



DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO TRA FILOSOFIA DELLA MEDICINA E DELLE NEUROSCIENZE

Carlo Maria Cirino

ABSTRACT. L'autismo è un disturbo pervasivo dello sviluppo neuropsicologico che interessa all'incirca un bambino su mille. Ma si tratta di un dato che sembra destinato ad aumentare, anche per via dell'interesse mediatico e scientifico che questa patologia è stata capace di richiamare intorno a sé. Da un lato, infatti, sono aumentate le richieste di screening presso i numerosi centri che monitorano questa complessa patologia neurologica e dall'altro sono migliorate le tecniche di diagnosi che sempre più spesso si avvalgono di esami genetici all'avanguardia in aggiunta alle ormai classiche interviste psicologiche. L'autismo pone, dunque, serie questioni all'attenzione della ricerca scientifica sia nel vasto campo delle neuroscienze che in quello della neuropsichiatria e della psicologia clinica. Ebbene: quel settore della filosofia che guarda alla scienza con interesse particolare, non può che seguire con partecipazione i progressi nella spiegazione di questa misteriosa patologia che, attualmente, resta un vero e proprio rompicapo per tutti coloro che hanno a che fare con la complessità dell'organizzazione cerebrale dell'essere umano.

KEYWORDS. Autismo, Neuroni specchio, Cellule gliali, Ossitocina, Filosofia della Medicina e delle Neuroscienze.

COPYRIGHT. © © © © 2012 Carlo Maria Cirino. Pubblicato in Italia. Alcuni diritti riservati.

AUTORE. Carlo Maria Cirino. carlomaria.cirino@gmail.com.

RICEVUTO. 18 febbraio 2012. **ACCETTATO.** 24 aprile 2012.

I bambini autistici tendono a stare per conto proprio e non cercano di comunicare con gli altri. Hanno difficoltà a rendersi conto che gli altri hanno emozioni e a capirle quando gli altri le manifestano. (Rizzolatti and Vozza, 2008, p. 68)

1

1.1 Una complessità su due livelli

In mancanza di un quadro teorico completo e condiviso che spieghi l'insorgere dei disturbi dello spettro autistico, definirli significa – prima di tutto – descrivere come essi si presentano nella vita quotidiana e nella pratica clinica. Entrare in contatto con genitori preoccupati per il futuro del loro bambino o con insegnanti che non sempre sanno come comportarsi nei confronti di alunni che necessitano di attenzioni del tutto particolari, ci fa sentire la pressante necessità di fare un po' di chiarezza. Ebbene: fornire delle risposte via via sempre più convincenti a genitori, insegnanti e a chiunque altro si trovi a vivere con l'autismo è senz'altro possibile, ma da qui a dire che ci troviamo in possesso delle conoscenze atte a comprendere globalmente la natura del disturbo ce ne vuole. Una spiegazione dell'autismo – come c'è, ad esempio, una spiegazione per la sindrome di Down – non la possediamo ancora. Allo stato dei fatti, l'autismo non si può che descriverlo: analizzando come si presenta clinicamente, valutando i tracciati degli elettroencefalogrammi (EEG) o delle risonanze magnetiche funzionali (fMRI), formulando teorie che rendano conto dei sintomi caratteristici; tutto sulla base delle conoscenze neurofisiologiche che la scienza ha maturato e continua a maturare nel tempo. Di certo, il fatto che l'autismo – in quanto fenomeno neurologico – sia erede della complessità del sistema del quale fa parte¹, non facilita il lavoro di ricerca. A ben vedere, si tratta di una complessità acquisita naturalmente, come quella che caratterizza la maggioranza delle patologie cerebrali, alcune delle quali iniziamo a comprendere piuttosto bene, mentre altre – come l'autismo, appunto – continuano a restarci oscure. Evidentemente, nel caso di sindrome dello spettro autistico c'è dell'altro: a un primo livello di complessità, potremmo dire, se ne aggiunge un secondo legato alla peculiare declinazione dell'autismo quale disturbo pervasivo dello sviluppo neuropsicologico. In questo caso, si tratta allora di una complessità non più solamente acquisita, bensì costitutiva. Questo perché l'autismo – secondo quelle che sono le ultime affermazioni della ricerca scientifica – non nasce solamente “nel cervello”, ma anche e soprattutto “col cervello”, al tempo del suo sviluppo, recitando parte attiva all'interno di quella complessità che mano a mano inizia a organizzarsi e strutturarsi sempre più finemente. Con i suoi cento miliardi di neuroni e le ancor più numerose connessioni che tra essi si stabiliscono, il sistema nervoso umano è candidato a rappresentare un tipo di sistema che la scienza, in maniera rigorosa, definisce complesso. Un sistema vincolato, sebbene non strettamente pre-determinato, geneticamente². La ricerca di una spiegazione per l'autismo è quindi complicata, non poco, dalla necessità per la scienza di tener conto e arrivare a controllare una complessità su due livelli che ancora, in massima parte, le sfugge. Di certo, alcune delle teorie sviluppate finora, unitamente a scoperte importanti e talvolta inaspettate quali quelle dei

¹Il riferimento, implicito, è al sistema nervoso.

²In questo senso la genetica molecolare, da sola, non spiega tutto. Pur rendendo conto di certi vincoli dello sviluppo, infatti, essa non determina che in parte le trasformazioni alle quali l'organismo va incontro. Trasformazioni prese in esame, con notevoli risultati, dall'epigenetica.

neuroni specchio, possiedono i giusti presupposti atti a sostenere di aver colto qualcosa della realtà del fenomeno in questione. Ciononostante, resta ancora molta strada da percorrere e non è detto che il paradigma attuale, fondato sulla genetica molecolare, sarà mantenuto inalterato per sempre. All'interno di un settore di studi ancora giovane, qual è quello delle neuroscienze, confidiamo nella possibilità di fare progressi, avanzando notevolmente nella conoscenza dell'essere umano e dell'organizzazione della vita più in generale, anche a costo di stravolgere quelli che attualmente consideriamo assunti imprescindibili alla base delle nostre spiegazioni e della ricerca di nuove risposte. Fin da subito e con grande interesse, le neuroscienze si sono rivolte allo studio del disturbo autistico³ che, oltre a rappresentare una sfida medica e terapeutica importante, ben si presta a diventare un fondamentale banco di prova sul quale testare le teorie formulate a spiegazione del funzionamento globale del nostro sistema nervoso. Anche se gli sforzi diretti in questa direzione non ci consentono ancora una chiara spiegazione dei meccanismi cerebrali alla base del disturbo – ecco perché continuiamo a sfogliare manuali che ci presentano centinaia di casi di bambini e adulti con tale patologia, senza offrirci risposte definitive – ciò non toglie che la ricerca nel campo delle neuroscienze avanzi a passi da gigante e con essa quella parte della riflessione filosofica votata a tessere rapporti privilegiati con il pensiero scientifico. Nell'autismo, incute timore e affascina allo stesso tempo il fatto che si presenti sotto una grande varietà di fenotipi: ci troviamo, in ciascuno di quei casi, di fronte al medesimo disturbo? Non dovremmo, forse, affinare le nostre classificazioni – moltiplicandole, se necessario – per fare ordine all'interno di un territorio che si presenta estremamente differenziato? Ho la sensazione che una descrizione possibilmente esaustiva di quelle che sono le nostre conoscenze su tale patologia non possa prescindere dal mettere in chiaro fin da subito che ciò che sappiamo non ci consente di rispondere in maniera precisa a tali domande, né tantomeno di dare soluzioni terapeutiche. Sembra necessario, almeno in questa fase, portare avanti la descrizione del fenomeno per come si presenta all'analisi clinica, tenendo conto di due diverse prospettive di studio del dato oggettivo, entrambe indispensabili a catturare le specificità di un fenomeno che tende a nascondersi tra le pieghe delle definizioni manualistiche. Parallelamente al lavoro di analisi e di descrizione, insomma, l'interazione con le discipline che studiano il cervello in quanto sistema complesso, dovrebbe condurci a riconoscere la direzione migliore verso la quale concentrare i nostri sforzi speculativi. Di fronte a tale mole di lavoro, non è un mistero o una novità che l'uomo si sia affidato, spesso e volentieri, a metafore⁴ per spiegare il cervello. Ebbene: una delle ultime e fortunate immagini, riportata anche da Dick Swaab, è stata e per certi versi è ancora quella del "cervello-computer". Non ancora del tutto caduta in disgrazia – sebbene indebolita per via dell'accento posto sempre più insistentemente sulle caratteristiche di plasticità del sistema nervoso che poco o nulla hanno a che fare con le rigide, per quanto evolute, architetture dei calcolatori – la metafora del cervello come computer ha dominato la scena per parecchio tempo, imprimendo nel bene e nel male una direzione precisa alla ricerca. Oggi lo studio della complessità, portato avanti in settori diversi della scienza, ci impone di allargare ancora di più i nostri orizzonti interpretativi, scavalcando le metafore che finora ci hanno sostenuto, alla ricerca di nuovi concetti che ci permettano di abbracciare globalmente la realtà nella sua dinamicità costitutiva.

³Teorizzato in maniera indipendente, tra il 1943 e il 1944, da Leo Kanner e da Hans Asperger, l'autismo prende il nome dall'aggettivo che Eugene Bleuler coniò, tempo prima, per descrivere la chiusura in se stessi dei pazienti schizofrenici.

⁴Dick Swaab passa in rassegna, a partire dal XV secolo, la metafora del 'libro onnicomprensivo', del 'teatro nella testa', della 'collezione di rarità', della 'macchina' o 'organo di chiesa', del 'computer', del 'centro di comando' e infine della 'torre di controllo di un grande aeroporto'.

1.2 Descrizione dell'autismo: aree sintomatiche

Prima di procedere, ci sembra utile riassumere alcune questioni metodologiche. Innanzitutto, il dato principale dal quale partire per comprendere l'autismo, ovvero: l'essere umano all'interno del proprio contesto sociale. Per capire questa misteriosa patologia dello sviluppo, infatti, non sembra sufficiente predisporre una serie di test da svolgersi all'interno di un laboratorio scientifico. Trattandosi di un disturbo specifico dell'interesse sociale, esso richiede l'osservazione direttamente "sul campo", all'interno del contesto di vita del soggetto preso in esame. In secondo luogo, l'attenzione rivolta alle differenze comportamentali, prima ancora che morfologiche, intercorrenti tra un individuo avente avuto uno sviluppo neuropsicologico tipico e uno con disturbo autistico. In questo senso, è evidente che la conoscenza che abbiamo dell'autismo non potrà che avanzare di pari passo con la conoscenza dei meccanismi dello sviluppo tipico; capire come funziona il cosiddetto "cervello sociale" in una persona affetta da autismo, insomma, consentirà di far luce sulla condizione tipica e viceversa. Entrambi i momenti discussi, di analisi e descrizione del dato, fanno capo a differenti modalità di acquisizione delle informazioni: la prima, l'anamnesi, utile a raccogliere la testimonianza diretta del paziente e dei suoi familiari; la seconda, la valutazione oggettiva, che attraverso la somministrazione di test specifici prova a inquadrare obiettivamente il paziente all'interno di una griglia di riferimento condivisa dalla comunità scientifica. Entrambe le prospettive hanno a che fare con un paesaggio complesso, difficile da interpretare univocamente: la valutazione oggettiva, fatta all'interno del laboratorio, è una misura diretta e attendibile di certe caratteristiche funzionali e comportamentali dell'individuo⁵, considerato al di fuori del proprio contesto di vita; l'anamnesi offre una valutazione di quelle stesse proprietà sulla base dell'efficienza dimostrata dal soggetto "in situazione". Nel formare i propri giudizi, l'anamnesi viene dunque ad essere influenzata dal contesto, mentre la valutazione oggettiva fa della ricerca d'imparzialità un proprio punto di forza. È la gestione simultanea di questi due livelli d'analisi che ha consentito di risalire a criteri che tenessero conto, nella formulazione di una diagnosi di autismo, di quelli che potevano essere considerati i sintomi caratteristici della sindrome, escludendo ciò che di accidentale, di volta in volta, poteva entrare a far parte del contorno patologico. Un'analisi differenziale, eseguita su campioni numerosi di pazienti affetti da tale disturbo, ha portato a individuare tre principali aree sintomatiche corrispondenti ad altrettante aree di funzionamento mentale-comportamentale all'interno delle quali l'autismo sembra manifestarsi regolarmente, pur variando sensibilmente, in quanto a gravità, da individuo a individuo. Si tratta dell'area dell'interesse sociale, della comunicazione e del repertorio di interessi. C'è da dire che le persistenti difficoltà cui vanno incontro i soggetti autistici in questi tre campi si accompagnano, spesso, a problematiche che possono differire notevolmente, finanche a non essere affatto presenti. Ecco il motivo per cui almeno tre pazienti autistici su dieci mostrano buone prestazioni nei test comunemente usati per stimare il quoziente d'intelligenza, e uno su dieci fa addirittura registrare alcune specifiche capacità sviluppate in maniera del tutto eccezionale⁶. L'abbondante variabilità individuale con la quale l'autismo si presenta, che l'ha reso una condizione neurologica estremamente difficile da capire e accettare, è giocata su una manciata di caratteristiche sintomatiche ricorrenti e diffuse in maniera pressoché continua sia all'interno della popolazione a cui è stato diagnosticato tale disturbo neuropsicologico, come anche – per certi versi – tra quegli

⁵Alcuni test valutano l'efficienza intellettuale di un individuo, come le Matrici Progressive di Raven o il Test dei Cubi di Kohs; altri sono preposti alla misura dell'intelligenza attraverso la rilevazione del Q.I., come il Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS) o la Scala di intelligenza Stanford-Binet.

