libro di Bernard Rimland, *Infantil autism*, uno psicologo americano padre di un bambino gravemente affetto da questo disturbo. Da qui in poi si cercò di scavare in questa direzione, convincendosi che la causa di questo disturbo fosse di tipo biologico piuttosto che psichico, trascurando quindi l’ipotesi che fosse un rapporto troppo “freddo” con i genitori (in particolare con la madre) a causare l’autismo.

Si iniziarono a formare le prime diagnosi e i primi metodi diagnostici, e col passare degli anni si è riusciti piano piano ad avvicinarsi sempre di più a questo enigmatico disturbo.

A partire dagli anni '90 c'è stata una vera e propria esplosione di libri su individui autistici o scritti dagli autistici stessi (affetti da autismo “ad alto funzionamento”, che, non avendo nessun tipo di ritardo mentale, potevano essere coscienti di soffrire di questo disturbo). Il primo testo autobiografico è stato *Emergence: Labeled Autistic*, di Temple Grandin, giovane donna affetta dalla Sindrome di Asperger. Oggi, si possono trovare moltissimi libri che trattano questo argomento, testi sempre più aggiornati e scientificamente avanzati.

3.2 Diagnosi

Per molti disturbi, ritardo mentale compreso, esistono dei test standardizzati che ne permettono la diagnosi, ma, purtroppo, per l’autismo non è così. Infatti, per effettuare la diagnosi di questa malattia si usano i criteri del Dsm, come vedremo dopo, anche se essi possono essere diciamo dei “limiti”.

Nonostante molti siano convinti che l’autismo sia una malattia presente già dalla nascita, poiché, come vedremo, ci sono delle basi biologiche che inducono a pensare a questo, questa sindrome, in generale, si manifesta non prima dei tre anni.

Per effettuare una diagnosi attendibile bisogna avere alcuni requisiti, tra cui: la conoscenza dei criteri, l’esperienza sia con bambini di sviluppo normale, che di sviluppo atipico, l’osservazione diretta del bambino e ulteriori informazioni ricevute dai genitori.

Durante la diagnosi, vi è la prima fase, cosiddetta “screening”, ovvero la fase in cui si cerca di capire se i dubbi riguardanti la presenza di questo disturbo siano fondati o meno. Per fare questo, vengono usati metodi molto facili, uno per esempio è il Check-list for Autism Toddlers (Chat), ovvero una guida all’osservazione del bambino e alla sua valutazione. Ecco alcuni esempi di domande che vengono sottoposte ai genitori: “lo avete mai visto giocare al gioco di far finta di? Far finta di bere da un bicchiere vuoto ecc?”, oppure “indica mai quello che vuole o quello che vi vuole mostrare col dito?”. Il medico invece viene invitato a porsi alcune domande tra cui “durante la visita ti ha mai guardato negli occhi?”. La diagnosi evidentemente non si può basare solamente su questa lista di domande, poiché potrebbero esserci molti falsi negativi, ovvero bambini autistici che vengono giudicati normali. Infatti solo un terzo dei bambini con autismo viene individuato con il Chat, e il contrario, ovvero che un bambino venga giudicato autistico quando invece non lo è, è molto raro.

Spesso si usa il termine disturbo dello spettro autistico per indicare questa sindrome, proprio perché, come già detto in precedenza, questa malattia si manifesta in molti modi diversi e con varie sfumature, ed è proprio per questo che è così difficile da diagnosticare. Purtroppo, in molti casi, una diagnosi in ritardo può causare gravi danni alla psiche del bambino.

I criteri che si possono utilizzare per una diagnosi superficiale dell'autismo sono criteri internazionali stabiliti dal *Diagnostic and statistical manual for mental disorder* quarta edizione (Dsm-IV) redatto dall'associazione degli psichiatri americani (Apa). Criteri che prevedono sintomi in tre aree di funzionamento mentale e di comportamento, ovvero nella triade: interazione sociale, comunicazione e repertorio di interessi. Per quanto riguarda i deficit a livello di interazione sociale il Dsm prevede che siano osservati almeno due dei seguenti criteri:

- a) anomalie nei comportamenti non verbali che regolano l'interazione sociale;
- b) mancato sviluppo di appropriate relazioni con coetanei;
- c) mancanza di tentativi di condivisione di esperienze, piaceri e interessi;
- d) mancanza di reciprocità sociale ed emotiva.

Per comportamenti non verbali si intendono gli sguardi, i gesti, la postura del corpo, ecc... insomma tutto quello con cui si può cominciare e che non sia verbale. In generale, si è osservato che i bambini autistici tendono a non guardare le persone negli occhi, evitando così il contatto visivo. Inoltre compiono gesti anomali e atti motori stereotipati.

In alcuni casi il bambino tende ad isolarsi, in altri invece, egli cerca di inserirsi, ma questo non gli è facile a causa dei suoi strani comportamenti.

Per *mancanza di tentativi di condivisione di esperienze, piaceri e interessi*, invece, si intende che il bambino non richiama l'attenzione su quello che gli interessa né indicandolo col dito, né dicendo il suo nome, e così via. Bambini e adulti autistici non cercano di condividere esperienze insieme a qualcun altro, come giocare, fare un viaggio o guardare un film assieme.

Inoltre non hanno una tendenza a dare e ricevere conforto, cosa che nei bambini con sviluppo normale avviene già a due anni!

Per quanto riguarda la comunicazione invece, la Dsm prevede che sia osservato almeno uno di questi sintomi:

- a) ritardo o mancanza totale del linguaggio espressivo;
- b) difficoltà nell'iniziare o continuare una conversazione;
- c) uso ripetitivo o anomalo del linguaggio;
- d) mancanza di giochi di finzione e di imitazione tipici del livello evolutivo.

Il linguaggio è un aspetto molto importante per la diagnosi dell'autismo e infatti la sua assenza o il suo uso atipico per un bambino di una certa età è uno dei primi campanelli d'allarme. Tuttavia, ci sono anche i casi di autismo che vengono definiti ad "alto funzionamento", ovvero casi in cui il linguaggio non è compromesso.

In ogni caso, il ritardo nel linguaggio non colpisce tutti i campi: la sintassi, il lessico e la morfologia sono gli aspetti meno compromessi. Al contrario, lo sono notevolmente le componenti pragmatiche e di conversazione, ovvero tutte quelle parti fondamentali in un discorso che permettono di raggiungere un fine, o di dare uno svolgimento alla conversazione, come le domande, gli approfondimenti, le espressioni di conforto e di comprensione. Questi sono tutti aspetti che le persone autistiche non utilizzano, ed è anche per questo quindi che è difficile tenere un discorso con loro.

Alcuni bambini non iniziano mai spontaneamente una conversazione, bensì lo fanno solo se sono stimolati. Altri, nei casi più lievi, ci provano, non riscontrando però molto successo. In ogni caso, anche se ci riuscissero, la conversazione si troncherebbe dopo poco tempo, poiché essi non mostrano interesse nel continuarla, e quando rispondono, lo fanno a monosillabi.

Oltre ai loro limiti linguistici, i bambini autistici risultano ancora più “distanti” perché, a differenza per esempio dei bambini sordi, non cercano nemmeno di farsi capire con i gesti.

L'uso ripetitivo o anomalo del linguaggio è uno degli effetti più sorprendenti e shockanti di questo disturbo, poiché essi sono in grado di ripetere frasi, o addirittura intere conversazioni, sentite dire da qualcun altro, a memoria. Questo è un comportamento che gli psichiatri chiamano ecolalia. Oppure, a volte, capita che senza che si rendano conto, inventano delle parole che solo loro capiscono, e attraverso esse cercano di comunicare.

L'assenza di gioco di finzione nei primi due anni di vita, è uno dei primi chiari sintomi di autismo e la difficoltà di imitazione è documentata (come vedremo a causa dei neuroni specchio).

Infine, per il campo degli interessi e delle attività ludiche, il Dsm che prevede sia osservato almeno uno di questi criteri:

- a) interessi stereotipati e molto ristretti;
- b) aderenza inflessibile a routine o rituali disfunzionali;
- c) manierismi motori e movimenti stereotipati
- d) interesse intenso e persistente per le parti di oggetti.

Un'altra caratteristica tipica dei bambini autistici è la loro focalizzazione per i dettagli, e le parti degli oggetti. Si interessano di poche cose, o addirittura hanno un interesse intenso per qualcosa di specifico, qualcosa che magari viene completamente ignorato dagli altri bambini della loro età, come orari del bus, elenchi telefonici, o complicati congegni meccanici e elettronici.

Inoltre, essi preferiscono seguire rigidamente la loro routine, come per esempio fare la stessa strada tutti i giorni per andare a scuola, o andare a mangiare sempre negli stessi luoghi. I cambiamenti li mettono in crisi, li confondono e li stressano. Questo aspetto li può in un certo senso emarginare, poiché così non vivranno mai nuove esperienze e il margine di apprendimento sarà minimo.

D'altronde, come in ogni cosa, vi è anche il lato positivo: scoprendo l'attività che più di tutte amano fare, può rivelarsi un buon calmante, poiché, quando si sentono a disagio per un qualche cambiamento, basta far fare loro ciò che conoscono e che amano, per renderli più tranquilli. Un buon esempio che mi è capitato di leggere è quello di una madre che per calmare il proprio figlio, appassionato di macchinine, lo porta in giro in auto per ore, finché non si addormenta. Oppure quello di un genitore che per bloccare una crisi del proprio figlio autistico, lo porta a casa e gli permette di giocare al computer.⁶

Per quanto riguarda i *manierismi motori e i movimenti stereotipati* invece, le cause sono tuttora oscure.

3.3 Cause psicologiche

3.3.1 Teoria della mente e empatia

Premetto che dare una definizione precisa di cosa sia la teoria della mente non è una cosa così semplice. La teoria della mente, detto in parole povere, è un processo mentale che permette alle persone di attribuire agli altri delle credenze e degli stati mentali. Tra questi, vi è la comprensione di cosa provi un'altra persona, e quindi in seguito, in base a degli elementi evidenti (come il pianto o un sorriso) l'interpretazione del loro stato emotivo. Oppure, per quanto riguarda le credenze, credo

⁶ Paul Colins, *Né giusto né sbagliato*, Adelphi, 2005.

che il modo migliore per spiegare a che cosa mi riferisco, sia parlare del test di Sally e Anne. Infatti, all'età di tre o quattro anni, quasi tutti i bambini, sono in grado di attribuire credenze, come viene verificato con questo test. Gli unici a non ottenere questi risultati però sono proprio i bambini autistici.

