

**Danilo Di Diodoro**, direttore di *OdV*

Gli articoli dedicati all'autismo pubblicati sul numero 2/2002 di *OdV* hanno suscitato alcune reazioni di lettori, che ci hanno scritto lettere, finalizzate soprattutto alla richiesta di chiarimenti scientifici, che qui sintetizziamo. In particolare, è stata contestata l'ipotesi (sollevata nell'editoriale di Giancarlo Rigon) che l'autismo possa avere anche un'origine psicogenetica. Nel prossimo numero Rigon risponderà su questo punto.

Rispondo personalmente, invece, alla richiesta di chiarimenti di Carlo Hanau sul fatto che la terapia con vitamina B6 e magnesio sia da considerarsi di efficacia non del tutto provata, dal momento che questa affermazione (riportata nel box che accompagnava la testimonianza della mamma di Antonella) era stata scritta da me. A mio avviso, quella considerazione è confermata dal fatto che nella Cochrane Library esiste un protocollo in corso per una revisione sistematica su questo tipo di trattamento (Nye C, Brice A. *Combined vitamin B6-magnesium treatment in autism spectrum disorder. Protocol for a Cochrane Review*. In: The Cochrane Library, Issue 2, 2002 Oxford). La Cochrane Collaboration intraprende questo tipo di iniziativa proprio dove esistono evidenze sparse di efficacia, ma anche evidenze contrarie. È auspicabile che da questa revisione possa finalmente emergere un consenso internazionale, al momento non ancora del tutto stabilito.



**Elena Maestrini**, Dipartimento di biologia evolutivistica sperimentale - Università di Bologna

Gentile direttore,

l'editoriale del dottor Giancarlo Rigon pubblicato nel numero di aprile di *OdV* mi ha lasciato perplessa. In esso si afferma che «...concordemente si riconosce che il 10-15% dei casi di autismo non ha base organica ma psicogenetica, o presenta comunque un contesto relazionale decisamente patologico a fronte dell'assenza di ogni traccia di danno organico». Questa affermazione potrebbe essere fonte di una certa confusione e necessita di qualche chiarimento. Numerosi studi mettono in luce che l'autismo infantile ha un'origine prevalentemente neurobiologica. Tuttavia, solo in una minoranza di casi, il 10-20% secondo recenti stime, l'autismo è associato a specifiche cause organiche, tra cui si annoverano patologie mendeliane come la Sindrome dell'X fragile, o varie anomalie cromosomiche. Nel restante 80-90% dei casi l'insorgenza dell'autismo non è attribuibile a definiti difetti neurobiologici, l'identificazione dei quali è al momento oggetto di ricerche in tutto il mondo. Non ha quindi senso affermare che a fronte dell'assenza di ogni traccia di danno organico, il 10-15% dei casi di autismo non ha base organica ma psicogenetica. Prima di tutto, perché da ciò si potrebbe dedurre che nell'85-90% dei casi è stato riscontrato un danno organico, il che non è corretto. Inoltre, non si può certo concludere che se non è possibile identificare un danno organico, questo non esista, e la base del disturbo sia di conseguenza psicogenetica. Studi effettuati su gemelli monozygotici e dizigotici, e su famiglie con componenti autistici, hanno dimostrato la presenza di una forte componente ereditaria. Gli stessi studi hanno suggerito che la piena espressione clinica del disordine rifletta complesse interazioni fra la predisposizione genetica e altri fattori biologici e ambientali. I potenziali fattori di rischio che sono stati chiamati in gioco sono svariati, ma per nessuno è

stata ancora dimostrata una connessione significativa con l'autismo. La conclusione è che molti interrogativi rimangono ancora aperti sulle origini dell'autismo. I progressi della ricerca negli ultimi anni su diversi fronti fanno sperare che presto saremo in grado di dare qualche risposta.



**Luciana Bressan**, docente di linguistica - Università Statale di Milano

Egregio direttore,

le esprimo il mio apprezzamento per il sito di *OdV*, che ho scoperto di recente. Ho letto i contributi sull'autismo del numero 2 *on line*, e ho trovato molto utili le precisazioni di Renzo Canestrari sulla polisemia del termine stesso, che crea ancora confusione tra i non specialisti. In medicina ci si riferisce alla seconda accezione della parola autismo per designare una specifica entità patologica, l'autismo infantile precoce identificato da Kanner, oppure l'intera famiglia dei DGS (disturbi generalizzati dello sviluppo o disturbi pervasivi dello sviluppo).

Nell'editoriale di Giancarlo Rigon si legge invece: «... concordemente si riconosce che il 10-15% dei casi di autismo non ha base organica ma psicogenetica». Negli ultimi cinque anni ho partecipato a vari convegni internazionali sui DGS, e ogni volta che ho cercato di spiegare a esperti di altri paesi che in Italia e in Francia alcuni professionisti sostengono ancora la possibile base psicogenetica di una parte delle sindromi autistiche, non sono stata creduta. Sarebbe forse utile informare i lettori di *OdV* sul fatto che, per esempio, le zone di microdisgenesia e di ectopie neuronali, che traducono anomalie nella migrazione neuronale, sono state rilevate mediante esami autopsici *post mortem*; esse però non possono essere evidenziate con le tecniche di esame attualmente utilizzate in Italia su soggetti di età pediatrica affetti da disturbi dello sviluppo del SNC, siano essi generalizzati oppure specifici. Questo, però, non autorizza a concludere che essi siano disabili per ragioni psicogenetiche; altrimenti, in vita dei pazienti, si potrebbe sostenere che la malattia della mucca pazza ha basi psicogenetiche, visto che la presenza di particolari prioni nel tessuto cerebrale può essere dimostrata solo mediante autopsia.



**Carlo Hanau**, presidente del Comitato consultivo misto dell'Azienda USL Città di Bologna

Caro Direttore,

le chiedo la ragione della strana introduzione alla storia di Antonella, che prende le distanze e sembra mettere in dubbio l'efficacia della terapia farmacologica adottata. In realtà, Antonella era seguita da esperti e nessuno ha mai messo in dubbio la grande efficacia della B6 in questo come in altri casi. La vitamina B6 e il magnesio sono state sperimentate da Lelord (Tours) e Giovanardi (Bologna): è stato accertato un netto miglioramento in meno di un quinto dei soggetti, ma purtroppo tale miglioramento non permane nel tempo. Altri autori, vicini a Rimland, sostengono invece che il miglioramento permane anche dopo anni. Perché non si chiede alla Giovanardi di dare il suo parere? Poi, quali sono le fonti della percentuale del 10-15% di cui parla Rigon nel suo editoriale?