⁶Condizione definita *savant*.

individui che hanno avuto uno sviluppo tipico (si tratta di un aspetto che verrà approfondito meglio in seguito, introducendo la teoria del cosiddetto “cervello maschile estremo”, elaborata da Baron-Cohen⁷ a spiegazione dell'autismo). Ecco perché si preferisce parlare di sindrome dello spettro autistico, piuttosto che di autismo *sic et simpliciter*. Perché si tratta di una condizione neuropsicologica che accomuna sia individui che presentano una forma importante di autismo, con un ritardo mentale medio-grave e diverse altre complicazioni, sia individui che presentano alcuni caratteri della sindrome, quali la mancanza di reciprocità emotiva, ma non hanno alcun ritardo nel Q.I., sia – sottolineano alcuni – sottili forme di autismo che non trovano spazio all'interno dei criteri diagnostici attualmente utilizzati. In conclusione, vorrei sottolineare che nonostante l'esiguo numero di conoscenze genetiche sull'autismo – che ci impediscono, per il momento, di spiegarlo facendo esclusivo riferimento a esse – non è detto che un giorno la soluzione si troverà in quell'unica direzione di ricerca. Sembra plausibile che a una certa predisposizione genetica iniziale si vadano successivamente a sommare – in maniera determinante durante i primi anni di vita e di sviluppo – particolari eventi epigenetici. In quanto sindrome pervasiva dell'età evolutiva, insomma, l'autismo si candida a essere il risultato di vari meccanismi epigenetici caratterizzati da un determinismo che non è il determinismo della genetica molecolare classicamente intesa.

1.3 Criteri per una corretta diagnosi di autismo

Ricordiamo i principali sintomi dell'autismo classificati – secondo le indicazioni fornite dall'International classification of diseases (Icd-10), pubblicato dall'Organizzazione mondiale della sanità (Oms) e dal *Diagnostic and statistical manual of mental disorder* (Dsm-IV), dell'Associazione degli psichiatri americani (Aps) – in base all'area di funzionamento mentale e di comportamento loro propria. Per quanto riguarda l'area dell'interazione sociale, per poter parlare di autismo è previsto che siano osservati almeno due tra i seguenti sintomi: 1) anomalie nei comportamenti non verbali che regolano l'interazione sociale; 2) mancato sviluppo di appropriate relazioni con i coetanei; 3) mancanza di tentativi di condivisione di esperienze, piaceri e interessi; 4) mancanza di reciprocità emotiva e sociale. Fanno parte di questo primo insieme di sintomi alcune tra le manifestazioni più comuni e caratteristiche dell'autismo, quali la difficoltà per chi presenta tale disturbo a relazionarsi con gli altri, capire i loro stati mentali, empatizzare. La seconda area diagnostica, relativa ai deficit comunicativi, richiede la presenza di almeno due tra i sintomi seguenti: 1) ritardo o mancanza totale del linguaggio espressivo; 2) difficoltà nell'iniziare o continuare una conversazione; 3) uso ripetitivo o anomalo del linguaggio; 4) mancanza di giochi di finzione e di imitazione tipici del livello evolutivo. Per finire, la terza area: repertorio di interessi e attività. Anche in questo caso, dovranno essere registrati almeno due dei sintomi seguenti: 1) interessi stereotipati e molto ristretti; 2) aderenza inflessibile a routine o rituali disfunzionali; 3) manierismi motori e movimenti stereotipati; 4) interesse intenso e persistente per le parti di oggetti. Non si può fare a meno di notare che ci stiamo muovendo su un terreno che potrebbe rivelarsi alquanto insidioso: se, da un lato, dividere in tre macro-settori il repertorio di funzioni e comportamenti tipici di un individuo autistico può sicuramente aiutarci nell'analisi clinica dei pazienti che richiedono una diagnosi, dall'altro c'è il rischio che questa distribuzione a compartimenti delle occorrenze sintomatiche possa deviare la ricerca in vista di una reale e unitaria spiegazione del fenomeno in questione. Sebbene non esistano test standardizzati per

⁷(Baron-Cohen, 2009a, pp. 68-80).

diagnosticare l'autismo (come ne esistono, invece, per il ritardo mentale⁸) e l'applicazione dei criteri esposti in precedenza dipenda in massima parte dall'esperienza e dalla sensibilità del neuropsichiatra o dello psicologo clinico che stilano la diagnosi, è evidente che a una più forte segmentazione del paesaggio clinico fa seguito, solitamente, una maggiore precisione nella valutazione del disturbo e nella scelta del tipo di intervento da seguire. In verità, si tratta di un miglioramento che non è detto debba verificarsi in maniera automatica anche nel campo della ricerca scientifica *tout court*, dove, considerare separatamente le differenti manifestazioni del disturbo preso in analisi può portare a farsi un'idea sbagliata dell'intera situazione neurologica sottostante. D'altronde si sa che nel cervello, per quanto alcuni sistemi possano sembrare autonomi perché localizzati in aree ben specifiche della corteccia, distinguibili citologicamente, morfologicamente o funzionalmente, non c'è nulla che non interagisca anche con altro. I neuroni sono collegati da oltre centomila chilometri di fibre nervose ed entrano in contatto uno con l'altro attraverso un numero impressionantemente alto, 10^{15} , di connessioni sinaptiche. Proseguiamo focalizzando l'attenzione sulla prima delle macro-aree sopra considerate, quella relativa all'interesse sociale e alla capacità di empatizzare. A un primo sguardo, sembra evidente che i sintomi maggiormente caratteristici dell'autismo siano raccolti proprio all'interno di questo primo e fondamentale settore. Gli altri, comunicazione e repertorio di interessi e attività, pur essendo compromessi entrambi a vari livelli di gravità, sembrano in qualche modo subordinati al primo insieme di sintomi. In altre parole, la loro presenza non è sufficiente a formulare una diagnosi di autismo, così come la loro assenza non basta a escluderla totalmente. Certo non si può evitare di considerare che il 70% dei bambini autistici presenta un ritardo nello sviluppo del linguaggio e che il 30% di loro, pur possedendo una buona padronanza degli aspetti formali e strutturali di esso, accusa persistenti difficoltà per quel che riguarda la pragmatica e gli aspetti conversazionali. Diciamo che l'assenza o il ritardo del linguaggio nei primi anni di vita, così come una progressiva perdita delle capacità linguistiche acquisite in una prima fase di sviluppo apparentemente normale, sono indici importanti di probabile disturbo autistico. Ciò non toglie, per quanto riguarda la comunicazione, che la variabilità individuale tra soggetti autistici sia davvero molto alta: si va dall'assenza completa di linguaggio espressivo, che in certi casi può trovare adeguata compensazione nello sviluppo di una comunicazione fatta attraverso altri mezzi come ad esempio un computer, alla presenza di un linguaggio ben strutturato sintatticamente, seppur anomalo per quanto riguarda gli aspetti pragmatici della comunicazione (uso stereotipato e ripetitivo del linguaggio, ripetizione letterale di frasi sentite, uso improprio di espressioni imparate a memoria in contesti comunicativi che non ne richiedono l'utilizzo, ecc.). Un discorso simile, lo si può fare per un altro dei sintomi appartenenti a questa seconda area diagnostica: la mancanza, cioè, di gioco di finzione e imitazione. Anche in questo caso, l'assenza di tale modalità di gioco nel secondo anno di vita di un individuo può essere considerata un chiaro indice di autismo. La terza area sintomatica appare, se possibile, ancor più soggetta a variabilità rispetto alle precedenti. I soggetti autistici, certo, mantengono uno stile cognitivo di attenzione rivolta ai dettagli per tutta quanta la loro vita, ma non sembra che questa possa considerarsi una spiegazione sufficiente del disturbo considerato nella sua globalità. La presenza di alcuni sintomi specifici, sia nel campo della comunicazione sia in quello degli interessi e attività, risulta essere quindi un forte indicatore di autismo. Rispetto ad alcuni sintomi della prima area, più difficili da rilevare, capita di trovare utili indizi di autismo nella seconda e terza

⁸I criteri validi per una diagnosi di ritardo mentale sono: funzionamento intellettivo, ottenuto con un test di Q.I. somministrato individualmente, inferiore alla media (Q.I.<70); concomitanti deficit nel funzionamento adattativo tipico per età e ambiente culturale; esordio del disturbo anteriore ai 18 anni d'età.

area. Indizi che possono aiutare la ricerca nella realizzazione di strumenti di rilevazione diagnostica sempre più precisi e sofisticati⁹, quali il Check-list for Autism in Toddlers (CHAT) che permette, ad esempio, di eseguire un primo screening su bambini di appena 18 mesi. Gli studi condotti utilizzando questo strumento permettono di poter affermare che l'assenza di alcuni comportamenti tra i quali, appunto, il gioco di finzione, l'attenzione condivisa, l'indicazione protodichiarativa e altri, hanno un alto valore predittivo per una futura diagnosi di autismo. Nell'originale versione inglese, così come in quella italiana, il CHAT consiste in una serie di domande alle quali i genitori del bambino in esame sono invitati a rispondere sulla base della loro conoscenza di abitudini e comportamenti di quest'ultimo. Una serie di cinque chiavi di lettura fondamentali tra le quali, appunto, la capacità di prodursi in giochi di finzione e di indicare e seguire un punto, permetterà poi l'assegnazione di un punteggio con la conseguente assegnazione di un alto o basso valore di rischio di autismo futuro. La tentazione sarebbe quella di spiegare l'autismo andando alla ricerca di presunti correlati neurali relativi a quegli evidenti scompensi saltati fuori in sede di screening e diagnosi. Ma si tratterebbe di una scelta tanto dispendiosa quanto infruttuosa; incompatibile con le conoscenze che abbiamo sulla complessità dei meccanismi cerebrali e su quelle che stiamo acquisendo relativamente al funzionamento stesso dell'espressione genica. Pur non potendo prescindere da nessuna delle tre aree sintomatiche, quindi, coloro che si propongono di fornire una spiegazione dell'autismo quale sindrome pervasiva dello sviluppo neurologico dovrebbero prima di tutto cercare di capire quale delle tre aree sia la più fondamentale, concentrando su quella i maggiori sforzi, aldilà delle necessità e delle indicazioni pervenute in sede di diagnosi. "Fondamentale" sta qui ad indicare la presenza o meno di una relazione di dipendenza tra due condizioni, per cui una dipende dall'altra, ma non viceversa. Numerosi scienziati, prendendo questa strada, hanno scelto di concentrare le loro formulazioni sulla prima area sintomatica, a torto o ragione considerata più fondamentale rispetto alle altre. Essi concordano sul fatto che una serie di situazioni problematiche occorse nello sviluppo di certi meccanismi cerebrali legati direttamente o indirettamente al cosiddetto "cervello sociale" abbiano poi generato i deficit comunicativi e attentivi, salvo fornire ciascuno una diversa spiegazione circa la natura dei meccanismi coinvolti e il loro modo di causare la condizione patologica. Non occorre ricordare che in quanto disturbo pervasivo dello sviluppo l'autismo si segnala per la presenza di sintomi soggetti a comparire, trasformarsi e sparire al variare dell'età e non soltanto di essa. Il dato, comunemente verificabile, che i sintomi non siano quasi mai caratterizzati da una presenza-assenza netta, quanto piuttosto da una specie di presenza continua a vari gradi di intensità che in certi casi sfuma nella normalità, depone a favore di una spiegazione dell'autismo fondata su meccanismi epigenetici che hanno luogo nel corso dello sviluppo, forse precedentemente la nascita¹⁰.

1.4 Spiegazione dell'autismo: teorie cognitive

A spiegazione dell'autismo sono state elaborate diverse teorie, ma lo studio dei processi cognitivi nei bambini che presentano tale disturbo ha premiato, in maniera particolare, tre di esse. La prima ipotizza, per i pazienti autistici, un deficit nell'acquisizione della teoria della mente, rendendo conto principalmente di quei sintomi che fanno parte della sfera dell'intera-

⁹Oltre al CHAT, la diagnosi si può avvalere delle informazioni ottenute dai genitori, raccolte attraverso l'Autistic Diagnostic Interview (Adi) e l'Autistic Diagnostic Observation Schedule (Ados).

¹⁰In seguito vedremo come le attuali conoscenze circa i rapporti tra il cervello di una madre e quello del suo bambino, non ancora nato, abbiano richiamato la nostra attenzione sulla necessità di modificare alcune delle nostre precedenti convinzioni.

zione sociale. Avanzata da Alan Leslie, Simon Baron-Cohen e Uta Frith, la teoria prende le mosse da una visione modulare della mente¹¹ secondo la quale ciascuno di noi è in possesso di un modulo cognitivo chiamato a svolgere il ruolo di vera e propria teoria della mente. Questo modulo, fin dai primi istanti di vita e via via in maniera sempre più sofisticata e profonda, ci consentirebbe di leggere la realtà “mentalizzando”: avanzando, cioè, delle ipotesi per lo più implicite su quelli che sono gli stati mentali di coloro che ci circondano e coi quali ci capita di interagire. Attribuire stati mentali agli altri ci permetterebbe, insomma, di comprendere la realtà in maniera più piena, più ricca di sfumature. Diversamente, l’assenza di questa particolare capacità renderebbe il nostro relazionarci con gli altri alquanto complicato; le più comuni interazioni risulterebbero gravemente mancanti, povere, vuote, impenetrabili alla conoscenza e circondate da un alone di mistero e inaccessibilità. Grazie alla teoria della mente che ciascuno ha ‘installata’ nel proprio hardware cerebrale, è infatti possibile fare previsioni su quelle che saranno le reazioni comportamentali di un altro individuo in risposta a una particolare sollecitazione, rendendoci abili a spiegare i comportamenti che vediamo emergere negli altri, potendo attribuire loro una finalità, una programmazione interna volta al raggiungimento di un certo obiettivo. Possedere una teoria della mente, perciò, ci offrirebbe l’accesso a due attività essenziali alla nostra sopravvivenza: anticipare e spiegare. Il modulo, simile a quello dedicato all’acquisizione del linguaggio e teorizzato da Noam Chomsky¹², sarebbe caratterizzato da una soglia critica di attivazione superata la quale, se per diverse ragioni non si fossero registrati stimoli sufficienti a mettere il modulo in funzione, esso rimarrebbe compromesso per sempre, non potendo più raggiungere un’adeguata condizione di sviluppo. Tornando a parlare di teoria della mente e degli individui che istanziano tale abilità cognitiva notiamo che se, da un lato, il bambino con sviluppo tipico si trova naturalmente dotato di una teoria sul funzionamento della mente degli altri – che gli permette di iniziare a interagire con essi fin da subito, a cominciare dai genitori – lo stesso non si verifica per il bambino con sviluppo atipico e sindrome autistica. Segnali che possano mettere in guardia sull’assenza o sulla problematicità di tale modulo mentale, si possono registrare già verso la fine del terzo anno di vita, quando i bambini con sviluppo tipico iniziano a praticare giochi basati sulla capacità di finzione e immedesimazione, riuscendo a superare i test di falsa credenza¹³. Per questo genere di compiti, infatti, i bambini autistici rivelano un deficit selettivo, riuscendo a fornire risposte scorrette anche quando non presentano alcun ritardo intellettuale se confrontati con i loro coetanei. Comportamenti precursori ai precedenti, individuabili alla fine del primo anno di vita, sono l’indicazione protodichiarativa e l’attenzione condivisa.

