

SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

5. Se l'autismo non è una malattia, che cos'è?

Ridefinire l'autismo, la sua eziologia e il suo posto nella specie umana

Laurent Motttron

Se l'autismo non è una malattia, che cos'è?

Ridefinire l'autismo, la sua eziologia
e il suo posto nella specie umana

Prefazione di Marco Armellini

SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

5. Se l'autismo non è una malattia, che cos'è?

Ridefinire l'autismo, la sua eziologia e il suo posto nella specie umana

Laurent Mottron

ISBN: 979-12-81075-31-3

Originariamente pubblicato in francese con il titolo:

Si l'autisme n'est pas une maladie, qu'est-ce?

*Une refondation de la définition de l'autisme, de son étiologie
et de sa place dans l'espèce humaine,*

di Laurent Mottron

© 2024, Éditions Mardaga, Bruxelles

© 2025, Hogrefe Editore

Viale Antonio Gramsci 42, 50132 Firenze

www.hogrefe.it

Traduzione dal francese: Jacopo Tarantino e Marco Armellini

Coordinamento editoriale: Jacopo Tarantino

Redazione: Alessandra Galeotti

Impaginazione e copertina: Stefania Laudisa

Tutti i diritti sono riservati. È vietata la riproduzione dell'opera o di parti di essa con qualsiasi mezzo, compresa stampa, copia fotostatica, microfilm e memorizzazione elettronica, se non espressamente autorizzata dall'Editore.

■ L'autore

Laurent Mottron

Psichiatra, PhD in Psicolinguistica, è Professore presso il Dipartimento di Psichiatria e dipendenze della Facoltà di Medicina dell'Università di Montréal, dove è titolare della cattedra di ricerca Marcel and Rolande Gosselin in Neuroscienze cognitive dello spettro autistico. Ricercatore-clinico, specializzato negli aspetti cognitivi dell'autismo, è stato tra i primi a evidenziare le atipie nell'elaborazione visiva autistica e a catalogare i punti di forza autistici con il modello del sovralfunzionamento percettivo. Il suo lavoro sul funzionamento percettivo e intellettuale nell'autismo ha avuto un impatto globale sulla ricerca, la comprensione teorica e l'intervento per questa condizione. Ha contribuito, attraverso l'insegnamento accademico e l'attività clinica, all'integrazione di adulti autistici nel suo gruppo di ricerca, pubblicazioni scientifiche e apparizioni sui media, a ridurre la discriminazione nei confronti degli adulti autistici e spinto affinché gli interventi tengano conto dei punti di forza autistici. Il suo lavoro si orienta oggi verso la delineazione di una categoria di autismo prototipico a partire dalla certezza clinica di esperti che hanno osservato moltissimi bambini autistici della stessa fascia d'età, e verso la modellizzazione dei sintomi percettivi e linguistici di questo autismo prototipico come "chimere" percezione-linguaggio.

Nel 2023 Hogrefe ha pubblicato la traduzione italiana del suo *L'intervention précoce pour enfants autistes. Nouveaux principes pour soutenir une autre intelligence* (Mardaga, 2016).

A Sylvie Belleville, senza la quale...

Indice

Prefazione · <i>Marco Armellini</i>	XV
Avviso al lettore	XXI

PARTE PRIMA
NECESSITÀ DI UNA RIDEFINIZIONE DELL'AUTISMO

1	Malattia o no? Uno storico oscillare	3
	1.1. Come chiamare l'autismo?	3
	1.2. Al momento della sua scoperta, era una malattia	3
	1.3. Con il movimento per la neurodiversità, non è più una malattia	5
	1.4. Chi decide se l'autismo è una malattia?	7
	1.5. La nostra posizione sull'autismo come malattia	9
2	Non sappiamo più dove finisce l'autismo	12
	2.1. I confini dell'autismo, una questione mai risolta	12
	2.2. La metafora dello spettro	14
	2.3. La genetica ha offuscato il confine tra autismo e ciò che lo non è, quando avrebbe potuto chiarirlo	15
	2.4. Il confine tra l'autismo e le sue comorbidità	18
3	Una scienza che non lascia presagire segni di progresso nell'attuale definizione di autismo	20
	3.1. Circolarità delle affermazioni scientifiche contemporanee rispetto a definizione e diagnosi	20
	3.2. Circolarità tra sex ratio e criteri diagnostici	21
	3.3. Circolarità tra presunta comorbidità e criteri diagnostici	23
	3.4. Circolarità tra presunta eterogeneità e criteri diagnostici	25
	3.5. Circolarità tra prevalenza riportata e natura e applicazione dei criteri diagnostici	26
	3.6. Circolarità tra distribuzione continua dei tratti autistici e loro misurazione	27

