

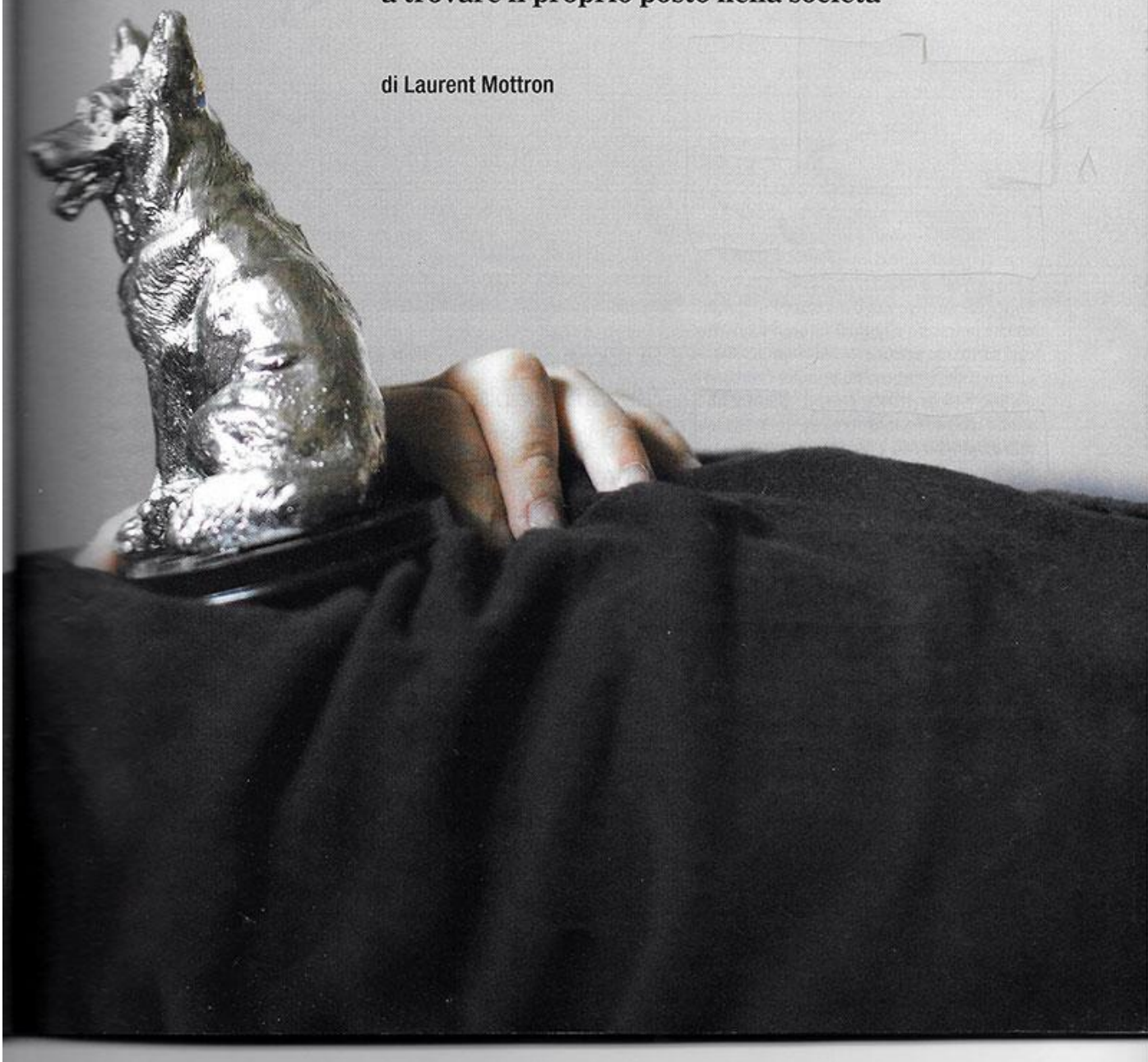
Quale

DOSSIER TRATTO DALLA RIVISTA *MENTE&CERVELLO* - novembre 2012 n.95

diversità?

Per via di una diversa organizzazione cerebrale, gli autistici hanno un modo di pensare specifico. Per questo bisogna valorizzare le loro caratteristiche e aiutarli a trovare il proprio posto nella società

di Laurent Mottron



Tutto quel che sappiamo sull'autismo ci spinge a vedere in questo disturbo, più che una malattia, un'organizzazione cerebrale differente, ossia l'effetto della disfunzione di una parte del cervello. L'idea di considerare l'autismo una diversità invece che una malattia è stata ormai accettata dalla comunità scientifica, anche se non ancora all'unanimità.

Benché l'espressione inglese usata nel manuale dei disturbi psichiatrici – il DSM IV (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders IV*) – impieghi il termine *autistic disorder*, che implica piuttosto una disorganizzazione, noi pensiamo che il cervello autistico si adatti al mondo a modo suo, e che elabori le informazioni, viva le emozioni e impari come un cervello non autistico, ma in modo diverso. Secondo noi si tratterebbe di una differenza di organizzazione cerebrale, non di una malattia, e questa differenza potrebbe avere, a seconda del contesto, effetti negativi, ma anche positivi, sull'adattamento dell'individuo al mondo.

È probabile che lo «spettro autistico», ossia l'insieme delle caratteristiche che riconosciamo nelle persone autistiche, rappresenti una popolazione considerevole. Mentre in passato – studiando i primi lavori epidemiologici sul numero degli autistici – si ipotizzò che potessero aggirarsi intorno a quattro casi su 10.000 persone, le stime attuali si aggirano invece intorno all'uno per cento, ossia 100 casi su 10.000 persone. Inoltre uno studio recente ha mostrato che un individuo può rispondere ai criteri comportamentali dell'autismo, come li definisce la comunità scientifica, pur essendo totalmente autonomo e senza che si noti alcun sintomo. Questi caratteri non evidenti dell'autismo sarebbero presenti in più del 2 per cento della popolazione, che andrebbe ad aggiungersi a quell'1 per cento per cui la patologia è invece evidente. Questi individui sono effettivamente «autistici»? Sì, se la definizione è legata a una serie di comportamenti; no, se si fa riferimento a una malattia.

► Differenze anatomiche

Siamo in grado di studiare e capire queste differenze con gli strumenti scientifici a nostra disposizione? Sebbene la scienza rimanga il mezzo privilegiato di investigazione dei fenomeni biologici – la psicoanalisi non ha dato alcun apporto alla comprensione e al trattamento dell'autismo, né in termini di pratica

Un quadro clinico complesso

Le classificazioni mediche ci permettono di circoscrivere un insieme di segni che viene designato sotto il nome di disturbi dello spettro autistico. Ma non sappiamo ancora se queste diverse categorie diagnostiche abbiano o no le stesse cause. La nozione di spettro rende conto della diversità presentata dai disturbi autistici. In effetti, da una persona all'altra i quadri clinici possono essere molto diversi a seconda, per esempio, della presenza o no di un ritardo mentale e della sua gravità, o ancora della presenza o meno di un'altra malattia neurologica o genetica.

Circa l'1 per cento dei bambini colpiti da un disturbo dello spettro autistico presenterebbe anche un ritardo mentale. Questi disturbi – quattro volte più frequenti nei maschi che nelle femmine – sono caratterizzati da deficit delle interazioni sociali, della comunicazione e del linguaggio, oltre che da un repertorio di attività e interessi ristretto, stereotipato e ridotto.

Si notano spesso disturbi del sonno, ansia marcata, deficit dell'attenzione, iperattività e, in varia misura appunto, un ritardo mentale. Nelle persone che non presentano un ritardo, le competenze sono inferiori alla norma per alcuni aspetti, superiori per altri. Infine, con l'età i sintomi si evolvono e intervengono numerosi meccanismi di compensazione, cancellando a volte le perturbazioni caratteristiche dell'autismo infantile. Si parla allora di quadri atipici o di disturbi invasivi dello sviluppo «non meglio specificati».

Quale che sia la sua forma, la sindrome autistica dà luogo, per tutta la vita della persona che ne è colpita, a difficoltà di adattamento importanti, che hanno un impatto negativo sulla qualità della vita del soggetto e su quella del suo ambiente familiare. Vari studi mostrano però che una presa in carico precoce, associata a un adattamento dei metodi di insegnamento ai deficit di questi bambini, permette loro una piena integrazione.

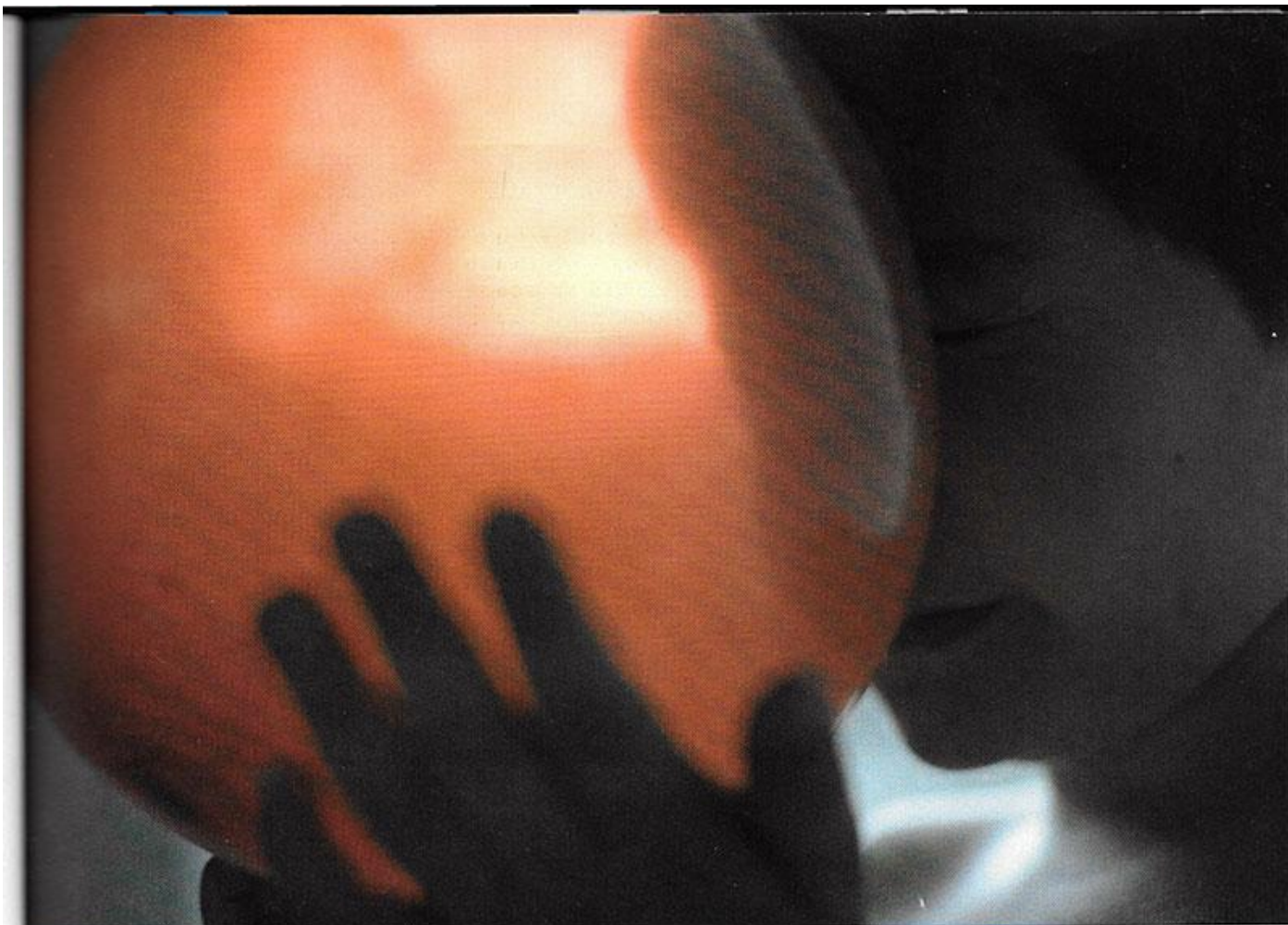
Si stima che l'autismo colpisca circa l'uno per cento della popolazione

Si chiede l'autore

né in termini di conoscenza – questa ricerca rimane assolutamente imperfetta, perché non possiamo studiare altro che lo sviluppo, le prestazioni e i sostrati neurali degli autistici che non hanno ricevuto una formazione in grado di ottimizzare le loro competenze. In effetti quel che sappiamo delle differenze tra individui sani e persone affette da autismo viene dallo studio di persone che non hanno avuto accesso alle informazioni che il loro cervello può elaborare.