La seconda teoria che prendiamo in considerazione ipotizza per l’autismo, un deficit delle funzioni esecutive. Essa si fonda sull’analisi dei rapporti di equilibrio tra automatismi e flessibilità dell’apparato cognitivo dell’essere umano. In questo senso, automatismo è tutto ciò che ci può garantire velocità nella formulazione di una certa risposta comportamentale, flessibilità ciò che ci permette di variare efficacemente le risposte al variare delle condizioni ambientali. In questo senso, le persone con disturbo autistico – dimostrando maggiore rigidità di condotta nei compiti che prevedono un adeguamento delle proprie strutture di ragionamento a situazioni nuove o impreviste – mostrerebbero un danno a livello di tali meccanismi di equilibrio, con il prevalere degli automatismi a scapito della flessibilità. I meccanismi di controllo e coordinazione alla base del funzionamento di un sistema cognitivo e del suo equi-

¹¹(Fodor, 1983).

¹²(Chomsky, 1986).

¹³Nello sviluppo tipico, fra tre e quattro anni d’età, i bambini dimostrano la capacità di attribuire credenze e, dunque, di possedere una teoria della mente, riuscendo a superare prove di falsa credenza.

brio vengono chiamate funzioni esecutive: esse sono responsabili della creatività delle azioni volontarie, indispensabili alla risoluzione di problemi che necessitano di un'organizzazione flessibile di mete e obiettivi. Test utili a valutare le prestazioni delle funzioni esecutive di un individuo sono il Wisconsin Card Sorting Task, la Torre di Londra, i compiti Go-NoGo, l'Object Alternation Test e altri. Quasi tutti fanno appello all'abilità del soggetto, una volta che ha imparato il compito e si è sufficientemente abituato a portarlo a termine, di cambiare 'in corsa' il proprio stile di ragionamento, inibendo quello precedentemente acquisito. Questa teoria, avanzata da Antonio Damasio, chiama in causa la difficoltà per chi è autistico di uscire dalla propria routine per adattare funzionalmente il proprio pensiero agli stimoli provenienti dall'ambiente esterno. La teoria delle funzioni esecutive di Damasio cerca di offrire spiegazione ai sintomi facenti parte, prevalentemente, dell'area degli interessi e delle attività. Rigidità comportamentale, comportamenti ritualistici, interessi ristretti, sarebbero tutti aspetti ugualmente riconducibili a danni riportati a livello delle funzioni esecutive. Tuttavia, è possibile che il deficit esecutivo – pur essendo importante – non sia un deficit primario. Vi sono dati discordanti sia sulla precocità che sulla specificità del disturbo, dato che risulta essere presente anche in disturbi diversi dall'autismo. È probabile che anche qualora si riuscissero a specificare maggiormente quali aspetti delle funzioni esecutive sono danneggiati nell'autismo, questi non potrebbero comunque venire considerati caratterizzanti in relazione all'insorgenza del disturbo.

La terza teoria sulla quale ci concentriamo si richiama a un deficit in quella che è la normale tendenza di un sistema cognitivo alla "coerenza centrale". Avanzata da Uta Frith, questa teoria evidenzia l'incapacità per chi soffre di autismo di rivolgere l'attenzione alla configurazione globale di uno stimolo, un evento, una situazione; prediligendo, al contrario, un focus attento rivolto ai dettagli, ai particolari, che blocca la possibilità di procedere per generalizzazioni ed errori. Ci sarebbe, secondo Uta Frith, una tendenza alla coerenza centrale in tutti i sistemi cognitivi, dal ragionamento al linguaggio, dalle capacità di azione alla teoria della mente, ecc. La tendenza alla coerenza centrale non sarebbe altro che la propensione che riscontriamo abitualmente, in noi stessi e negli altri, a integrare le parti in un tutto coerente. Tale tendenza si troverebbe compromessa nell'autismo. Prova ne è la difficoltà con la quale i bambini autistici affrontano i test che richiedono un'alta considerazione del contesto ai fini del loro svolgimento; difficoltà che scompare se messi alla prova con test nei quali il contesto può essere del tutto ignorato¹⁴. In quest'ultimo genere di prove possono risultare persino migliori rispetto alla media dei loro coetanei con sviluppo tipico. La teoria della debole coerenza centrale, però, presenta non pochi problemi: a cominciare dall'incapacità che rivela nell'offrire adeguate previsioni empiriche. Risulta difficile capire, ad esempio, a che punto si dovrebbe realizzare la coerenza prospettata. Tra i primi sostenitori della teoria della mente, Uta Frith ha proposto la teoria della debole coerenza centrale¹⁵ fino a dichiararla, negli ultimi tempi, un deficit distinto e indipendente rispetto al precedente. Questa considerazione, unitamente alle difficoltà riscontrate nell'attribuirle valore empirico, depongono contro la sua specificità ai fini di una spiegazione dell'autismo. Anch'essa rivela, dunque, un grado di fondatezza inferiore se paragonato a quello posseduto dalla teoria della mente.

La più recente tra le teorie cognitive elaborate a spiegazione dell'autismo è quella proposta da Simon Baron-Cohen nell'articolo "Autism: The empathizing-Systemizing [ES] Theory" apparso in *The Year in Cognitive Academy of Science*. Si tratta di una teoria che dovreb-

¹⁴Il test dei cubi, ad esempio: una serie di piccoli puzzle in cui i pezzi tendono a fondersi (e confondersi) in una figura unitaria, il che rende difficile riuscire a riconoscerli all'interno il pezzo da trovare.

¹⁵(Happé and Frith, 2006).

be, secondo le intenzioni del suo autore, portare a compimento le intuizioni di tutte e tre le formulazioni teoriche precedentemente presentate, in modo da fornire un quadro unitario nell'interpretazione del disturbo autistico. Delle precedenti, la teoria dell'empatizzazione-sistematizzazione (per brevità teoria ES) mette in luce e critica diversi aspetti fondamentali. Per quanto riguarda la teoria della mente, Baron-Cohen evidenzia il fatto che i campioni analizzati non mostrano mai caratteri di "tutto o niente" in merito alla presenza o meno di tale modulo mentale. In altre parole, non ci si trova mai di fronte a una specie di interruzione o di salto tra chi possiede il modulo "teoria della mente" e chi, invece, ne è privo; quel che si riscontra è, semmai, prova di una forte continuità: con un 20% di soggetti autistici che riescono a superare test di falsa credenza. Il dato importante della continuità, al quale si perviene interpretando i risultati sperimentali in maniera più ampia, consente a Baron-Cohen di sviluppare strumenti quali il Quoziente di Empatia (EQ), in grado di dimostrare come le persone con autismo abbiano effettivamente un'empatia inferiore alla media, ma facendole al contempo rientrare all'interno di un costrutto applicabile universalmente a ogni singolo individuo. In linea con l'intuizione che l'autismo possa essere l'istanziamento di un diverso stile cognitivo rispetto a quello tipico della maggioranza degli individui, uno stile cognitivo debole sotto molti aspetti, ma con alcuni punti di forza; Baron-Cohen introduce accanto al primo un secondo quoziente, quello di Sistematizzazione (SQ). Scrive l'Autore: «Sono convinto che i punti di forza dell'autismo non facciano parte di un'altra disabilità, ma siano indice di uno sviluppo integro e persino precoce di un secondo processo psicologico che ho chiamato "sistematizzazione"»¹⁶. Con un quoziente di empatizzazione inferiore alla media, ma con un più alto quoziente di sistematizzazione, gli individui con autismo vengono dunque considerati dalla teoria ES come altamente finalizzati. Indice di uno stile cognitivo diverso, i loro comportamenti non sarebbero che l'espressione estrema di quello che può essere un cervello maschile, il cui sviluppo predilige appunto la sistematizzazione. Al momento in fase di sperimentazione, la teoria del "cervello maschile estremo" è l'ultima formulazione che Baron-Cohen ha offerto allo studio dell'autismo.

Le teorie presentate confermano l'intuizione precedente, relativa alla necessità di individuare con chiarezza quale sia l'area sintomatica fondamentale del disturbo autistico. A seconda dell'area sulla quale scegliamo di impegnare i nostri sforzi avremo, infatti, teorie molto diverse tra loro; non tutte con la stessa capacità di spiegare il fenomeno in esame. In questo senso, la teoria che sembra avvicinarsi più delle altre a comprendere la natura profonda dell'autismo sembra essere quella facente riferimento a un deficit della teoria della mente. Focalizzandosi principalmente sui sintomi relativi alla sfera dell'interazione sociale, essa riesce a spiegare altrettanto bene anche i sintomi delle altre aree. Ancora una volta, ciò sembra deporre a favore della fondatezza e specificità dei sintomi prettamente "sociali" dell'autismo, piuttosto che di quelli comunicativi, attentivi, percettivi, intellettivi, ecc., che rimangono, quindi, subordinati ai primi. E depone, conseguentemente, anche a favore della teoria della mente di Leslie, Baron-Cohen e Frith e forse per la teoria ES di Baron-Cohen. A questo punto, però, vogliamo porci la seguente domanda: è veramente necessario postulare l'esistenza di un modulo mentale per spiegare l'autismo? In fondo, ciò che i test evidenziano è soltanto la presenza di un disturbo pervasivo nell'interesse sociale e nella capacità di formulare considerazioni complesse su ciò che agli altri passa per la mente. I test non si pronunciano circa la natura dei meccanismi che ne sono alla base. Quali altre possibilità abbiamo di spiegare tali difficoltà prettamente "sociali" (che danno vita a tutta una serie di complicazioni, compresi

¹⁶(Baron-Cohen, 2009b, p. 14).

ritardi nell'acquisizione del linguaggio, nella capacità di condurre creativamente il proprio pensiero, nell'impossibilità a uscir fuori dalle numerose routine motorie, ecc.) senza ricorrere a strutture cognitive fortemente speculative? In questo senso, se da un lato Baron-Cohen afferma con forza la necessità di una teoria cognitiva dell'autismo che funga da mediatrice tra il livello di descrizione neurobiologico e quello comportamentale, sono altresì numerosi gli studiosi che la pensano in maniera diversa. A parte il vantaggio in termini di spiegazione che ci deriva dall'ipotizzare l'esistenza di un livello intermedio, infatti, ci si domanda quali garanzie si abbiano circa la sua effettiva esistenza. Dopotutto, ciò che possiamo osservare sono solamente una serie di comportamenti specifici che sappiamo essere riconducibili a una particolare organizzazione neurale.

2

2.1 Biologia quale livello fondamentale di analisi

Che le cause dell'autismo risiedano in certi fattori biologici, alcuni dei quali non ancora individuati e spiegati, è un fatto che non suscita più alcuna obiezione da parte della scienza medica. Sono lontani, oramai, i tempi in cui ipotesi come quella di Bruno Bettelheim potevano attirare l'interesse della ricerca scientifica e dell'opinione pubblica – anche se la “colpa” che ora attribuiamo a tali teorie fu, in origine, la “colpa” di Leo Kanner, il quale sosteneva che l'autismo fosse una reazione del bambino alla mancanza di affetto da parte della madre. Ora sappiamo che la chiave per comprendere i disturbi dello sviluppo neuropsicologico è riposta nella biologia e in particolare nella genetica, che dovrebbe riuscire a rispondere dei particolari deficit cognitivi legati al disturbo autistico: interazione sociale compromessa, comunicazione difficoltosa, repertorio di interessi e attività deficitario.

Passando a considerare più nel dettaglio alcuni dei dati che ci provengono dalle diverse tecniche d'indagine del sistema nervoso (tecniche tradizionali di misurazione del volume e del peso del cervello, ma anche EEG, fMRI, PET, ecc.) vogliamo rilevare, innanzitutto, la presenza di anomalie nelle strutture cerebrali dei soggetti con sindrome dello spettro autistico, a cominciare dal fatto che essi tendono ad avere un cervello leggermente più grande rispetto ai soggetti con sviluppo tipico. In prima battuta, sembra ragionevole scartare l'ipotesi che vede l'anomalia dipendere da un sovrannumero di neuroni, dato che le differenze significative nella dimensione del cervello non sono presenti alla nascita, ma si rilevano attorno ai tre-quattro anni di vita. In questo senso, le nostre conoscenze sembrano sostenerci: sappiamo, infatti, che il cervello contiene circa cento miliardi di neuroni e che tale numero si mantiene costante durante tutta la vita; a variare, semmai, sono le connessioni che i neuroni stabiliscono tra loro. Una linea di spiegazione alla macrocefalia dei soggetti con autismo, dunque, non potrà che prendere in considerazione quei meccanismi di crescita e differenziazione morfologica del sistema nervoso cui tanta parte hanno le cellule gliali¹⁷ e che sono per buona misura processi di natura epigenetica. A questo proposito, le neuroscienze ci offrono spunti ulteriori: a partire dal fatto che il bambino attorno ai 18 mesi di vita possiede il doppio delle connessioni e dei dendriti rispetto a un adulto (mille bilioni di sinapsi). In relazione alla macrocefalia nell'autismo, questo dato sembra giustificare due possibili scenari: a) nel cervello di un individuo autistico si formano, fin dall'inizio, più sinapsi di quelle che si formano in un individuo che presenta uno sviluppo tipico; b) il numero di sinapsi è inizialmente lo stesso per entrambi, ma

¹⁷Le cellule della glia, assieme ai neuroni, costituiscono il sistema nervoso. Svolgono diverse funzioni: nutritiva, di sostegno e isolamento dei tessuti nervosi, di protezione in caso lesioni o affezioni cerebrali.