3.7. Circolarità tra presunto ruolo dei fattori genetici nell'autismo e sua definizione	27
3.8. Circolarità, autoperpetuazione e autoaggravamento della nostra mancanza di comprensione dell'autismo	29
4 Per una rifondazione dell'autismo	32
PARTE SECONDA COSA L'AUTISMO NON È	
5 L'autismo non è una malattia o un disturbo "neurogenetico"	39
5.1. L'autismo è una malattia neurogenetica, come altri disturbi del neurosviluppo?	39
5.2. Distinguere l'autismo "essenziale" o primario dall'autismo "sindromico" associato a una condizione neuroevolutiva nota	40
5.3. Modelli di autismo nell'uomo derivati dall'autismo sindromico	42
5.4. Modelli animali di autismo sindromico	43
5.5. Le implicazioni del termine inglese <i>disorder</i>	44
5.6. La neurodiversità non è un disturbo	45
6 L'autismo non si riduce a un'autoidentificazione	48
6.1. È possibile identificarsi come autistico, e questo è sufficiente per esserlo?	48
6.2. Il ruolo del clinico nell'autodiagnosi	49
6.3. Spiegarsi interamente attraverso una diagnosi	52
6.4. L'effetto dell'autodiagnosi sulla ricerca	53
7 L'autismo non è l'estremo di un continuum di tratti autistici	55
7.1. L'autismo può essere scomposto?	55
7.2. La misura dei tratti autistici e la sua validazione	57
7.3. I presupposti delle scale dei tratti autistici	58
7.4. L'assimilazione dell'autismo a una variabile dimensionale unica della socializzazione, graduata in gravità	59
7.5. L'impatto dei "tratti autistici" sullo sviluppo della conoscenza	62
8 L'autismo non è la sindrome di Asperger (ma entrambi sono autistici)	65
8.1. La storia della sindrome di Asperger	65
8.2. Le ragioni per separare l'autismo e l'Asperger piuttosto che unirli sotto la stessa diagnosi	67
8.3. Il ruolo svolto nell'eterogeneità dell'attuale spettro autistico dall'integrazione dell'Asperger nell'autismo	68
9 L'autismo non è un deficit sociale	70
9.1. I segni indicativi del deficit di comunicazione e di interazione sociale	70
9.2. L'assenza di salienza sociale non è un deficit di socializzazione	77
10 "Ripetitività" e "restrizione" qualificano in modo imperfetto i comportamenti e gli interessi degli autistici in età prescolare	82
10.1. I termini "ripetitivo" e "ristretto" descrivono in modo accurato i comportamenti e gli interessi dei bambini autistici in età prescolare?	82

10.2. La svalutazione del comportamento ripetitivo nella letteratura scientifica	87
11 L'autismo non è eterogeneo	92
11.1. L'eterogeneità dell'autismo: proprietà intrinseca dello spettro o prodotto di scelte infelici?	94
11.2. Il ruolo dei criteri del DSM nel creare eterogeneità	94
11.3. Il ruolo degli strumenti standardizzati nell'eterogeneità dello spettro	96
11.4. Uscire dalla circolarità	98