In pratica, gli studi che possiamo condurre oggi sul cervello autistico, e le conclusioni che ne traiamo riguardo ai suoi deficit, rischiano di essere altrettanto erronei o parziali delle conclusioni cui potrebbe giungere un gruppo di antropologi che indaga sulla supremazia dei popoli occidentali a partire da studi cognitivi condotti sugli schiavi delle piantagioni del Settecento. Non sappiamo come si comporterebbero le persone autistiche se avessero accesso fin dalla nascita alle giuste informazioni.

Negli autistici il tessuto cerebrale – la materia grigia, ovvero l'insieme dei corpi dei



neuroni, e la materia bianca, ossia gli assoni, o prolungamenti, di questi neuroni – presenta differenze di cui si comincia solo oggi a misurare l'ampiezza. Sono presenti nell'intero cervello, anche se la loro espressione varia a seconda delle funzioni e delle componenti. I nuclei dei neuroni sono più piccoli e più numerosi. In certe regioni cerebrali si conta più del 60 per cento di cellule in più rispetto a un cervello tipico.

L'unità funzionale minima della sostanza grigia dopo il neurone è la minicolonna. Lo studio *post mortem* del cervello di soggetti autistici mostra che queste minicolonne sono più ravvicinate e sono composte da corpi neuronali più piccoli rispetto a un cervello non autistico. Questa organizzazione cellulare spiegherebbe il motivo per cui l'informazione percettiva degli autistici, immagazzinata in queste minicolonne, sarebbe più precisa di quella dei non autistici.

Gli assoni, o neuriti, di questi neuroni, che formano i fasci di sostanza bianca, ossia la connettività anatomica fra regioni cerebrali, sono oggi accessibili *in vivo* grazie alla tecni-

ca di visualizzazione per mezzo del tensore di diffusione (*diffusion tensor imaging*).

Si potrebbe ipotizzare che, in presenza di un numero maggiore di cellule, dovrebbero esserci anche più fibre per collegarle, ma a quanto pare sembrerebbe vero l'inverso. Il cablaggio degli assoni pare decisamente ridotto, perché il corpo calloso degli autistici – ossia le fibre che collegano i due emisferi – è in media del 15 per cento più piccolo di quello dei soggetti sani.

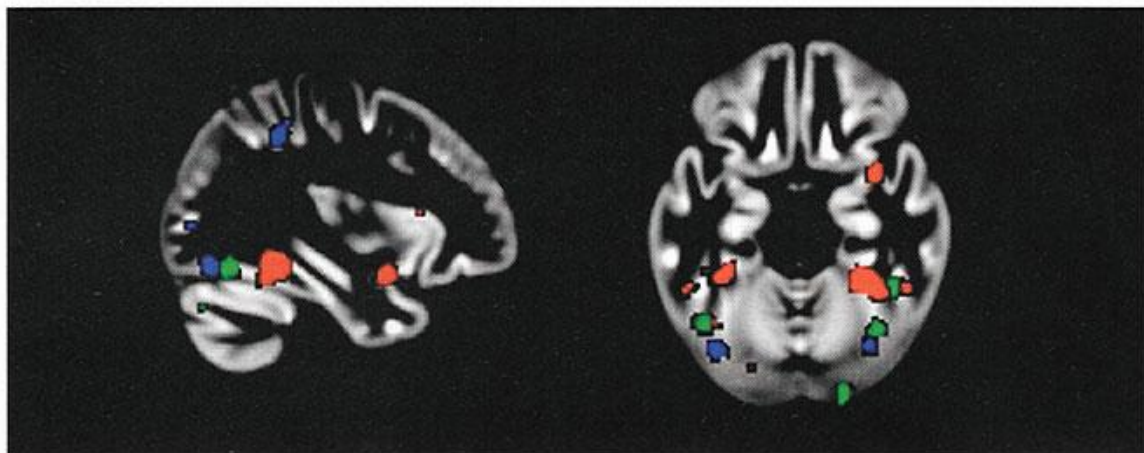
► Una connettività peculiare

Si osserva dunque nelle persone autistiche una diminuzione della connettività anatomica. D'altronde anche la connettività funzionale, che riflette gli scambi d'informazione fra regioni cerebrali con funzioni distinte, è diversa da quella degli individui sani.

La connettività funzionale si studia per mezzo della risonanza magnetica funzionale o dell'elettroencefalografia, osservando se due regioni cerebrali diverse si attivino o no nello stesso momento. Queste ricerche hanno dato origine a un modello della differenza

L'AUTORE

LAURENT MOTTRON insegna al Dipartimento di psichiatria, ed è titolare della cattedra di neuroscienze cognitive dell'autismo al Centre d'Excellence en Troubles Envahissants du Développement (CETEDUM) dell'Università di Montréal, in Canada.



Cervello autistico.

Alcune aree cerebrali sono più spesso usate dagli autistici che non dai non autistici per il riconoscimento di volti (in rosso), oggetti (in verde) e parole (in blu).

di funzionamento del cervello autistico ormai ben sostenuto: quello della sottoconnettività. Questo modello poggia sul fatto che le regioni corticali implicate in un determinato compito si attivano, in un modo meno simultaneo in un soggetto autistico che in uno non autistico. Perciò è noto anche come modello della diminuzione del sincronismo corticale.

Questa constatazione si applica a numerose regioni, in uno stesso emisfero o fra due regioni omologhe dei due emisferi. Le differenze si manifestano a partire dai due o tre anni di età nelle aree del linguaggio. Per contro, in una stessa regione funzionale si può osservare un aumento della connettività locale. Questi modelli non riescono tuttavia a spiegare perché gli autistici riescano bene in compiti che richiedono, nel soggetto non autistico, un'eccellente comunicazione fra le aree cerebrali.

Le differenze non permettono quindi di spiegare i deficit osservati: le zone interessate si attivano nella risonanza magnetica funzionale, ossia «fanno il loro lavoro», anche se non nello stesso modo di una persona non

autistica. Ciò significa che nell'autismo differenza non significa deficit.

Nelle aree cerebrali esistono anche differenze di specializzazione funzionale che ormai si comincia a comprendere. Sappiamo che alcune persone autistiche hanno capacità visive eccezionali, e che in generale gli autistici riescono meglio in compiti visuo-spaziali come far ruotare mentalmente una forma o riprodurre una figura. Queste capacità si fondano su una ridistribuzione dei ruoli delle regioni cerebrali.

Recentemente abbiamo usato la meta-analisi quantitativa ALE (*Activation Likelihood Estimation*, «stima della probabilità di attivazione») per verificare l'ipotesi di una percezione esacerbata nell'autismo. Questa analisi raggruppa 26 studi di *neuroimaging* in cui si presentavano informazioni visive a 357 individui autistici e a 370 individui non autistici. Questo approccio permette di quantificare la probabilità che diverse regioni cerebrali siano attivate da questo o quel compito e di identificare la rete cerebrale associata a un compito particolare.

Domande ricorrenti

La diagnosi di autismo viene formulata alla fine di un colloquio con i genitori e di un esame clinico del bambino.

Ecco alcune delle domande a cui i genitori solitamente sono invitati a rispondere:

- Al vostro bambino piace essere preso in braccio e saltare sulle vostre ginocchia?
- Il vostro bambino manifesta interesse per i suoi coetanei?
- Si diverte a fare il gioco del «cucci»?
- Il vostro bambino è capace di divertirsi con i suoi giocattoli

senza metterli di continuo in bocca o senza lanciaarli?

- Alla vostra bambina piace, per esempio, giocare con le pentoline?
- Qualche volta il vostro bambino punta l'indice per chiedere qualcosa?
- Qualche volta punta l'indice per indicare il suo interesse per qualcosa?
- Qualche volta il vostro bambino vi porta degli oggetti allo scopo di mostrarvi qualche cosa?

VISTA

LIN
COMU



► Le aree della percezione visiva

Noi abbiamo trovato negli autistici un aumento dell'attività delle zone del cervello responsabili della percezione visiva, e più specificamente del giro fusiforme, che è essenziale al riconoscimento dei volti e degli oggetti. Questo risultato permette di spiegare diversi aspetti del modo in cui funziona la percezione degli autistici, attribuendo una molteplicità degli aspetti dell'autismo a un aumento dell'efficacia e del ruolo dell'elaborazione del mondo, animato e inanimato.

Secondo questo modello, l'autismo non sarebbe un disturbo, bensì una diversa forma di organizzazione. In effetti il cervello autistico è caratterizzato da un'attività superiore in alcune regioni cerebrali in occasione del riconoscimento dei volti, degli oggetti e delle parole (si veda la figura a fronte). Questa specializzazione ha una sua efficacia: su 26 studi

Capire davvero
l'autismo vuol
dire valorizzare
le differenze di
chi ne è colpito

di neuroimaging presi in esame i soggetti autistici presentavano risultati inferiori a quelli del gruppo di controllo in meno di un quarto dei test. Negli altri studi si rivelavano alla pari e a volte anche superiori, usando però nelle risposte ai test regioni cerebrali diverse.

Il caso del linguaggio illustra bene, nella sua ricchezza e singolarità, la differenza degli autistici. Il linguaggio autistico pone per altro un quesito ai neuroscienziati, che hanno osservato come a volte gli autistici non proferiscano parola – unio su dieci non parla mai o quasi mai – mentre altri parlano con una perfezione sintattica ineguagliabile e non fanno alcun errore lessicale. Nei casi tipici gli autistici non parlano o parlano poco fino all'età di quattro anni, poi sviluppano un linguaggio fatto di ripetizioni più o meno legate al contesto e finiscono con il parlare tardi, in modo corretto ma particolare, o presentando

anomalie linguistiche

I segni clinici più evidenti

I tipici segni clinici dell'autismo, più facilmente reperibili in bambini di più di 18 mesi, sono: difficoltà a fissare stabilmente lo sguardo su cose o persone, a mobilitare l'attenzione sociale e a dividere gli interessi con le persone che li circondano. Essi migliorano così la capacità di coordinare lo sguardo, il linguaggio e i gesti con altri metodi – per esempio imparano a puntare il dito verso un oggetto – cosa necessaria per attrarre l'attenzione verso l'oggetto giudicato interessante. La regressione del linguaggio o delle interazioni sociali in un bambino, ma anche le preoccupazioni dei suoi genitori, indicano in generale l'effettivo verificarsi di un disturbo dello sviluppo. In presenza di questi segni di allarme il test del questionario CHAT, messo a punto da Simon Baron-Cohen, dell'Università di Cambridge, in Inghilterra, è generalmente utile a confermare un rischio di autismo. Questo test prevede non solo di intervistare i genitori sulle capacità di attenzione sociale e di gioco simbolico del proprio figlio, ma anche di esaminare le effettive capacità di comunicazione del bambino.

A anomalie linguistiche. Sottolineiamo un altro fatto sorprendente: durante il periodo in cui non sono in grado di comunicare con il linguaggio, alcuni fra i soggetti più marcatamente autistici presentano spesso una iperlessia, ossia un vantaggio di vari anni sugli altri bambini nella capacità di decifrare parole e leggerle ad alta voce. Questa capacità è associata a una ricerca assidua di materiali scritti, benché questi bambini non comunichino fra loro linguisticamente e non capiscano ciò che leggono.

Gli autistici acquistano così le loro competenze linguistiche in un modo singolare ma che può essere efficace e sfida le leggi dello sviluppo. Perciò raccomandiamo, nell'assunzione in carico di bambini autistici, di seguire i loro modi di apprendimento particolari – per esempio esponendoli presto a materiali scritti – invece che far seguire loro un percorso di sviluppo normale, faticoso e poco efficace che non migliora per niente la loro qualità di vita.

Per capire meglio in che modo gli autistici elaborino l'informazione e il dialogo, è stata realizzata una ricerca su più di 1000 pazienti di ogni età e livello. Questo studio ci ha convinti del fatto che l'universo mentale degli autistici è profondamente diverso da quello delle persone sane, nella misura in cui si riesce a fare di quest'ultimo gruppo un insieme omogeneo. Così il ruolo dell'immaginazione sembra fondamentalmente diverso. L'universo mentale degli autistici sembra attribuire una maggiore importanza alla manipolazione di materiali da cui è assente il soggetto, mentre l'immaginazione tipica tende a mettere in scena l'individuo in una sorta di «film di cui si è il protagonista». Al tempo stesso le attese, le emozioni e il linguaggio sembrano deformare di meno la percezione e la realtà, che sarebbe quindi percepita e memorizzata in modo più fedele.