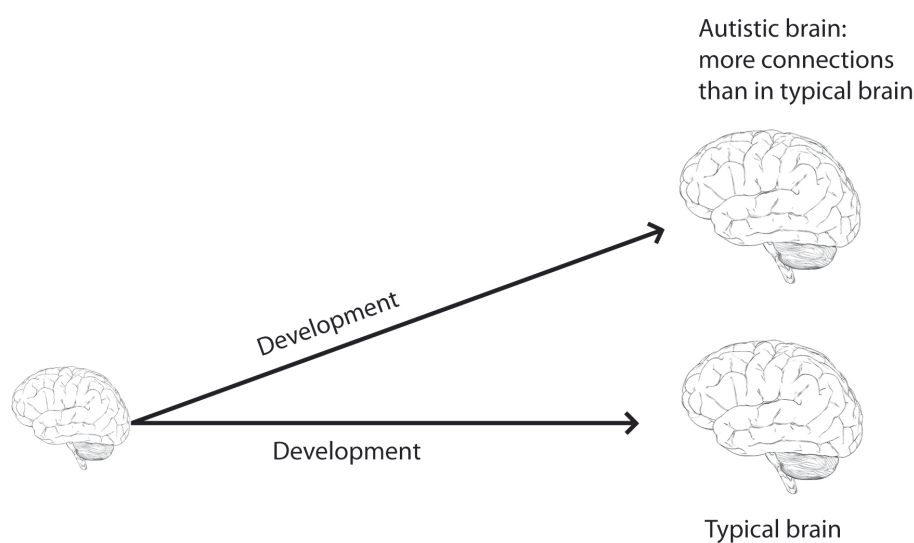
nel caso del soggetto con autismo tale numero non si riduce per effetto dei normali processi di “potatura” (*synaptic pruning*) che non si attivano o lo fanno in maniera insufficiente. Con la locuzione “potatura sinaptica”, nel campo delle neuroscienze, si fa riferimento ad alcuni processi regolatori che contribuiscono allo sviluppo del sistema nervoso riducendo il gran numero di connessioni tra neuroni sviluppatesi nei primi anni di vita, in modo da lasciare una configurazione neurale più efficiente in vista della futura maturazione biologica e cognitiva. Proprio come un albero che per svilupparsi regolarmente necessita di una serie di interventi atti a correggere la sua naturale maniera di crescere, allo stesso modo il sistema nervoso abbisogna di interventi di manutenzione che avranno un carattere d'intensità maggiore nei primi anni di vita e minore col passare del tempo (riducendosi, per così dire, da radicali potature all'inizio dello sviluppo a deboli interventi d'aggiustamento nella maturità). Tagliare alcune connessioni tra neuroni ed eliminare delle sinapsi, dunque, per rafforzarne delle altre. Il funzionamento di questo straordinario meccanismo di regolazione dello sviluppo, che vedremo meglio più avanti, è stato recentemente chiarito da un team di ricercatori del Laboratorio Europeo di Biologia Molecolare a Monterotondo¹⁸, guidato da Cornelius T. Gross, che ha individuato nelle cellule della microglia i protagonisti principali dell'azione di potatura sinaptica. Al dato importante che ci arriva dalla misurazione del cervello – cioè di una presunta macrocefalia nei soggetti con autismo che, abbiamo visto, è possibile interpretare in vari modi, ad esempio come la conseguenza di un malfunzionamento delle cellule della microglia deputate alla potatura sinaptica – si aggiungono, poi, evidenze relative a una molteplicità di anomalie presenti in diverse strutture neurali. Si tratta di anomalie nel volume di alcune aree specifiche, nella densità e organizzazione delle cellule di certi tessuti, nel modo in cui il flusso sanguigno irrori certe zone cerebrali più o meno estese. Sulla base di queste prime indicazioni, forniamo un elenco – che non pretende di essere completo – di ciò che la ricerca ha potuto riscontrare: correlazioni negative fra le dimensioni dei lobi frontali e del cervelletto, problemi nell'organizzazione delle cellule neurali nella corteccia frontale e temporale, riduzione del flusso sanguigno nei lobi temporali, malfunzionamento dell'amigdala, anomalie del flusso sanguigno nel solco temporale superiore, crescita incompleta di alcune strutture del cervelletto, dell'ippocampo e del setto, dimensioni ridotte del corpo calloso e di alcune strutture del tronco cerebrale. Ebbene: la conclusione importante da trarre, a seguito di un tale elenco di disfunzioni e discorrelazioni, sembra essere quella che punta a sottolineare l'impossibilità che abbiamo, ad oggi, di sapere se certe anomalie morfologiche e funzionali siano caratteristiche del disturbo autistico in quanto tale e non, piuttosto, del singolo paziente esaminato. E se sono caratteristiche, fino a che punto lo sono e fino a che punto l'autismo, che è una somma di comportamenti specifici, si correla con qualcosa di fisico e per certi aspetti misurabile. Quel che è certo, è che alcune correlazioni significative si presentano e danno da pensare: ad esempio, quelle tra autismo e agenesia del corpo calloso¹⁹. Il comportamento delle persone che nascono senza connessioni tra i due emisferi cerebrali è molto simile a quello delle persone autistiche: rivelano un linguaggio privo di intonazioni emotive, sono insensibili allo humour, dimostrano scarsa empatia e svariati deficit di natura cognitiva. In più, come si diceva, sono stati rilevati deficit a livello del corpo calloso proprio in soggetti con autismo; fino a che punto le due situazioni siano correlate, resta un punto sul quale lavorare.

Ritengo fondamentale rimarcare il fatto che l'autismo è, a partire dalla definizione che si è soliti attribuirgli, un disturbo dello sviluppo neuropsicologico, ovvero: una deviazione, per ragioni che sono ancora da chiarire, rispetto a quello che è il normale corso dello sviluppo in

¹⁸(Paolicelli et al., 2011, pp. 1456-1458).

¹⁹(Oliverio, 2011, p. 18).

un individuo tipico. Il fatto che l'autismo si ponga, problematicamente, proprio all'interno della fase di sviluppo più importante cui va incontro il nostro sistema nervoso, rende inseribili molte delle attuali conoscenze che abbiamo sul cervello e sul suo funzionamento tipico. Conoscenze neuroscientifiche che in condizioni normali ci guiderebbero nella spiegazione di un disturbo o di una patologia insorti in un soggetto già maturo, possono rivelarsi fuorvianti se messe in relazione con un disturbo che entra a far parte e modifica – fin dai primi attimi di vita e, perciò, costituzionalmente – molti dei meccanismi che si andranno formando nel tempo. L'autismo innesca la formazione di un *altro* cervello, di un'altra organizzazione cerebrale, per capire la quale le nostre conoscenze si rivelano, in qualche modo, inadeguate. A una divergenza nello sviluppo del sistema nervoso fa seguito, in qualche modo, una divergenza in quelle che sono le conoscenze che abbiamo del cervello.



Se una divergenza nelle prime fasi di sviluppo del sistema nervoso di un individuo autistico si è realmente verificata, ciò significa che non potremo spiegare efficacemente che cos'è l'autismo fino a quando continueremo a ragionare in termini di cervello tipico. Un cervello tipico è in qualche modo il risultato di uno sviluppo tipico. Un cervello autistico, il risultato di uno sviluppo atipico. Pur condividendo entrambi un medesimo punto di partenza, i due percorrono cammini differenti che li portano a differenti punti d'arrivo, sia a livello morfologico che comportamentale. Mettere in atto un confronto tra un cervello autistico al termine del suo sviluppo e un altrettanto sviluppato cervello tipico non porterà che a evidenziare la presenza, tra i due, di numerose differenze in svariate aree cerebrali, frutto di cammini originariamente divergenti. Se l'ipotesi che vede il cervello autistico divergere da quello che comunemente consideriamo il tipico cammino neuropsicologico è corretta – e se tale divergenza si verifica a partire dalle prime fasi dello sviluppo – si rischia di girare a vuoto continuando a guardare nella direzione di un confronto, *a posteriori*, tra le due tipologie di cervello. Giunti ormai alla fine del loro periodo di sviluppo più radicale, che ha termine intorno ai primi 10 anni di vita, cervello autistico e tipico non hanno più molto in comune. Essi non sono che il risultato finale di un cammino intrapreso ormai da tempo e fortemente condizionato da quelle che furono, rispettivamente, le condizioni iniziali. Tenendo conto di queste considerazioni, alcune delle correlazioni che abbiamo elencato perdono molta della loro portata esplicativa. In vista di una spiegazione dell'autismo, i dati che indicano la presenza di anomalie nel cervello di alcuni soggetti – a livello dei lobi frontali o temporali, del cervelletto, ecc. – mostrano solamente i

risultati di uno sviluppo che fin dall'inizio ha percorso un cammino particolare. Uno sviluppo che ha dovuto arrangiarsi coi propri mezzi, per altre strade. Di conseguenza, il fatto che il cervello di un individuo autistico, a confronto con un cervello tipico, presenti irregolarità morfologiche, non è che un'informazione sul tipo di sviluppo cui quel cervello è andato incontro, ma non fa luce sulla natura più profonda della patologia. Ecco il motivo per cui non è stato possibile trovare, anche solo per una delle discorrelazioni morfologiche o funzionali elencate in precedenza, una corrispondenza puntuale e coerente in un numero sufficiente di casi clinici. Questo non vuol dire che si tratti di dati da sottovalutare o da non approfondire; mostra, però, che gli studi su soggetti autistici, condotti con un certo apparato teorico alle spalle, si trovano profondamente in disaccordo tra loro nel riconoscere o meno la presenza di questa o quella disfunzione, questa o quella anomalia, il che rende assai complicato per chiunque riuscire a farsi un'idea precisa in merito. Di fronte a questi ostacoli riemerge la necessità, mai del tutto sopita, di fare ordine all'interno del disturbo autistico, moltiplicando le classificazioni o introducendo sottocategorie utili a semplificare il lavoro di ricerca; dal momento che, spesso, neppure i campioni esaminati nei vari studi sono omogenei (per età, quoziente intellettivo, capacità acquisite, temperamento caratteriale dei soggetti, ecc.), il che rende davvero complicato realizzare analisi significative sul disturbo in quanto tale. Se fare i conti con un cervello già formato non ci avvicina alla natura del disturbo autistico, diviene estremamente importante puntare l'attenzione sul sistema nervoso per come esso si organizza nei primi momenti di vita e di sviluppo: è probabile, infatti, che risieda proprio lì la risposta che andiamo cercando. Non dimentichiamo che uno dei problemi fondamentali resta quello di capire come mai, da un certo punto di vista, l'autismo si presenta come un disturbo polverizzato, difficile da individuare (distribuito in maniera variabile tra la popolazione cui è stato diagnosticato), mentre, dall'altro, rivela elementi di forte analogia tra casi anche molto distanti tra loro. Elementi che abbiamo scelto di individuare tra i deficit caratteristici dell'interazione sociale. Si tratta di un solo disturbo, seppur distribuito all'interno di un ampio spettro fenotipico, oppure di più disturbi diversi? Ricapitolando, è utile sottolineare le principali direzioni di ricerca emerse con maggiore chiarezza fino a questo punto.

(1) La prima corrente si sviluppa a partire dall'analisi comportamentale di individui autistici. Essa sembra volerci invitare a riflettere su quale potrebbe essere la base neurale delle attitudini sociali e delle capacità di empatizzazione di un individuo – il cui valore deficitario è segnalato come sintomo caratteristico e fondamentale del disturbo autistico – privilegiando così una spiegazione unitaria della sindrome che accoglierebbe sia i casi più “difficili” (autismo con grave ritardo mentale), sia quelli più “facili” (sindrome di Asperger, varie forme di *savant*). Una teoria cognitiva adatta a questo genere di premesse assomiglierebbe molto a quella proposta da Leslie, Baron-Cohen e Frith relativa al *deficit della teoria della mente* o all'evoluzione di questa, la teoria E-S (*Empatizzazione-Sistematizzazione*) di Simon Baron-Cohen. Quale ipotetico correlato neurale della capacità di capire gli atti (motori, comunicativi, ecc.) compiuti dagli altri e soprattutto, di capire le emozioni degli altri, avremmo a disposizione i neuroni specchio e il sistema che essi formano, scoperto da ricercatori italiani (Rizzolatti, Fogassi, Fadiga) attorno ai primi anni Novanta. Un danno a livello del sistema specchio (livello biologico) potrebbe causare un malfunzionamento del modulo mentale con funzione di teoria della mente (livello neuropsicologico), generando un fenotipo autistico (livello del comportamento osservabile).

(2) Una seconda serie di considerazioni sembra fornirci altrettanti buoni motivi per percorrere un cammino che giunga infine a rendere conto del disturbo autistico. Questa volta, però, si attraversa l'intero sviluppo neuropsicologico dell'uomo e ci si concentra, in particola-

re, su quelle che sono le fasi iniziali di questo sviluppo. Preso atto di alcuni dati interessanti, provenienti da misurazioni effettuate sul cervello di individui con autismo – misurazioni che hanno messo in luce, tra anomalie di vario tipo, la presenza pressoché costante di un aumento delle dimensioni cerebrali in questi soggetti – si è passati a considerare con maggior attenzione i meccanismi di sviluppo e regolazione della crescita del sistema nervoso che hanno inizio già prima della nascita. Le conoscenze in nostro possesso ci dicono che entrambi i tipi di cervello, autistico e tipico, vanno incontro a sviluppo, differenziandosi morfologicamente e funzionalmente sulla base di ciò che hanno a disposizione. Fondamentalmente, cioè, di due serie di elementi: a) una lista di istruzioni genetiche (vincoli) e b) un profilo di condizioni di contorno – endogene ed esogene – che possono variare in maniera considerevole (da individuo a individuo e all'interno del medesimo a seconda di vari fattori) e che sono in grado di favorire o meno l'applicazione di quelle istruzioni. In linea con quanto premesso, si afferma quindi l'opportunità di indagare i primissimi momenti di sviluppo – quando ancora le due tipologie di sistema nervoso, autistico e tipico, si presume non differiscano – per cercare di capire a che punto si presenta la divergenza tra i due cammini, a che livello di complessità e, soprattutto, per quale motivo. Se le cose stessero come indica quest'ultima corrente di pensiero, dunque, le differenze a livello di anomalie e discorrelazioni tra cervelli autistici e tipici, riscontrate nei diversi campioni analizzati, dipenderebbero dal fatto che ogni percorso di sviluppo è almeno in parte, a sé (frutto di processi di natura epigenetica difficili da prevedere con le nostre attuali conoscenze). Con l'autismo tocchiamo il campo, in buona parte misterioso, dello sviluppo. Capire a fondo questo settore della biologia vorrebbe forse dire aver trovato la spiegazione a una grande quantità di domande e problemi. A differenza di un danno neurologico che si verifica a sviluppo avvenuto e che va a interessare un cervello già formato sul quale possiamo intervenire a partire dalle conoscenze che abbiamo, qui la questione tratta di un problema legato a qualcosa di molto diverso. Qui il danno interessa un cervello che non c'è ancora, che ancora si deve organizzare; un cervello che si vedrà costretto a organizzarsi proprio in funzione del problema (cercando di bypassarlo in qualche maniera, cambiando completamente direzione di sviluppo, ecc.). Il cervello che ne risulterà sarà quindi diverso da quello sul quale siamo abituati a intervenire. Per questo è fondamentale far luce sullo sviluppo: per risalire al punto, se ce n'è uno, in cui le cose per l'individuo autistico cominciarono ad andare diversamente e lì trovare il modo di intervenire.

