

ATTUALITA' IN TEMA DI AUTISMO E ALTRE PATOLOGIE CORRELATE

In occasione del convegno di Milano che aveva tale titolo, ho voluto porre in evidenza alcuni aspetti della gestione diagnostica, prognostica e terapeutica dell'autismo, che a mio parere meritano approfondimenti, riflessioni e considerazioni, soprattutto a beneficio di un'opinione pubblica e di un'utenza nei cui confronti occorrerebbe maggiore chiarezza.

Il primo punto su cui ho voluto soffermarmi, è che **la diagnosi di autismo è una diagnosi clinica, non una diagnosi strumentale**, anatomopatologica o etiologica. Intendo dire che per definire un bambino nello spettro autistico, non bisogna riferirsi a presunti segni macroscopici di alterazioni cerebrali o a pochi esami genetici di laboratorio. I principali motivi che supportano la mia affermazione potrei sintetizzarli nelle seguenti considerazioni:

1. Danno organo encefalico non è solo sinonimo di lesione visibile macroscopicamente (con le classiche TAC o Risonanza Magnetica), ma significa anche danno neuronale, delle sinapsi, delle cellule gliali (ad esempio intossicate da metaboliti patologici o avvelenate da metalli tossici), dei neuromediatori..., tutte situazioni non visibili con le tradizionali metodiche di diagnostica per immagini, ma non per non questo non esistenti.
2. Le attuali possibilità di indagini genetiche sono paragonabili a un milionesimo di probabilità di individuazione di causa genetica a monte di una neurolesione che costituisca presupposto di un autismo. Ricercare su pochi cromosomi la presenza di sporadici geni come responsabili di una sindrome autistica, è ridicolo in confronto alle centinaia di migliaia di situazioni che potrebbero essere evocate. Solo per citarne alcune, basti pensare alle centinaia di geni che presiedono a ciascuna delle singole funzioni linguistiche, percettive sensoriali, cognitive, comportamentali..., la sola alterazione o il silenziamento dei quali, può costituire "causa genetica" intesa come deterioramento di un qualcosa di normale, piuttosto che come innesco diretto di uno stato patologico.

Che si parli dunque di autismo, e se ne formuli diagnosi senza aver paura di esprimersi in tal senso, quando si rileva la presenza in un bambino dei seguenti segni clinici:

- Esordio della sintomatologia o inizio della regressione prima dei 30 mesi di età.
- Carenza globale di reattività nei confronti di altre persone.
- Assenza di linguaggio o deficit grossolani nel suo sviluppo.
- Capacità di parlare, quando presenti, distorte e particolari (ecolalie, produzioni stereotipe, inversione di pronomi...).
- Presenza di stereotipie motorie e/o verbali.
- Disturbi sensoriali in eccesso (come l'iperacusia o l'eccessiva sensibilità ad altri stimoli sensoriali), o in difetto (come la scarsa sensibilità al dolore).
- Disturbi comportamentali di vario tipo, quali reazioni bizzarre all'ambiente, rituali talvolta ossessivi, auto- e/o etero- aggressività...

La diagnosi clinica di autismo è a mio parere una necessità immediata, non procrastinabile né tantomeno collegabile al reperimento strumentale di chissà quali alterazioni macroscopicamente visibili, sia perché il tempo che si può perdere in queste ricerche potrebbe essere molto lungo e sarebbe comunque tempo sottratto alla terapia di recupero, sia perché non è detto che eventuali reperimenti di alterazioni possano essere messi con certezza in rapporto alle disfunzioni cliniche. E poi, la conoscenza di tali presunti nessi non sarebbe comunque determinante per la terapia abilitativa che deve puntare precocemente e intensivamente al recupero delle funzioni assenti o compromesse.

Sarebbe pertanto più opportuno **basarsi sulla diagnosi clinica per avviare subito un percorso tempestivo, intensivo e competente, di recupero/abilitazione/riabilitazione**; e parallelamente studiare gli aspetti etiologici e

anatomopatologici di ogni singola situazione, riferendosi a un altro criterio che sempre cerco di trasmettere alle famiglie quando mi ci trovo a colloquio in occasione delle visite e dei controlli, e alle quali ripeto spesso: “Tutto ciò che studieremo su vostro figlio servirà a chi verrà dopo di lui, a vostro figlio serve tutto ciò che abbiamo studiato sugli altri fino ad oggi”.

