

# AUTISMO, DESCRIZIONE GENERALE<sup>1</sup>

## Visione d'insieme

L'autismo è considerato dalla comunità scientifica internazionale un disturbo che interessa la funzione cerebrale. Normalmente i sintomi sono rilevabili entro il secondo/terzo anno di età e si manifestano con gravi alterazioni nelle aree della comunicazione verbale e non verbale, dell'interazione sociale e dell'immaginazione o repertorio di interessi. Le persone con autismo presentano spesso problemi comportamentali che, nei casi più gravi, possono esplicitarsi in atti ripetitivi (rituali, stereotipie ecc.), anomali, auto o etero-aggressivi.

L'autismo si trova a volte associato ad altri disturbi che alterano in qualche modo la normale funzionalità del Sistema Nervoso Centrale: epilessia, sclerosi tuberosa, sindrome di Rett, sindrome di Down, sindrome di Landau-Kleffner, fenilchetonuria, sindrome dell'X fragile, rosolia congenita. L'incidenza varia da 2 a 20 persone su 10.000, a seconda dei criteri diagnostici impiegati e colpisce i maschi 4 volte di più che le femmine, in tutte le popolazioni del mondo di ogni razza o ambiente sociale.

L'autismo fu descritto come quadro clinico per la prima nel 1943 da Leo Kanner.

## I sintomi

I sintomi riguardano le tre aree della personalità viste più sopra (comunicazione verbale e non verbale, interazione sociale e immaginazione o repertorio di interessi).

### Comunicazione verbale e non verbale

La persona utilizza il linguaggio in modo bizzarro o appare del tutto muta; spesso ripete parole, suoni o frasi che sente pronunciare (ecolalia). Anche se le capacità imitative sono integre, queste persone spesso hanno notevoli difficoltà ad impiegare i nuovi apprendimenti in modo costruttivo in situazioni diverse. Spesso è presente ritardo mentale.

### Interazione sociale

Apparente carenza di interesse e di reciprocità con gli altri; tendenza all'isolamento e alla chiusura; apparente indifferenza emotiva agli stimoli o ipereccitabilità agli stessi; difficoltà ad instaurare un contatto visivo (es. guardare negli occhi le persone), ad iniziare una conversazione o a rispettarne i turni, difficoltà a rispondere alle domande e a partecipare alla vita o ai giochi di gruppo. Non è infrequente che bambini affetti da autismo siano inizialmente diagnosticati come sordi, perché non mostrano alcuna reazione, come se non avessero udito appunto, quando sono chiamati per nome.

---

<sup>1</sup> a cura di Igor Cenciarelli in <http://www.gli-argonauti.org/>

## **Immaginazione o repertorio di interessi**

Di solito un limitato repertorio di comportamenti viene ripetuto in modo ossessivo; si possono osservare sequenze di movimenti stereotipati (per es. torcersi o mordersi le mani le mani, sventolarle in aria, dondolarsi, ecc.) detti appunto stereotipie. Queste persone possono manifestare eccessivo interesse per oggetti o parti di essi, in particolare se hanno forme tondeggianti o possono ruotare (biglie, trottole, eliche, ecc.). Si riscontra una resistenza al cambiamento che per alcuni può assumere le caratteristiche di un vero e proprio terrore fobico. La persona può esplodere in crisi di pianto o di riso. Può diventare autolesionista, iperattiva ed aggressiva verso altro o verso oggetti. Al contrario alcuni mostrano un'eccessiva passività e ipotonìa che sembra renderli impermeabili a qualsiasi stimolo.

La gravità e la sintomatologia dell'autismo variano molto da individuo a individuo e tendono nella maggior parte dei casi a migliorare con l'età (soprattutto se il ritardo mentale è lieve o assente), anche se una remissione totale dei sintomi è un evento particolarmente raro.

## **Possibili cause**

Non è stata individuata una causa specifica per l'autismo, anche se molti e diversi sono i fattori osservati che possono contribuire allo sviluppo della sindrome. Poiché nel 60% dei casi gemelli omozigoti (che hanno lo stesso patrimonio genetico) risultano entrambi affetti, con tutta probabilità una componente genetica esiste, anche se non è il solo fattore scatenante: in questo caso la percentuale di concordanza dovrebbe essere non del 60% ma del 100%. Gli studi di genetica si stanno attualmente concentrando su alcune regioni dei cromosomi 7 e 15.

Come fattori implicati sono stati riscontrate anche anomalie strutturali cerebrali (cervelletto, amigdala, ippocampo, setto e corpi mammillari), anomalie a livello di molecole che hanno un ruolo nella trasmissione degli impulsi nervosi nel cervello (serotonina, beta-endorfine).

Come precedentemente visto, l'autismo può inoltre presentarsi insieme ad altre sindromi già note: X-fragile, sclerosi tuberosa, fenilchetonuria (non trattata) e rosolia congenita.

E' importante ribadire che nessuno dei fattori precedentemente illustrati può essere identificato come "la causa dell'autismo", poiché, anche presi tutti insieme, essi rendono conto solo di una parte della popolazione di persone affette da autismo.