2.2 Spiegazione dell'autismo: fattori biologici

Recenti studi ci informano che i disturbi legati al circuito dell'ossitocina e della vasopressina si presentano con frequenza nei casi di autismo. Basse concentrazioni di ossitocina nel sangue sono state riscontrate in numerosi casi di persone con sindrome dello spettro autistico. Si trattava, in particolare, di individui la cui capacità di interagire con gli altri e di leggere le emozioni migliorava proprio quando gli veniva somministrata ossitocina. Diversi studi hanno poi messo in relazione i livelli di ossitocina e i recettori di questa sostanza con la capacità di socializzare: sappiamo, infatti, che i portatori di una specifica versione del gene per il recettore dell'ossitocina hanno comportamenti più "prosociali" (la capacità di comportarsi in un modo che sia di beneficio a un'altra persona). Da un lavoro di ricerca dell'Università di Toronto e pubblicato sui *Proceedings of National Academy of Sciences*, è risultato che sono gli individui omozigoti per l'allele G del recettore dell'ossitocina a essere i più "prosociali", mentre i portatori delle altre versioni (AG o AA) tendono a riferire livelli più bassi di emozioni positive, empatia, cure parentali e sono esposti a un maggior rischio di autismo. Ultima-

mente, poi, ricercatori dell'Istituto di Neuroscienze del CNR di Milano in collaborazione con le Università di Milano, dell'Insubria, e di Tohoku in Giappone, sono riusciti a riprodurre nei topi il nucleo centrale della sintomatologia autistica, spegnendo completamente i recettori dell'ossitocina nel loro sistema nervoso centrale. Lo studio ha evidenziato, in particolare, che la somministrazione di ossitocina e vasopressina, è in grado di ripristinare tutti i deficit anche quando gli animali sono adulti e il loro cervello è già formato.

Una seconda linea di ricerca indaga i motivi della macrocefalia nell'autismo. Dati chiari, infatti, indicano che le persone con autismo tendono ad avere cervelli leggermente più grandi rispetto a quelli di persone con sviluppo tipico. Abbiamo accennato a questo dato in apertura, ma ora è venuto il momento di approfondire la questione. A cosa possiamo attribuire la differenza nella dimensione del cervello? Una prima risposta chiama in causa il numero di neuroni. In questo senso, il cervello di un individuo con autismo sarebbe più grande perché conterrebbe un numero maggiore di neuroni rispetto a quelli contenuti nel cervello di un individuo tipico. Questo tipo di risposta, però, suscita non poche resistenze. L'obiezione si muove più o meno così: a) le nostre attuali conoscenze ci dicono che i neuroni vengono prodotti soprattutto durante lo sviluppo prenatale; b) da ciò segue che se si trattasse di un problema legato al numero di neuroni ci aspetteremmo differenze nella dimensione del cervello fin dalla nascita; c) le differenze significative, effettivamente, non si trovano alla nascita, bensì attorno ai tre-quattro anni di vita. Nonostante le critiche formulate a questa spiegazione, alcuni ricercatori dell'Università della California a San Diego sono convinti che il cervello di un individuo autistico sarebbe caratterizzato proprio da un sovrannumero di neuroni delle aree cerebrali deputate all'elaborazione dei comportamenti sociali, della comunicazione e dello sviluppo cognitivo²⁰: neuroni che si sviluppano tra le dieci e le venti settimane di gestazione. Dato che gli studi di *imaging* cerebrale su individui con autismo hanno evidenziato una crescita eccessiva e una disfunzionalità della corteccia prefrontale – come di altre regioni del cervello – l'ipotesi avanzata da questi ricercatori è che ciò sia dovuto proprio a un eccesso di cellule cerebrali. Eseguendo misurazioni *post mortem* su tessuti, i ricercatori hanno avuto modo di riscontrare nei soggetti con autismo il 79% di neuroni in più nella corteccia prefrontale dorsolaterale e il 29% in più nella corteccia prefrontale mediale, con una deviazione del peso complessivo del cervello del 17,6% rispetto al campione medio. Sebbene tale sovrannumero di neuroni sia tipico in quella fase dello sviluppo fetale situata proprio tra le dieci e le venti settimane di gestazione, normalmente assistiamo a una riduzione del numero di cellule cerebrali; a partire dal terzo mese di gravidanza e successivamente alla nascita, infatti, per tutta una serie di meccanismi di apoptosi (morte cellulare programmata) i neuroni vengono "potati". Ebbene: tale riduzione fallirebbe nei casi di autismo. Secondo i ricercatori, tutto ciò potrebbe rendere conto del sovrannumero di neuroni nella corteccia, comune nei casi di autismo, giustificando così le aumentate dimensioni cerebrali. Anche in questo caso, come nel precedente relativo all'ossitocina, si tratterebbe di processi prenatali non andati a buon fine. Precedentemente, l'ipotesi fondamentale chiamava in causa uno specifico circuito ormonale, quello dell'ossitocina e della vasopressina, apparentemente danneggiato nell'autismo; in questo caso, il dito sarebbe puntato contro il malfunzionamento di certi processi di regolazione del numero di cellule cerebrali durante lo sviluppo. Certo è che se vi fossero ulteriori conferme in tal senso potremmo dire di esserci avvicinati alla comprensione di almeno una delle forme in cui l'autismo è solito manifestarsi. L'ipotesi avanzata dai ricercatori di San Diego, però, non risponde all'obiezione formulata all'inizio circa il fatto che noi vediamo una

²⁰(Courchesne et al., 2011, pp. 2001-2010).

differenza significativa nella dimensione del cervello in bambini con autismo solamente attorno ai tre-quattro anni di vita. Se le aumentate dimensioni dipendessero da un maggior numero di neuroni – si diceva – saremmo in grado di notare qualcosa già alla nascita, dal momento che i neuroni si producono solo nel periodo prenatale. Un’alternativa alla soluzione precedente, quindi, forte di questa critica, potrebbe rivolgersi con maggior successo ai processi di crescita, differenziazione morfologica e selezione dei neuroni, oppure delle altre cellule presenti nel cervello, ad esempio le cellule gliali. Scrive Douglas Fields: «ancora poco tempo fa la conoscenza del cervello era basata sulla “dottrina del neurone”. Essa sostiene che l’informazione del sistema nervoso è trasmessa da impulsi elettrici in reti di neuroni collegati da connessioni sinaptiche. Ma questo teorema fondante è profondamente sbagliato. Nuove ricerche dimostrano che alcune informazioni aggirano del tutto i neuroni, fluendo senza generare elettricità in reti di cellule, la cosiddetta glia»²¹. Dopotutto, i neuroni costituiscono solo il 15% delle nostre cellule cerebrali. È piuttosto inverosimile che il restante 85%, costituito dalle cellule gliali, funga solo da inerte elemento di sostegno. E infatti sono numerosi gli studi che hanno messo in evidenza la varietà morfologica e funzionale delle cellule della glia: ci sono gli astrociti, dalla forma stellata, che trasportano neurotrasmettitori, cibo e sostanze di scarto; gli oligodendrociti a forma di cefalopode e le cellule di Schwann che si avvolgono attorno ai neuroni a formare una guaina che accelera la trasmissione elettrica; la microglia, di forma ramificata o ameboide, che interviene in caso di lesioni e patologie. Quest’ultimo genere di cellule in particolare, mostra di possedere doti fondamentali in vista del normale sviluppo del cervello, come raccontano in uno studio recente i ricercatori dell’EMBL, guidati da Cornelius T. Gross²², suggerendo che un malfunzionamento della microglia potrebbe contribuire ad anomalie nelle sinapsi come quelle viste in certi disturbi dello sviluppo neuropsicologico, ad esempio nell’autismo. Ciò significa che se non siamo intenzionati a fare riferimento a un sovrannumero di neuroni per spiegare le aumentate dimensioni del cervello nei soggetti con autismo, abbiamo ancora una possibilità che consiste nell’osservare quel che accade attorno ai tre-quattro anni di vita ad opera delle cellule della microglia. Sappiamo, infatti, che durante quella fase dello sviluppo neurale ciascun individuo va incontro a un processo di selezione delle sinapsi chiamato *pruning*, ovvero “potatura”. Come scrivono i ricercatori dell’EMBL, in un comunicato stampa del 21 luglio 2011: «I giardinieri sanno che alcuni alberi hanno bisogno di una potatura regolare: alcuni rami devono essere tagliati in modo che altri crescano più forti. Lo stesso vale per il cervello durante lo sviluppo: le cellule della microglia eliminano le connessioni tra neuroni, definendo i collegamenti del cervello»²³. All’incirca un trilione sono le connessioni sinaptiche nel cervello di un bambino prima che le cellule della microglia eseguano la prima *potatura*. Se ne ripeteranno altre durante i primi anni di vita, fin quando intorno ai dieci anni il cervello del bambino cesserà di essere superdenso. Rispetto alla prima ipotesi esaminata, ci si presenta un’alternativa ragionevole del perché individui con autismo hanno cervelli più grandi. Mentre nel primo caso, la risposta faceva appello al fallimento di meccanismi di morte cellulare programmata durante il periodo prenatale, colpevoli di lasciarsi alle spalle un sovrannumero di neuroni nel cervello autistico; in questo caso, una mancata serie di interventi di potatura sinaptica ad opera della microglia lascerebbe un cervello superdenso, con un numero troppo elevato di connessioni che ne condizionerebbe irrimediabilmente lo sviluppo. Quale delle due risposte sia quella corretta o quanto entrambe possano concorrere a definire l’autismo, studi ulteriori potranno chiarirlo.

²¹(Fields, 2011, pp. 90-97).

²²(Paolicelli et al., 2011, pp. 1456-1458).

²³EMBL, *Giardinaggio nel cervello*, Comunicato Stampa, Monterotondo, 21 luglio 2011.

In generale, sembra che i fattori prenatali guadagnino spazio nella spiegazione della sindrome autistica, ma è vero che numerosi sono gli studi che stanno mettendo in evidenza le relazioni che intercorrono tra alcune patologie cerebrali come l'Alzheimer, la schizofrenia, la sindrome ossessivo-compulsiva e certe disfunzioni delle cellule gliali, in particolare astrociti e microglia.

Una terza linea di ricerca guarda con particolare interesse alla scoperta dei neuroni specchio, proprio in vista di una spiegazione dell'autismo. Come i primati, gli elefanti, i lupi e gli altri animali che vivono in comunità, anche l'essere umano deve contare sulla cooperazione sociale se intende sopravvivere. La nostra consapevolezza morale nasce da istinti sociali che sono alla base della vita comunitaria: a dircelo è Charles Darwin nel volume *L'espressione delle emozioni nell'uomo e negli animali*. Ecco il motivo per cui empatia, mutua comprensione, affetto e altre emozioni che costituiscono le basi di ogni comportamento morale si ritrovano anche tra gli animali. Scrive Dick Swaab: «in un giardino zoologico una scimmia vecchia e malata è stata aggiunta a un gruppo di sue simili. Dato che non capiva cosa si aspettavano da lei gli uomini che l'avevano portata lì, il bonobo l'hanno presa per mano e l'hanno accompagnata al posto giusto. Una volta si è persa e ha lanciato grida di aiuto, allora gli altri l'hanno raggiunta, tranquillizzata e ricondotta nel gruppo»²⁴. Come nota Patricia Churchland nel suo testo, *Braintrust*²⁵, il comportamento morale che oggi possiamo osservare non è che il risultato di un percorso evolutivo durato millenni. Dapprima, è probabile che esso si sia manifestato nelle cure amorevoli prestate dagli animali alla prole, per poi estendersi sempre di più a cominciare dai partner fino a comprendere, successivamente, altri membri della propria specie che non facevano direttamente parte del circuito familiare. Questi obblighi morali consistono in svariate forme di attenzione, interesse per l'altro, cure reciproche, ecc.; gli stessi obblighi che ritroviamo bruscamente interrotti nei casi di autismo. Il bambino autistico non offre conforto e lui stesso non tende a ricercarlo nei momenti di difficoltà o dolore. Se la mamma si ferisce non gli presta aiuto e a sua volta non ne cerca quando gli capita di farsi male. In altre parole, sembra che nell'autismo siano deficitarii i più comuni comportamenti empatici. Una definizione di empatia la si trova nel testo di Luca Surian dedicato all'autismo: «l'empatia è la capacità non solo di riconoscere, ragionare e attribuire correttamente stati mentali alle altre persone, o anticiparli in base a considerazioni sulle situazioni che possono provarli. L'empatia richiede anche di rispondere in modo appropriato e spontaneo a tali stati mentali, in particolare a quelli emotivi. La capacità di empatia è insomma la capacità di sintonizzarsi sulla vita emotiva degli altri e provare sinceramente le loro emozioni e sentimenti»²⁶. Tutti coloro che hanno avuto modo di confrontarsi da vicino con i disturbi dello spettro autistico hanno presente la strana sensazione di assenza che circonda la vita delle persone che ne sono affette. In loro compagnia, è come se si restasse costantemente in attesa di qualcosa che tarda ad arrivare: un gesto, un'occhiata intensa, una parola significativa che spesso, però, non si presenta. La mancanza di reazioni empatiche e di reciprocità emotiva è pressoché totale: ogni discorso e persino ogni sguardo si rivela privo di timbro, colore, pienezza. Il più delle volte, è evidente, l'empatia passa inosservata. Non è neppure necessario che due persone siano in sintonia tra loro perché si creino forme di empatia, essa c'è e basta. Quando manca, però, la sua assenza risalta in maniera preminente e l'incomunicabilità che si ravvisa è del tutto particolare. Potremmo dire, allora, che l'empatia la si avverte. Non sganciata da tutto il resto ma, al contrario, immersa nella situazione reale, nei comportamenti sociali; forse, proprio

²⁴(Swaab, 2010, p. 282).

