

Allo studio hanno partecipato 120 scienziati di 19 Paesi. Per l'Italia ha aderito un gruppo dell'università di Bologna finanziato da Telethon

Scoperto il gene dell'autismo

«È il primo passo per la cura»

La malattia colpisce sei bambini ogni mille. Le speranze da una proteina

Il segreto nel cervello

Le strutture cerebrali di connessione sono le più coinvolte nella sindrome autistica

CORPO CALOSO

Consiste principalmente di fasci molto fitti di fibre, che collegano l'emisfero cerebrale destro con quello sinistro, permettendo la comunicazione tra i due



CERVELLETO

Situato nella parte posteriore del cervello, regola la nostra attività motoria, l'equilibrio, la coordinazione e i muscoli utilizzati per parlare

TRONCO ENCEFALICO

Serve da «stazione di collegamento»: da qui passano i messaggi da e per le varie parti del corpo e la corteccia cerebrale. Alcune funzioni primitive, essenziali alla sopravvivenza (respiro, battito cardiaco), dipendono da lui

ELENA MAESTRINI

La soddisfazione della ricercatrice italiana

«Adesso dobbiamo capire come agisce»

«Aver trovato un difetto nel gene della neurexina 1 è di grande interesse, in quanto è un gene che insieme ad altri regola i contatti e la comunicazione tra i neuroni, facendo ipotizzare che questo rappresenti uno dei meccanismi comunemente alterati nell'autismo. Tuttavia ci aspettiamo che nella maggioranza dei casi le cause genetiche siano alterazioni in più geni e non solo in uno». Elena Maestrini, dell'università di Bologna, guida il gruppo di ricercatori italiani che partecipa al *Progetto genoma dell'autismo*. La scienziata è soddisfatta: «I primi risultati aprono la strada all'identificazione dei meccanismi implicati nella predisposizione all'autismo. Ora si può sperare di arrivare a nuovi trattamenti».

M. Pap.

MILANO — I casi di autismo sono in crescente aumento nel mondo. Così come l'interesse della scienza, impegnata nello svelare il mistero che avvolge l'origine di questa malattia. Sul tappeto: vaccini, metalli pesanti, neuroni specchio scoperti a Parma, predisposizione genetica. Più di un gene implicato. Anche perché la malattia ha nei geni il suo innesco o comunque in essi ha la concausa: ossia qualunque causa ambientale agisca sui bimbi dopo la nascita può fare danni solo se trova il terreno fertile di una predisposizione «scritta» nei cro-

mosomi. Quello siglato con il numero 11 in particolare. Lo ha individuato uno studio pubblicato oggi dalla rivista *Nature Genetics*. Il Consorzio scientifico *Progetto genoma autismo* (Agp è l'acronimo anglosassone) è arrivato dopo anni di studio a scoprire per la prima volta (in due fratelli, entrambi con autismo) un gene complice della malattia e di individuare sul cromosoma 11 un'altra zona da esplorare per scovare nuovi geni colpevoli. Non solo: il gene complice produce una proteina, la *neurexina 1*, impor-



tante per la trasmissione del messaggio nervoso e nell'apprendimento. I suoi livelli, in più o in meno, potrebbero avere un ruolo chiave e «copiarla» sinteticamente potrebbe essere tra le ipotesi di cura che ora i ricercatori andranno a verificare.

Gli importanti risultati sono arrivati dalla mappatura del Dna, grazie ad una tecnologia sofisticata chiamata *gene-chip*, di 1.168 famiglie con almeno due soggetti colpiti da autismo. E' il più ampio studio mai condotto finora. Ha coinvolto 120 scienziati e oltre 50 istituzioni di 19 Paesi, tutti aderenti dal 2002 al *Consorzio Agp* (fondato da un'organizzazione non-profit americana, *Autism speaks*, e dagli *Nih*, gli Istituti di ricerca pubblici statunitensi).

«Numerosi studi suggeriscono che l'autismo derivi da molteplici disfunzioni neurali, su base sia genetica sia ambientale, ed è per scoprire la sua complessa origine ereditaria che è nato il *Consorzio Agp* — spiegano i coordinatori Bernie Devlin, dell'università di Pittsburgh, e Stephen Scherer dell'università di Toronto —. L'obiettivo è arrivare alla realizzazione di una mappa completa dei geni dell'autismo». Per l'Italia partecipa attivamente il gruppo di Elena Maestrini, dell'università di Bologna, finanziato anche da Telethon.