Esiste tuttavia una creatività autistica, che si esercita nelle arti così come nella scienza. Abbiamo formulato l'ipotesi che un principio detto di «cartografia veridica» svolga un ruolo importante nella creatività degli autistici, come pure in alcune delle loro capacità eccezionali, come la memorizzazione del giorno associato a una data o l'orecchio assoluto, cioè la capacità di riconoscere una nota musicale senza ascoltare una nota di riferimento. La cartografia veridica orienterebbe spontaneamente gli autistici verso ciò che è strutturato, per esempio verso la scrittura o la musica an-



ziché verso il linguaggio orale, permetterebbe di memorizzare corrispondenze termine a termine fra strutture e favorirebbe l'attività scientifica e il realismo nell'arte.

► Accettare la differenza

Spesso si tende ad associare differenza e deficit, mentre, secondo la nostra collega Michelle Dawson, essere «più autistico» non significa necessariamente essere meno adattato. La riuscita di una tecnica d'intervento viene di solito misurata sulla base della sua capacità di fare sparire i segni dell'autismo e non sulla sua efficacia nel favorire l'adattamento, cosa che a mio giudizio è un grave errore. Di conseguenza le tecniche di intervento precoce più elaborate hanno un'azione pressoché nulla sull'adattamento. Si va-



luterebbe mai un programma educativo per bambini affetti dalla sindrome di Down dalla sua capacità di renderli «meno Down»? Certo che no. E tuttavia continuiamo a comportarci in questo stesso modo con i bambini autistici. Mentre si accetta l'idea che non si possa fare nulla per sanare le differenze causate dalla sindrome di Down o dalla sordità, continuiamo a illuderci che nel caso dell'autismo si possa, e soprattutto si debba, eliminare la differenza.

Le società avanzate hanno una debole tolleranza nei confronti della differenza. Le persecuzioni scolastiche rimangono così la principale difficoltà che i bambini autistici devono affrontare nel sistema scolastico regolare. Quanto al mondo del lavoro, anch'esso non è adattato alla loro particolarità.

In sostanza si chiede loro di adattarsi a un mondo fondato sulla logica della maggioranza – dovete adattarvi al nostro mondo perché noi siamo più numerosi – ma si tratta di una logica bellicistica, o elettoralistica. Essa non dovrebbe riguardare le differenze neurobiologiche esistenti nella famiglia umana.

Una società aperta dovrebbe riconoscersi dal fatto che la maggioranza non detti le sue priorità ai meno numerosi e non ponga loro come criterio per essere integrati con pieno diritto nella società quel che viene richiesto dai suoi membri. Capire l'autismo, e rendere felice un soggetto autistico, avendo favorito la realizzazione delle sue potenzialità e avendo contribuito allo sviluppo della società, non consiste nel ridurre la sua differenza, ma nel trovargli il suo posto. ■

IN PIÙ

MOTTRON L., *Changing Perceptions: The Power of Autism*, in «Nature», Vol. 479, pp. 33-35, 2011.

SAMSON L. e altri, *Enhanced Visual Functioning in Autism: an ALE Meta-analysis*, in «Human Brain Mapping», 2011.

MOTTRON L. e altri, *Enhanced Perception in Savant Syndrome: Patterns, Structure and Creativity*, in «Philosophical Transactions of the Royal Society London B», Vol. 364, pp. 1385-1391, 2009.

DAWSON M. e altri, *Learning in Autism*, in Byrne J.H. e Roediger H. (a cura), *Learning and Memory: A Comprehensive Reference*, Cognitive Psychology, pp. 759-772, Elsevier, New York, 2008.

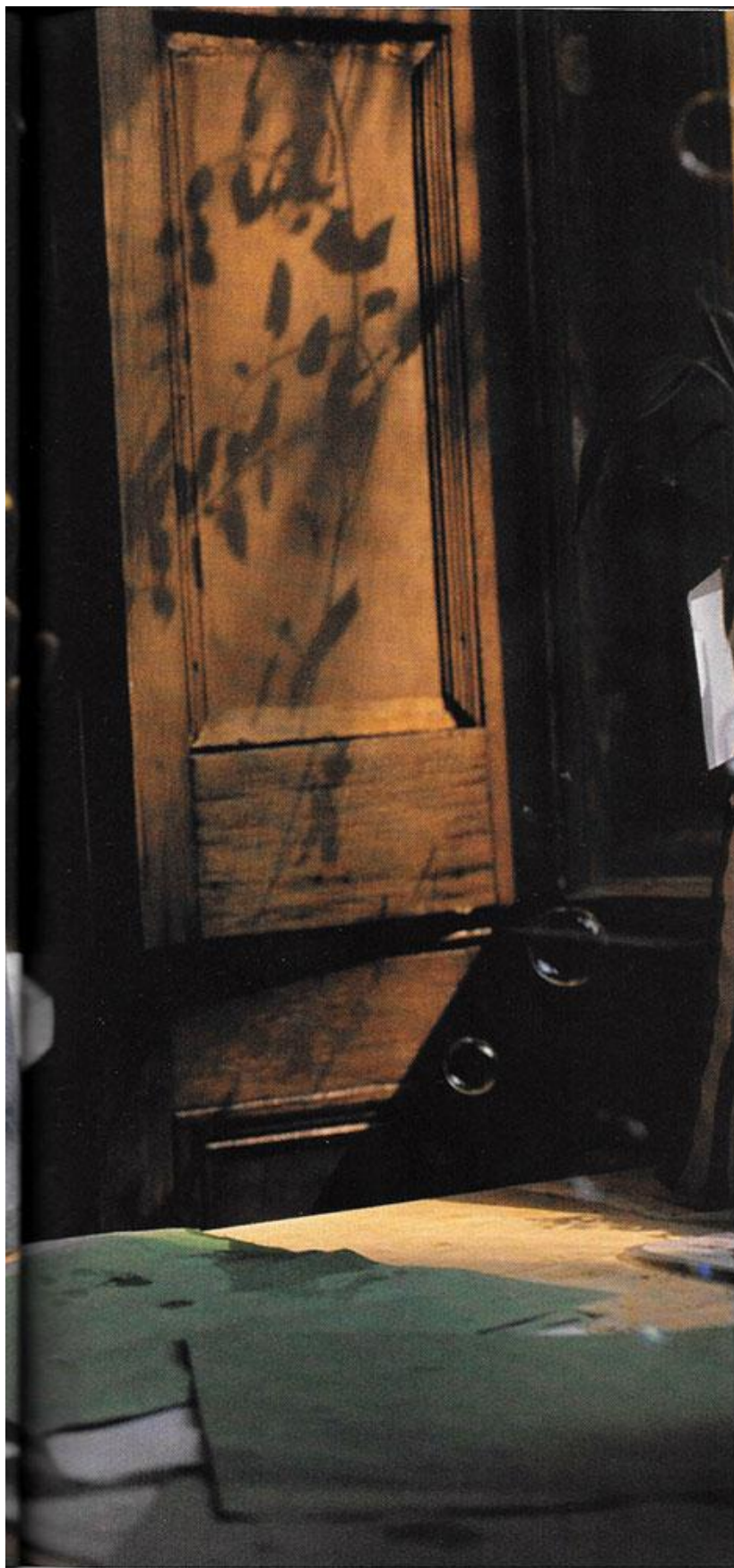


DOSSIER: AUTISMO

Un'altra intelligenza

di Isabelle Soulières

Le capacità cognitive dei bambini autistici sono sottostimate dai più comuni test del QI. Questo può ostacolare il loro inserimento a scuola e, più tardi, nel mondo del lavoro



Lo psichiatra infantile Léo Kanner scrisse, nel 1943: «L'eccellente memoria [dei soggetti autistici] e il preciso ricordo di motivi e sequenze complessi lasciano presagire una buona intelligenza». Questa intuizione fu ripresa nel 1989 da Utah Frith, del King's College di Londra, che identificò nelle persone autistiche «isolotti di abilità». Questa espressione indebolì l'idea che potesse trattarsi di intelligenza. Così, più di sessant'anni dopo i lavori di Kanner, si riconosce ormai nell'autismo, secondo la definizione di Nancy Minshew, del Centro ricerche sull'autismo dell'Università di Pittsburgh, «un disturbo dell'elaborazione dell'informazione complessa e una limitazione generalizzata di vari ambiti cognitivi e neurologici».

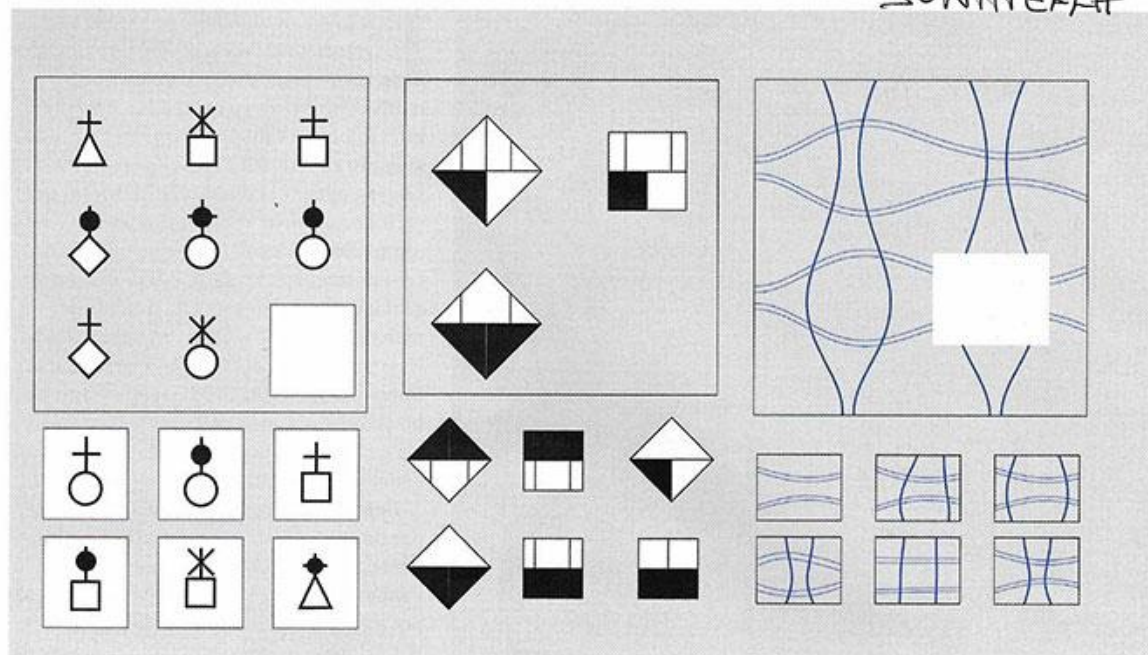
Eppure a volte alcuni bambini autistici hanno capacità di apprendimento sorprendenti, o addirittura spettacolari, benché la valutazione della loro intelligenza, misurata per mezzo del QI, suggerisca livelli deficitari. Così molti bambini imparano a leggere da soli verso i due anni d'età, a usare un computer per comunicare, a memorizzare grandi quantità di informazione, a smontare o montare componenti elettronici o a scomporre un numero in numeri primi. Queste sarebbero solo abilità «isolate» che non farebbero ricorso all'intelligenza?

► Un test non vale l'altro

Oggi sappiamo che lo sviluppo cognitivo degli autistici differisce in termini, tra le altre cose, di linguaggio, percezione e memoria. E queste capacità sono esattamente quelle misurate dai test di intelligenza; ne consegue che misure diverse dell'intelligenza forniscono ritratti diversi delle competenze dei pazienti autistici; in certi casi lo scarto può essere anche importante. Così la valutazione di un adolescente autistico di 13 anni per mezzo dei test di Wechsler, la batteria i test di intelligenza più usata, indicava una deficienza intellettiva media. Questi test valutano le conoscenze generali (qual è la capitale dell'Argentina?), il vocabolario (che cosa significa simultaneo?), le capacità di calcolo (se cinque dolci costano dieci euro, quanto costano otto dolci?), puzzle e così via.

Il tredicenne faceva uso solo di qualche parola isolata, non pronunciava frasi intere, ma era in grado di fare calcoli per iscritto. Quando fu usato un altro test – quello delle matrici progressive di Raven, che non si fonda sull'uso del linguaggio né sulle conoscenze

GABAN
SONATELLA



ze memorizzate – l'adolescente sorprese l'intera équipe clinica ottenendo una valutazione di intelligenza superiore: completò il test senza istruzioni e dimostrò di poter compiere ragionamenti complessi.