²⁵(Churchland, 2011).

²⁶(Surian, 2005, p. 60).

perché nasce per essi, per far loro da guida. Nonostante la sua intrinseca vaghezza, Simon Baron-Cohen è stato in grado di elaborare un espediente interessante per *valutarla* direttamente in situazione: l'*Eyes Test* o test degli occhi. Si tratta di un compito di teoria della mente di livello superiore che consiste nel presentare a un soggetto una serie di fotografie di volti in cui sono visibili solamente gli occhi. In seguito si chiede all'intervistato di indicare l'aggettivo che meglio descrive ciascuno degli sguardi, tra i due o i quattro forniti a ogni prova. Ebbene: un sistema di *eye tracking* ha mostrato che i soggetti con autismo guardano significativamente di meno gli occhi rispetto ai soggetti di controllo, facendo registrare prestazioni peggiori nel test rispetto a quelle di pazienti con altri disturbi ma di pari età mentale. Almeno altri due dati meritano una giusta sottolineatura: 1) il fatto che anche i soggetti che normalmente riuscivano a superare le prove di falsa credenza, cadevano al test degli occhi, il che fa pensare che il deficit che sta dietro questo particolare risultato sia in qualche modo più universale e appropriato alla descrizione dell'autismo rispetto a quello rivelato dai test di falsa credenza; 2) il fatto che anche pazienti schizofrenici incontrino rilevanti difficoltà nel test degli occhi, un dato che si presenta in linea con quanto riportato dalle ultime analisi scientifiche che tentano di spiegare questa patologia: ovvero, che la schizofrenia sarebbe un disturbo precoce dello sviluppo cerebrale di origine genetica simile, per certi versi, all'autismo. Tutte queste considerazioni indicano forse che nell'autismo e, in parte, nella schizofrenia assistiamo a un anomalo impiego delle strutture cerebrali normalmente deputate a elaborare una teoria della mente? Può darsi. Di certo i risultati individuano la presenza di un'anomalia rispetto a quello che è lo sviluppo neuropsicologico tipico; le reazioni empatiche, infatti, iniziano a formarsi molto presto nello sviluppo: la preferenza per gli occhi, ad esempio, è presente nei bambini fin dai primi giorni di vita; difficilmente si potrebbe affermare che qualcuno gliel'abbia insegnata. Scrive Patricia Churchland: «in predicting complex behavior, it is highly advantageous to interpret others' behavior as an expression of their inner mental states»²⁷. Ma perché, ci chiediamo, dovrebbe essere più vantaggioso interpretare il comportamento altrui in termini di stati mentali? Agire così, prosegue Churchland, si rivela utile ad accrescere l'efficacia delle nostre predizioni su ciò che sta per accadere, su quello che l'altro intende comunicarci, sulle scelte che noi stessi dovremo compiere in risposta allo stimolo ricevuto, ecc. Non ci sono dubbi in merito all'adeguatezza di questa strategia se confrontata con quella che procederebbe solamente associando a un particolare movimento del corpo un altrettanto particolare risultato motorio. Questo modo di procedere avrebbe il grande difetto di non poter rendere conto del fatto che uno stesso movimento può darsi come risultato di un'ampia varietà d'intenzioni. Certo è più astratto interpretare i comportamenti altrui in termini di desideri, aspettative, intenzioni, e altre entità astratte di questo tipo, ma è sicuramente più efficace che fare altrimenti; se non altro perché facendo in questo modo vediamo aumentare esponenzialmente le nostre possibilità di operare con successo sulla realtà che ci circonda. Grazie al fatto di poter attribuire agli altri degli stati mentali, infatti, gli esseri umani – e non solo loro – sono in grado di pianificare soluzioni per il futuro, facendo i giusti calcoli sulla base delle intenzioni e dei desideri altrui. Gli esseri umani sono veramente abili in questo genere di attività, superando di gran lunga qualsiasi altro animale. Tuttavia, il fatto che molti animali mostrino un'attitudine straordinaria per l'empatizzazione (in modo particolare i mammiferi) ci dà modo di credere che l'aver sviluppato un linguaggio espressivo non sia strettamente necessario per versioni elementari di attribuzione. La domanda che ci si pone a questo punto, in relazione al fatto che una delle teorie dominanti sull'autismo è proprio quella che afferma

²⁷(Churchland, 2011, p. 132).

che i soggetti che ne sono affetti mancano di una teoria della mente e quindi della possibilità di attribuire stati mentali, riguarda quel che sappiamo circa il meccanismo neurale che sta alla base della teoria della mente e che si presume danneggiato nell'autismo. È facile vedere come una delle più eleganti teorie cognitive della mente che possediamo (la teoria modulare della mente, in particolare nella versione che si sofferma ad analizzare il modulo di attribuzione degli stati mentali), si sposi con un'altrettanto elegante scoperta neuroscientifica dei primi anni novanta, quella dei neuroni specchio. Ed è altrettanto facile capire perché molti scienziati e psicologi si siano sentiti fortemente incoraggiati nelle proprie ricerche sulla teoria della mente, proprio a partire dalla scoperta dei neuroni specchio nelle scimmie e successivamente nell'uomo (in maniera diretta per quanto riguarda i primati, indiretta nel caso degli esseri umani). I risultati sperimentali (il neurone specchio che *spara* sia nel caso di diretta esecuzione di una certa azione, sia nel caso dell'osservazione della stessa azione eseguita da qualcun altro) furono interpretati dai ricercatori in maniera particolare: si disse che i neuroni, oltre a essere collegati agli stimoli motori in entrata e in uscita, erano in qualche modo sensibili agli atti e capaci di comprendere le azioni osservate. I neuroni, insomma, non ragionavano in termini di movimenti corporei, ma di atti motori e cioè di movimenti finalizzati a uno scopo, diretti da un'intenzionalità. Alcuni esperimenti sembrava potessero dimostrare la validità di queste affermazioni: due movimenti cinematicamente indistinguibili ma finalizzati a scopi diversi, ad esempio, non venivano letti allo stesso modo dai neuroni specchio; essi comprendevano, in qualche modo, la differenza d'intenzione che vi era alla base. Questi fatti contribuirono a fare in modo che si procedesse ad associare alle cellule cerebrali una sorta di capacità di leggere le intenzioni (prima motorie e poi comportamentali), il che fece presagire ancora di più la possibilità di collegare, definitivamente, i neuroni specchio alla teoria della mente. In questa direzione si mossero, nel 1998, Vittorio Gallese e Alvin Goldman, i quali proposero un modello che prevedeva che i neuroni specchio fossero in grado di favorire l'attribuzione di stati mentali attraverso uno specifico processo di simulazione. La domanda che ci si pose, allora come oggi, è: come possono dei neuroni bimodali, che sono pur sempre dei neuroni, avere a che fare con l'intenzionalità? La teoria della simulazione prova a rispondere a questa obiezione, sostenendo la necessità di tre passaggi fondamentali affinché un cervello possa riuscire ad attribuire un'intenzionalità a un altro individuo: 1) al movimento osservato in un'altra persona corrisponde un'attivazione del sistema motorio nel cervello del soggetto in questione; 2) l'intenzione associata a questa particolare attivazione viene rappresentata in modo che il soggetto la possa conoscere; 3) il soggetto si trova in grado di attribuire questa stessa intenzione alla persona osservata. Ebbene: a ciascuno di questi tre punti è possibile obiettare nuovamente domandando: come? Come si può passare dal movimento all'intenzionalità se non proprio presupponendo una teoria della mente che permetta questo passaggio? Il solo movimento non è sufficiente a predire granché circa l'intenzione del soggetto osservato: la simulazione, in altre parole, non basta. Essa poggia sul fatto che possediamo una teoria della mente. Considerando la maniera nella quale sviluppiamo la capacità di auto-attribuirci stati mentali, è più probabile che l'attribuzione di un'intenzionalità agli altri non sia fondata primariamente su di sé e poi estesa, ma che entrambe avanzino di pari passo nello sviluppo. In questo senso, il pensiero cosciente non è altro che una forma di adattamento che emerge dal fatto che le interazioni sociali si fanno via via sempre più pressanti e sofisticate. Ricapitolando, possiamo dire questo: il fatto che negli esseri umani non ci sia evidenza diretta della presenza di neuroni specchio, bensì indiretta (le tecniche di *brain imaging*, infatti, non misurano il singolo neurone, ma offrono ugualmente buone ragioni per credere che anche nell'uomo le cose funzionino più o meno come nelle scimmie), non pregiudica il fatto che anch'essi

siano dotati di un sistema neurale di questo tipo. Sembra, però, che ci sia solo una debole evidenza del fatto che il sistema specchio possa essere il substrato, tanto cercato, della capacità di attribuire stati mentali. Un'ipotesi differente è quella che riconosce in tutte queste forme di empatia un'estensione all'uomo dei sentimenti di attaccamento che i mammiferi provano nei confronti della prole. Certo, è probabile che un deficit ai neuroni specchio possa essere considerato la causa di una specifica forma di autismo, ma per esprimersi a tale riguardo saranno necessari studi ulteriori.

2.3 Autismi

In un comunicato stampa del 4 novembre 2011, i ricercatori dell'Istituto di neuroscienze del Cnr di Milano, scrivono: «Studi recenti hanno mostrato una patogenesi genetica in un crescente numero di bambini affetti da disturbi autistici, evidenziando una diretta connessione tra manifestazioni autistiche e delezioni, mutazioni e particolari variazioni polimorfiche di un numero crescente di geni»²⁸. In particolare, i ricercatori si sono concentrati su due geni, IL1RAPL1 e SHANK3, essenziali al corretto funzionamento dei circuiti cerebrali a livello delle spine dendritiche (la superficie su cui sono ulteriormente estesi i dendriti e sulla quale si trovano le sinapsi). Alterazioni morfologiche e funzionali delle proteine presenti sulle spine, infatti, impedirebbero il corretto mantenimento delle sinapsi alterando la capacità di apprendimento e di memorizzazione in patologie del sistema nervoso come l'autismo. Sebbene la molteplicità funzionale dei geni identificati non permetta di teorizzare strategie terapeutiche comuni a tutti i casi di autismo, dal comunicato del Cnr emerge con chiarezza un dato interessante: il fatto che una mutazione genetica che interessi quei geni venga considerata, dagli stessi ricercatori, causa certa di autismo e ritardo mentale, porta a pensare che almeno una parte dei casi diagnosticati di autismo siano riconducibili proprio a forme di autismo delle sinapsi. Una parte, certo, ma non la totalità dei casi. Ecco il motivo per cui, invece di parlare di autismo *sic et simpliciter*, dovremmo riferirci, ragionevolmente, a forme di autismo di varia natura o meglio ancora, ad autismi. Conferme in questo senso, d'altronde, se ne hanno da tempo; a partire dalle prime descrizioni e classificazioni, elaborate in sede di diagnosi, alle prese con la straordinaria varietà fenotipica e comportamentale con la quale l'autismo si presenta. Classificazioni cristallizzate, poi, in una terminologia che oggi lascia alquanto perplessi: sindrome autistica, sindrome di Asperger, alto e basso funzionamento, disturbi dello spettro autistico, ecc. Se a livello descrittivo – alla maniera, cioè, dei manuali diagnostici come il DSM-IV o il DSM-V in via di pubblicazione – si tratta semplicemente di organizzare una certa quantità di sintomi più o meno caratteristici, avendo cura di rendere omogenea la patologia in questione (per come essa si presenta in tutta una serie di soggetti); lo stesso discorso non può valere se riferito all'eziologia di quella stessa patologia. A questo livello, infatti, due quadri sintomatologici apparentemente indistinguibili tra loro possono rivelare, al fondo, fattori causali totalmente differenti. Nel corso di questi paragrafi abbiamo voluto sottolineare con forza l'importanza fondamentale dei fattori biologici, genetici ed epigenetici, nella spiegazione dell'autismo. La patogenesi genetica è in grado di rendere conto sia del malfunzionamento del circuito ormonale dell'ossitocina e della vasopressina, sia della mancata potatura sinaptica ad opera delle cellule della microglia, sia dei deficit presenti nei diversi sistemi specchio, sia di quelli a livello delle spine dendritiche e delle sinapsi; ciascuna di esse originando una forma diversa di sindrome autistica che si manifesterà, però,

²⁸Istituto di Neuroscienze del Consiglio Nazionale delle Ricerche (In-Cnr), comunicato stampa del 4 novembre 2011.

sempre con un quadro sintomatologico simile. Autismi tra loro indistinguibili, almeno a livello fenotipico, possono avere cause diverse. Scrive Matthew P. Anderson, direttore della divisione di neuropatologia del Beth Israel Deaconess Medical Center (BIDMC): «fino a tempi recenti la causa dell'autismo era completamente un mistero. Le più recenti tecnologie hanno reso possibile scoprire che in almeno un sottoinsieme di pazienti autistici, sono presenti delezioni o duplicazioni del DNA»²⁹. A questo proposito, ci preme ricordare l'anomalia cromosomica più frequentemente diagnosticata in individui con autismo: la cosiddetta sindrome *idic15* che consiste in inversioni o duplicazioni a carico del cromosoma 15. Sono stati proprio i ricercatori del BIDMC a dare conferma del legame esistente tra autismo e duplicazione di questo gene, riscontrando nei topi che presentavano una sovraespressione di un analogo del gene umano *idic15*, il gene *Ube3*, tratti comportamentali simili a quelli degli esseri umani con autismo: interazione sociale ridotta, comunicazione deficitaria e comportamenti ripetitivi (auto-grooming). Il discorso portato avanti fin qui potrebbe complicarsi esponenzialmente se ci giungessero conferme riguardo alla possibilità che per certe forme di autismo, come di schizofrenia, si tratti di mutazioni *ex novo*: mutazioni non ereditate dai genitori, in geni che non erano stati precedentemente associati al disturbo e perciò, estremamente difficili da individuare. In linea di massima, le statistiche sembrerebbero negare questa possibilità: le probabilità di avere un secondo figlio autistico, in una famiglia in cui già ce n'è uno, sono infatti venti volte maggiori rispetto alla popolazione generale. A questo proposito, un articolo a firma di Michael Spencer su *Translational Psychiatry*³⁰, cerca proprio di far luce sul perché i fratelli e le sorelle di persone colpite da autismo, pur non essendo malati essi stessi in prima persona, mostrano un modello di attività cerebrale simile ad essi quando si tratta di dover riconoscere espressioni facciali. In particolare, i tentativi dei ricercatori sono indirizzati a trovare un biomarcatore presente in entrambi i fratelli, i quali svilupperebbero forme di autismo molto diverse (una delle quali, quella del fratello sano, situata al di fuori dei criteri diagnostici standard) a seguito di successivi processi di natura epigenetica non andati a buon fine. Infine, citiamo uno studio portato avanti da ricercatori della Stanford University School of Medicine³¹ che sono riusciti, grazie a moderne tecniche di optogenetica (che prevedono la possibilità di ingegnerizzare specifici tipi di cellule affinché rispondano a un segnale luminoso, attivandosi o disattivandosi), ad azionare nei topi comportamenti deficitari simili a quelli riscontrati nell'autismo, rivelando in corrispondenza di ciò la presenza di onde cerebrali note come oscillazioni gamma. Secondo la tesi avanzata dai ricercatori, alcuni aspetti delle disfunzioni sociali tipiche dell'autismo non sarebbero altro che l'esito di un bilancio alterato fra la propensione all'attivazione delle cellule cerebrali eccitatorie e inibitorie, con una iperresponsività agli stimoli, alle quali corrisponderebbe un elevato livello di oscillazioni di tipo gamma. Tale studio ricorda, per certi versi, quello portato avanti da Vilayanur Ramachandran³² sulla possibilità di identificare la caratteristica soppressione delle onde- μ nei pazienti autistici, rivelata tramite elettroencefalogramma, quale aspetto chiave nella comprensione di quel disturbo. Ricerche seguenti dimostrarono, però, che la soppressione di onde- μ era la medesima sia nei soggetti autistici ad alto funzionamento sui quali era stato eseguito l'EEG, sia nei soggetti di controllo, falsificando così l'ipotesi che l'attività dei neuroni specchio fosse anormale nei primi.