Sally e Anne hanno davanti una scatola e un cesto. Sally mette una biglia nel cesto, e poi esce dalla stanza. Durante la sua assenza Anne sposta la biglia, mettendola nella scatola. Dove cercherà la biglia Sally una volta tornata? La risposta può sembrare banale: Sally cercherà la biglia dove l'ha messa, ovvero nel cesto. Questo è ciò che direbbe qualsiasi bambino di tre anni, affetti da sindrome di Down compresi, ma non è la risposta che darebbero i bambini autistici... sempre ammesso che rispondano. Infatti, il test di Sally e Anne è una classica dimostrazione di una delle caratteristiche dell'autismo: l'assenza di una *teoria della mente*. La maggior parte dei bambini autistici non distingue tra la propria mente e quella degli altri; l'idea che qualcuno possa pensare o vedere le cose in maniera diversa non li sfiora nemmeno. In questo caso, non riescono a concepire che Sally possa non sapere ciò che sanno loro. E neppure seguono lo sguardo di un'altra persona o un dito che indica qualcosa: che senso avrebbe, se l'altro pensa e vede esattamente quello che pensano e vedono loro?

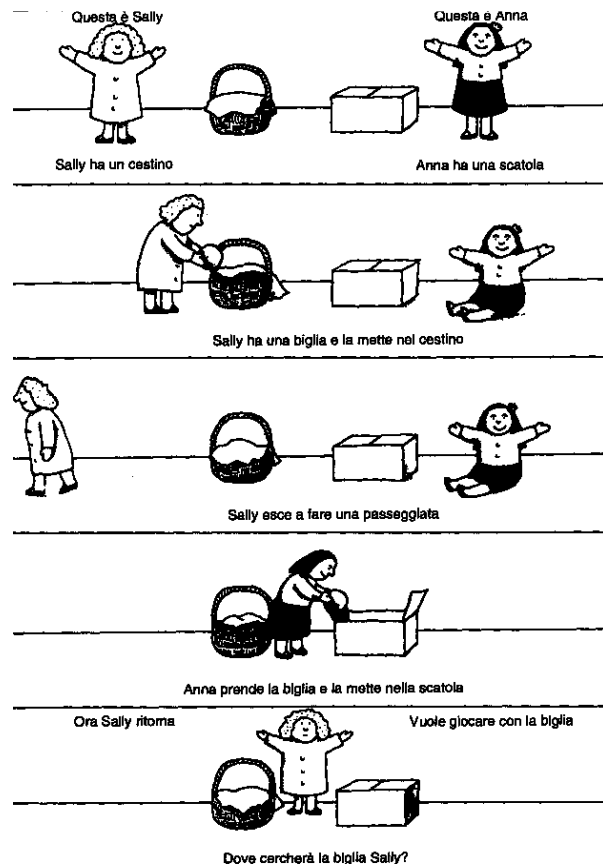


Fig.6 test di Sally e Anne

Fonte: Uta Frith, *Autismo, spiegazione di un enigma*, LaTerza, 1996

Da qui quindi l'ipotesi che la maggior parte dei bambini autistici abbia un ritardo grave e persistente nell'acquisizione della teoria della mente. Infatti, la mancanza di giochi di finzione viene usato come criterio diagnostico previsto dal Dsm.

Dopo vari test e studi sull'argomento, si è giunti a due principali risultati:

- 1) I bambini autistici falliscono i test di falsa credenza anche se hanno 4-5 anni in più rispetto al gruppo di controllo.
- 2) Più questi bambini hanno capacità verbali, e migliori saranno i risultati da loro ottenuti in questi test.

Per ottenere il successo in questi test di almeno il 50% dei bambini autistici, essi devono avere tutti delle capacità linguistiche pari a quelle di un bambino normale di otto anni.

Questo tipo di test richiede la capacità di spostare l'attenzione, ovvero dalla situazione finale (quella in cui si sa dove è realmente la pallina) a quella iniziale (in cui ora la pallina non è più). Inoltre è richiesta l'attribuzione di contenuti falsi in alcune credenze: ovvero l'inibizione dell'attribuzione del contenuto vero (la pallina è nella scatola, dove si trova realmente), e la sostituzione con quello falso (la pallina è nel cestino, dov'era stata messa all'inizio).

Per quanto riguarda l'empatia, è risaputo da tempo, e anche provato scientificamente, che le donne sono più sensibili e tendono ad avere reazioni di empatia in modo più marcato degli uomini. Essi però compensano questo loro svantaggio naturale, col fatto che sono più bravi in altri ambiti, come nella comprensione delle leggi che governano determinati ambienti o situazioni, e tendono a sistematizzare molto di più rispetto alle donne. Si è notato che queste capacità che caratterizzano gli uomini, sono particolarmente sviluppate negli autistici, e si pensa che sia per questo motivo che essi siano così afferrati per alcuni argomenti, come la fisica e la matematica.

Al contrario, le funzioni che sono meno sviluppate nei maschi rispetto alle femmine, secondo questa teoria sarebbero particolarmente danneggiate negli autistici, tra cui, come già precedentemente detto, vi è la capacità di empatia, di cui la teoria della mente è solo una parte, anche se centrale.

L'empatia oltre ad essere la capacità di riconoscere, ragionare e attribuire correttamente degli stati mentali ad altre persone, è un sentimento che induce a reagire con una risposta appropriata e spontanea a questi stati mentali, soprattutto a quelli emotivi. L'empatia è quindi la capacità di provare proprio, in un certo senso, i sentimenti degli altri. Per questo motivo, secondo Barhon Cohen, professore dello sviluppo psicopatologico all'Università di Cambridge, il fatto che le donne siano più propense a reazioni di empatia sia grazie a un adattamento biologico causato dal rapporto madre-figlio⁷.

Recentemente Ami Klin, giovane psicologo americano dell'Università di Yale, e i suoi collaboratori, hanno indagato con una metodologia rigorosa una caratteristica dell'autismo riscontrata di frequente, ovvero la tendenza a non guardare negli occhi le persone. Per documentare questa caratteristica hanno usato un sistema di eye tracking, un apparato che registrava i movimenti oculari, durante la visualizzazione di alcuni pezzi di film, in cui vi era dell' interazione sociale. Essi, rispetto al gruppo di controllo, guardavano molto più spesso la bocca, il corpo e gli oggetti posti nella scena, piuttosto che gli occhi. Quindi, evidentemente, non capivano molto di ciò che accadeva. Ma a cosa è dovuta questa tendenza a trascurare gli occhi? È probabile che anche essa derivi dalla mancanza di una teoria della mente. Come si sa, attraverso gli sguardi si può capire ciò che pensa una persona. Ma se, come avviene quando si ha una teoria della mente danneggiata, non si ha la tendenza a attribuire degli stati mentali alle altre persone, per quale motivo si dovrebbe cercare lo sguardo di un'altra persona, e cercare di interpretarlo attribuendogli emozioni e stati d'animo? Questa è dunque una dimostrazione del fatto che empatia e teoria della mente sono strettamente

⁷ Luca Surian, *L'autismo*, Il mulino, 2005.

legati, e evidentemente se una persona non sa attribuire stati mentali, non è in grado di reagire in modo adeguato e empatico. Tuttavia, alcuni livelli di empatia ci sono, anche se si ha la teoria della mente deficitaria, ovvero per le emozioni primarie, come rabbia, disgusto, ecc. Nonostante il loro stretto rapporto, questi due aspetti si sviluppano, e possono dunque essere danneggiate, in modo indipendente.

A dimostrazione di questa teoria posso riportare un esempio molto banale⁸: il confronto tra uno psicopatico e un bambino autistico. Il primo, nel caso in cui commettesse un omicidio, potrebbe non essere per niente pentito, non mostrando quindi nessun sentimento di empatia. Al contrario, nel momento in cui si dovesse difendere davanti a un avvocato, o un tribunale, sarebbe in grado di raccontare delle falsità, usufruendo di una teoria della mente (nel momento dell'inibizione dell'informazione reale, e della sostituzione con quella falsa). Gli autistici invece, anche se hanno chiare difficoltà nell'acquisire una teoria della mente, riescono ad avere delle reazioni empatiche, anche se solo nel momento in cui sono confrontati con emozioni semplici e primarie.

3.3.2 Coerenza centrale

Uta Frith, una tra le più note studiose dei processi mentali nell'autismo, e ricercatrice presso la Cognitiv Development Unit del British Medical Research Council, sostiene che molti sintomi presenti nei casi di bambini autistici possono essere capiti attraverso quella che viene definita una tendenza debole alla "coerenza centrale", da parte del loro sistema cognitivo. La Frith, inoltre, definisce la tendenza alla "coerenza centrale" come un aspetto di enorme rilevanza nei processi cognitivi più diversi, dal linguaggio al ragionamento, dalle capacità di azione a quelle di percezione visiva e uditiva.

In sostanza, sostiene che la dipendenza dal contesto sia un fattore cruciale che influenza il superamento di una prova o la corretta esecuzione di un processo cognitivo nei bambini autistici.

Nei test del QI, per esempio, vi sono due tipi di prove, ovvero quelle verbali (in cui le conoscenze linguistiche hanno un ruolo fondamentale) e quelle di prestazione (in cui esse sono meno importanti, e a volte addirittura trascurabili). La maggior parte degli autistici ha dimostrato difficoltà nelle prove verbali e notevoli capacità in quelle di prestazione. Questo dunque porta a pensare che le situazioni in cui il contesto ha un ruolo importante sono quelle in cui essi riscontrano più difficoltà. Nelle prove in cui il contesto è meno importante o addirittura trascurabile invece, i bambini autistici hanno delle prestazioni nettamente migliori.

A favore di questa teoria, vi sono molti esempi di comportamenti strani adottati dalle persone affette da autismo: un esempio potrebbe essere quello di quei bambini che per ricostruire un puzzle non si basano e non si ispirano all'immagine che devono ricomporre, poiché essa li confonde. Al contrario, una volta finito il puzzle, sorprendentemente ci si accorge come siano stati in grado di ricostruirlo con il disegno alla rovescia.

A differenza dei test di prestazione, nei test verbali il contesto comunicativo è cruciale per capire a fondo le domande. Anche qui, per farmi capire meglio, posso riportare un esempio letto in un libro⁹: un bambino a cui è stato chiesto cosa avesse fatto nel caso in cui si fosse tagliato, egli non rispose "mettermi un cerotto" o comunque una risposta del genere, come ci si aspetterebbe da qualunque bambino normale. Egli rispose semplicemente: "sanguinerei".