In che cosa consiste il test delle matrici di Raven, che valuta la capacità di risolvere problemi? Si tratta di trovare per analogia e per deduzione logica una figura mancante in un insieme di disegni (si veda l'illustrazione in alto). Il test si fonda sul ragionamento astratto, e misura la cosiddetta intelligenza fluida. Esso presuppone che si formulino e si verifichino ipotesi, che si elaborino astrazioni e che si conservino nella memoria di lavoro alcuni obiettivi, che si dovranno conseguire operando sulla base delle ipotesi verificate. Questo test non richiede istruzioni orali né la manipolazione di informazioni depositate nella memoria a lungo termine.

Oggi sappiamo che il caso dell'adolescente sopra descritto non è affatto isolato, e che altri bambini o adulti presentano differenze considerevoli fra i risultati ottenuti al test delle matrici di Raven e ai test di Wechsler. Non tutte le persone autistiche mostrano differenze così rilevanti, ma i risultati ottenuti al test delle matrici sono in generale migliori di quelli ottenuti nei test di Wechsler. Il potenziale delle persone autistiche è dunque probabilmente sottostimato dalle scale convenzionali per misurare l'intelligenza,

Un esempio delle matrici di Raven.

Si tratta di scegliere, per deduzione logica, fra le figure proposte in basso, quella che completa la serie in alto.

e ciò può avere importanti conseguenze sul modo in cui si considerano la loro istruzione e il loro inserimento nel mondo del lavoro.

► Il cervello al lavoro

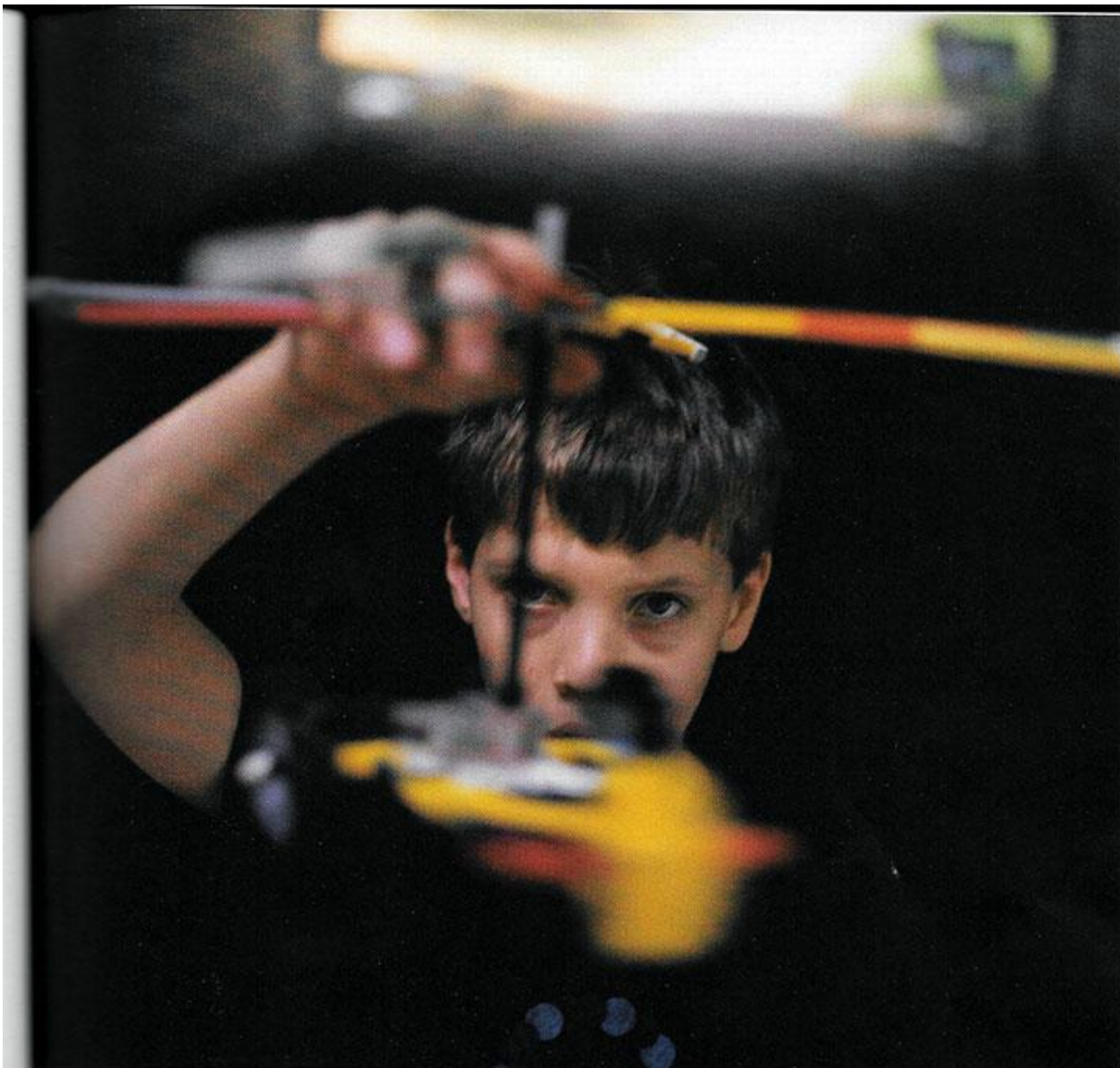
Perché gli autistici hanno successo nel test delle matrici di Raven? Per saperlo abbiamo chiesto a pazienti autistici e individui sani di risolvere matrici di Raven mentre veniva registrata la loro attività cerebrale con la risonanza magnetica. Durante questa registrazione veniva attivata, nei pazienti autistici e nei volontari sani, la medesima rete cerebrale del ragionamento, che comprende aree dei lobi parietali e frontali. E abbiamo scoperto che, benché le aree coinvolte siano le stesse, la loro attività differisce. Per esempio le persone sane usano, per risolvere i problemi più facili, aree cerebrali che gli autistici usano anche in ragionamenti complessi, problemi che affrontano altrettanto bene e più rapidamente dei volontari sani.

Il ragionamento autistico sarebbe dunque caratterizzato da un impiego maggiore di processi percettivi – riconoscimento di dettagli e strutture visive, conservazione nella memoria di lavoro dell'informazione visiva, elaborazione e manipolazione di immagini mentali – e di rappresentazioni visuo-spaziali. A sostegno di questa ipotesi, diversi studi hanno mostrato che la capacità di manipolare le immagini mentali, di ritrovare un

L'AUTRICE

ISABELLE SOULIERES insegna neuropsicologia dello sviluppo al Dipartimento di psicologia dell'Università del Québec a Montréal ed è ricercatrice al Centre d'excellence en autisme della stessa università.

Alessandra Sanguineti/Magnum Photos/Contrasto (foto); Cortesi - Cerevisus/Photo - (illustrazione matrici di Raven)



elemento in mezzo a un insieme di oggetti o ancora di lavorare su un'informazione visiva presentata loro per breve tempo riflette una maggiore intelligenza nelle persone autistiche che nei soggetti sani.

Che ne è delle persone affette da sindrome di Asperger, ossia senza ritardo nello sviluppo del linguaggio? Riescono meglio nei test classici del QI? In effetti queste persone hanno abilità verbali molto più sviluppate di quelle percettive, quindi riescono meglio in compiti che richiedono di definire il significato di certe parole o di trovare la somiglianza fra due concetti, che non in quelli in cui bisogna riprodurre un modello con blocchi da costruzione o cercare simboli identici in un insieme. I risultati ottenuti sul piano cognitivo dalle persone colpite da sindrome di

Asperger sono dunque superiori a quelli ottenuti dai soggetti autistici.

Questo fatto si riflette anche nei modi di ragionare. Così i risultati ottenuti al test delle matrici di Raven dalle persone affette da sindrome di Asperger differiscono dai risultati ottenuti nello stesso test da altri soggetti autistici meno di quanti differiscano i risultati di entrambi i gruppi nei test di Wechsler.

I loro risultati nel test di Raven sono confrontabili a quelli che ottengono nei compiti di manipolazione delle parole, mentre i risultati ottenuti dai soggetti autistici assomigliano di più a quelli che ottengono in compiti che fanno appello all'elaborazione visuo-spaziale. I ragionamenti privilegiati dalle persone con sindrome di Asperger sarebbero di natura verbale, mentre quelli di soggetti auti-

Alcuni bambini
autistici
mostrano
sorprendenti
capacità di
apprendimento

stici coinvolgerebbero maggiormente processi di natura percettiva e visuo-spaziale.

Può sembrare evidente che si debbano dare a un bambino tutte le occasioni di apprendimento possibili, ma a volte si può essere demotivati quando non si vedono segni apparenti di progresso. Si deve però sapere che non di rado accade che bambini autistici dimostrino di avere imparato e capito concetti quando non ci si aspettava più di poter ottenere alcun risultato del genere.

► Il caso di Melissa

I genitori di un bambino autistico di due anni e mezzo gli nominavano tutti gli oggetti che lo circondavano e gli descrivevano le loro azioni, ma avevano l'impressione che il bambino non prestasse loro alcuna attenzione. Tuttavia un giorno, entrando nella sua stanza appena ridipinta, il bambino pronunciò la prima parola della sua vita: «Giallo». Successivamente riuscì a nominare i colori che la madre gli mostrava in un libro illustrato. Contrariamente agli altri bambini, a volte i piccoli autistici acquisiscono concetti, conoscenze e abilità anche se non manifestano subito ciò che hanno appreso. Di qui l'importanza di scommettere sull'intelligenza delle persone autistiche, anche quando il livello di funzionamento apparente non è elevato.

L'età in cui un bambino comincia a parlare viene spesso presa come un indicatore del suo potenziale intellettivo. Così un bambino autistico che si presenta con un grave ritardo nell'acquisizione del linguaggio, che non pronuncia una parola a tre o quattro anni e di cui è quasi impossibile valutare lo sviluppo può dare l'impressione di essere limitato sul piano intellettivo. Tuttavia un bambino autistico può parlare più tardi, può non poter essere valutato a tre anni ma avere un QI elevato intorno ai dieci anni. Nei bambini autistici non c'è alcuna relazione fra l'età in cui iniziano a parlare e il QI finale.

Il caso di Melissa, tre anni e mezzo, è simile a quello di tanti piccoli autistici. Al suo arrivo al *day hospital* Melissa non usava alcuna parola funzionale e presentava un ritardo dello sviluppo importante secondo le scale correnti. Tuttavia, usando altri test con istruzioni più semplici, focalizzati su dati di interesse e di abilità frequenti presso gli autistici, Melissa dimostrò buone capacità di riconoscimento visivo e nel fare associazioni, segni precursori di un ragionamento astratto.

Le capacità linguistiche di questa bambi-





na cominciarono a fare progressi già dopo poche settimane di *day hospital*, e ciò lascia supporre che le sue capacità di ragionamento siano intatte e che potranno svilupparsi. In questo tipo di struttura, i bambini autistici sono presi in carico da persone che adattano gli strumenti pedagogici disponibili alle capacità del piccolo paziente. Un bambino a cui si attribuisca un'intelligenza limitata avrà probabilmente meno occasioni di apprendimento, ma, moltiplicando queste occasioni, si aumenteranno le probabilità di trovare un approccio consono alle sue qualità.

► A ciascuno le sue capacità

È importante distinguere fra il potenziale intellettivo di una persona autistica e le sue capacità di adattamento fra persone sane. I metodi di insegnamento, l'ambiente professionale, sono concepiti per mettere in risalto le capacità degli individui sani. Il fatto che un bambino autistico abbia difficoltà ad adattarsi all'ambiente non autistico non fa di lui una persona meno intelligente; per questo è essenziale non ridurre il potenziale intellettivo al livello del funzionamento osservato.

In questo contesto, i bambini autistici che presentano un potenziale elevato ma conseguono cattivi risultati ai test d'intelligenza classici – poco adattati alla capacità cognitiva di chi è affetto da autismo – sono probabilmente bambini per i quali l'insegnamento classico ha poche probabilità di risultare efficace. Il fallimento del percorso scolastico non deriverebbe però da una mancanza di potenziale intellettivo, bensì da una difficoltà ad applicare e sfruttare questo potenziale in un contesto di apprendimento troppo diverso da quello ottimale per il bambino autistico.