In chiusura, vorremmo fosse chiaro che il livello dal quale partire resta pur sempre quel-

²⁹(Smith et al., 2011).

³⁰(Spencer et al., 2011).

³¹(Yizhar et al., 2011, pp. 171-178).

³²(Oberman et al., 2005, pp. 190-198).

lo descrittivo comportamentale. Sono i genitori che, osservando il proprio bambino, possono accorgersi di qualcosa che non va nel suo modo di interagire con gli altri. Sappiamo che generalmente una diagnosi di autismo avviene tra il secondo e il terzo anno di vita a seguito di manifeste alterazioni nel comportamento sociale e nella comunicazione. In questo senso, disporre di criteri diagnostici semplici, immediati, di facile riscontro da parte dei genitori, insegnanti ed educatori diventa estremamente importante, perché permette di accorgersi prima del disturbo, avendo tempo di mettere in atto un'adeguata strategia d'intervento. Anticipare i tempi è fondamentale: il perché ce lo mostrano i recenti studi di Sean Deoni dell'Institute of Psychiatry del King's College di Londra sulla mielinizzazione del cervello³³, secondo i quali la struttura cerebrale si presenta formata a soli nove mesi dalla nascita – gli scienziati hanno rilevato che il processo di mielinizzazione, a questa fase dello sviluppo, è attivo in ogni zona del cervello. Un'ulteriore possibilità di ottenere screening sempre più precoci ci arriva anche da studi su bambini di età compresa tra i 12 e i 46 mesi, eseguiti da Ilan Dinstein del Weizmann Institute of Science di Rehovot, in Israele, sulla forza di sincronizzazione tra aree cerebrali³⁴ deputate a una medesima funzione – forza che è segno di integrità funzionale. Facilmente misurabile nel sonno tramite risonanza magnetica, tale sincronizzazione si perde o si mostra fortemente alterata nel 70% dei casi di autismo. Tuttavia, i criteri diagnostici di tipo comportamentale sono pur sempre un punto dal quale partire e non un punto d'arrivo per la spiegazione dell'autismo. Essi possono offrire un valido aiuto per la terapia, ma di certo non possono mettere in luce quale forma di autismo interessa il paziente nello specifico. Senza questa conoscenza sembra difficile poter pensare di risolvere l'autismo, tranne che superficialmente. Tecniche di screening che rilevino l'autismo con più precisione e, soprattutto, che agiscano a livello biologico (in modo da potersi esprimere sul tipo di autismo in questione) sono quindi ben accette, perché possono fare spazio a terapie più proficue per il singolo caso. La diagnosi non deve diventare il traguardo finale, superato il quale si viene definitivamente etichettati col nome della propria patologia e lì ci si arresta per sempre; deve essere una fase importante dalla quale poter iniziare a progettare per il paziente il giusto intervento terapeutico. La parte più cospicua del lavoro, insomma, va fatta in sede di ricerca scientifica, dove gli enormi progressi compiuti fanno davvero ben sperare per il futuro. Si tratterà, perciò, di individuare l'eziogenesi delle varie forme di autismo (come abbiamo avuto modo di vedere in questi paragrafi) per poi elaborare terapie efficaci per ciascuna. In questo modo, si potranno realizzare screening che permettano di capire, in breve tempo, da quale forma di autismo è affetto un certo individuo, in modo da intervenire al più presto con la giusta terapia. E non si tratterà soltanto di terapie comportamentali che, per quanto utili, non curano l'autismo alla causa, ma ne alleviano i sintomi rendendolo più sopportabile a chi ne soffre e a chi lo vive da vicino, bensì di terapie geniche. Terapie che un tempo appartenevano alla fantascienza e che oggi si stanno dimostrando efficaci nell'arrestare malattie cerebrali come la leucodistrofia³⁵, che danneggia la guaina mielinica a protezione degli assoni ed è causa di morte per una persona ogni quarantamila.

2.4 Conclusioni

In quest'ultimo paragrafo, prenderemo in considerazione alcuni spunti di riflessione che ci provengono dalla filosofia della medicina. Come abbiamo già avuto modo di vedere, il distur-

³³(Deoni et al., 2011, pp. 784-791).

³⁴(Dinstein et al., 2011, pp. 1218-1225).

³⁵(Cartier, 2011, pp. 96-101).

bo autistico pone serie questioni alle neuroscienze, che devono tentare di spiegarlo a partire dalle conoscenze che maturano sul cervello e sul suo funzionamento; ma complica non poco anche il lavoro della medicina che, da parte sua, non ha mai smesso di interrogarsi sul significato di termini quali, appunto, disturbo, sindrome, patologia, malattia. Fintanto che non disporremo di un solido apparato teorico che ci guidi nella comprensione di questo misterioso deficit neuropsicologico, insomma, non resta che continuare a riflettere su quelli che sono gli strumenti di diagnosi in nostro possesso e le terapie che possiamo certamente perfezionare. L'autismo è una condizione psicologica e neurologica complessa che ci pone di fronte alla necessità di riflettere sul significato del binomio salute-malattia. Se la salute è assenza di malattia, quest'ultima che cos'è? Si tratta solamente di qualcosa che viene presentato come tale all'interno di un trattato di patologia? Un unico trattato, due, o più? E poi, un trattato che contenesse tutte le malattie conosciute e che soddisfacesse le esigenze intellettuali di tutti i medici e gli scienziati ci garantirebbe dal dubitare della realtà del suo contenuto? Le malattie ivi contenute, tra le quali l'autismo, sarebbero davvero tali? È abbastanza evidente che nonostante l'acume di tutti i medici e gli scienziati e la ponderosità del volume in questione, non avremmo alcuna garanzia circa la completezza del suo contenuto. E poi si dà il caso che l'assenza di malattie, certamente necessaria alla salute, da sola non basta; a maggior ragione se la salute è uno stato di benessere fisico, mentale e sociale, come recita la definizione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità del 1948. In altre parole, l'assenza di malattie non è condizione sufficiente per dire che una persona sia in salute: quest'ultima è qualcosa di più. Da parte sua, l'autismo interessa tutti e tre i campi definiti dall'OMS, all'interno dei quali l'uomo in salute dovrebbe godere di un sostanziale benessere: il fisico, il mentale e il sociale. L'autismo arreca svantaggi in tutti e tre i settori, specialmente all'ultimo; cosa che non avviene, ad esempio, nel caso della sindrome di Down. Essa certamente interessa l'aspetto fisico e mentale dell'individuo, ma non il sociale. In quel campo, le persone che soffrono di tale sindrome si differenziano notevolmente dagli autistici: le loro risposte emotive sono avanti anni luce rispetto a quelle di questi ultimi (di certo nessuno si sognerebbe di dire, nel caso della sindrome di Down, che il sintomo caratteristico ha a che vedere con gli aspetti relativi all'interazione sociale). La salute, come ricorda l'OMS è una condizione complessa. Essa ci pone di fronte alla necessità di riflettere su quale potrebbe essere la maniera migliore di esprimere la natura, altrettanto complessa, della malattia. Cosa vuol dire, ci si potrebbe domandare, essere malati nel corpo, nella mente, e nel "sociale"? In particolare, questi ultimi due aspetti (il mentale e il sociale) sembrano costringerci a ripensamenti e cambi di prospettiva continui. In questo senso, sia la prospettiva analitica – che intende la salute come assenza di malattie – sia la prospettiva olistica – che intende la salute in riferimento alla condizione dell'essere umano nella sua globalità – devono in qualche modo fare i conti con gli stessi interrogativi. Su che base viene deciso l'ingresso di un individuo nella malattia e il suo ritorno allo stato di salute? Abbiamo a che fare con qualcosa di reale quando parliamo di salute e malattia? Tanto reale come quando ci riferiamo agli oggetti del quotidiano? Le teorie olistiche assumono come concetto primitivo quello di salute, quelle analitiche la malattia. A mio avviso, non si tratta tanto di quale delle due condizioni sia realmente la più fondamentale: è evidente che ciascuna non si spiegherebbe senza l'altra. Qui si tratta, piuttosto, di dover fare un ragionamento di comodo per il futuro. Su cosa è più vantaggioso impegnare la ricerca? In questo senso, partire dalla malattia sembra più facile; la salute coinvolge di per sé troppe variabili per poter essere adeguatamente abbracciata sotto tutti i punti di vista. In entrambi i casi, comunque, la scelta ricade su una visione realista o nominalista delle realtà in questione. I realisti sono convinti del fatto che le varie definizioni delle malattie siano il riflesso di una

realtà oggettiva – in questo senso, ad esempio, l'autismo esiste come forma patologica condivisa da coloro che ne soffrono. Al contrario, i nominalisti sono convinti che le definizioni che noi diamo delle malattie siano soltanto un modo comodo di dominare una realtà complessa e variabile. In questo caso, l'autismo in quanto tale non esisterebbe realmente: esisterebbero soltanto le singole persone autistiche, raggruppate insieme e definite tali a motivo di specifiche relazioni di somiglianza tra loro intercorrenti. A complicare ulteriormente il quadro, poi, ci sarebbero coloro che nel definire salute e malattia si rifanno a un approccio di tipo naturalista o normativista. I primi affermano che i concetti di salute e malattia sono privi di una intrinseca connotazione di valore; in questo senso, essi mirano ad attribuire una sostanziale identità di natura tra fenomeni cosiddetti normali e patologici. I normativisti, invece, credono nella connotazione del binomio in termini di valore. Salute e malattia, normale e patologico, eccesso e difetto sono tali proprio perché fanno riferimento a qualcosa: a una norma appunto. Disordine, disarmonia, disequilibrio, sono esempi di termini che da soli non sopravviverebbero, ma che acquistano un significato se messi in relazione a norme corrispondenti. Per certi versi i naturalisti hanno ragione quando affermano che normale e patologico, situandosi all'interno di un *continuum* che è unico e che rappresenta la storia biologica della persona, non fanno altro che dar forma a differenze che sono, sostanzialmente, differenze di grado. Ed è qui l'autismo offre al dibattito un problema ulteriore: se è vero, come affermano le spiegazioni che si rifanno alla biologia, che esso trae origine dalle prime fasi di sviluppo di un individuo, allora si può ragionevolmente parlare di un *continuum* autistico separato da un *continuum* tipico. In questo senso, non si tratterebbe tanto di differenze di grado; infatti, se differenze ce ne fossero state, bisognerebbe specificare a che livello specifico sopraggiunsero. Pare che una sindrome dello sviluppo qual è l'autismo, ben diversa da una malattia di origine infettiva³⁶, sia oltremodo difficile da situare all'interno di un quadro che non tenga conto di tutte queste piccole differenze.

La teoria dell'evoluzione nel campo delle malattie ha permesso di ridurre l'approccio riduzionista che si appiattiva solamente sulla fisiologia, aprendo il campo a una visione più ampia dell'organismo quale, appunto, individuo facente parte di una specie. Prendere quest'ultima come punto di riferimento ci consente di raggiungere una posizione favorevole dalla quale poter dire quale dovrebbe essere la norma, la tipicità propria di quella specie e di conseguenza degli individui che ne fanno parte (certo, non in termini assoluti). Pare che riferirsi alla specie possa venir letto come il giusto compromesso finalizzato a staccarsi da un certo antropocentrismo troppo incentrato sul singolo individuo, evitando al contempo di cadere ingenuamente tra le braccia di una prospettiva esclusivamente comportamentista. In tal senso, Boorse³⁷ ci suggerisce di richiamarci a quello che lui definisce il progetto di specie, che riguarda un organismo tipico in circostanze tipiche. Secondo Boorse, la salute è la capacità di ciascuna parte interna all'organismo di svolgere le sue normali funzioni in circostanze tipiche con almeno un'efficienza tipica. Il progetto di Boorse, definito "biostatistic" per la possibilità di specificare per via statistica quello che è il progetto di specie di una data popolazione di individui, presenta dei problemi, ma anche numerosi vantaggi. Un fondamentale problema ha a che vedere con la nostra disponibilità ad attribuire realtà a termini quali salute/norma tipica e malattia/norma atipica. Nel caso di Boorse sembra, infatti, che la tipicità di cui parla possa

³⁶Una malattia di origine infettiva è una malattia determinata da agenti patogeni che entrano in contatto con un individuo. Solo in questo caso si può veramente parlare della malattia in termini di un qualcosa che si insinua nel *continuum* biologico dell'individuo portandolo, appunto, ad ammalarsi. Solo in questo caso la malattia crea davvero un discontinuità, una reale differenza di grado.