⁸ Preso dal libro di Luca Surian, *L'autismo*, Il mulino, 2005.

⁹ Paul Colins, *Né giusto né sbagliato*, Adelphi, 2005.



Fig.7 Risposta di un bambino durante il subtest di Comprensione della WISC
Fonte: Uta Frith, *Autismo, spiegazione di un enigma*, Laterza, 1996

Possiamo notare quindi, come la risposta di per sé non sia sbagliata, bensì non è la risposta adatta al contesto: in un altro contesto, come in anatomia per esempio, questa sarebbe stata giudicata una risposta esatta.

La partecipazione a una conversazione è impegnativa, poiché bisogna riuscire a capire il contesto, e dare una coerenza alle informazioni ricevute per riuscire a darne di sensate. Secondo la Frith, il nostro cervello tende spontaneamente e involontariamente a dare una coerenza e un senso tra cose diverse, come per esempio a informazioni differenti creando intere frasi, discorsi o fiabe. Oppure a livello di struttura complessiva, come nelle forme visive, sequenze di suoni e melodie. Questa propensione risulta debole nell'autismo e questo porta a molte delle manifestazioni autistiche, tra cui la strana percezione degli oggetti (essi non cercano un senso comune, ma si focalizzano sui particolari).

Nella percezione e produzione del linguaggio la debole coerenza centrale si manifesta per esempio con l'ecolalia¹⁰, sintomo frequente nei bambini autistici. L'ecolalia risulta molto difficile alla maggior parte delle persone, poiché in generale si tende a porre l'attenzione sul significato delle frasi piuttosto che sulla loro forma superficiale, cosa che non lo rende in grado di ripetere letteralmente intere frasi a memoria. Al contrario, il sistema cognitivo degli autistici è più rivolto alla forma che al contesto e al significato, rendendo così più facile la ripetizione letterale di ciò che si è sentito dire.

Inoltre, si possono ricondurre alla debole tendenza alla coerenza centrale anche altri sintomi tipici dell'autismo, come la tendenza alla routine, poiché concentrandosi sulle singole azioni e perdendo di vista il loro scopo, i bambini autistici non trovano noioso ripetere le stesse cose tutti i giorni. Oppure la loro tendenza a collezionare oggetti, proprio per lo stesso motivo.

Anche se in passato la teoria della mente e la teoria della debole coerenza centrale venivano considerate come un deficit solo, e quindi una causa dell'altro, ora si è scoperto che non è così, poiché in alcuni test in cui si verificava una mancanza della teoria della mente, il contesto non era coinvolto. Si può dunque trarre questa conclusione, anche se, a volte, è proprio la mancanza della teoria della mente a generare una scarsa capacità nell'integrazione dei vari aspetti che compongono un evento o una situazione sociale.

¹⁰ La definizione si trova a pagina 12.

3.4 Cause biologiche

3.4.1 Gene *hoxa1*

Leggendo di uno studio sulle conseguenze dell'uso del talidomide assunto dalle donne incinta (farmaco usato come tranquillante e anti-nausea), effettuato da due oculisti pediatri, Tarylin T. Miller dell'Università dell'Illinois a Chicago e Kerstim Strömbland dell'Università di Göteborg in Svezia, Patricia Rodier, professoressa di ostetrica di ginecologia all'Università di Rochester, rimase molto colpita e si avvicinò così al mondo dell'autismo. La professoressa rimase sconcertata principalmente dal fatto che ben il 5% dei figli erano affetti da autismo, una percentuale trenta volte superiore a quella della popolazione generale.

Studiando le cause dell'autismo, come afferma la Rodier, si è sempre pensato che i deficit fossero causati durante le ultime settimane di gestazione o durante i primi mesi di vita postnatale, anche se, fino ad ora, non vi sono state prove che confermassero nessuna delle due ipotesi.

Il talidomide, come si sa da tempo, portava a malformazioni che interessavano organi generati durante le prime settimane di gestazione (ovvero gambe e braccia che venivano accorciate, pollici e orecchie che venivano a mancare, e funzioni neurologiche degli occhi e dei muscoli facciali che venivano danneggiate). Questi deficit insomma facevano pensare che il talidomide intervenisse relativamente presto durante lo sviluppo dell'embrione, e, poiché le anomalie di persone affette da autismo per cause sconosciute erano pressoché uguali a quelle con autismo causato dal talidomide, si è potuta trarre conclusione che le due teorie esposte in precedenza fossero sbagliate.

Inoltre, grazie a questo legame tra i deficit causati dal talidomide e l'autismo, si è incominciato a pensare che il tronco cerebrale fosse coinvolto in questo disturbo molto di più di quanto si pensasse in passato. Infatti, questa struttura veniva presa molto poco in considerazione nello studio delle cause dei sintomi dell'autismo, poiché si occupa di funzioni non molto complesse, a differenza del linguaggio o dell'interazione sociale, aspetti molto compromessi in questo disturbo. Esso si occupa delle funzioni più basilari, come la respirazione, lo stato di sonno o di veglia, l'alimentazione, l'equilibrio e così via. Ma in seguito, con il proseguire degli studi in argomento, si è avanzata l'ipotesi che alcuni sintomi, come la mancanza di espressività, l'ipersensibilità al contatto e i disturbi del sonno potessero essere ricondotte a queste funzioni primarie.

Dopo qualche tempo la Rodier, insieme ai suoi collaboratori, esaminò il tronco cerebrale di una donna autistica morta, e, oltre a notare che questa struttura era più corta del normale, riscontrò l'assenza di due strutture: il **nucleo facciale**, controllore dei muscoli che permettono la mimica del volto, e il **nucleo olivare superiore**, rappresentante di una stazione di relé per le informazioni uditive.

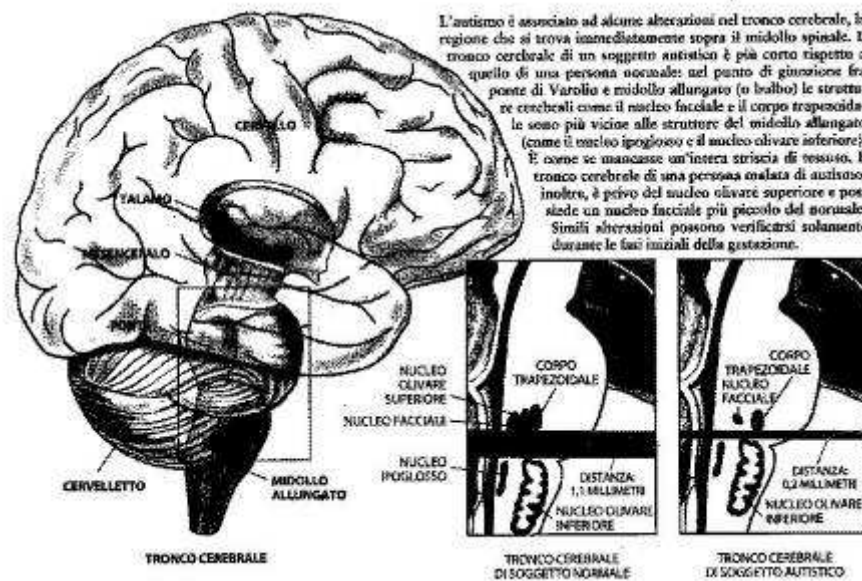


Fig.8 Sono rappresentate le varie strutture del tronco cerebrale, con le diverse anomalie tipiche dell'autismo.
Fonte: Le scienze, aprile 2000, n°380.

Queste constatazioni, oltre a essere alquanto bizzarre, erano simili e facilmente riconducibili a un esperimento appena eseguito a quel tempo, ovvero l'eliminazione del gene *hoxa1* nei cervelli di topo, al fine di determinarne il suo ruolo nelle prime fasi dello sviluppo embrionale.

Ulteriori studi dimostrarono in seguito che *hoxa1* aveva un ruolo importante nello sviluppo del tronco cerebrale, e inoltre, si era scoperto essere un gene che produce un certo tipo di proteina chiamato fattore di transizione, che regola l'attività di altri geni.

Ma un aspetto altrettanto rilevante è che *hoxa1* smette di essere attivo dopo l'inizio delle prime fasi dell'embriogenesi. Se un gene è attivo per tutta la vita, dal momento in cui esso causa un problema o un'anomalia, queste, inevitabilmente, peggiorano col passare degli anni. L'autismo invece, fortunatamente, si stabilizza dopo l'infanzia, e dunque anche questo aspetto era compatibile con il gene preso in esame.

Si trovò in seguito la versione umana di questo gene, chiamato *HOXA1*, situato sul cromosoma 7.

La domanda che sicuramente il lettore a questo punto si sta ponendo è: "come può tutto questo avere un legame con l'autismo?" Beh, la prima ipotesi fu che questo gene non svolgesse a pieno le sue funzioni negli autistici, poiché essi avevano un tronco cerebrale danneggiato. Da qui l'idea che, trattandosi di un gene, esso potesse avere una variante allelica¹¹ difettosa, che, a causa di una mutazione, non svolgeva a sua volta correttamente la sua funzione.

Questa variante fu trovata ed era leggermente differente dalla versione che non subì la mutazione. Per verificarne il legame con i malati di autismo, in seguito, si studiò la frequenza con cui essa era presente tra loro, e si constatò che era più alta di quanto si pensasse. Questa scoperta, evidentemente, non poteva certo essere frutto della casualità!

Tuttavia, nonostante la scoperta di un nuovo candidato riguardante le cause dell'autismo, vi era comunque un aspetto non molto incoraggiante: *HOXA1* è comunque un solo gene dei molti coinvolti in questo disturbo, e inoltre, la sua presenza non determina in modo definitivo l'emergere dell'autismo, non potendo così essere d'aiuto nella sua diagnosi.

¹¹ Allele: variante di un gene.

Purtroppo, come si è potuto vedere, nella ricerca raramente delle nuove scoperte possono essere considerate un punto d'arrivo: esse sono piuttosto un punto di partenza, per nuove ipotesi, nuove idee, nuovi esperimenti, e qualche volta, anche nuove delusioni. È comunque necessario continuare a proseguire lungo ogni strada che possa dare anche solo un piccolissimo contributo alla comprensione, e, perché no, alla cura di disturbi come quello autistico, di modo che, un giorno, sia possibile entrare nel mondo di questi malati e riuscite ad aiutarli.