Il potenziale intellettivo di questi bambini rischia dunque di rimanere sfruttato solo parzialmente quando non si adattano i metodi di apprendimento al loro stile cognitivo. È necessario quindi applicare metodi pedagogici flessibili, meglio adattati alle modalità di apprendimento dei bambini autistici, mettendo in discussione il ruolo dell'insegnante e ripensando al modo in cui bambini e adulti autistici vengono accompagnati nel loro percorso di apprendimento.

Più di sessant'anni fa Kanner sosteneva che l'intelligenza degli autistici è diversa. Oggi sappiamo che aveva ragione, ma anche che l'intelligenza degli autistici è reale e che può essere valorizzata. ■

IN PIÙ

SOULIERES ISABELLE e altri, *The Level and Nature of Autistic Intelligences II: What About Asperger Syndrome?*, in «*PLoS One*», n. 6, e25372, 2011.

KUNDA M. e GOEL A., *Thinking in Pictures as a Cognitive Account of Autism*, in «*Autism and Developmental Disorders*», Vol. 41, n. 9, pp. 1157-1117, 2011.

SOULIERES ISABELLE e altri, *Enhanced Visual Processing Contributes to Matrix Reasoning in Autism*, in «*Human Brain Mapping*», Vol. 30, pp. 4082-4107, 2009.

DAWSON MICHELLE e altri, *The Level and Nature of Autistic Intelligence*, in «*Psychological Science*», vol. 18, pp. 657-662, 2007.

Lo sguardo

Gli autistici hanno un comportamento sociale atipico: poche relazioni con altre persone e grosse difficoltà nella comunicazione non verbale. Ma sono imbattibili in fatto di correttezza e non conoscono l'ipocrisia

di Baudouin
Forgeot d'Arc

Alcune caratteristiche interazioni sociali sono parte integrante dell'autismo, come la mancanza di reciprocità, che può dar luogo a conversazioni «a senso unico», e la mancanza di interesse per le preoccupazioni altrui. A volte si osserva addirittura un'assenza totale di interazioni sociali. Negli individui colpiti da autismo la comunicazione non verbale è caratterizzata da difficoltà a usare e capire il «linguaggio del corpo»; espressioni del viso, movimenti, contatto visivo. Infine spesso si notano difficoltà a farsi amici o a conservarli, e un'assenza – o quasi – di condivisione dei giochi dell'immaginazione. Aggiungiamo anche che gli autistici sono spesso rifiutati e umiliati dai loro pari e non riescono a far riconoscere le loro qualità.

Le interazioni sociali hanno avuto un impatto essenziale sulla sopravvivenza e sul successo riproduttivo dei nostri antenati. Nel corso dell'evoluzione sono state progressivamente selezionate qualità utili, come la capacità di scoprire in un volto o nel timbro di una voce informazioni sull'identità del nostro interlocutore o sulle emozioni che prova. Sappiamo attribuire ad altri pensieri, propositi, opinioni e collegarli all'insieme della nostra rete di conoscenze. Abbiamo meccanismi di attenzione in grado di orientare rapidamente l'interesse dei bambini sull'ambiente sociale, e che permettono loro di gettare le basi della propria futura competenza sociale. Infine, una gestione costante del nostro status nel gruppo motiva le nostre interazioni. L'autismo sarebbe l'espressione della mancanza di questi sistemi?

Sia che le particolarità autistiche siano la conseguenza di una disfunzione specifica di questi sistemi mentali specializzati sia che ri-

sultino da differenze più generali del funzionamento cognitivo, per conoscere meglio le persone autistiche dobbiamo scoprire in che cosa le loro interazioni sociali differiscono da quelle degli individui sani.

► Analizzare le situazioni complesse

Fra il 1980 e il 1990 il britannico Simon Baron-Cohen e i suoi colleghi formularono l'ipotesi secondo la quale gli autistici avrebbero alcuni disturbi della «teoria della mente», ossia della capacità di attribuire pensieri agli altri. Questa ipotesi ebbe un'influenza considerevole, perché l'incapacità degli autistici di intuire i pensieri degli altri permetteva di spiegare sintomi apparentemente lontani fra loro, come la difficoltà di capire le intenzioni del linguaggio – per esempio non sono sensibili all'ironia – o l'incapacità di «fare finta». Diverse situazioni sperimentali hanno rivelato che gli autistici indovinano molto meno bene della media i pensieri altrui.

Eppure alcuni soggetti autistici, quelli che hanno un livello più alto nella padronanza del linguaggio, riescono bene in questi test, e non si può certo dire in generale che non abbiano una teoria della mente. Resta il fatto che anche gli adulti autistici che hanno un livello intellettuale elevato analizzano le situazioni sociali complesse in modo meno spontaneo e meno efficace delle persone sane. Inoltre l'attivazione delle regioni cerebrali implicate in questi processi è in media un mezzo meno importante, per gli autistici.

Le interazioni sociali mettono in gioco anche processi percettivi specializzati che ci informano su caratteristiche come identità, emozioni e comportamenti adottati dalle persone che ci circondano. Una meta-analisi re-

L'AUTORE

BAUDOIN FORGEOT D'ARC è psichiatra al Centre d'Excellence en Troubles Envahissants du Développement (CETEDUM) dell'Università di Montréal e all'Hôpital Rivière des Prairies e ricercatore al Centre Fernand-Séguin a Montréal.

altrove



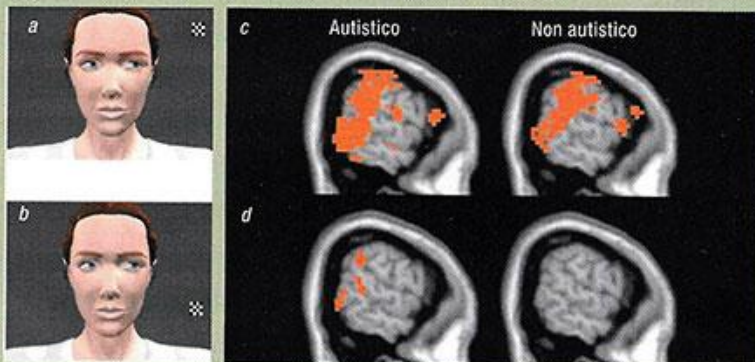
La direzione dello sguardo

L'individuo sottoposto al test deve osservare l'immagine di un viso e premere un pulsante quando gli occhi del personaggio si muovono. A volte gli occhi si muovono verso un oggetto (a), a volte in una direzione diversa (b), ma in qualsiasi caso quando gli occhi si muovono il soggetto deve premere il pulsante. Quando il partecipante osserva gli occhi che si muovono viene registrata la sua attività cerebrale con la risonanza magnetica funzionale: le attività sono identiche nei soggetti autistici come in quelli non autistici (c).

L'esperimento mostra che nei soggetti non autistici certe aree (d) non si attivano nello stesso modo quando lo sguardo si dirige verso un oggetto (a) o nel vuoto (b). Questa immagine si ottiene facendo la differenza delle attività nelle due condizioni.

Nei partecipanti non autistici, di contro (d), non esiste una differenza di questo tipo. Il loro cervello non tratta diversamente uno sguardo che si dirige verso un oggetto oppure uno sguardo che fissa a lato di un oggetto. Così quando, in una situazione

sperimentale in cui il partecipante al test deve semplicemente indicare quando gli occhi si muovono, i soggetti non autistici trattano simultaneamente la direzione dello sguardo, cosa che le persone affette da autismo non fanno.



cente ha rivelato che, su 90 studi analizzati, 46 mostravano prestazioni inferiori nell'elaborazione dei volti da parte degli autistici, conclusione peraltro non confermata dalle altre 44 elaborazioni. Peraltro si sa che l'elaborazione dei volti nei soggetti non autistici è meno efficace se si presenta loro un volto capovolto o se si modifica la distanza fra le varie parti. Per molto tempo si è creduto che questi meccanismi fossero diversi negli autistici perché riconoscevano i volti dai dettagli. Pare invece che le principali caratteristiche comportamentali dell'elaborazione dei volti siano identiche negli autistici, ma che il loro ricordo dei visi, così come il trattamento della regione degli occhi, sia meno efficace, per ragioni ancora sconosciute.

► Risultati eterogenei

A proposito delle espressioni facciali, un recente studio condotto su numerosi adolescenti non ha messo in evidenza differenze importanti fra autistici senza ritardo mentale e non autistici. Nonostante i risultati simili ottenuti nei test, studi più mirati sui movimenti degli occhi e sull'attività elettrica o metabolica del cervello hanno mostrato notevoli differenze fra autistici e non autistici.

Per esempio è stato dimostrato che le regioni cerebrali implicate nel riconoscimento delle espressioni facciali e nel rilevamento dei movimenti vivi in generale si attivano

I bambini della luna

Il reportage che illustra questo servizio, intitolato appunto *I bambini della luna* e realizzato a Palermo nel novembre 2002, è il frutto di un progetto commissionato dall'Associazione genitori soggetti autistici siciliani (AGSAS) per promuovere la ricerca sull'autismo.

meno nei soggetti autistici che nei non autistici. Si ignora ancora però se queste deboli attivazioni cerebrali siano una causa o una conseguenza delle particolarità sociali degli autistici. Così i processi di percezione sociale fanno apparire qualche differenza, ma non deficit che si possano considerare profondi e universali nell'autismo. Eppure l'eterogeneità dei risultati è un fenomeno costante, che sembra legato alla varietà dei test impiegati, alla diversità delle persone autistiche prese in esame – per età, sviluppo intellettuale, livello linguistico, intensità dei sintomi – e ai molteplici meccanismi cognitivi che possono essere implicati. Questa eterogeneità lascia supporre anche l'esistenza di differenti meccanismi di compensazione.

La chiave dell'autismo si troverebbe allora nello scarso interesse dimostrato dagli autistici per il loro ambiente sociale, che brulica di indizi sui nostri simili, ma anche di informazioni sul mondo? La mancanza di interesse per l'ambiente sociale è effettivamente uno dei segni più precoci dell'autismo. Mentre nel corso dello sviluppo tipico i bambini piccoli sono affascinati dai volti e dalle voci, i bambini con predisposizione all'autismo guardano meno gli occhi, e più la bocca e la periferia dei volti. Fissano di più gli oggetti, e la loro attenzione è attratta più dagli aspetti sensoriali dell'ambiente – qualità delle superfici, colori, musiche – che dai suoi aspetti sociali,

come sorrisi e sguardi. Inoltre gli autistici seguono meno la direzione dello sguardo.

Tuttavia, in assenza di un deficit intellettuale associato a questo comportamento, gli autistici sanno che la direzione dello sguardo indica là dove una persona guarda. Quando osserviamo un viso, la nostra attenzione è attratta dalla direzione del suo sguardo: è così negli autistici come nei non autistici.

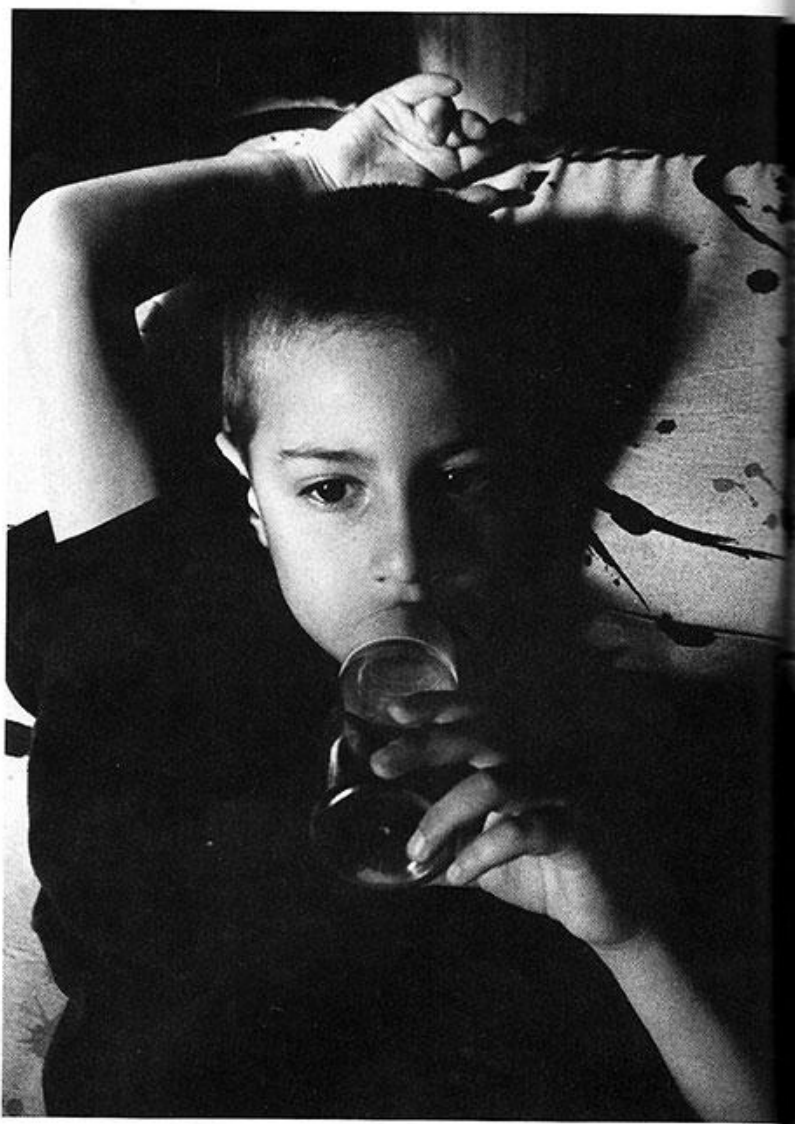
Inoltre, nel caso in cui la persona osservata presenti un nistagmo oculare – ossia un movimento ritmico involontario, a scosse, dell'occhio – le reazioni del cervello negli autistici e dei non autistici sembrano simili. Al contrario, nei non autistici l'attivazione differisce a seconda che lo sguardo della persona sia diretto verso un oggetto, verso un'altra persona o si perda nel vuoto – una differenza che non si manifesta negli autistici (si veda il box a p. 40).