Ho poi voluto evidenziare un altro aspetto delle modalità di inquadramento diagnostico di un bambino con disturbi della comunicazione, specificando quanto segue:

Riferendoci al catalogo nosologico dell’Unione Foniatri Europei, che prevede i seguenti quadri patologici per le patologie della comunicazione:

- Disfonie o turbe della vociferazione
- Dislalie o alterazioni della pronuncia
- Disfagie o disturbi della deglutizione
- Disfluenze o turbe del flusso verbale
- Afasie o turbe della codificazione e decodificazione
- Disartrie o turbe da alterazioni del primo motoneurone
- Ritardi secondari o turbe comunicative negli oligofrenici
- Sordità e conseguenti turbe comunicative
- Disturbi dell’apprendimento
- Turbe comunicative da inadeguatezze socioculturali
- Turbe comunicative da autismo e altre psicosi
- Sindromi da deficit attentivo con o senza iperattività

Inquadrare a livello diagnostico un soggetto comunicativo significa non tanto scegliere in quale dei suddetti quadri patologici inserirlo, ma piuttosto identificare quali e quanti dei contenuti delle rispettive definizioni sindromiche siano applicabili al singolo caso in esame, e non solo per quanto riguarda l’autismo. Intendo dire che per compilare il cosiddetto profilo comunicativo individuale, è più realistico attingere da quelle definizioni, le componenti più aderenti alla realtà del soggetto in esame. In pratica si tratta di vedere, ad esempio, quanto ci sia in quel singolo bambino, di disprassia, di alterazione comportamentale, di disfasia, di alterazione sensoriale, di dislalie... e così via attraverso esempi di tutte le combinazioni possibili che descrivano il miscelarsi di sintomi appartenenti ai diversi quadri patologici e presenti in quel bambino.

Ma non basta, perché tale definizione compilativa non resta statica nel tempo, ma cambia, perdendo alcune componenti e caricandone altre, a seconda dell’evoluzione migliorativa o peggiorativa della situazione, e a seconda degli effetti degli interventi terapeutici applicati.

Ogni singolo sintomo può dunque estinguersi, evolvere, aggravarsi; così come, in senso più ampio, **ogni quadro sindromico può cambiare in meglio o in peggio, o ancora sfumare verso altre situazioni, talvolta apparentemente slegate dalle precedenti**, ma con le quali possono invece avere le proprie radici storiche e patologiche.

Anche in questo caso, solo a titolo di esempio, potrei citare tra le situazioni più frequenti:

- Ritardo della comunicazione con componenti autistiche evolvente verso estinzione o verso aumento di tali componenti.
- Sindromi autistiche evolventi verso ADHD mentre si estinguono alcune componenti più strettamente autistiche.
- ADHD infantile che porta disabilità di apprendimento, disturbi fonologici, balbuzie, disфонia, negli anni della scuola elementare.
- ADHD infantile che evolve verso disturbi della condotta in adolescenza e verso condotte devianti successivamente.
- Ritardo di linguaggio che si trasforma col tempo in disturbi di lettoscrittura e calcolo.

Altro tema su cui torno insistentemente, è quello che già in passato, osservando il fenomeno dello scoppio

successivo dei sintomi dell'autismo in un arco di diversi anni, definii "la bomba a tempo". Si tratta cioè di un **progressivo evolvere delle diverse sintomatologie autistiche, attraverso il manifestarsi nel corso degli anni, di nuovi sintomi**, quali: stereotipie che subentrano ad altre che caso mai si erano anche estinte, comportamenti aggressivi non presenti in precedenza, manifestazioni epilettiche, disturbi percettivo-sensoriali tipo ipersensibilità cutanea o al contrario riduzione delle sensazioni dolorifiche, iperacusia, ipersensibilità verso alcuni rumori, alterazioni del gusto verso determinati cibi...

In un'ottica di evoluzione delle sintomatologie e delle caratteristiche di un soggetto con autismo, nella mia trattazione ho inserito anche le metafore che ho definito come la **sindrome di Dott. Jackill e Mr. Hyde**, e la coesistenza della malapianta e della buona pianta.

Nel primo caso, mi riferisco a quando per lunghi periodi ci è dato di osservare in un bambino autistico in trattamento, una sorta di doppia presenza: quella della persona non comunicativa, con i sintomi peggiori della malattia, e quella della persona che vorremmo, che stiamo costruendo, in continuo apprendere, migliorare, comunicare, relazionarsi, autonomizzarsi...

Analogamente, vedendo l'autismo come una pianta cattiva che dal suo nascere rende il bambino predisposto a non comunicare e a manifestare i sintomi della patologia anche in modalità differite nel tempo, e che in diversi e successivi momenti è come se producesse nuove foglie, sempre cattive, il nostro compito potrebbe essere visto a sua volta come un **seminare e far crescere contemporaneamente nel bambino, una pianta buona, da coltivare e ingrandire; e allo stesso tempo lavorare per inaridire, impoverire e distruggere la pianta cattiva**, che comunque e per lunghi periodi cercherà di continuare a sopravvivere e sopravvivrà.

Queste due immagini metaforiche mi servono per far capire meglio che non c'è da meravigliarsi quando in un bambino autistico in trattamento abilitativo si vedono coesistere comportamenti, manifestazioni e sintomi apparentemente contraddittori, contrastanti, e che spesso disorientano le famiglie che riscontrano nel loro piccolo, un alternarsi o un coesistere di progressi, di regressi e di produzioni indesiderate. Per anni e anni, alla luce di una casistica più che significativa, posso dire di aver visto crescere bambini autistici che alternavano o che esprimevano quasi contemporaneamente una prestazionalità normale e una patologica. E quest'ultima, a sua volta, si modificava progressivamente, anche mentre la "pianta buona" cresceva e produceva frutti positivi.