3.4.2 Neurotrasmettitori

I neurotrasmettitori sono dei messaggeri chimici scambiati da un neurone all'altro durante la sinapsi, permettendo e regolando quindi gli impulsi che essa genera. In diverse zone del cervello sono presenti differenti tipi di neurotrasmettitori, e, in generale, i più studiati sono la dopamina e la serotonina. Sostanze come medicine o droghe agiscono proprio a questo livello, alterando così il corretto metabolismo. La cocaina per esempio stimola la produzione di dopamina (detto anche il "neurotrasmettitore della felicità", poiché regola la sensazione di piacere e di benessere): in questo modo, una maggiore produzione, porterà a degli impulsi più intensi. Mentre le anfetamine ne riducono l'assorbimento (cosicché questo messaggero continui a generare la sinapsi, continuando a dare lo stesso impulso).

Da molti anni si pensa che l'autismo sia dovuto a un'iperattività del sistema dopaminergico, essenzialmente per due motivi: il primo è che la maggior parte delle strutture cerebrali da cui dipendono molti sintomi dell'autismo, sono strutture dopaminergiche. Il secondo è che i farmaci che agiscono sulla dopamina hanno un notevole influsso su alcuni di questi sintomi. Fra questi vi sono l'interesse ossessivo per i dettagli, per certi tipi d'informazione, e addirittura le difficoltà a livello sociale sono riconducibili ad un'eccessiva attivazione dopaminergica.

Purtroppo però, i risultati sullo studio dello squilibrio di dopamina negli autistici, e degli interventi sulla riduzione di questa sostanza, sono tuttora poco chiari.

3.4.3 Predisposizione genetica

L'autismo e il patrimonio genetico sono palesemente correlati, e questo lo si è verificato studiando vari gradi di parentela: gemelli monozigoti e dizigoti, fratelli non gemelli e genitori. Non si sa esattamente che ruolo abbiano le basi genetiche sull'insorgere o meno dell'autismo, e, pertanto, si sa che anche altri fattori non genetici intervengono in fase prenatale e perinatale, ovvero durante la gravidanza e il parto. Ma vediamo di analizzare un po' le ipotesi svolte in questi anni.

I gemelli monozigoti derivano da un solo ovulo fecondato e quindi condividono tutto il patrimonio genetico, mentre i gemelli dizigoti, che derivano dalla fecondazione di due ovuli diversi, ne condividono circa la metà. Se l'autismo fosse una patologia puramente genetica, le probabilità che un gemello monozigote di un bambino autistico presenti a sua volta questo disturbo sarebbe del 100%. Dagli studi effettuati però, sembra proprio che non sia così: questa probabilità è solo del 60%, e sale all'86% se si prendono in considerazione solo alcuni dei sintomi tipicamente autistici.

A questo punto si potrebbe prendere in considerazione i fattori prenatali. L'ambiente intrauterino però, essendo uguale per entrambi i gemelli monozigoti, non ci può essere d'aiuto. La placenta invece, condivisa solo due volte su tre dai gemelli monovulari, ci potrebbe indurre a pensare che, in un terzo delle volte, le differenze di tipo ambientale tra due gemelli identici sia proprio lì. Infatti, il tipo di placenta, si è dimostrato essere legato a caratteristiche psicologiche (come il quoziente

d'intelligenza) e psicopatologiche (come la schizofrenia).¹² Pertanto però non vi sono recenti studi che confermano tale ipotesi.

3.4.4 Anomalie nelle diverse strutture

3.4.4.1 Amigdala

Questa struttura è collegabile all'autismo, visto che da tempo si conosce il suo ruolo nel riconoscimento delle emozioni e nell'interazione sociale.

È la struttura maggiormente colpita, e lo si è dimostrato con un test mediante l'fMRI, in cui dei bambini autistici, confrontati con dei bambini normali, dovevano riconoscere il sesso di alcuni volti. L'elaborazione dei volti avveniva spontaneamente nell'amigdala nei bambini normali, mentre nei bambini autistici o affetti da sindrome di Asperger, questa attivazione avveniva molto meno intensamente. se invece veniva chiesto loro di riconoscere l'emozione espressa dai volti visti, tutti i bambini rispondevano in modo uguale e corretto. Questo indica quindi come il deficit a livello di amigdala sia quando il cervello lavora in modo inconsapevole.

Inoltre, in uno studio è stato dimostrato che la distruzione dell'amigdala alla nascita induce nelle scimmie molti dei sintomi autistici. Fra questi vi sono la tendenza a non guardare negli occhi i propri simili, l'isolamento sociale e le stereotipie motorie. In un altro studio però, dopo aver allevato queste scimmie con altri della propria specie, i sintomi non si sono verificati. Questo lascia intendere dunque come, nello studio di una malattia complessa come l'autismo, non si possano mai tirare conclusioni affrettate.

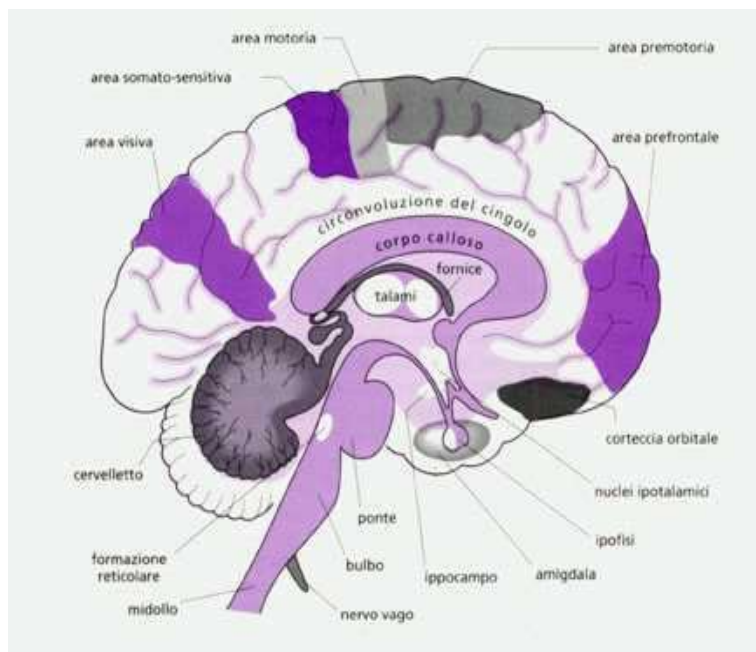


Fig.9 Alcune strutture del cervello, tra cui importanti in questo caso sono il cervelletto e amigdala.

Fonte: <http://www.giovannichetta.it/sistemanervoso.html>

¹²Luca Surian, *l'autismo*, il Mulino, Bologna, 2005.

3.4.4.2 Cervelletto

A causa dei vari problemi motori tipici dei bambini autistici, si ipotizzò più volte la presenza di lesioni al cervelletto, poiché si credeva che fosse coinvolto unicamente nelle funzioni motorie. Si riuscì a confermare quest'ipotesi attraverso la risonanza magnetica, poiché vennero rilevate alcune zone specifiche del cervelletto in cui i bambini autistici differivano dal gruppo di controllo, cioè delle zone in cui essi possedevano un numero ridotto di determinati neuroni.

Recentemente si è potuta confermare la tesi che questa struttura è importante per l'autismo, grazie alla scoperta del suo coinvolgimento anche in alcuni processi cognitivi, come la regolazione dell'attenzione e la capacità d'integrazione sensoriale, ovvero l'integrazione delle informazioni provenienti da canali sensoriali diversi.

3.4.5 Fattori prenatali

L'autismo può essere causato da sostanze chimiche presenti nell'ambiente uterino, ovvero l'ambiente che circonda l'embrione durante la gravidanza. Come abbiamo visto un esempio è quello del talidomide, e come lui ci sono molti altri farmaci che influenzano l'emergere dell'autismo. Negli Stati Uniti per esempio, un'epidemia di rosolia materna fu associata a un aumento dell'incidenza di autismo.

Tutti questi fattori, varianti alleliche, farmaci e malattie potrebbero avere un denominatore comune, ovvero potrebbero tutti causare un'alterazione nella quantità di dopamina in alcune zone del cervello.

L'influenza di alti livelli di dopamina è anche suggerita dal legame fra dopamina e testosterone, un ormone maschile. Infatti esso spiegherebbe il fatto che i ragazzi autistici sono quattro volte di più delle ragazze. Un altro dato a favore di questa teoria deriva da uno studio che ha usato un tratto anatomico per confermare l'elevata presenza di testosterone nel periodo prenatale. Infatti, si sa che il rapporto tra la lunghezza del dito indice e quella dell'anulare, viene ridotto a un'esposizione al testosterone nel periodo prenatale. In seguito, un altro studio ha dimostrato che questo rapporto particolarmente basso negli autistici, confermando così il ruolo importante che ha la presenza di testosterone nel periodo della gravidanza.

L'elevata presenza di dopamina può anche essere data dallo stress, poiché esso alza i livelli nella madre, che a sua volta trasmette questa anomalia nel figlio. Si è inoltre riscontrato che la percentuale di bambini autistici è maggiore fra i primogeniti e questo dato è compatibile con quello che si è detto prima, poiché durante il primo parto lo stress è evidente maggiore, e potrebbe avere effetti sulla dopamina del bambino.

3.5 Terapie e cure

3.5.1 Primi approcci

Come prima cosa bisogna chiarire che una cura per l'autismo non esiste. Esistono però molte tecniche e attività educative che possono aiutare il bambino e in seguito l'adulto ad avere una vita migliore e più indipendente. Per scegliere le attività educative più indicate è doveroso prendere in considerazione alcuni fattori, tra i quali: le funzioni mentali (presenza o no di ritardo mentale), le capacità di linguaggio (espressivo e di comprensione) e una valutazione delle abilità sociali, comunicative e ludiche. Bisogna accertarsi inoltre che alla base di alcuni comportamenti bizzarri, come l'autolesionismo, non ci siano dolori e malattie fisiche già presenti nel bambino, poiché ulteriori interventi peggiorerebbero la situazione. Molti interventi a scopo educativo mirano all'apprendimento di nuove capacità e all'eliminazione di comportamenti inappropriati. La priorità va evidentemente data a quest'ultima poiché i comportamenti inadatti limitano fortemente l'autonomia, l'accesso a una vita sociale e a situazioni di apprendimento del bambino autistico.

In ogni caso la priorità viene decisa a dipendenza della situazione e viene concordata dal terapeuta con i genitori, o, nei casi in cui gli autistici siano degli adulti, direttamente con il paziente. Infatti, in età adulta, in alcuni casi gli autistici sono perfettamente consapevoli del proprio disturbo, come testimoniano gli scritti da parte di molti autistici "ad altro funzionamento".

