

UN SUCCESSO "DALLA GENETICA ALLA CLINICA ALLA VITA"



Il convegno "Dalla genetica alla clinica al progetto di vita" sull'autismo che abbiamo organizzato con [Asst dei Sette Laghi](#) ha riscosso un grande successo registrando la partecipazione di oltre 400 persone.

Due giornate intense e di alto profilo scientifico con relatori di spessore internazionale, un convegno durante il quale è stato sottolineato come la ricerca da noi finanziata per 500mila grazie a un bando di [Fondazione Just Italia](#), non solo ha dato dei risultati scientifici rilevanti, ma ha anche fornito dati sui quali si sta ancora lavorando e posto le basi per altri approfondimenti e ricerche, dimostrando come sia stato uno degli studi più importanti a livello nazionale a cui molti fanno riferimento.

Un'intuizione vincente, quella scaturita qualche anno fa, di indagare sia da un punto di vista genetico che neuropsichiatrico, 122 bambini dai 3 ai 12 anni affetti da autismo senza altre sindromi o patologie che ha aperto nuovi scenari per ulteriori ricerche.

Lo studio, infatti, ha permesso di scoprire un ampio numero di varianti genetiche, comuni e rare, associate all'autismo nei geni a livello del sistema nervoso che sono fondamentali durante lo sviluppo.

L'autismo è una condizione multifattoriale in cui giocano un ruolo importante le interazioni gene-gene e gene-ambiente e la ricerca non può prescindere anche da una valutazione oltre che genetica e clinica, ambientale.

Lo studio ha confermato l'estrema variabilità da un punto di vista clinico del gruppo di pazienti con autismo e, nel campione esaminato, l'assenza di una correlazione tra il profilo genetico ed il funzionamento clinico dei soggetti. Ha, tuttavia, permesso di evidenziare come, in alcune situazioni, la presenza di tratti autistici dei genitori valutati con un semplice questionario si associa a quadri clinici leggermente più severi nella popolazione infantile.

Attraverso la ricerca, infine, è stato possibile dimostrare come la registrazione dell'attività elettrica cerebrale dei pazienti autistici sia tecnicamente possibile e globalmente accettata dalle famiglie. Questo semplice esame, associato a moderne tecniche di studio della connettività cerebrale, si candida, in base a quanto osservato, ad essere uno dei marcatori biologici di patologia, pur nella diversità dei vari quadri clinici.

Nella seconda parte della giornata si è affrontato il tema di come fa la scienza entrare nella qualità e nel progetto di vita, nel benessere fisico e psicologico, nell'autonomia personale, nelle relazioni sociali. Scienza, quotidianità e modelli riabilitativi vanno connessi.

Dalle associazioni dei genitori, [Uniti per l'autismo](#) e [Spazio Blu Autismo Varese Aps](#), è emersa la richiesta che a una diagnosi precoce segua una presa in carico altrettanto tempestiva ed integrata. In un progetto di vita, che è in divenire perché il bambino cresce e diventa adulto, non può mancare l'aspetto lavorativo. [Tortellante](#) e [PizzAut nutriamo l'inclusione](#) hanno portato con la loro carica di empatia e simpatia, progetti concreti di vita. Emozionando tutti.

Il 4 aprile il focus è stato invece sulla scuola e le tematiche affrontate hanno visto l'interazione di punti di vista diversi di esperti in ambito educativo, clinico e riabilitativo.

Sono state delineate le dinamiche salienti del funzionamento "disarmonico" di un alunno con sindrome dello spettro autistico, sottolineando l'importanza della comunicazione e delle caratteristiche ambientali che devono essere adeguatamente organizzate e predisposte per l'accoglienza. È stata sottolineata la necessità di un'integrazione tra scuola e sanità nella raccolta di informazioni e conoscenza. Si è parlato del diritto nei soggetti autistici all'affettività e alla propria intimità, aspetti molto importanti per la qualità di vita da adolescenti e adulti. Occorre insegnare fin da piccoli la consapevolezza sessuale, il concetto di confine del contatto fisico, l'autonomia delle scelte per evitare abusi, la cui incidenza nei giovani autistici è allarmante.

Secondo uno studio americano, dal 2020 l'autismo e i disturbi del neurosviluppo hanno avuto un incremento del 317%, passando da uno su mille del 1999 a uno su 36 nel 2023. Nella Provincia di Varese sono oltre cinquemila i minori da tre a diciotto anni nella condizione di autismo. Un dato impressionante.