Da ciò deriva un'altra analogia che ho coniato quando **ho voluto definire i terapeuti come dei buoni giardinieri e come dei sarti di alta moda**: Buoni giardinieri perché devono essere in grado allo stesso tempo di piantare, coltivare e far crescere rigogliosa la "buona pianta"; operando nel contempo per tagliare, distruggere, sradicare, la mala pianta dell'autismo che è ed era già nel bambino, con tanto di predisposizione allo sviluppo nel tempo con le sue foglie cattive. Sarti di alta moda, perché la terapia non è un abito confezionato da vendere e far indossare a tutti indiscriminatamente con il suo colore, la sua manifattura e la sua taglia. Quest'ultima modalità la lascio ai venditori di metodi confezionati, che pedissequamente applicano i protocolli del "metodo", quale che sia il bambino e la taglia del suo autismo. Per me, e per il mio modo di concepire il lavoro abilitativo, realizzare un intervento terapeutico significa "cucire un abito addosso", cioè a misura, a misura dell'età, dei sintomi diversi e più o meno gravi, della loro evoluzione, delle regressioni, dei progressi e delle nuove manifestazioni in arrivo, come da metafora della bomba a tempo. Dunque, non erogatori di esercizi come da metodo, ma creativi ideatori di modalità di intervento a misura del destinatario.

Altro tema cui ho dedicato particolare attenzione per la sua talvolta imbarazzante delicatezza, è quello della sindrome da deficit dell'attenzione con iperattività, altresì definibile **ADHD**. Ho voluto sottolineare l'imbarazzo consistente nel dover dire spesso che questa situazione patologica, strettamente legata all'autismo più di quanto non sia mai stato chiarito, è caratterizzata dalla presenza di sintomi evidenti e da disturbi di meno immediato riscontro, rappresentabili (tanto per ricorrere a una nuova metafora) **come in un iceberg**, la cui parte meno voluminosa, visibile sopra il livello del mare, è anche la meno corposa e la meno pericolosa, mentre la maggior parte dei sintomi, più profonda, meno evidente nel breve termine, più pericolosa, risulta essere la componente

occulta ma più consistente della malattia.

Ho dunque elencato al fianco dell'immagine della montagna emergente dell'iceberg:

Bambino iperattivo, deconcentrato, ingestibile, impulsivo, con difficoltà di coordinazione.

Quando inizia un progetto, gioco, incarico, quasi mai lo porta a termine.

Si muove eccessivamente anche in contesti poco adeguati.

Sembra continuamente "mosso da un motorino". Passa continuamente da un'attività all'altra.

Parla eccessivamente. Interrompe ed è invadente verso gli altri. "Spara" risposte a caso.

Non sa aspettare il proprio turno ed è impaziente.

Ho invece riportato vicino alla più voluminosa componente immersa:

Basso livello accademico ed occupazionale.

Problemi psichiatrici.

Disturbi sensoriali (visivi, uditivi).

Deficit di competenza linguistica.

Disturbi specifici dell'apprendimento.

Ritardo mentale di diverse entità.

Forme di epilessia.

Disturbi del sonno.

Disturbi depressivo maniacali.

Disturbi della condotta: aggressività, ansia, bassa autostima, non rispetto delle regole.

Disturbi dell'adattamento sociale emergenti nel tempo: personalità antisociale, alcoolismo, criminalità.

Infine ho voluto concludere tornando con alcune considerazioni sul **concetto di guarigione nell'ambito dell'autismo**. Ho ribadito la mia attuale posizione al riguardo:

Quando un bambino che aveva manifestato tutti i sintomi dell'autismo, dopo opportuni trattamenti estingue quella sintomatologia, può definirsi clinicamente non più autistico. Così come ho aperto questa serie di considerazioni parlando di diagnosi clinica di autismo, concludo affermando che si può parlare di uscita dall'autismo quando non è più riscontrabile un insieme di segni che configurerebbe la diagnosi clinica di autismo. Diverso è il discorso relativo alla persistenza del substrato anatomopatologico. Se c'era autismo è perché c'erano alterazioni organiche -cerebrali, intestinali, immunitarie, biochimiche, metaboliche...- alla base della sintomatologia autistica, e tali alterazioni, a loro volta modificabili almeno in parte, possono anche essere ancora presenti, non intendo negarlo, ma ormai in assenza dei sintomi clinici che ne derivavano.

Dunque, potrei dire che non c'è e potrebbe non esserci mai guarigione anatomopatologica, ma estinzione della sintomatologia clinica sì. E questo posso ampiamente documentarlo attraverso le tante immagini documentali raccolte in venticinque anni di attività, e attraverso ciò che le famiglie stesse dei soggetti migliorati e riportati a condizioni di maggiore normalità di vita possono raccontare.

Massimo Borghese