È difficile eliminare alcuni sintomi come l'autolesionismo, poiché esso rappresenta spesso un richiamo d'attenzione o di un desiderio. Riuscendo a capire quale sia il vero significato di un'azione però, la si può utilizzare in seguito per insegnare al bambino a comunicare in modo diverso.

Si cerca inoltre di far acquisire una teoria della mente, o comunque la capacità di riconoscere e comprendere e sviluppare le emozioni, e di ragionare sugli stati mentali.

3.5.2 La "comunicazione facilitata"

La cosiddetta "comunicazione facilitata" è una tecnica molto usata nel corso degli anni '80: essa consiste nel comunicare con i bambini autistici attraverso una tastiera di un computer. In pratica, all'inizio un educatore tiene e guida le mani del bambino sulla tastiera, aiutandolo a scrivere essenzialmente cose che pensa e dice lui. In seguito, seduta dopo seduta, egli sposta le sue mani da quelle dell'autistico, appoggiandole sulle sue braccia e infine sulle sue spalle, lasciandolo esprimersi autonomamente, senza alcun tipo di aiuto. In seguito però, questa tecnica ha riscontrato molte critiche, poiché si pensa che l'educatore durante queste sedute influenzi il bambino, anche se involontariamente. Se così fosse, evidentemente questa terapia sarebbe inutile, poiché non aiuterebbe l'autistico a esprimersi e a comunicare.

3.5.3 I farmaci

Oltre a causare un enorme numero di effetti collaterali, i farmaci, come già detto, non sono in grado di curare l'autismo, anche se aiutano ad alleviare alcuni sintomi specifici di questo disturbo, come le fissazioni ossessive. Un altro aspetto su cui ci si sofferma recentemente è l'interazione sociale: infatti, si è scoperto un ruolo in questo aspetto da parte dei recettori degli ormoni della neuroipofisi, studiata come futuro organo bersaglio. È necessario ricordare però che i farmaci non devono sostituire i metodi educativi, bensì servono a completarli quando essi non hanno efficacia.

Quando si è consci di essere autistici, come accade spesso alle persone affette da sindrome di Asperger, è inevitabile il ricorso alle medicine, per alleviare l'ansia e la depressione che questa consapevolezza può portare.

In totale, tra bambini e adulti, circa il 50% degli autistici assume dei farmaci. Oltre a molta premura nel prescriverli quindi, è anche indispensabile mantenere costanti le ricerche in questa direzione, poiché non ci si può limitare solamente a curare ogni singolo sintomo come un disturbo a sé, ma sarebbe l'ideale riuscire finalmente a trovare un'unica cura per la sindrome autistica.

3.5.4 Musicoterapia

Spesso, coinvolgere bambini autistici in attività musicali, come per esempio insegnar loro a suonare uno strumento, può senz'altro avere degli effetti positivi. Per alcuni di loro, oltre che essere delle attività utili a esercitare delle capacità sociali, possono avere un effetto calmante che facilita l'interazione e l'attività comunicativa. Inoltre, per i cosiddetti "savants" (ovvero per quelle persone che presentano delle capacità straordinarie, spesso proprio nell'ambito musicale), scoprire di avere un talento innato può essere fonte di estrema soddisfazione.

3.5.5 Scuole speciali o scuole normali?

Da sempre vi è il dibattito su quale sia la scuola più adatta per un bambino autistico, e la scelta si divide fra le scuole cosiddette "normali" e quelle speciali. Da un lato, entrambe sono in grado di offrire un aiuto importante, dall'altro purtroppo, si rivelano entrambe inadatte e incompatibili con i sintomi autistici. È per questo motivo quindi, che i bambini sono obbligati a frequentare una certa scuola, a dipendenza del Paese in cui vivono, poiché ogni Paese decide autonomamente quale siano le priorità per questi bambini.

Tra le varie attività utili che si possono svolgere in una scuola speciale vi sono quelle di tipo collaborativo, in cui i bambini per esempio si trovano spesso a contatto con la natura. Altre, sono basate su un'intensa attività fisica, che in seguito aiuta il bambino a rilassarsi in situazioni sociali normalmente vissute come stressanti e spiacevoli. È evidente come in una scuola del genere, gli educatori si possano concentrare molto di più su ogni singolo caso, e modellare le attività a dipendenza delle esigenze dei loro alunni.

Il lato negativo però consiste nel non offrire né delle situazioni, né delle possibilità di interagire col prossimo come nella vita normale. In questo modo, è come se si racchiudesse gli autistici in una bolla di sapone, che verrà infranta non appena saranno confrontati col mondo adulto, che sia nell'ambito lavorativo, o in qualsiasi altro contesto sociale.

D'altronde, anche se le scuole normali sono in grado di dare queste "nozioni sociali" sicuramente molto utili nella quotidianità dell'autistico, comportano anche loro degli aspetti spiacevoli nella vita del bambino, tra cui l'emarginazione. Qualsiasi bambino autistico viene facilmente emarginato dagli altri bambini, non solo a causa della sua indole asociale, ma anche, purtroppo, a causa delle sue stranezze e delle sue stereotipie che lo rendono "diverso" anche agli occhi dei suoi coetanei. Inoltre questo spesso porta al bullismo, fenomeno che tocca molto da vicino i soggetti autistici, facili bersagli grazie ai sintomi bizzarri che manifestano.

In ogni caso, dopo qualsiasi formazione, un problema molto frequente nell'autismo consiste nel passaggio dal mondo scolastico a quello lavorativo. Essi non hanno più l'aiuto di qualcuno che spiega loro esattamente cosa devono fare e che li segua passo dopo passo in ogni loro attività. Si

ritrovano ad essere soli e autonomi, e questo può anche fungere da terapia, poiché potrebbe essere un aiuto a superare i problemi sociali e le difficoltà comunicative. Il lavoro in ogni caso non deve essere troppo frustrante o fonte di stress, ed è per questo che bisognerebbe offrire un lavoro adatto in base a ogni caso di autismo. Essi inoltre potrebbero sfruttare le loro grandi capacità, come l'attenzione per i dettagli, e lo stato di massima concentrazione quando sono coinvolti in un certo tipo di attività.

3.5.6 Comunicazione

Una delle poche terapie che aiutano concretamente i bambini autistici nella comunicazione è quella offerta dai logopedisti. Ciò che aiuta le persone nella comprensione e nell'apprendimento di nuove parole (attività difficili per gli autistici) sostanzialmente è la corrispondenza tra le categorie sintattiche e quelle semantiche. Infatti, solitamente, le parole sono associate ad una categoria in base alla loro funzione e posizione all'interno di una frase: un nome corrisponde ad un oggetto ed è posto spesso all'inizio di una frase, un verbo ad un'azione, ed è nella seconda posizione, e un aggettivo ad una proprietà (tranne qualche eccezione, come per esempio i verbi come dormire o pensare, che esprimono degli stati mentali e non delle azioni vere e proprie).

Quindi, grazie a quest'associazione, quando sentiamo una nuova parola, riusciamo a capire qual è la sua funzione grammaticale, cosa che ci aiuta a capire, o almeno ad immaginare il suo significato. Ed è proprio questo l'aspetto su cui fanno leva i logopedisti, poiché uno dei più grossi problemi dei bambini autistici a livello di comunicazione (ammesso che essi riescano a parlare) è proprio nell'avere uno stretto e monotono vocabolario. È evidente quanto questo possa compromettere la comunicazione, sia a livello di comprensione, che di espressione.

Pertanto, credo sia abbastanza ovvio che poche ore alla settimana di logopedia non possano certo portare chissà quali risultati. E' anche per questo quindi che è fondamentale che anche i genitori contribuiscano alla riuscita delle terapie, inserendole nella quotidianità del bambino.

3.5.7 Oltre alla lingua orale

Per quei casi in cui i bambini non parlano ancora all'età di 5-6 anni, la comunicazione si basa su immagini e disegni, che, come la maggior parte delle terapie, mirano a facilitare sia l'espressione che la comprensione dell'autistico.

La scrittura non è uno strumento molto adatto a questo scopo, poiché essa esclude molti fattori comunicativi, come lo sguardo, la postura del corpo, i gesti e l'espressione del volto, tutti aspetti che facilitano la corretta interpretazione delle informazioni.

Insegnare a comunicare è un'impresa molto ardua, ed è per questo che si cerca di eliminare tutte le fonti di stress per riuscire a sviluppare ed esercitare le abilità che gli autistici possiedono già.

Purtroppo, non ci sono tecniche per insegnare a comprendere il linguaggio figurato, le metafore, l'ironia, il sarcasmo e tutte le altre espressioni linguistiche in cui la comprensione corretta richiede di andare oltre la semplice decodifica di ciò che è stato esplicitamente detto.

Inoltre, ciò che può limitare e ostacolare la comunicazione, non è tanto l'apprendimento delle regole su quanto dire, quando parlare, come rispettare i turni in una conversazione, quanto la loro applicazione, soprattutto nei contesti non familiari.

3.5.8 Capacità sociali

Per aiutare le persone autistiche nell'ambito sociale, si cerca di insegnare loro i principi fondamentali che regolano i rapporti interpersonali, come la conoscenza di come iniziare e terminare una conversazione in modo adatto, come mantenere una distanza adeguata con gli interlocutori, e come essere più elastici rispetto ai cambiamenti che si possono presentare in qualsiasi ambito. A questo scopo, vengono utilizzati degli esercizi di role-playing in cui il bambino deve cercare di mettersi nei panni di un'altra persona e prendere punti di vista diversi dal suo, oppure diversi giochi sociali che lo aiutano ad esprimersi in modo appropriato nei diversi contesti sociali.

Innanzitutto, affinché si possano riscontrare dei risultati con queste attività, è necessario eliminare gli atteggiamenti inappropriati, facendo capire loro che sono sbagliati. Come? Essenzialmente interrompendo un'attività che amano svolgere proprio nel momento in cui hanno uno di questi atteggiamenti inadeguati, di modo che riescano a rendersi conto che tali comportamenti sono in grado di portare delle conseguenze negative. Un problema che però si presenta di fronte a questo sistema è l'identificazione vera e propria delle attività che essi amano svolgere, poiché sono diverse per ogni bambino autistico, e possono rientrare tra quelle più banali a quelle più bizzarre.

