

Fonte:

<http://www.sanita24.ilsole24ore.com/art/medicina-e-ricerca/2017-04-28/facciamoci-riconoscere-progetto-ricerca-disturbo-spettro-autistico-133159.php?uuid=AEFrODDB>

## «Facciamoci riconoscere», un progetto di ricerca sul disturbo dello spettro autistico

di Rosario Casalone (direttore SSD SMeL, specializzato in Citogenetica e Genetica medica ASST Settelaghi di Varese e Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica)



Il disturbo dello spettro autistico (Asd, Autism Spectrum Disorder) è un disordine del neurosviluppo, cioè dello sviluppo delle funzioni cerebrali nei primi anni di vita dell'essere umano, polimorfo, cioè molto variabile da individuo ad individuo e con diversi livelli di gravità. Per questo, nell'ultima revisione della classificazione delle malattie mentali (DSM5), si ricorre al termine “spettro”, con riferimento a tutte le possibili gradazioni del disturbo. Questa patologia colpisce, secondo una parte della letteratura scientifica, un bambino su 100, anche se gli ultimi dati parlano addirittura di 1 su 68, con un'incidenza di quattro volte superiore nei maschi. Allo stato attuale, le informazioni sono ancora incomplete e nella maggior parte dei casi non sono individuate le cause, in particolare genetiche, che determinano uno sviluppo di tipo autistico.

Il fatto che si riscontri un elevato rischio di ricorrenza (sino al 90%) nei gemelli identici e un aumento della frequenza nei fratelli di pazienti con la patologia induce a pensare che una base genetica sia molto diffusa. Le valutazioni genetiche attuali permettono di identificare le cause di ASD in circa il 30-40% dei casi.

Per questo, è di grande rilievo il Progetto di ricerca “Facciamoci riconoscere!” della Onlus “Il Ponte del Sorriso” di Varese e che verrà sviluppato con il sostegno straordinario di Fondazione Just Italia che lo finanzierà con ben 420.000Euro. Il Progetto, triennale, si avvarrà della collaborazione di un network di prestigiosi ospedali italiani e sarà coordinato da un team di medici esperti di genetica e neuropsichiatria infantile degli ospedali Di Circolo e del Ponte di Varese. In particolare: Rosario Casalone, Direttore SSD SMeL, specializzato in Citogenetica e Genetica Medica dell'Asst Settelaghi di Varese e Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica; Giorgio Rossi, Direttore della Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza dell'ASST di Varese, e

Matteo Ferri, Neuropsichiatra Infantile e Dirigente Medico presso la Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza dell'ASST Sette Laghi di Varese.

L'obiettivo della Ricerca è quello di aumentare l'efficienza diagnostica, incrementando le possibilità di identificazione delle cause di ASD e la conoscenza su come si trasmettano, elettricamente, le attività e le comunicazioni attraverso le varie aree cerebrali dei bambini. Lo studio cercherà di rispondere ad alcuni quesiti tuttora senza risposta: perché l'ASD colpisce prevalentemente il sesso maschile? Perché un'anomalia genetica presente in individui sani della famiglia determina, se trasmessa ai figli, l'autismo? Perché nelle famiglie di un bambino autistico sono frequenti altre patologie quali schizofrenia, depressione, ansietà? Perché in due o più soggetti affetti da autismo all'interno di una stessa famiglia le cause genetiche possono essere differenti? Vi sono caratteristiche elettrofisiologiche ed elettroencefalografiche diverse nei pazienti con differenti alterazioni genetiche? Più mutazioni genomiche e geniche compresenti nello stesso paziente possono variare il quadro clinico?

Nella maggior parte dei casi in cui è nota la causa genetica del disturbo non si conoscono, invece, i meccanismi biologici per cui l'alterazione di geni diversi causi un'alterazione del cervello.

L'autismo rappresenta la via finale comune di vari tipi di alterazioni della struttura e del funzionamento del cervello. Varie forme di autismo possono dipendere da una condizione di alterata connessione fra le varie aree cerebrali. Tale alterata connettività appare strutturalmente complessa e coinvolge sia lo sviluppo della sostanza bianca, sia l'architettura della sostanza grigia, sia il modo in cui le diverse regioni del cervello sono in comunicazione le une con le altre (connettività).

Nel progetto verranno studiati 200 Bambini affetti da Asd, diagnosticati secondo linee guida Sinpia, tra i 2 e i 12 anni, indagando le correlazioni tra gli aspetti clinici, genetici ed elettrofisiologici di questi pazienti, ed estendendo l'indagine non solo ai familiari più stretti, ma anche, in casi selezionati, a parenti più lontani.

Ogni bambino sarà sottoposto ad una valutazione clinica che fornirà un profilo del funzionamento cerebrale del paziente nelle diverse aree. La valutazione sarà effettuata direttamente da parte del clinico in un contesto di gioco e sarà completata da informazioni ottenute mediante la compilazione di questionari da parte di genitori ed educatori di riferimento. Effettuerà, inoltre, una registrazione dell'attività EEG in sonno e veglia.

Per ogni bambino verrà definita o esclusa, mediante una visita di genetica medica, ogni forma sindromica tra le decine di sindromi associate ad Autismo.

Verranno dunque ricercati dei legami tra gruppi di pazienti molto simili tra di loro da un punto di vista clinico e le loro caratteristiche elettrofisiologiche (connettività) e genetiche.

La finalità è quella di aumentare le possibilità diagnostiche e l'inquadramento nei differenti sottotipi di Asd, conoscere meglio la causa e i rischi di ricorrenza nelle famiglie, identificare nuove mutazioni geniche eziologiche e le loro correlazioni con il funzionamento clinico ed elettrico dei pazienti. Ciò potrebbe fornire un contributo per una maggiore comprensione del disturbo e aprire il campo a future terapie, anche farmacologiche e di tipo genico, a fianco delle terapie attualmente indicate per l'autismo, fondamentalmente di tipo comportamentale.

Tutti i dati ottenuti saranno pubblicati e messi a disposizione del mondo scientifico internazionale.