PARTE TERZA L'AUTISMO PROTOTIPICO

12 Principi, vantaggi e limiti del prototipo	103
12.1. Definizione del prototipo	103
12.2. Il prototipo e i confini di una categoria	105
12.3. Il prototipo implicito e i criteri espliciti dell'autismo	105
12.4. I vantaggi della definizione di un prototipo	107
12.5. Le alternative alla teoria del prototipo	109
12.6. I limiti all'uso clinico della teoria del prototipo	110
13 Nuovi criteri per l'autismo prototipico	113
13.1. Modifiche dei segni prototipici rispetto ai criteri del DSM-5 e agli strumenti standardizzati ADOS e ADI	113
13.2. Segni dell'autismo prototipico in età prescolare	115
13.3. Altri segni	121
14 Le variazioni del prototipo	123
14.1. Le variazioni all'interno del prototipo	123
14.2. Le variazioni al di fuori del prototipo: lo spettro autistico	125

PARTE QUARTA COS'È L'AUTISMO

15 Un nuovo concetto: le biforcazioni asimmetriche dello sviluppo umano	131
15.1. Una nuova classe di varianti umane	131
15.2. Una biforcazione asimmetrica dello sviluppo canonica: la presentazione podalica	133
15.3. Altre biforcazioni asimmetriche dello sviluppo embriologico	137
15.4. Una biforcazione asimmetrica del trattamento dell'informazione	138
15.5. La biforcazione asimmetrica nell'orientamento sessuale	139
16 Gli otto principi che regolano le biforcazioni asimmetriche	144
16.1. La biforcazione è un'alternativa nella relazione dell'individuo con un ambiente polarizzato	144
16.2. La biforcazione è un percorso di sviluppo minoritario	144
16.3. Le biforcazioni non sono causate da anomalie biologiche	145
16.4. Le biforcazioni hanno una predisposizione familiare	146
16.5. Le biforcazioni si verificano in un periodo critico	146

16.6. Le biforcazioni producono prototipi stabili	147
16.7. L'irreversibilità temporanea delle biforcazioni dello sviluppo	148
16.8. La biforcazione minoritaria è compatibile con lo sviluppo successivo	148
17 L'autismo prototipico come biforcazione asimmetrica dello sviluppo nel trattamento dell'informazione: verso un'elaborazione senza salienza sociale	150
17.1. La natura polarizzata del contesto informativo e dei segni presentati consente la biforcazione autistica	150
17.2. La natura minoritaria dell'autismo nell'uomo	151
17.3. L'assenza di un biomcatore	151
17.4. La predisposizione familiare e altri fattori di rischio	151
17.5. Si verifica durante un periodo critico: la biforcazione del quarto semestre	152
17.6. La natura prototipica della sua manifestazione	152
17.7. L'irreversibilità temporanea	153
17.8. L'impatto adattativo e la compatibilità con uno sviluppo successivo modificato, ma soddisfacente	153
18 Polarizzazione tra trattamento dell'informazione socialmente saliente o non saliente	155
18.1. La salienza sociale nei bambini neurotipici e l'attenzione congiunta	155
18.2. L'autismo, una via minoritaria senza salienza sociale nel trattamento dell'informazione ambientale	158
18.3. I tre segni sociali dell'autismo nel DSM-5 riformulati come assenza di salienza sociale	158
18.4. I quattro segni "ripetitivi" del DSM-5 riformulati come segni percettivi	161
19 La natura minoritaria dell'autismo nell'uomo	166
19.1. L'aumento "sociologico" della prevalenza dell'autismo non mette in discussione la natura minoritaria dell'autismo "biologico"	166
19.2. Un aumento della prevalenza dell'autismo prototipico rimane possibile ma in un ordine di grandezza decisamente minore e su un arco di tempo più lungo	167
20 L'autismo: biologico, ma senza marcatori	169
20.1. Breve storia dei marcatori biologici dell'autismo	169
20.2. Il pericolo delle posizioni settarie	171
20.3. La ricerca dei biomarcatori nell'autismo: una negazione dell'evidenza	173
20.4. Ripensare il ruolo della biologia nell'autismo in assenza di un biomcatore	174
20.5. I modelli "delle vie convergenti"	176
21 La biforcazione autistica: semi-casuale, familiare ma non mendeliana	178
21.1. La predisposizione familiare per l'autismo	178
21.2. Il rischio familiare e la sex ratio a favore dei maschi	179
21.3. La predisposizione familiare per l'autismo in un modello di biforcazione dello sviluppo	180
22 La biforcazione autistica si verifica durante un periodo critico	182
22.1. L'autismo è uno stato o un momento di una traiettoria minoritaria dello sviluppo?	182