Uno dei primi aspetti su cui ci si concentra quando si cerca di insegnare le capacità sociali ai bambini autistici è la cortesia, poiché essa regola qualsiasi tipo rapporto fra le persone. Le nozioni di cortesia si basano su due punti astratti: il primo consiste nel non minacciare l'autostima delle altre persone, e il secondo nel non togliere loro la libertà. Qualsiasi tipo di insulto e di giudizio negativo influisce sul primo, e qualsiasi tipo di ordine sul secondo. Questi due principi sono astratti e complessi, e per farne buon uso quindi è necessaria una certa sensibilità al contesto sociale e comunicativo. Questi sono requisiti che evidentemente i bambini autistici non hanno, e questo spesso li porta ad usare delle forme di cortesia imparate in contesti inusuali.

Inoltre, la mancanza di una teoria della mente e una limitata sensibilità ai fattori contestuali (dovuta ad una debole coerenza centrale) possono creare negli autistici difficoltà nella comprensione dei molti fenomeni legati alla cortesia.

Purtroppo le relazioni sociali non si possono ridurre a semplici regole insegnabili a chiunque, esse sono molto di più ed è anche per questo che le persone autistiche faticano nel stringere amicizie. Essi non dispongono della dovuta empatia che avvicina una persona all'altra, ed è per questo quindi che si cerca di agire non solo sulle competenze cognitive ma anche affettive (cercando inoltre di far sviluppare una teoria della mente).

3.5.9 Stereotipie, gioco e immaginazione

Una soluzione per eliminare lo stress in qualsiasi tipo di attività è dire esattamente agli autistici cosa accadrà e cosa dovranno fare esattamente nell'arco di tutta la giornata. In questo modo, essi sapranno esattamente a cosa andranno in contro e non avranno così motivo per cui agitarsi. È necessario farlo in modo rigoroso, poiché molte cose che per noi sono ovvie e banali, per un qualsiasi autistico possono non esserlo, e quindi qualsiasi piccolezza può causare stress e agitazione.

I comportamenti ossessivi per cui l'autismo è molto famoso servono a togliere l'ansia e l'angoscia, ed è quindi importante non impedire il compimento delle stereotipie in modo diretto e immediato, bensì in modo graduale. Patricia Howlin del St. George Hospital di Londra propone alcuni consigli per ridurre questi comportamenti, fra cui stabilire alcune regole che indichino quando si può e quando non si può utilizzare alcuni atteggiamenti, tenerli al corrente esplicitamente su qualunque

avvenimento, e modificare gli ambienti in cui si trovano, tenendoli più familiari, cosicché non siano fonte di stress.

4. Relazione neuroni specchio e autismo

4.1 Le prime conferme di questa relazione

Dopo aver presentato le funzioni e l'importanza dei neuroni specchio, e le caratteristiche e alcune possibili cause del disturbo autistico, penso sia giunto il momento di trattare l'argomento che mi ha spinto a scrivere questo lavoro di maturità: la relazione che vi è tra i neuroni specchio e l'autismo.

C'è chi pensa che con delle ricerche più approfondite in questa direzione si potrebbe arrivare a scoprire le origini dell'autismo, riuscendo così a effettuare delle diagnosi migliori, e terapie più efficaci, anche se bisogna ammettere che la scoperta di questi neuroni non può dare delle risposte a molti altri sintomi, come vedremo in seguito.

Dagli studi effettuati, sembra che i neuroni specchio si occupino proprio di quei processi interrotti nell'autismo. Se il sistema di neuroni specchio è coinvolto nell'interpretazione delle intenzioni complesse, allora un deficit a questo livello, spiegherebbe le difficoltà sociali. Inoltre, l'assenza di empatia, i diversi deficit nel linguaggio e la scarsa capacità di imitazione (e quindi di apprendimento) sono tutti aspetti che ci aspetteremmo di incontrare nel caso in cui i neuroni specchio non eseguissero le loro funzioni correttamente.

Per dimostrare una disfunzione di questi neuroni nei bambini affetti da autismo, bisognava trovare un modo per registrare la loro attività senza introdurre elettrodi nel cervello. Così, si pensò di usare l'elettroencefalogramma (EEG), poiché da anni si sa che sua una componente, chiamata "onda mu" si blocca sia quando una persona compie un movimento muscolare volontario, sia quando questa persona semplicemente vede un altro compiere quest'azione, ed è dunque un buon metodo per individuare l'attività dei neuroni specchio.

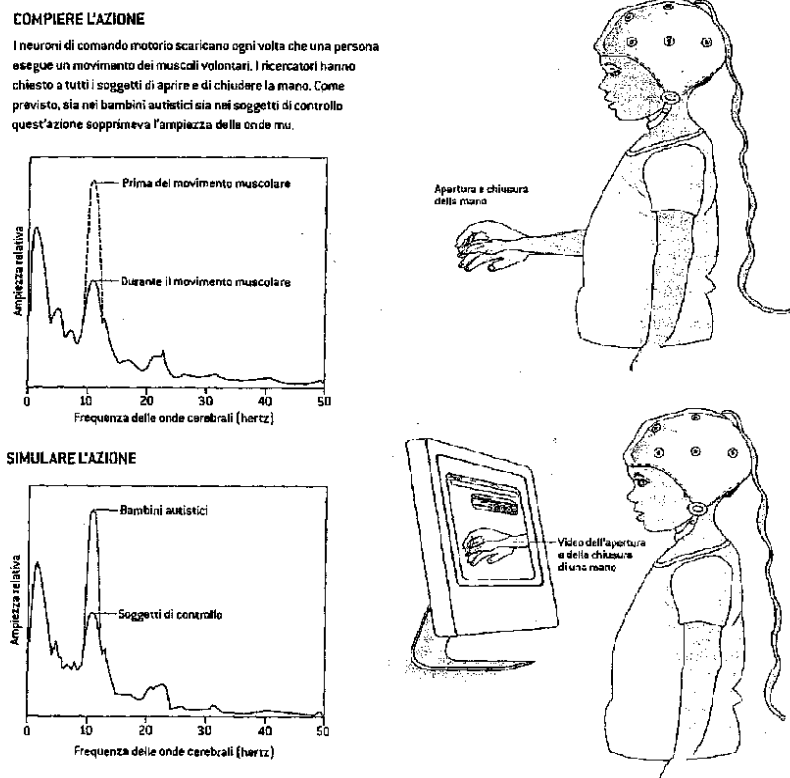


Fig.10 Studio delle onde "mu" attraverso l'EEG, su soggetti autistici e gruppo di controllo.

Fonte: le Scienze, aprile 2000, n°380

I primi esperimenti di quest'attività neurale furono effettuati esclusivamente su bambini autistici ad alto funzionamento, cosicché il ritardo mentale non potesse intralciare lo scopo dell'esperimento. L'EEG dimostrò che durante il compimento di un'azione motoria volontaria l'onda mu veniva soppressa, come accadeva nei bambini normali, mentre quando il bambino osservava qualcun altro compiere la medesima azione, la soppressione dell'onda non avveniva. La conclusione tratta da questo studio non poteva che essere che il sistema del comando motorio fosse intatto, mentre il deficit fosse a livello di neuroni specchio.

Questa scoperta, o meglio, questa conferma della precedente ipotesi, fu addirittura presentata nel 2000 al congresso della Society for Neuroscience dai ricercatori dell'Università della California, San Diego, e, affinché il risultato di questo esperimento fosse attendibile, fu effettuato su dieci bambini autistici e dieci normali, paragonabili per età e per sesso.

A confermare questi studi, in seguito ci furono molte altre ricerche e esperimenti con diversi sistemi di monitoraggio dell'attività neurale. Uno tra queste era stato effettuata dal gruppo di Riita Nari al politecnico di Helsinki, che ha scoperto il deficit dei neuroni specchio nei bambini autistici attraverso il magnetoencefalogramma, macchinario che misura i campi magnetici prodotti dalle scariche elettriche presenti nel cervello. Dopo di loro, anche molti altri confermarono questo risultato: da Mirella Depreto e colleghi dell'Università della California a Los Angeles che avevano utilizzato la risonanza magnetica funzionale (fMRI), al team di Hugo Theoret all'università di Montreal che aveva utilizzato la stimolazione magnetica transcranica (una tecnica che induce correnti elettriche nella corteccia motoria per generare movimenti muscolari).

In tutti questi casi il risultato fu simile: quando i bambini autistici compivano un'azione motoria volontaria, i loro neuroni specchio si attivavano in modo normale, proprio come col gruppo di controllo. Quando invece i bambini vedevano la medesima azione, la risposta dei neuroni specchio era più debole o completamente assente. A questo punto, era più che palese pensare che ci fosse un legame tra l'autismo e questi neuroni specchio, che, per cause ancora ignote, erano danneggiati.

4.2 Le metafore

Anche se non è uno tra i sintomi più importanti e principali dell'autismo, il problema nel comprendere le metafore è un sintomo abbastanza frequente e conosciuto. Si è constatato che non tutti gli autistici presentano questa difficoltà, ma una percentuale abbastanza elevata purtroppo sì. Se per esempio si diceva a uno di loro che aveva troppi grilli per la testa, egli interpretava l'espressione alla lettera e iniziava a toccarsi il capo. Questo perché i bambini autistici sono in grado di utilizzare le espressioni unicamente nei contesti in cui li hanno imparati, non riuscendo così a trovare un denominatore comune da entità diverse.

Questo per esempio, avviene anche quando cerchiamo di associare dei suoni a determinate immagini, in funzione delle forme di queste ultime (si sa infatti che alcune lettere come la zeta, o la erre, le assoceremmo a immagini con delle linee spigolose, mentre ai suoni nasali come la emme, o la enne, assoceremmo immagini in cui le linee sono piuttosto ondulate).

Ma quale parte del cervello è coinvolta in questa capacità? E cosa c'è che non funziona nel modo giusto? Il giro angolare, che si trova nella zona in cui i centri della visione, dell'udito e del tatto sono in contatto, sembrava il luogo giusto in cui cercare, questo perché oltre ad essere in una posizione strategica, è anche il punto in cui vi sono stati identificati dei neuroni con proprietà simili a quelli specchio.