I bambini colpiti è come se chiudessero le connessioni con l'esterno, a vari livelli (compreso il rapporto con il cibo, perché l'apparato digerente è in realtà in contatto con l'esterno) in base alla gravità. Si manifesta nella prima infanzia e si presenta con anomalie e ritardi nell'area della comunicazione verbale e non verbale, delle abilità sociali e dell'immaginazione, che spesso si protraggono per l'intero arco della vita. Metà dei bambini affetti da questa malattia non sviluppa il linguaggio verbale e il 75-80% è interessato da ritardo mentale.

I problemi, poi, si estendono anche all'ambito sociale: anche se molti autistici dimostrano affetto nei confronti dei genitori, sono poco orientati verso gli stimoli di natura sociale.

Il primo caso riconosciuto risale al 1944, quando fu coniato il ter-

mine autismo. Ma in letteratura scientifica c'è un caso nell'Irlanda del 1930, in un bambino appena vaccinato per il vaiolo. Probabilmente già negli anni Venti e Trenta l'autismo esisteva. Oggi è in continua crescita: 6 bambini ogni mille è l'attuale media mondiale. Ma negli Stati Uniti è allarme: colpisce 1 bimbo ogni 150. Quasi 600 mila ragazzini soffrono di una qualche forma del disturbo che causa drammatici disagi non solo alle piccole vittime, ma alle intere famiglie che se ne prendono cura. A fornire i dati sull'incidenza della patologia — ben più alti del previsto — sono i *Centri per il controllo e la prevenzione delle malattie (Cdc)* di Atlanta. E in Italia? L'autismo colpisce circa 2 bambini su mille. Ultima annotazione: i maschi sono più esposti delle femmine, in un rapporto di quattro a uno.

Mario Pappagallo

Film e libri



Mark Haddon
LO STRANO CASO DEL CANE
UCCISO A MEZZANOTTE



• NELLA FICTION

In *Rain Man* (1988), Dustin Hoffman soffre di autismo. Ed è malato di sindrome di Asperger il protagonista de *Lo strano caso del cane ucciso a mezzanotte*, di Mark Haddon

I SEGNALI

Alcuni comportamenti che possono verificarsi in un bambino affetto da una sindrome autistica



Si mette a ridere o a ridacchiare senza motivo



Non si spaventa di fronte ai pericoli, sembra insensibile al dolore



Può rifiutare il contatto fisico (coccole, abbracci) e quello visivo



Si dedica senza interruzione a giochi insoliti o ripetitivi



Dimostra abilità fisiche e verbali non omogenee



Ha difficoltà nell'interagire con gli altri, può cercare la solitudine



Ha difficoltà nell'esprimere i suoi bisogni, a volte ricorre ai gesti



Dimostra un attaccamento inappropriato agli oggetti, li fa ruotare (o gira su se stesso)



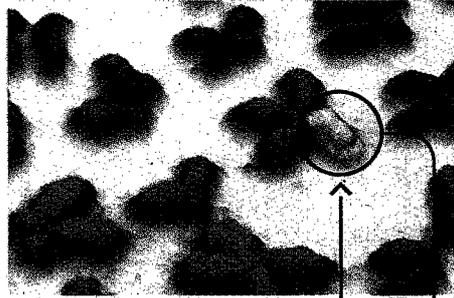
Ripete le parole o le frasi dell'interlocutore



Non reagisce (o lo fa in modo inappropriato) ai suoni

La causa nel Dna

Lo studio pubblicato su *Nature Genetics* ha preso in esame il genoma di 1.168 famiglie con almeno due figli affetti da autismo



IL CROMOSOMA 11

Gli esperti hanno individuato una regione «sospetta» sul cromosoma 11, dove probabilmente si celano geni coinvolti nell'origine dell'autismo

IL GENE

Nei soggetti autistici è stato individuato un gene difettoso: è quello che produce la neurexina 1, una proteina del sistema nervoso, fondamentale per la trasmissione del messaggio nervoso e per l'apprendimento