22.2. Insorgenza, plateau e declino dei segni	182
22.3. Il contributo delle trasformazioni evolutive dell'autismo nella comprensione dei suoi meccanismi	184
23 L'esistenza di una forma prototipica stabile	187
23.1. Stabilità del prototipo autistico in relazione alle sue perturbazioni e teoria evolutiva	187
23.2. Il modello della biforcazione asimmetrica giustifica la disuguaglianza della distribuzione tra prototipo e forme non prototipiche	191
24 L'irreversibilità temporanea dei segni autistici nel periodo di plateau	193
24.1. L'entità dei cambiamenti attribuibili all'intervento	193
24.2. Gli effetti dell'intervento sono senza confronto con la reversibilità spontanea dopo il plateau di segni nel periodo prescolare	194
25 L'impatto adattivo dell'autismo e il suo valore sopravvivenza	196
25.1. Distinzione tra gravità e prototipicità	196
25.2. La variabilità nella prognosi adattativa	197
25.3. Autismo, adattamento e teoria evolutiva	198
25.4. La biforcazione e la selezione	199

PARTE QUINTA

**L'AUTISMO, IL LINGUAGGIO E LE ABILITÀ SPECIALI:
UN TEST DELLA TEORIA DELLA BIFORCAZIONE**

26 L'apprendimento non sociale del linguaggio	205
26.1. Il ruolo del linguaggio nella nostra comprensione dell'autismo	205
26.2. La traiettoria di apprendimento "a baionetta" del linguaggio autistico	206
26.3. Il linguaggio può essere trattato con o senza salienza sociale	208
26.4. Se gli autistici elaborano il linguaggio senza salienza sociale, possono trattare come linguaggio materiali che non lo sono?	209
27 Le abilità speciali autistiche	213
27.1. Breve storia delle abilità speciali autistiche	213
27.2. Il modello della mappatura veridica	215
27.3. Il legame tra la rilevazione del linguaggio da parte del bambino tipico e la padronanza del dominio "savant"	215
27.4. Il contributo del modello della biforcazione asimmetrica al modello della mappatura veridica	219
Epilogo. L'autismo oltre la neurodiversità	221
Riferimenti bibliografici	223

■ Prefazione

Nel 2014 un autore a me molto caro (come scienziato e come persona), R. Peter Hobson, all'epoca allo University College London, pubblicò su *Autism* (ma il lavoro era stato scritto nel 2013) una presa di posizione che, per alcuni aspetti, era vicina a quella che Laurent Mottron sta sostenendo in tempi più recenti, e che trova in questo volume l'espressione più completa e compiuta. In quell'articolo, Hobson si opponeva alla visione, che stava diventando prevalente, dell'autismo come entità frazionabile in "tratti" e rivendicava l'interdipendenza e la coerenza dell'autismo come entità clinica, la dipendenza delle manifestazioni cliniche dall'età e dal contesto e il ruolo della percezione di sé e degli altri nelle manifestazioni sociali. Nell'abstract dell'articolo affermava:

È sempre più diffusa l'opinione che dovremmo considerare l'autismo come frazionabile in insiemi differenti di manifestazioni cliniche, in gran parte indipendenti tra loro. La visione alternativa è che l'autismo è una sindrome coerente in cui le principali caratteristiche del disordine si situano in un'intima relazione evolutiva l'una con l'altra [...] Una delle fonti della coerenza dell'autismo è la restrizione in certe forme di esperienza sociale percettivamente dipendenti (Hobson, 2013, abstract).

L'espressione chiave in questa affermazione è, a mio parere, "visione alternativa". A distanza di oltre un decennio da quell'intervento di Hobson, apparentemente caduto nel vuoto, abbiamo davvero molto bisogno di una *visione alternativa* rispetto alla narrazione corrente riguardo all'autismo, che giustamente Mottron identifica nell'incipit, ormai drammaticamente ripetitivo, della stragrande maggioranza dei lavori scientifici.

