

Mutazioni genetiche e **autismo** Lo **studio** su 100 famiglie per capire l'origine della malattia

I risultati della ricerca dell'Istituto di scienze neurologiche costituiranno la prima banca dati in Italia su questa malattia

Fino a trenta anni fa per parlare di autismo era necessario un preambolo per definire il quadro sintomatologico e l'impatto sulla vita della persona e della famiglia. Oggi invece, grazie a una maggiore divulgazione della problematica, queste informazioni sono ben note anche a genitori e insegnanti, che spesso sono i primi ad accorgersi dei primi «campanelli d'allarme», caratterizzati da compromissioni a carico delle interazioni sociali già dopo il primo anno di vita.

Paola Visconti, responsabile dell'ambulatorio per i Disturbi dello spettro autistico presso l'Istituto delle Scienze neurologiche di Bologna, racconta infatti che delle prime visite provenienti in egual misura sia dalla provincia che da fuori regione, il 90% riceve una diagnosi. «Oltre all'esame psicologico — spiega Visconti — costituito da test e scale standardizzate, come la misurazione del quoziente intellettivo,

sono previsti anche accertamenti medici e di neuroimaging per rilevare l'eventuale presenza di ulteriori diagnosi neurologiche o psichiatriche».

Con lo sviluppo delle nuove tecnologie, è stato incluso nella procedura anche lo screening genetico, non solo per rilevare sindromi monogeniche, presenti nel 25% dei casi di autismo, ma anche per indagare più in profondità possibili concause nel restante 75%. Proprio quest'ultimo costituisce il campione di interesse della ricerca iniziata nel 2016 e attualmente in corso presso lo stesso ambulatorio, finanziata dal ministero della Salute. Il progetto prevede la valutazione di 100 famiglie con almeno un figlio con diagnosi di autismo attraverso la raccolta di dati genetici, estratti da campioni di sangue e l'analisi approfondita, sia dei bambini con autismo che dei genitori tramite tre procedure: carioti-

po molecolare, noto anche come Array-CGH, analisi del dna nucleare e del dna mitocondriale. L'obiettivo è di individuare geni o sottogruppi che definiscono l'espressione del comportamento nei vari aspetti dello sviluppo come mimica, motricità e produzione verbale. «Al momento non è stato ancora trovato un biomarker specifico per l'autismo — prosegue Visconti — ed esaminare i genitori è altrettanto importante per capire eventuali fattori ambientali intervenuti durante la gravidanza e perché, a livello genetico, microdelezioni o microduplicazioni di tratti cromosomici ereditabili potrebbero rappresentare non tanto una causa diretta, quanto un'interferenza nel normale sviluppo e funzionamento del sistema di regolazione neurale che, a livello di comportamento — o fenotipo, in termini scientifici — potrebbero esitare in fragilità o carenze». In sintesi, scavare

sempre più a fondo per conoscere meglio la superficie.

Alla procedura di valutazione e diagnosi segue l'impostazione di un percorso mirato alle esigenze dei bambini e delle loro famiglie in regime di day hospital, ambulatoriale oppure presso il centro Casa del Giardiniere, struttura appositamente dedicata alla psicoeducazione e riabilitazione di ragazzi con autismo.

Ilaria Cataldo

Visconti
Al momento non è ancora stato trovato un biomarker specifico, esaminare i genitori è altrettanto importante

Le cose da sapere

La Casa del Giardiniere è una struttura dell'Ausl dedicata alla psicoeducazione e riabilitazione di ragazzi con autismo



Peso: 36%