► Un deficit di ipocrisia

Un altro aspetto delle nostre interazioni è l'attenzione che rivolgiamo alla nostra reputazione. Per preservare il nostro buon nome siamo pronti a compiere molti sforzi. Così cerchiamo di mostrarci in una luce favorevole parlando dei nostri successi più che dei nostri insuccessi, o ancora ricorrendo, a seconda dei casi, alla modestia o all'adulazione.

Nel corso di un esperimento, alcuni bambini e adolescenti – autistici e non autistici – dovevano commentare un disegno in presenza di una persona. In certi casi questa persona veniva presentata come l'autore del disegno, in altri no. Gli psicologi hanno scoperto che il giudizio dei giovani adolescenti autistici non cambiava a seconda che la persona fosse o no l'autore del disegno, mentre gli adolescenti non autistici avevano la tendenza a modificarlo a partire dai quattro anni di età. Analogamente, mentre le persone sane manifestano una maggiore generosità in presenza di testimoni, gli autistici non modificano il loro comportamento a seconda che siano osservati o meno. Si potrebbe quasi dire che hanno «un deficit in adulazione» oppure un «deficit in ipocrisia».

Si possono interpretare questi risultati come una semplice insensibilità alla presenza o all'assenza di un testimone durante il test? La cosa non è così semplice. In effetti ci viene spesso riferito il piacere che gli autistici provano a mostrare il loro talento a qualcuno invece che a esercitarlo da soli. Inoltre, anche altri aspetti dell'influenza sociale sembrano



identici negli autistici e nei non autistici. È quel che mostra il seguente esperimento: al partecipante viene mostrata una serie di lettere che scorrono su uno schermo in una decina di minuti, ognuna visualizzata per 0,2 secondi, e gli viene chiesto di premere un pulsante solo quando la lettera che vede è una X. È un compito fastidioso, e la maggior parte dei partecipanti ogni tanto sbaglia. È stato osservato, però, che in presenza di una terza persona i partecipanti, che siano autistici o no, ottengono risultati migliori.

Ciò dimostra che, in certe situazioni, gli autistici sono altrettanto sensibili delle persone sane all'influenza di altre persone. Non si può dunque interpretare la diminuzione dell'ipo-



crisi nei soggetti autistici come il risultato di un'insensibilità generale alla presenza di altre persone. Non sappiamo se gli autistici siano o meno ipocriti e, nel caso in cui non mettano in campo strategie di adulazione nei confronti dei loro interlocutori, non è chiaro se non sappiano farlo o se, più semplicemente, non ne abbiano alcuna intenzione.

Da questo quadro della ricerca sulla cognizione sociale nell'autismo è difficile dedurre l'immagine di un deficit semplice che spiegherebbe le perturbazioni delle interazioni sociali. Innanzitutto bisogna ricordare che il termine autismo, considerato in senso lato, si riferisce a una grande varietà di situazioni: bambini, adolescenti, adulti, con o sen-

za deficit intellettuali. Le cause, così come le varianti genetiche e biologiche implicate, possono essere molto diverse. Anche l'associazione con altre condizioni, in particolare psichiatriche, come ansia, depressione e iperattività, influisce sulla varietà dei sintomi.

Davanti a una simile complessità, alcuni hanno preso l'abitudine di parlare dell'autismo solo al plurale. In ogni caso è possibile che la varietà a volte disorientante delle informazioni che riguarda la cognizione sociale degli autistici sia legata alla grande eterogeneità delle persone interessate. Può darsi che le funzioni cognitive implicate nell'autismo siano soggette a variare secondo vari sottogruppi non ancora identificati. Fattori come l'età, lo sviluppo intellettuale e il livello del linguaggio permetterebbero di mettere in atto differenti meccanismi di compensazione.

► Un modello di comportamento

Oltre che da una lunga serie di caratteristiche sociali, l'autismo è definito anche da manifestazioni non sociali: interessi sensoriali, comportamenti ripetitivi, stereotipie. I legami fra particolarità sociali e non sociali sono ancora ben lungi dall'essere stati chiariti, e può darsi che una parte delle caratteristiche del comportamento sociale qui evocate sia l'espressione di differenze generali di funzionamento, per esempio nella percezione o nei processi decisionali. Queste differenze riguardano non solo l'ambito sociale, ma l'insieme delle facoltà cognitive. E se spesso si ricordano le alterazioni delle interazioni sociali negli autistici, è più in considerazione delle conseguenze che queste alterazioni hanno sulla loro vita che delle loro specificità.

Infine, certi aspetti del funzionamento degli autistici rimettono in discussione la nozione di deficit. Lo si ricorda spesso a proposito della percezione o della memoria, ma lo si può sottolineare anche nell'ambito sociale. Così l'irriducibile proibizione di vari soggetti autistici, l'indifferenza alla propria reputazione, la grande indipendenza, o anche un certo grado di ingenuità, hanno potuto, molto tempo prima dell'avvento della clinica psichiatrica e delle diagnosi, condurre a considerare certi autistici come modelli di comportamento, quasi fossero dei santi. Non si intende con ciò negare o banalizzare l'handicap drammatico e le sofferenze spesso associate all'autismo, quanto ricordare che il comportamento sociale normale guadagnerebbe per certi aspetti dall'essere più autistico. ■

IN PIÙ

BADOIN F. e MOTTRON L., *Cognition in Autism*, in Anderson V. e Beauchamp M.H. (a cura), *Developmental Social Neuroscience and Childhood Brain Insult*, Guilford Publications, 2012.

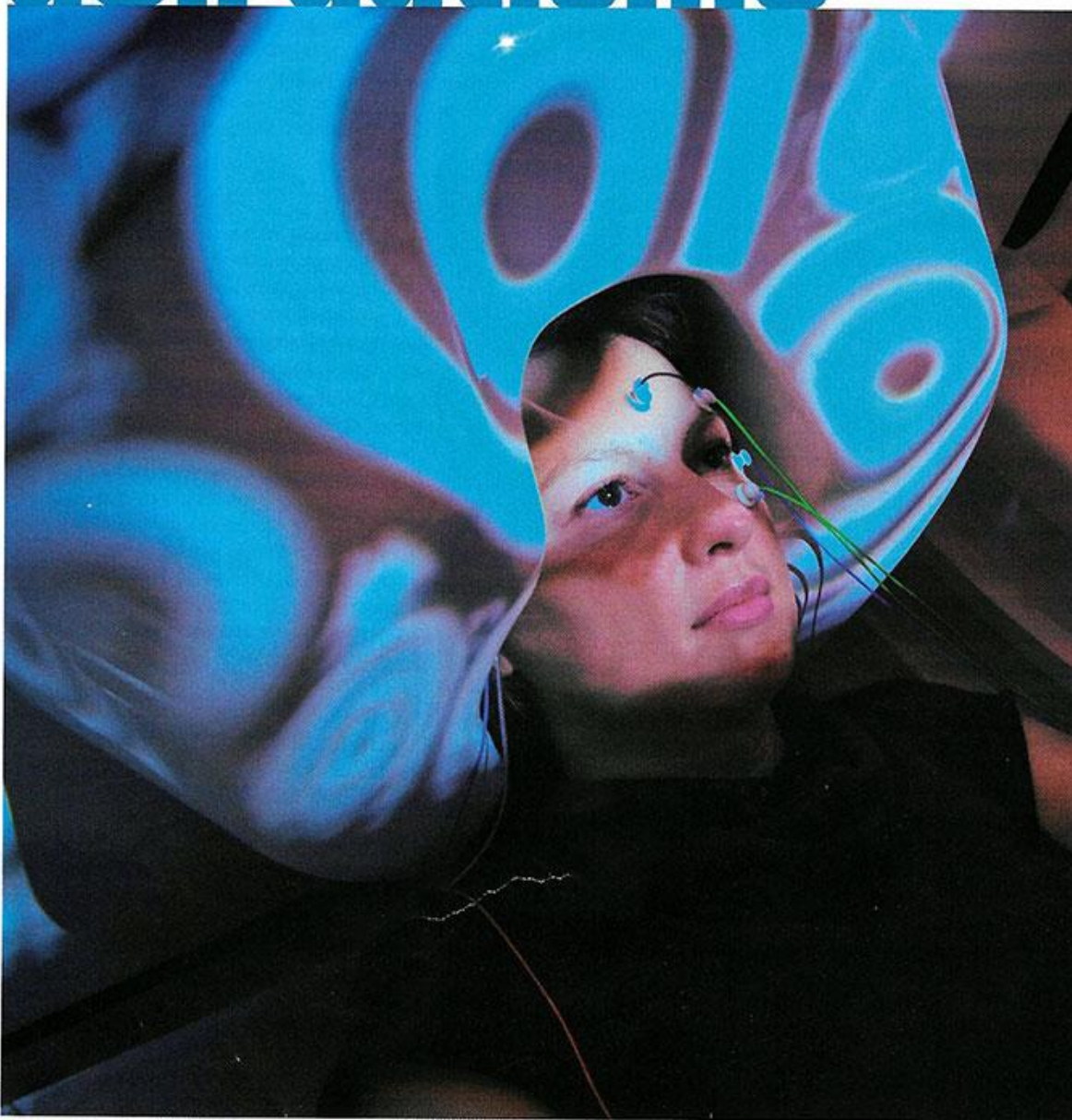
WEIGELT S. e altri, *Face Identity Recognition in Autism Spectrum Disorders: A Review of Behavioral Studies*, in «Neurosci. Biobehav. Rev.», Vol. 36, n. 3, pp. 1060-1084, 2012.

JONES C. e altri, *A Multimodal Approach to Emotion Recognition Ability in Autism Spectrum Disorders*, in «J. Child Psychol.», Vol. 52, n. 53, pp. 275-285, 2011.

PELPHREY, K. e altri, *Neural Basis of Eye Gaze Processing Deficits in Autism*, in «Brain», Vol. 128, n. 5, pp. 1038-1048, 2005.

DOSSIER: AUTISMO

Neurobiologia dell'autismo



James King-Holmes/SP/Contrasto

Le scansioni cerebrali hanno rivelato diverse anomalie neuroanatomiche e funzionali alla base dei deficit cognitivi e comportamentali degli autistici

di Tiziana Zalla



Il termine autismo designa un grande spettro di condizioni patologiche. A partire dagli anni sessanta le ricerche sperimentali condotte dallo psicologo statunitense Bernard Rimland e dallo psichiatra infantile britannico Michael Rutter dimostrarono che l'autismo ha cause che affondano nello sviluppo neurologico e nella genetica, smentendo la tesi difesa dallo psicanalista Bruno Bettelheim, per il quale all'origine dell'autismo del bambino ci sarebbe il comportamento dei genitori, e specialmente della madre. Da allora la comunità scientifica internazionale riconosce l'esistenza delle basi biologiche dell'autismo e degli stretti legami fra le anomalie di diverse strutture del sistema nervoso centrale e i deficit cognitivi e comportamentali.