Ed è proprio la visione alternativa che contraddistingue questo nuovo volume di Laurent Mottron: visione alternativa dello sviluppo autistico (e non solo), del processo diagnostico, dell'interpretazione dei segni dell'autismo, e di conseguenza, come recita il sottotitolo, *ridefinizione* della concezione dell'autismo sulla base della ricerca scientifica, dell'esperienza dei clinici e della consapevolezza delle persone autistiche. Non siamo di fronte a un tentativo di sostenere una sorta di "terrapiattismo" autistico, ma alla legittima affermazione che è possibile una lettura scientifica differente della realtà dell'autismo, di fronte a una deriva che ha visto trionfare l'opinione (*opinione*, si badi bene) di chi affermava nel 2013 la necessità di leggere l'autismo come somma di tratti tra loro indipendenti, e che è necessaria una metodologia che riporti il discorso sull'autismo su ciò che veramente è autismo e su ciò che non lo è. Si tratta di una posizione minoritaria? Certamente, ma non una posizione *solitaria*. Ha senso, in ambito scientifico, far riferimento a posizioni maggioritarie o minoritarie? Ha senso, comunque, distinguere le opinioni degli studiosi dai fatti che sono prodotti dalle loro ricerche. Ha senso poter rimettere in discussione una lente diagnostica e una visione dello sviluppo che si sono dimostrate generatrici di confusione e hanno reso molto difficile leggere i fatti scientifici nella giusta luce.

Nei capitoli centrali del libro, l'esposizione di Mottron raggiunge livelli molto elevati di dettaglio e articolazione, dovuti a un ininterrotto, intenso e sofferto confronto con i clinici e gli accademici di tutto il mondo; confronto ricercato e sollecitato dallo stesso Mottron, a partire dalla domanda che egli continua a porre ai clinici esperti: possiamo rendere esplicita la conoscenza implicita che ci permette di porre la diagnosi di autismo, in molti casi, prima di qualsiasi strumento standardizzato? Il capitolo 13, in particolare, dedicato alla sistematizzazione qualitativa dei segni dell'autismo prototipico, è una risposta immediatamente utilizzabile nella clinica, anche per un confronto con l'esperienza e la conoscenza di ciascuno di noi, cui va aggiunta un'accurata ricerca sui punti di forza, sulle modalità di funzionamento percettivo e d'interazione con il contesto. Esiste, nella valutazione clinica del bambino prescolare, una componente di incertezza ineliminabile e, anzi, necessaria. Ma la diagnosi "espansa" in base ai criteri del DSM-5 ne abbassa eccessivamente la predittività della diagnosi: Harstad et al. (2023), ad esempio, hanno evidenziato che circa un terzo delle diagnosi poste prima dei tre anni non vengono confermate a sei anni. Anche il tema dell'autodiagnosi dell'autismo sempre più diffusa (autismo come "esperienza" interiore) è affrontato con franchezza e, al tempo stesso, con empatia.

Questo libro, che nell'edizione originale esce a distanza di otto anni da quello sull'intervento precoce (Mottron, 2016; tr. it. 2023), si presenta da subito con una forza tutta particolare, inserendosi con autorevolezza nel dibattito

contemporaneo, affermando il bisogno di marcare le distanze dai luoghi comuni, tanto quelli dell'opinione pubblica, quanto quelli del mondo scientifico.

“Se l'autismo non è una malattia, che cos'è?” è un interrogativo paradigmatico per i rapporti tra consapevolezza dei soggetti, la loro visibilità politica e culturale e atteggiamento del campo scientifico, un segno evidente del rapporto tra scienza e ideologia: in alcuni casi è la comunità scientifica che si adegua ai cambiamenti culturali della società e li segue. Se guardiamo a che cosa è accaduto nell'ambito dell'orientamento sessuale o dell'incongruenza di genere, assistiamo una decisa depatologizzazione delle biforcazioni evolutive e delle differenze umane a partire dagli anni '80.