³⁷(Boorse, 1977).

essere considerata come un concetto almeno in parte indipendente dal numero di individui che la istanziano. Il fatto che la maggior parte degli individui di una data specie manifesti un certo tipo di comportamento, ad esempio, non garantisce affatto che la tipicità della specie cui essi appartengono vada anch'essa, necessariamente, in quella direzione. La tipicità, insomma, non indica quale sia il progetto di specie, ma di certo contribuisce a darci alcune indicazioni in tal senso. Resta da chiedersi quale valore di realtà attribuire al progetto di specie in quanto tale, dal momento che esso varia relativamente a un certo tempo (cambia con il passare del tempo) e a un certo spazio (non è lo stesso in ogni parte del pianeta). D'altra parte è la stessa teoria dell'evoluzione a dirci che quando un ambiente va incontro a modificazioni sono proprio gli individui più tipici a soffrire maggiormente di quei cambiamenti. Tuttavia, guardare all'evoluzione ci fa compiere un balzo in avanti. Non solo perché ci consente, finalmente, di parlare in termini di specie e non soltanto di individui, ma anche perché rende possibile fare riferimento alla malattia come a una risposta adattativa inadeguata dell'organismo a una determinata sollecitazione proveniente dall'ambiente esterno o interno. Se l'ambiente richiede particolari qualità fisiche per sopravvivere possiamo facilmente indicare un individuo che ne è privo come malato, poiché maggiormente esposto al rischio di soccombere di fronte a tale richiesta. Ma quando le risposte adattative sono richieste dall'ambiente sociale o culturale? Che valore di realtà dobbiamo dare a tali richieste? Forse lo stesso valore che attribuiamo alle richieste provenienti dall'ambiente fisico? Oppure quelle sociali sono richieste meno "pressanti"? Certo l'impressione è quella di maggiore contingenza, ma fino a che punto lo è davvero, dato che la nostra vita sociale è in buona parte governata proprio da leggi biologiche? Se consideriamo il comportamento autistico come adattativamente inadeguato rispetto a quelli che sono gli standard comportamentali della specie umana, dobbiamo fare attenzione a riferirci a quei comportamenti che hanno una base biologica. Mi riferisco, ad esempio, all'assenza nell'autismo di contatto empatico (contatto che tipicamente si manifesta fin dalle prime settimane di vita): un importante campanello di allarme per il futuro svilupparsi del disturbo. E quando si ha a che fare con forme di autismo meno evidenti, che condotta è corretto tenere? Il fatto che tali individui siano solitari, esprimano con maggior fatica le proprie emozioni e di conseguenza siano meno allenati a capire quelle altrui, il tutto in una società che vede la maggior parte delle persone comportarsi altrimenti, cosa ci dovrebbe condurre a pensare? Si tratta, senza dubbio, di persone svantaggiate rispetto a quelli che sono gli standard comportamentali dell'epoca attuale, ma appare evidente che rasentiamo la superficie. Niente a che vedere, insomma, con casi di autismo ben più gravi e marcati; lì devono essere altri i criteri che possono farci parlare di malattia, altrimenti la questione non sembra potersi reggere.

Alla base del concetto di salute di Lennart Nordenfelt³⁸ c'è l'idea di felicità che un soggetto in salute conquista quando consegue quegli scopi vitali che gli appartengono. Seguire questo tipo di ragionamento non è semplice, dal momento che non si riesce a chiarire con precisione chi decide quali sono questi scopi vitali. Certo si tratta di obiettivi che dipendono, per certi versi, dalla volontà dell'individuo, ma presumiamo che non sia lo stesso per altri tipi di obiettivi. In ogni caso, la malattia impedisce il raggiungimento di questi scopi. Già, ma a chi lo impedisce? Al soggetto o all'organismo, indipendentemente dalla volontà del soggetto? È chiaro che se il soggetto e l'organismo sono la stessa cosa, riferirsi all'uno o all'altro è indifferente. Ma è pur vero che alcuni obiettivi che il nostro corpo si pone li sentiamo meno "nostri" rispetto ad altri che ci sembra di prefiggerci intenzionalmente. In questo senso,

³⁸(Nordenfelt, 1995).

se fosse provato che l'autismo interviene nei primi momenti di sviluppo del feto, potremmo definirlo malattia in quanto devia l'organismo da quello che è il suo principale scopo: il realizzarsi di uno sviluppo tipico. Ma si tratta di un modo di vedere le cose un po' fumoso che tira in ballo aspetti difficili da contenere.

Secondo Canguilhem³⁹ è la norma a produrre la media, non il contrario. In questo senso, la media ci offre una visione di quella che dovrebbe essere la norma, anche se si deve continuare a parlarne sempre a livello individuale. Salute e malattia, autismo e tipicità di sviluppo, sono tutte norme. Anche la malattia è una norma, ma inferiore. E a deciderlo sono gli uomini stessi, che in quanto istitutori di norme decretano quali sono le norme di vita e quali, invece, le norme che non sono disposti a tollerare. La scelta è individuale, ma a livello globale possiamo certamente farci un'idea statistica. È l'uomo a dirsi malato in determinate condizioni: è lì che egli pone la norma della malattia. E la medicina, da parte sua, deve essere pronta ad affrontare tutte le circostanze nelle quali gli uomini decidono di dirsi malati, considerando la norma nella quale si trovano inferiore rispetto a quella della salute. Le medie statistiche non decidono per il singolo individuo che si ha di fronte, l'istitutore di norme, ma aiutano a capire in quali condizioni, mediamente appunto, gli uomini si considerano malati, cioè stabiliscono di possedere una norma di vita inferiore. Il bene biomedico, in questo senso, non occupa la prima posizione. L'autismo, però, è particolare anche in questo, dal momento che ha a che fare con le norme della società, che sono norme istituite da individui che legiferano oltre se stessi. Si tratta, infatti, di un disturbo che per molti si manifesta in termini di deficit sociali (anche di lieve entità) e a soffrirne non è mai solo il singolo, ma anche tutti coloro che gli sono vicini.

Ciò che si è scelto di riportare, rappresenta solamente una minima parte della riflessione che sta dietro il binomio salute/malattia, ma può essere utile ad aggiungere qualcosa in più a ciò che già conosciamo dell'autismo. Abbiamo visto, innanzitutto, che si tratta di una condizione complessa, presumibilmente di origine genetica (multigenica) che prima di poter essere definita malattia va in qualche modo vagliata e specificata. Essa ha a che fare con tutti e tre gli aspetti citati nella definizione dell'OMS: il fisico, il mentale e il sociale. Quest'ultimo aspetto, in particolare, viene valutato come ciò che meglio riesce a distinguere l'autismo rispetto ad altre forme patologiche, al punto che molte teorie provano a spiegarlo partendo proprio da considerazioni su questo specifico aspetto. L'autismo è un disturbo pervasivo dello sviluppo: esso non incrocia il *continuum* di vita di un individuo al modo di una malattia infettiva, ma si posiziona all'origine dello sviluppo del sistema nervoso, il quale è condotto verso uno stile diverso di funzionamento (questo sembra accadere ad almeno una parte della totalità dei casi diagnosticati). Se studi ulteriori lo confermeranno, sarà possibile guardare all'autismo come a una malattia nel senso di una deviazione da quella che è la norma tipica di sviluppo. Per altre forme di autismo, con alla base una situazione biologica differente, è chiaro che ci troviamo invece di fronte a qualcos'altro. Segue che l'autismo, come l'abbiamo pensato fino a oggi, non esiste. Esistono, semmai, i singoli individui autistici raggruppati insieme a motivo della somiglianza dei loro quadri sintomatologici. Manuali come il DSM-IV fanno proprio questo: stilano un elenco di sintomi caratteristici per facilitare l'attribuzione di una diagnosi a un paziente e l'indicazione di una terapia, senza pronunciarsi sulle cause e di certo senza averle come obiettivo. Nella malattia, in fondo, si tratta pur sempre di rimettere dei sintomi, modificando una situazione considerata atipica, fuori norma. Nel futuro DSM-V, oltre a rinunciare alla classificazione tradizionale a favore del concetto di *continuum* dello

³⁹(Canguilhem, 1966).

spettro autistico, sembra che troveranno spazio le peculiarità individuali dei singoli soggetti autistici, soprattutto in relazione alla soglia di sensibilità sensoriale (a differenza dei soggetti aventi avuto uno sviluppo tipico, infatti, gli autistici hanno differenze marcate nella modalità di elaborare gli stimoli percettivi). Si tratta, forse, di un punto segnato a favore di un certo tipo di nominalismo che potrebbe avere la sua ragion d'essere in filosofia della medicina? Staremo a vedere; certo è che entrambe le novità nella classificazione paiono confermare sia l'impossibilità di una classificazione vera e propria, sia la necessità di ripartire dallo studio della norma, della tipicità, per poter abbracciare anche le differenze. Le scienze di base dovranno quindi proseguire la ricerca senza preoccuparsi di trovare a tutti i costi una spiegazione unitaria dell'autismo; lavorando, piuttosto, a illuminare le diverse condizioni biologiche nascoste sotto il medesimo insieme di sintomi. In questo modo potranno essere indicati come autismi di una certa categoria quelli che alle spalle hanno una causa genetica, fisica e che si manifestano con un certo fenotipo comportamentale; e come autismi di altra natura, quelli che si sviluppano per cause diverse da quelle genetiche (penso a determinate condizioni di vita e deprivazione). I sintomi di isolamento sociale possono essere gli stessi in entrambi i casi, ma la terapia non può essere la medesima. Avremo un quadro terapeutico più chiaro, unito a screening più efficaci quando le scienze di base avranno chiarito le cause del disturbo autistico, indagando le diverse situazioni che lo possono originare. Nel frattempo, ci affidiamo a un manuale che classifica le malattie in base ai sintomi senza pronunciarsi sulle cause, mentre l'intervento terapeutico è perlopiù di tipo comportamentale: adeguato a risolvere aspetti negativi del comportamento dei malati e a fargli fare qualche piccolo passo in avanti.

Non esiste l'autismo. Esistono più autismi diversi. Originatisi dalla complessità biologica del nostro sistema nervoso, non sono che modi comodi di esprimere una realtà fluttuante e variegata. Ciò che troviamo, al fondo, è dunque la complessità della biologia che si incontra con la nostra libera volontà di considerare una data situazione norma di salute o di malattia – e ciò è evidente in certi casi di autismo ad alto funzionamento. Individui che hanno difficoltà nel relazionarsi empaticamente con gli altri sono di certo meno adattativi; ma lo sono contingentemente alla nostra società o a ciò che siamo biologicamente? È probabile che entrambe le risposte siano vere, dal momento che anche la società affonda le sue radici nella biologia. Ma per quel che riguarda la sfumatura di valore che sta dietro i significati, non va dimenticata la necessità di riportarsi all'uomo come istitutore della propria norma di vita. Se finora è apparso comodo dividere la complessità del reale in termini di sintomi, apportando le terapie più adeguate a limitare i danni e a far avanzare nella vita le persone malate – coloro, cioè, che giudicano la propria condizione inferiore a quella che ritengono essere la norma di salute – ciò non toglie che un giorno, grazie ai progressi della scienza, sarà possibile fargli riacquistare ciò di cui si sentono mancanti.

Riferimenti bibliografici

- Baron-Cohen, S. (1985,2009b). *Cognizione ed empatia nell'autismo - Dalla teoria della mente a quella del «cervello maschile estremo»*. Edizioni Erickson, Trento 2011. Tr. it. 46
- Baron-Cohen, S. (2009a). Autism: The empathizing-systemizing [ES] theory. *The Year Cognitive Neuroscience*, 68–80. 41
- Boorse, C. (1977). Health as a theoretical concept. *Philosophy of Science* 44(4), 542–573. 61
- Canguilhem, G. (1966). *Il normale e il patologico*. Einaudi, Torino 1998. Tr. it. 63
- Cartier, N. (2011). Geni farmaco per il cervello. *Le Scienze* IX(80). Tr. it. 59
- Chomsky, N. (1986). *La conoscenza del linguaggio*. Il Saggiatore, Milano 1989. Tr. it. 44
- Churchland, P. (2011). *Braintrust*. 54, 55
- Courchesne, E. et al. (2011). Neuron number and size in prefrontal cortex of children with autism. *JAMA* 306(18). 52
- Darwin, C. (1872). *L'espressione delle emozioni nell'uomo e negli animali*. Bollati Boringhieri, Torino 1999. Tr. it.
- Deoni, S. et al. (2011). Mapping infant brain myelination with magnetic resonance imaging. *The Journal of Neuroscience* 12(31). 59
- Dinstein, I. et al. (2011). Disrupted neural synchronization in toddlers with autism. *Neuron* 70(6). 59
- Fields, D. (2011). Il cervello nascosto. *Mente e Cervello* 79. Tr. it. 53
- Fodor, J. (1983). *La mente modulare*. il Mulino, Bologna 1988. Tr. it. 44
- Happé, F. and U. Frith (2006). The weak coherence account: Detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 36(1). 45
- Nordenfelt, L. (1995). *La natura della salute*. Zadig, Milano 2003. Tr. it. 62
- Oberman, L. et al. (2005). Eeg evidence for mirror neuron dysfunction in autism spectrum disorders. *Cognitive Brain Research* 24(2). 58
- Oliverio, A. (2011). Un cervello in due. *Mente e Cervello* 82. 48
- Paolicelli, R. et al. (2011). Synaptic pruning by microglia is necessary for normal brain development. *Science* 333. 48, 53
- Rizzolatti, G. and L. Vozza (2008). *Nella mente degli altri*. Zanichelli Editore, Bologna. 38
- Smith, S. et al. (2011). Increased gene dosage of ube3a results in autism traits and decreased glutamate synaptic transmission in mice. *Science Translational Medicine* 3, 103ra97. 58
- Spencer, M. et al. (2011). A novel functional brain imaging endophenotype of autism: the neural response to facial expression of emotion. *Translational Psychiatry* 1, e19. 58
- Surian, L. (2005). *L'autismo*. il Mulino, Bologna. 54

Swaab, D. (2010). *Noi siamo il nostro cervello*. Elliot Edizioni, Roma 2011. Tr. it. 54

Yizhar, O. et al. (2011). Neocortical excitation/inhibition balance in information processing and social disfunction. *Nature* 477. 58