Questi deficit vengono spesso raggruppati in tre categorie di sintomi: un'alterazione qualitativa delle interazioni sociali, un disturbo della comunicazione – verbale e non verbale – e un campo ristretto, spesso ripetitivo, di attività e interessi. Questa classificazione è tuttavia lontana dall'essere esauriente, perché nella realtà si osserva un numero più consistente di deficit e un quadro clinico complesso ed eterogeneo.

Accanto a sintomi che si potrebbero caratterizzare come negativi, i bambini autistici presentano spesso segni positivi, come una sensibilità sensoriale accresciuta o capacità percettive e mnestiche eccezionali. Questa ipersensibilità si manifesta soprattutto nel campo della percezione uditiva: suoni improvvisi o irregolari, rumori acuti e continui possono essere percepiti come dolori.

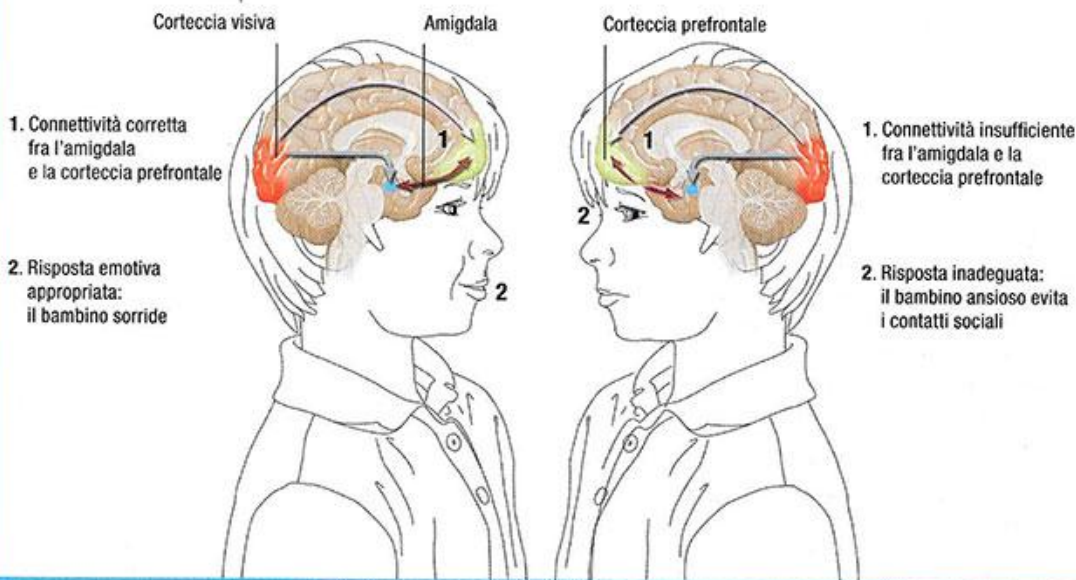
Le ricerche più recenti attestano uno sviluppo atipico delle competenze sociali nel bambino autistico. Per esempio le diverse strategie usate dai pazienti autistici per esplorare un volto, un'immagine o l'ambiente circostante differiscono notevolmente dagli approcci comuni.

► Teorie a confronto

Numerosi studi hanno dimostrato che la strategia di esplorazione visiva dei volti generalmente adottata dagli autistici è caratterizzata da un evitamento del contatto oculare, ossia dalla tendenza a non rivolgere spontaneamente l'attenzione al volto e agli occhi dell'interlocutore. La causa di questa anomalia dello sguardo e più in generale dei distur-

Reazioni emotive inappropriate

In un bambino non autistico (a sinistra) l'informazione sensoriale viene indirizzata verso l'amigdala e la corteccia prefrontale. Queste due aree sono interconnesse, e le interazioni avvengono in entrambi i sensi. Nel bambino autistico (a destra), la connettività fra la corteccia prefrontale e l'amigdala è insufficiente. Perciò alcune reazioni a determinati stimoli, anche indifferenti, sono eccessive e non appropriate.



bi dell'interazione sociale sarebbe un difetto della teoria della mente degli autistici, ossia della capacità di rappresentarsi il pensiero di altri, di mettersi al loro posto.

È stato dimostrato anche che i pazienti autistici hanno difficoltà a percepire gli stimoli e a interpretarli in modo globale, ma anche che certe loro capacità sono superiori a quelle delle persone comuni. Negli autistici la percezione dell'ambiente è spesso frammentata oppure orientata verso i dettagli a danno del contesto o di una visione d'insieme. Secondo un'altra teoria, l'autismo è caratterizzato dalla compromissione delle funzioni di controllo e di regolazione dell'insieme dei processi cognitivi, percettivi e motori.

Più recentemente Giacomo Rizzolatti e i suoi colleghi dell'Università di Parma hanno ipotizzato che nell'autismo svolga un ruolo essenziale un disturbo del sistema dei neuroni specchio. Questi neuroni, identificati inizialmente nei macachi, si attivano quando un individuo svolge un'azione specifica oppure quando si osserva un altro individuo compiere quest'azione.

Secondo questa teoria, una perturbazione del sistema dei neuroni specchio si ac-

compagnerebbe a una cascata di deficit che avrebbero un ruolo nei sintomi dei disturbi autistici provocati dalle anomalie nella comprensione delle azioni altrui, e dalle difficoltà legate all'imitazione, all'interazione sociale e all'empatia.

Recenti ricerche hanno messo in evidenza anomalie anatomiche in altre strutture del cervello, come l'amigdala. Questo nucleo cerebrale interviene soprattutto nella percezione e nella memorizzazione delle emozioni, in particolare della paura, e nello sviluppo dei comportamenti sociali.

► Le aree del disordine

I risultati ottenuti sono tuttavia contraddittori: in alcuni autistici l'amigdala presenta un numero notevolmente inferiore di neuroni, mentre in altri pazienti il suo volume è nettamente accresciuto. Analogamente, diversi studi condotti usando la risonanza magnetica funzionale hanno mostrato che a volte l'attivazione dell'amigdala negli autistici è superiore alla media, mentre altre volte è inferiore.

Questi risultati confermano soltanto la probabile esistenza di un legame fra una

L'AUTRICE

TIZIANA ZALLA è ricercatrice del CNRS al Dipartimento di studi cognitivi dell'Ecole Normale Supérieure a Parigi.

Raphaël Querret

disfunzione di questa struttura cerebrale e l'autismo. Un numero consistente di individui affetti da un disturbo autistico presenta anche anomalie del cervelletto, una struttura del sistema nervoso centrale che svolge un ruolo cruciale nella coordinazione delle funzioni motorie come pure nella modulazione e nell'integrazione sensoriale.

In particolare, Eric Courchesne e i suoi colleghi dell'Università della California a San Diego hanno scoperto che il volume del cervelletto è ridotto in soggetti affetti da una sindrome di autismo di alto livello o da una sindrome di Asperger. Inoltre, i neuroni inibitori presenti nel cervelletto di questi pazienti sono meno numerosi, e il verme cerebellare, una parte del cervelletto che modula la percezione sensoriale, presenta alcune anomalie. Proprio queste ultime potrebbero spiegare la sensibilità sensoriale esasperata che si osserva di solito nella maggior parte delle forme di autismo.

► Il ruolo della corteccia frontale

Negli anni ottanta i neuropsicologi Donald Norman e Tim Shallice hanno proposto un modello secondo il quale la corteccia frontale rappresenterebbe un sistema di controllo esecutivo che permette di programmare e regolamentare le nostre azioni e i nostri pensieri. Le funzioni esecutive coprono un insieme complesso di processi comprendenti l'inibizione, la flessibilità cognitiva, la memoria di lavoro, l'inizio dell'azione. La flessibilità cognitiva permette di modificare la strategia di pensiero o di ragionamento, ossia di adattarsi a situazioni nuove e di adottare comportamenti flessibili e adattati al contesto.

Queste funzioni svolgono un ruolo centrale nel controllo cognitivo, nell'assunzione di decisioni e nella pianificazione delle azioni volontarie, in cui le intenzioni e i desideri di chi agisce sono essenziali. Numerose ricerche hanno mostrato che queste funzioni sono perturbate in presenza di lesioni della corteccia frontale. Nell'autismo è stata avanzata l'ipotesi di un disturbo delle funzioni esecutive, perché sono state notate evidenti somiglianze fra i comportamenti ripetitivi e stereotipati degli autistici e quelli dei pazienti con lesioni alla corteccia frontale.

La corteccia prefrontale è connessa alle regioni associative visive e uditive delle aree posteriori del cervello – le connessioni anatomiche reciproche sono numerose – così come alle regioni del sistema limbico, in modo





Numerosi studi hanno mostrato che il cervello di un paziente autistico segue una crescita atipica rispetto a quello di un individuo sano

particolare con l'amigdala. Le aree associative assicurano l'integrazione delle informazioni provenienti dalle aree visive e uditive primarie e dirette specialmente alle informazioni sensoriali e cognitive. La corteccia prefrontale integra le informazioni sensoriali provenienti dalle diverse modalità percettive – vista, udito, olfatto e così via. Essa assicura l'integrazione delle informazioni provenienti dalle cortecce associative e controlla il flusso delle informazioni che conducono dalla percezione all'azione.

Un cattivo funzionamento di questa regione o una rottura delle connessioni con le altre aree cerebrali può comportare diversi deficit, tra i quali disturbi del controllo dell'azione e del pensiero, della modulazione e dell'integrazione delle percezioni, della regolazione delle emozioni, così come un'iperattività e un'ipersensibilità sensoriali.

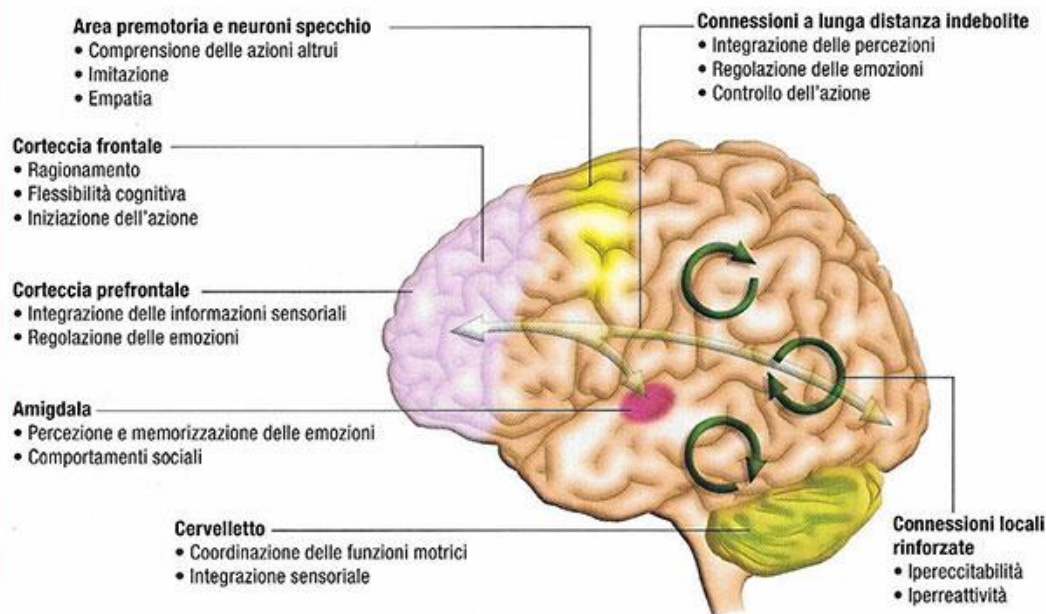
Numerosi studi hanno messo in evidenza l'esistenza di un ampio ventaglio di deficit del controllo esecutivo, come disturbi dell'at-

tenzione, difetto di inibizione degli stimoli non pertinenti, incapacità di scoprire una regola nascosta e di applicarla. Questi deficit, identificati nel corso di diversi test cognitivi, spiegherebbero i motivi per cui le persone autistiche si imbattono in così tante difficoltà nella vita quotidiana quando si tratta di svolgere, in un tempo prestabilito, diversi compiti simultaneamente, oppure nelle attività che richiedono la pianificazione e il coordinamento di varie azioni.