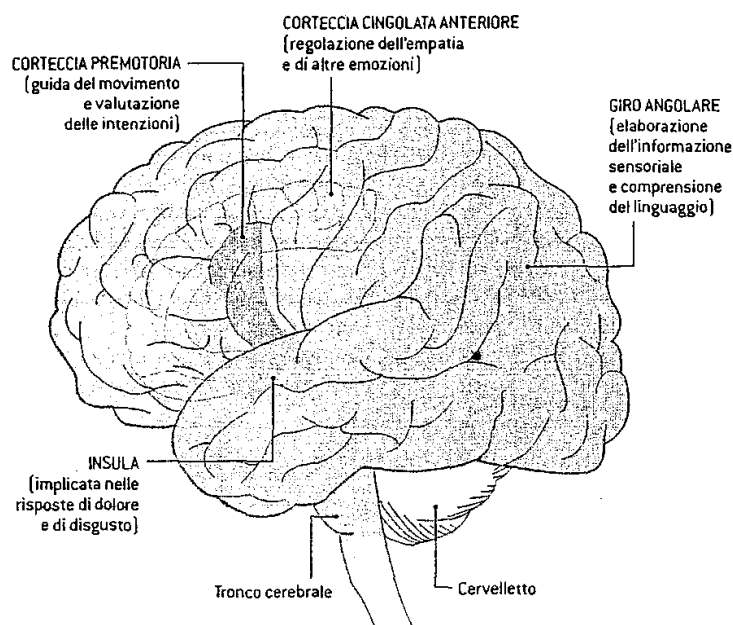


Fig.11 Parti del cervello coinvolte nel disturbo autistico
Fonte: le Scienze, aprile 2000, n°380

Inoltre quando in seguito vennero studiati dei bambini normali con dei danni in quest'area si è scoperto che molti di loro avevano problemi nell'interpretazione delle metafore e nell'associazione di immagini a suoni (ovvero alcuni suoni venivano associati a determinate immagini in modo del tutto non convenzionale).

4.3 Nuove strade per l'autismo

Dunque, come si è potuto vedere, questi neuroni potrebbero essere la risposta a molti dei quesiti che un disturbo complesso come l'autismo può portare a porci, aprendo così nuove strade per il trattamento e la diagnosi dell'autismo. I medici, per esempio, potrebbero usare la mancanza della soppressione delle onde mu per diagnosticare l'autismo, e intervenire più presto e in modo più efficace con le terapie comportamentali, poiché esse perdono molto d'efficacia se iniziano dopo la comparsa dei primi principali sintomi di autismo, ovvero tra il primo e il terzo anno di vita.

Una possibilità per curare l'autismo, o almeno per alleviare i sintomi più importanti, potrebbe essere la correzione degli squilibri biochimici che disattivano i neuroni specchio in questi bambini.

“In questi (nei casi di autismo ad alto funzionamento), direi quasi certamente, c'è un sistema di neuroni specchio non distrutto, ma addormentato. E quindi il problema sta nel risvegliarlo, poiché non è possibile che esso non ci sia. Ci sono prove che dimostrano che questo sistema non sia completamente assente e quindi bisogna trovare dei metodi per risvegliarlo. Ed è questa direi la sfida dei prossimi anni.”¹³

Secondo l'ipotesi sostenuta dai ricercatori dell'Università della California di San Diego vi sono dei neurotrasmettitori, da loro battezzati “empatogeni”, che agiscono da messaggeri nei neuroni

¹³Affermazione di Giacomo Rizzolatti, direttore degli studi di neuroscienze dell'Università di Parma, durante un incontro a *Mille voci* su RTSI, il 22 agosto 2008.

specchio, inducendo la persona ad avere reazioni emotive. Si suppone che questi messaggeri chimici manchino nei bambini autistici poiché uno dei loro sintomi, come visto in precedenza, è proprio l'assenza di empatia, accompagnata dall'isolamento sociale. La soluzione starebbe nel riuscire a trovare un modo per stimolare la sintesi (ovvero la produzione) di questi neurotrasmettitori, o di altre sostanze che ne simulino l'effetto. Un possibile candidato potrebbe essere l'MDMA, più conosciuto come ecstasy, che ha dimostrato di facilitare la vicinanza emotiva e la comunicazione. I ricercatori dovrebbero modificarne la consistenza, per riuscire a creare una terapia efficace e sicura, cosicché si possano alleviare almeno una parte dei molteplici sintomi dello spettro autistico.

Purtroppo, anche se questa cura funzionasse, molti altri sintomi come il dondolarsi, i movimenti ripetitivi, l'ipersensibilità, e l'evitare il contatto visivo, non sono spiegabili con l'ipotesi dei neuroni specchio. Con lo scopo di stabilire l'origine di questi altri sintomi, il gruppo di ricerca dell'Università della California di San Diego, in collaborazione con William Hirstein dell'Elmhurst College, e Portia Iversen, di Cure Autism Now, hanno ideato la cosiddetta "teoria del paesaggio saliente".

Quando noi riceviamo qualsiasi tipo d'informazione (che sia visiva, uditiva, o olfattiva poco importa), essa viene dapprima elaborata nella rispettiva area sensoriale del cervello, e in seguito viene trasmessa all'amigdala, parte del sistema limbico (sistema che si occupa di regolare le emozioni). L'amigdala, in base alle informazioni ricevute in precedenza e registrate in memoria, decide quale reazione emotiva adottare: di desiderio, nel vedere la propria persona amata, di paura, nel sentire dei rumori strani, o di indifferenza, rispetto a oggetti banali. I messaggi si propagano dall'amigdala alle altre parti del sistema limbico e raggiungono il sistema nervoso autonomo, che "prepara" il corpo ad agire. Infatti, per esempio, quando ci si sente in pericolo o si ha paura, il battito cardiaco aumenta e il corpo suda di più per disperdere il calore prodotto dallo sforzo di questo muscolo.

Col passare del tempo, l'amigdala crea un "paesaggio saliente", ovvero una specie di mappa su cui viene rappresentato il significato emotivo di ciò che ci sta attorno, e delle varie situazioni, le più banali comprese. In questo modo, sia il cervello che il corpo sono in grado di reagire nel modo adeguato ad ogni tipo di circostanza. Da qui quindi l'idea che i bambini autistici potessero avere dei deficit in questa "mappa" creata dall'amigdala, causati forse dalle connessioni alterate tra le aree corticali che elaborano i segnali sensoriali e l'amigdala, o tra le strutture limbiche e i lobi frontali che regolano la reazione adatta. Di conseguenza qualsiasi banalità, potrebbe innescare una reazione esagerata e inadeguata nella mente del bambino autistico.

Grazie all'analisi del sistema autonomo di 37 bambini affetti da questo disturbo, attraverso la misurazione della conduttanza cutanea causata dalla sudorazione¹⁴, si sono trovate delle conferme a questa ipotesi. Infatti, agitandosi per la presenza di oggetti banali e innocui, la loro conduttanza cutanea era maggiore di quella del gruppo di controllo.

A questo punto, ci si potrebbe chiedere cosa esattamente abbia potuto danneggiare a tal punto il paesaggio saliente di questi bambini, e la risposta più ovvia potrebbe essere quella delle crisi epilettiche nel lobo temporale. Si sa, infatti, che più di un terzo degli autistici ha subito almeno una crisi epilettica nel corso della propria vita. Queste crisi, la cui natura è tuttora sconosciuta, sostanzialmente consistono in improvvise raffiche di scariche elettriche causate dai neuroni nel cervello che, scaricando all'impazzata, causano spesso gravi danni al tessuto cerebrale, compromettendone le funzioni. In relazione al paesaggio saliente, si potrebbe pensare che attraversando il sistema limbico, queste crisi avrebbero potuto danneggiare delle connessioni tra

¹⁴ Il livello di conduttanza cutanea è direttamente proporzionale all'attività delle ghiandole sudoripare (parti del sistema nervoso autonomo simpatico), e all'attivazione emotiva della persona. Questo tipo di misura viene spesso usato insieme ad altre tecniche nella terapia delle fobie. (http://web.tiscali.it/cyber_psychology/sna.htm).

amigdala e corteccia visiva e uditiva. Negli adulti, questa ipotesi non ha senso, poiché l'epilessia del lobo temporale, provoca squilibri emotivi, ma non riporta danni così gravi e permanenti nel cervello. Al contrario, nei bambini piccoli, esse potrebbero causare danni più rilevanti, a tal punto da distorcere questo paesaggio saliente, e permanenti nel tempo.

Questa teoria, inoltre, spiegherebbe anche i movimenti ripetitivi e le testate contro il muro, sintomi tipici della vasta gamma appartenente all'autismo: in pratica, questi atteggiamenti, definiti anche autostimolazione, calmerebbero le tempeste del loro sistema autonomo. Secondo diversi studi, condotti ancora una volta dai ricercatori di San Diego, scopritori dei neuroni specchio, l'autostimolazione oltre a servire da calmante, riduce anche la conduttanza cutanea (e quindi la sudorazione).

Le due teorie presentate in questo capitolo, ovvero che alla base di molti sintomi dell'autismo ci siano una disfunzione dei neuroni specchio e la deformazione del paesaggio saliente, non sono per forza in contrasto, poiché ciò che danneggerebbe l'una potrebbe essere anche causa dell'altro. Quest'ipotesi però è ancora da confermare, poiché queste scoperte sono molto recenti, anche se comunque molte idee e supposizioni vanno proprio in questa direzione.

5. Conclusioni

5.1 La situazione in Ticino

Svolgendo questa ricerca sul disturbo autistico mi sono accorta di una cosa sconcertante: poche, anzi pochissime sono le persone che sono a conoscenza di cosa effettivamente sia questa malattia. Il più delle volte, nel spiegare quale fosse l'argomento scelto per il mio lavoro di maturità, mi sono ritrovata a riassumerlo, poiché la persona che avevo di fronte non sapeva minimamente che cosa fosse l'autismo. Dico sconcertante perché, come ho già scritto in precedenza, l'autismo non è così raro: la sua frequenza è del 0.6% e colpisce dunque un bambino su circa 170 nuovi nati. Eppure le conoscenze su questo disturbo sono ancora pochissime, e questo causa un ritardo nella diagnosi, che, purtroppo, comporta serie conseguenze per il bambino.

Infatti, il problema della diagnosi è un problema recentissimo, di cui si parla tuttora in Ticino. Questo argomento ha sollevato molte critiche soprattutto durante il mese di ottobre, in seguito alla risposta del Consiglio di Stato ad un'interrogazione del granconsigliere Alex Pedrazzini e cofirmatari, riguardo alla situazione odierna delle persone autistiche nel nostro cantone.

Innanzitutto il Governo afferma che "l'autismo è una sindrome rara, con cui sono comunque confrontate in Ticino le famiglie di 4-5 bambini ogni anno" ma, secondo dati recenti, come ho scritto qualche riga sopra, viene colpito da questo disturbo un bambino ogni 170, e ciò significa che sulle 2700 nascite ogni anno nel nostro cantone¹⁵ vi sono almeno 16 casi di autismo.

Inoltre esso afferma che

"Intervenire con correttivi nelle definizioni diagnostiche di sindromi della medicina è sicuramente un compito che esula dalle competenze di questo Governo. Ci si può inoltre domandare se sia anche un compito della politica. Per quanto riguarda gli aspetti medici dell'autismo, sia gli psichiatri per bambini e adolescenti che i pediatri generalisti [...] conoscono la sindrome, sono in grado di diagnosticarla e avviare un percorso sia terapeutico che riabilitativo. In Ticino alcuni medici sono tuttavia del parere che si dovrebbero incrementare ulteriormente gli sforzi insistendo con la formazione così da garantire il riconoscimento della sindrome nello stadio più precoce possibile, migliorando così la prognosi. In alcuni casi la qualità delle strutture che prendono a carico persone affette da queste problematiche possono essere variabili."¹⁶

Infatti, come conferma anche Gian Paolo Ramelli, neuropediatra dell'Ospedale San Giovanni di Bellinzona, degli ipotetici 16 casi annuali ne vengono riconosciuti solo quattro o cinque. E' necessaria dunque una maggiore diffusione di informazioni sull'autismo, di modo che la sua diagnosi risulti più semplice e di modo che essa avvenga in età più precoce, soprattutto da parte dei genitori, i quali si accorgono delle difficoltà di socializzazione del proprio figlio solo all'età di circa 4 anni, quando egli è confrontato con i suoi coetanei nella scuola dell'infanzia. Ma 4 anni sono già troppi per sperare che le terapie possano dare dei frutti in modo efficace e rapido: l'età ideale in cui applicarli sarebbe entro i primi due anni di età.

Eppure, oltre al problema della diagnosi, in Ticino vi sarebbe un'altra questione da risolvere. Infatti come afferma nuovamente Gian Paolo Ramelli

"Il grosso problema è a livello terapeutico, perché l'autismo necessita di una presa a carico intensiva ed estremamente specifica. Non posso dire che da noi vi siano delle strutture in grado di eseguire questo compito in modo mirato. E' vero: chiedendo ai centri che oggi se ne occupano, ci si sentirà rispondere il

¹⁵ La Regione, mercoledì 15 ottobre 2008, pag.4.

¹⁶Tutte le citazioni riportate riguardanti il Consiglio di Stato derivano dalla lettera del 9 settembre 2008, avente per destinatari il granconsigliere Alex Pedrazzini e cofirmatari.

contrario. Vi sono però terapie particolarmente innovative in questo campo e le strutture ticinesi non sono ancora pronte per poterle attuare. Il risultato è che chi può si rivolge a centri d'Oltralpe."

Molti genitori inoltre, sono dell'idea che in Ticino, vi sono dei principi di cura molto antiquati, superati dalla moderna ricerca neurobiologica¹⁷. Evidentemente quando una madre o un padre viene alla conoscenza del disturbo del proprio figlio, cerca di dargli le cure e le attenzioni migliori. Questo molto spesso li porta a compiere molte ricerche in questo ambito, specialmente su cosa sia esattamente l'autismo e su quali possano essere le eventuali cure o terapie. Dunque, credo che se dopo approfonditi studi molti genitori decidono di rivolgersi al di fuori del nostro cantone, è perché ritengono che esso non sia in grado di soddisfare i bisogni dei loro figli. Questo quindi, penso debba essere motivo di riflessione per chi di dovere.

Riguardo alla situazione ticinese, inoltre, il Consiglio di Stato afferma

"Non esistono quindi classi (strutture) specifiche ai vari deficit [...]. A seconda delle esigenze dell'allievo, della famiglia e delle risorse sul territorio, i bambini in situazioni di handicap sono accolti nella classe (con supporti pedagogici e didattici necessari) più adatta che, evidentemente, risulta essere eterogenea. [...] E' un modello scolastico integrativo (o semi-integrativo) nel quale si cerca di mantenere l'allievo nel suo ambiente affettivo, relazionale e sociale, portando in "periferia" le risorse e le competenze specialistiche."

Dunque è evidente come non vi siano scuole "speciali" apposite per gli autistici. Al contrario, essi si ritrovano in classe con bambini che presentano handicap diversi dal loro, e questo può portare a alcune conseguenze negative che ho descritto nel capitolo terapie e cure.

Per quanto riguarda appunto questo ultimo aspetto, ovvero la prognosi dell'autismo, il Governo scrive ancora

"il Ticino pertanto non è carente di strutture adeguate pur se non si può escludere che qualche famiglia si rivolga a centri di altri cantoni. Dal convegno citato dall'interrogante (convegno svoltosi recentemente nella Svizzera romanda sulla situazione degli autistici) è emerso che le strutture per gli adulti sono spesso inadatte il che costringe i genitori di figli autistici a continuare a prendersene cura anche in età avanzata."

Infatti, ciò a cui molti non pensano è che i bambini autistici non rimarranno bambini in eterno! Quando si tratta di autismo, si sente praticamente parlare solo di bambini, e quasi mai di adulti. Questo perché tale disturbo si manifesta fin dalla nascita, e quindi la diagnosi, la scuola speciale e le varie terapie vengono effettuate in età infantile. Ma una volta cresciuti, questi autistici che ruolo hanno nella società? Secondo la lettera del Consiglio di Stato, in Ticino vi sono molte strutture che accolgono e aiutano gli autistici in età adulta, anche se esse non lo fanno in modo mirato. Tuttavia, esso sostiene che "il modello di pianificazione del fabbisogno che sarà adottato nei prossimi anni cercherà perciò di rappresentare al meglio le categorie di handicap che necessitano di una particolare distinzione." I progetti per il futuro sono molti, e, dopo un recente incontro tra l'ufficio degli invalidi e l'associazione mantello degli istituti sociali ticinesi (ATIS), grazie a molte riflessioni sulla tematica dell'autismo, sono state discusse alcune proposte per migliorare questo aspetto in Ticino. Fra queste vi è il progetto di "definire dei poli regionali di competenza dell'ambito della presa a carico di persone con autismo ed altri importanti problemi di comunicazione".

¹⁷ La Regione, mercoledì 5 ottobre 2008, pag.4.

5.2 Conclusione

Per sapere se effettivamente questo disturbo riceverà le necessarie attenzioni e verrà preso in considerazione come merita, non ci resta che aspettare.

Sono comunque convinta che la palese e importante relazione che vi è tra l'autismo e i neuroni specchio porterà sicuramente a dei rilevanti progressi nella diagnosi e nella prognosi di questa patologia. D'altro canto, spero vivamente che non ci si limiti solo a questo, ma che presto si riesca anche (e soprattutto!) a trovare una cura, e che questo non rimanga una pura utopia per tutti gli autistici e tutti i loro familiari.

Infatti, volgere questa ricerca sull'autismo mi ha arricchita moltissimo, soprattutto perché avvicinandomi a questa malattia, mi sono resa conto di quanto sia importante che le famiglie vengano aiutate nel modo più appropriato. Questo perché le persone affette non potranno mai godere della propria indipendenza, a meno che non si intervenga il più precocemente possibile. Se ciò non avviene, le famiglie sono costrette a dover fronteggiare da sole un disturbo così complesso.

Perché si dovrebbero dare tutte queste attenzioni all'autismo? In fondo di handicap ce ne sono molti oggi. Già, questo è quello che possono pensare molte persone. Eppure una differenza, secondo me abissale, tra l'autismo e un qualsiasi altro comune handicap c'è, ed è la mancanza di comunicazione. Come si può essere in grado di prendersi cura di una persona che, nei casi più gravi, non riesce ad esprimersi? Che non sa chiedere ciò che cerca, ciò che vuole, ciò di cui ha bisogno? Mi è capitato qualche mese di fa di vedere al telegiornale un servizio su una famiglia con una bambina autistica. I genitori spiegavano che lei, soffrendo di una delle forme peggiori, non comunicava. Raccontavano che una volta si erano accorti che per qualche giorno c'era qualcosa che non andava. Sembrava avesse qualcosa che la turbasse, ma non riuscivano a capire cosa fosse. Solo qualche settimana dopo, scoprirono che aveva una semplice carie ad un dente che evidentemente le causava dolore. È un esempio un po' banale, che però mi ha fatto riflettere molto. Mi ha fatto riflettere perché mi sembrava assurdo come una bambina potesse soffrire per un semplicissimo mal di denti, cosa che capita a chiunque nella vita, e non riuscire a esprimerlo. Mi sembrava assurdo che nonostante lei abbia sicuramente voluto dirlo ai suoi genitori, per ricevere le cure necessarie, non era in grado di farlo. Così, per giorni, è stata costretta a soffrire psicologicamente, a causa del suo limite, e anche fisicamente, a causa di un malore curabile in pochi minuti. Ho pensato a quanto potesse essere terribile e per questo motivo, insieme a molti altri ancora, sono sempre stata affascinata e allo stesso tempo "scandalizzata" da questo disturbo, che rappresentava per me un vero mistero.

Ora, col senno di poi, capisco molti comportamenti che prima mi sembravano così insensati, e spero, con questo mio lavoro, che anche per il lettore sia così, ovvero che abbia le idee un po' più in chiaro su questo argomento, ma soprattutto, spero di essere riuscita a sensibilizzarlo nei confronti di questo grande enigma, comunemente chiamato autismo.

6. Bibliografia

Libri:

Giacomo Rizzolatti e Corrado Sinigaglia, *So quel che fai: il cervello che agisce e i neuroni specchio*, Raffaello Cortina editore, 2006

Luca Surian, *L'autismo*, il Mulino, 2005

Paul Collins, *Né giusto né sbagliato*, Adelphi, 2005

A. Ballerini F. Barale V. Gallese S. Uccelli, *Autismo. L'umanità nascosta*, Giulio Einaudi editore, 2006

Uta Frith, *L'autismo, spiegazione di un enigma*, LaTerza, 1996

Oliver Sacks, *Un antropologo su Marte*, Gli Adelphi, 1998

Riviste:

Mente e cervello: n°23 anno IV settembre-ottobre 2006

Mente e cervello: n°34 anno V ottobre 2007

Mente e cervello: n°11 anno II settembre-ottobre 2004

Mente e cervello: n°26 anno V febbraio 2007

Le scienze: dicembre 2006 numero 460

Le scienze: aprile 2000 numero 380

Siti internet:

www.gli-argonauti.org, giugno 2008

www.autismo.net, agosto 2008