La risonanza magnetica ha peraltro confermato la presenza di diverse anomalie anatomiche o funzionali localizzate nelle regioni frontali, tra cui una riduzione dell'attività metabolica e della connettività funzionale fra queste regioni e le aree associative posteriori del cervello. Misurando il flusso sanguigno cerebrale è stato evidenziato un ritardo della maturazione postnatale della corteccia cerebrale nei bambini autistici. Ed è stata osservata anche una riduzione del flusso sanguigno nella corteccia prefrontale destra in un

Caratteristiche anatomiche

Diverse aree cerebrali, in particolare quelle indicate nello schema, possono presentare anomalie nella loro attività, nella costituzione cellulare o ancora nelle connessioni con le altre regioni del cervello. Perciò le funzioni che queste aree assicurano normalmente e che sono elencate brevemente qui sotto, non vengono più svolte correttamente. Inoltre le connessioni su lunghe distanze (*freccie gialle*) sono attenuate, mentre esiste una iperconnettività locale (*freccie in verde*). Così l'amigdala, che elabora le emozioni, sarebbe sovrastimolata: i pazienti sentono come minacciosi stimoli ambientali indifferenti, e cercano di evitarli.



gruppo di autistici adulti e in soggetti affetti dalla sindrome di Asberger.

Più recentemente l'équipe di Courchesne ha trovato un numero di cellule neuronali superiore del 67 per cento alla norma nella corteccia prefrontale di sette ragazzi autistici. Secondo il neurobiologo, nei pazienti autistici si osserverebbe spesso un perimetro cranico alla nascita inferiore alla norma, seguito da un suo aumento brusco ed eccessivo nel primo anno di vita. Per spiegare una sovrabbondanza patologica di neuroni corticali basterebbe un'insufficienza dei processi implicati nella regolazione della produzione o nella normale eliminazione dei neuroni – un meccanismo noto come potatura – durante la fine della gravidanza e nel corso della primissima infanzia.

► Anomalie dello sviluppo

I neuroni corticali vengono prodotti prima della nascita, e ciò suggerisce che i disturbi autistici si instaurino già in utero. La corteccia

prefrontale è un indispensabile direttore d'orchestra che coordina l'insieme delle funzioni cognitive, motorie, percettive e affettive. In presenza di anomalie anatomiche o di connessioni non funzionali fra le regioni frontali e le altre aree associative del cervello, si osservano disfunzioni dell'attività della rete cerebrale che assicura il trattamento e la regolazione di queste funzioni, così come dei disturbi delle cognizioni sociali, delle emozioni e della comunicazione.

Pertanto numerosi studi hanno mostrato che, contrariamente a un cervello normale, quello degli autistici segue un crescita atipica, poiché le regioni frontali si sviluppano più rapidamente delle altre regioni cerebrali. Queste differenze nella velocità di crescita comporterebbero anomalie della connettività neuronale a lunga distanza fra la corteccia frontale e le aree posteriori.

Ciò rafforza l'ipotesi secondo la quale un insuccesso dei meccanismi di controllo e integrazione dell'informazione genererebbe

Il ruolo della genetica

I numerosi studi familiari e sui gemelli hanno mostrato che nei disturbi dello spettro autistico sono implicati anche fattori genetici. Si stima che se di due gemelli uno è autistico l'altro è esposto a un rischio del 60-90 per cento di esserlo a sua volta; questo nel caso di gemelli monozigoti, contro il 10 per cento nel caso di gemelli eterozigoti. Peraltro i disturbi dello spettro autistico sono associati a numerose malattie genetiche.

Così varie sindromi di origine genetica – oltre un centinaio – sono spesso identificate in pazienti affetti da un disturbo dello spettro autistico e, al contrario, i pazienti affetti da queste sindromi hanno spesso sintomi autistici. La sindrome dell'X fragile è quella associata più spesso a questi sintomi; è caratterizzata da un ritardo mentale più o meno pronunciato, oltre a un deficit dell'attenzione e della concentrazione. Nei pazienti che presentano anche un disturbo appartenente allo spettro autistico si trova spesso una mutazione del gene *FMR1*. Analogamente, i caratteri clinici dei pazienti affetti da sindrome di Angelman, spesso causata da una delezione o disattivazione di geni localizzati sul cromosoma 15 ereditato dalla madre, o da una sindrome di Rett, dovuta a una mutazione del gene *MECP2*, ricordano i sintomi di persone che hanno un disturbo dello spettro autistico.

Oltre alle mutazioni, si osservano altri tipi di anomalie genetiche. Dopo l'avvento, da qualche anno a questa parte, dei chip di genotipizzazione ad alta processività, capaci di identificare numerose variazioni genetiche, sono state messe in evidenza varie anomalie cromosomiche fra le persone affette da un disturbo dello spettro autistico, in particolare una variazione del numero delle copie dei geni. Invece di essere portatori di due copie di uno stesso gene (uno proveniente dalla madre e l'altro dal padre), i soggetti autistici sono a volte portatori di copie soprannumerarie (duplicazione) o di una sola copia (delezione).

anomalie della regolazione e della coordinazione delle funzioni sensoriali, cognitive, emotive e motorie nelle persone che hanno un disturbo dello spettro autistico. I circuiti neurali interessati, così come l'estensione di questa deconnessione funzionale, determinano la gravità dell'interessamento e il quadro clinico specifico di ciascun malato.

Nel bambino autistico questa sindrome colpirebbe soprattutto le regioni frontali del cervello, cosa che spiegherebbe i disturbi dell'attenzione congiunta, una funzione necessaria al normale sviluppo delle capacità linguistiche e sociali.

► Neuroni troppo attivi

Recentemente Kamila e Henry Markram, del Brain Mind Institute del Politecnico di Losanna, in Svizzera, hanno proposto un modello neurobiologico specifico che spiega la sindrome autistica con il fatto che, invece di essere scambiata fra aree cerebrali lontane fra loro, l'informazione resta presumibilmente localizzata.

La sindrome autistica sarebbe caratterizzata da un'iperreattività neuronale locale e da un'eccessiva eccitabilità di alcuni sottoinsiemi di neuroni

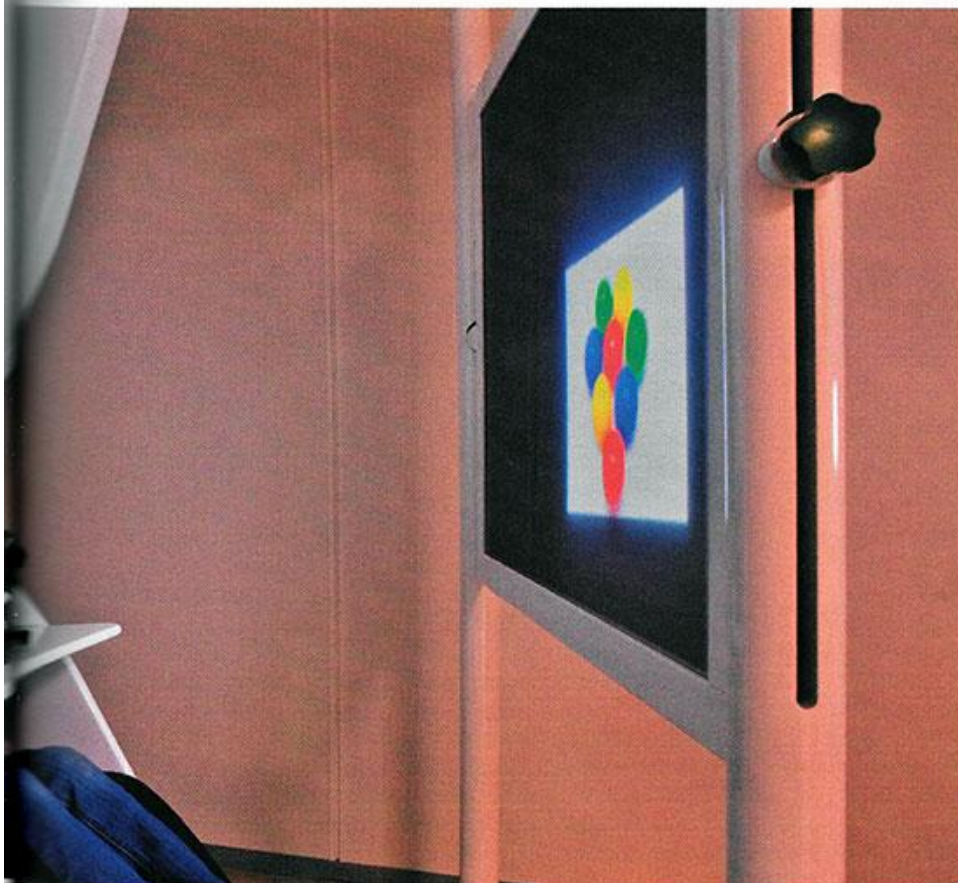
Secondo questo modello, fondato sulla ricerca animale, la sindrome autistica sarebbe caratterizzata da un'iperreattività neuronale locale accompagnata da un'eccessiva eccitabilità di certi sottoinsiemi di neuroni.

L'iperreattività neuronale condurrebbe localmente a un'elaborazione e un'immagazzinamento eccessivi dell'informazione. In ragione di una debole connettività funzionale fra i circuiti locali e la corteccia frontale, questa ipereccitabilità sarebbe amplificata, in quanto la corteccia frontale non eserciterebbe il controllo e la regolazione delle attività cognitive che assicura normalmente.

I disturbi della socializzazione sarebbero quindi le conseguenze di una fisiopatologia generalizzata che interessa numerose funzioni cognitive, in particolare le funzioni di controllo e regolazione dell'attività cerebrale, le quali sottendono l'insieme delle funzioni cognitive e affettive.

Infatti, contrariamente alla teoria secondo la quale gli autistici non dimostrerebbero emozioni o interessi per altri, oggi sappiamo





con certezza che questi pazienti sono capaci di sperimentare emozioni e provare empatia, anche se hanno difficoltà a riconoscere e identificare gli stati emotivi degli altri e persino le proprie emozioni.

► Isolarsi per proteggersi

Secondo il modello proposto dall'équipe di Losanna, l'evitamento oculare e i disturbi dell'attenzione congiunta sarebbero una conseguenza dell'ipereccitabilità del sistema neuronale che elabora gli stimoli emotivi – con centro sull'amigdala – e del fallimento dei processi di controllo e di regolazione delle emozioni. Per via dell'esperienza emotiva accresciuta e dell'iper reattività sensoriale, gli autistici percepirebbero stimoli ambientali indifferenti come ostili o minacciosi.

Analogamente, per via della loro incapacità di elaborare simultaneamente diverse informazioni e per la tipica attività cognitiva eccessiva, potrebbero adottare comportamenti non appropriati e socialmente inadatti o attuare strategie cognitive compensative.

Un'attività sensoriale, cognitiva e affettiva troppo intensa li spingerebbe a isolarsi, a ritirarsi dalla società e ad aumentare in loro la comparsa di stati ansiosi. Così i disturbi della socializzazione non sarebbero altro che il riflesso di una fisiopatologia generalizzata che riguarda numerose funzioni cognitive, e in particolare quelle di controllo e regolazione dell'attività cerebrale.

La teoria di una disfunzione del controllo cognitivo nell'autismo, generata da un cablaggio neuronale anormale, ossia da un deficit delle connessioni a lunga distanza, spiegherebbe i comportamenti ripetitivi e stereotipati, la percezione sensoriale accresciuta, il deficit dell'attenzione congiunta, la focalizzazione sui dettagli a danno dell'integrazione globale delle informazioni, la difficoltà a trattare le informazioni complesse, la cattiva regolazione delle emozioni e dei disturbi d'ansia. Gli autistici fuggirebbero dunque queste sensazioni ansiogene evitando gli stimoli derivati dall'ambiente circostante e in particolare dai loro simili.

IN PIÙ

TEFFER K. e SEMENDEFERI K., *Human Prefrontal Cortex: Evolution, Development, and Pathology*, in «Progress in Brain Researches», Vol. 195, pp. 191-218, 2012.

MARKRAM K. e MARKRAM H., *The Intense World Theory. A Unifying Theory of the Neurobiology of Autism*, in «Frontiers in Human Neuroscience», Vol. 21, n. 4, p. 224, 2010.

RIZZOLATTI G. e FABBRI-DESTRO M., *The Mirror System and Its Role in Social Cognition*, in «Current Opinion in Neurobiology», vol. 18, n. 2, pp. 179-184, 2008.

COURCHESNE E. e altri, *Mapping Early Brain Development in Autism*, in «Neuron», Vol. 25-56, n. 2, pp. 399-413, 2007.

SANDER D. e altri, *The Human Amygdala: An Evolved System for Relevance Detection*, in «Reviews in the Neurosciences», vol. 14, pp. 303-316, 2003.