Nel campo dell'autismo, o di altre traiettorie peculiari di sviluppo, la scelta della stessa OMS (WHO, 2024) è stata del tutto opposta: anziché considerare (cosa che l'ICF consente) la descrizione delle *conseguenze adattive* della biforcazione evolutiva nelle diverse età, sia in termini di *attività* che di *partecipazione*, nel rapporto tra persona e contesto (quindi in termini di ostacoli e facilitatori), l'ICD-11 si differenzia ben poco dal DSM-5 (come ha fatto, invece, per l'incongruenza di genere). Peraltro, la distinzione dell'autismo dalla disabilità intellettiva, la specificazione della presenza o assenza di regressione e la forte enfasi sulle traiettorie di sviluppo, la distinzione e l'individuazione precisa di comorbidità e co-occorrenze (Tyrer, 2023), oltre alla codificazione dei disturbi secondari del neurosviluppo, costituiscono indubbi punti di forza dell'ICD-11 (Greaves-Lord, Skuse e Mandy, 2022; Reed, 2023) rispetto al DSM-5 (non dimentichiamo, poi, che si tratta di un sistema accessibile gratuitamente).

Resta il fatto che il nodo della neurodiversità, della natura dell'autismo come variante umana – di per sé non patologica –, viene evitato allargando ancora di più lo spettro diagnostico, allontanandosi ancora di più dal prototipo e attenuando ulteriormente la *specificità* della diagnosi. In definitiva, diluendo la diversità.

È un dato di fatto che, dal 2010 a oggi, a fronte di una crescita esponenziale della ricerca e delle pubblicazioni sull'autismo, le conoscenze generate utilizzando i parametri diagnostici del DSM-5 sono infinitamente più limitate di quanto ci potessimo attendere all'inizio del secolo. Ed è innegabile che gran parte dell'inconclusività dei risultati è dovuta all'eterogeneità delle popolazioni reclutate per gli studi, qualunque sia l'oggetto dello studio: dalla genetica alla connettività cerebrale, dalle modalità cognitive a quelle percettive, dalle differenze anatomiche a quelle delle traiettorie evolutive.

Analogamente, e per le stesse ragioni (l'eterogeneità della popolazione inclusa a ogni età nello spettro autistico grazie ai criteri del DSM-5), mentre si affermava in maniera sempre più forte la prospettiva della neurodiversità (o meglio, della neuropeculiarità) e della ricchezza apportata dal riconoscimento della differenza autistica – non più considerata come deficit –, proprio questa differenza si dissolveva nell'indeterminatezza dello spettro.

È stato particolarmente emozionante aver assistito in questi anni, nella lettura delle pubblicazioni del gruppo di Montréal e nel confronto diretto con l'autore (reso possibile da Hogrefe), alla crescita della riflessione riguardo ai temi affrontati in questo libro, a partire da quello centrale, il nodo nosografico dei confini dell'autismo e della definizione dell'autismo prototipico. Il tema, ad esso legato, della biforcazione evolutiva alla base del plateau o della regressione è emerso negli ultimi anni con sempre maggiore chiarezza nella riflessione di Mottron ed è sicuramente una sfida per la clinica e per la ricerca, la più importante del volume.

L'asse della proposta di Mottron è lo spostamento dell'autismo prototipico dai disturbi del neurosviluppo alle varianti non patologiche dello sviluppo umano, riconoscibili per dei segni qualitativamente ben riconoscibili, piuttosto che in base a dei deficit. Il "nucleo centrale" dello sviluppo autistico è nella peculiarità percettiva, piuttosto che nella dimensione sociocomunicativa, e gli interessi autistici ne sono l'espressione più significativa.

La biforcazione autistica si fonda sulle peculiarità percettive e sul viraggio verso l'interesse prioritario per le configurazioni non sociali, almeno a partire dal secondo anno di vita, e non su un crescente deficit sociocomunicativo.

Che cosa determina questa progressiva attrazione verso il "non sociale", verso le ricorrenze e le regolarità apparentemente svincolate dall'interazione con i caregiver, i pari e il contesto umano? E come si costruisce, più tardi, l'accesso all'uso sociale del linguaggio passando per una via non sociale?

Questi interrogativi sono altrettante opportunità per la ricerca, che deve intrecciarsi con la ricerca sullo sviluppo infantile tipico, al di là delle semplificazioni spesso proposte, che si basano sull'assunto del deficit sociocomunicativo come *core* dell'autismo. Ad esempio, il modello "a cascata", che ipotizza un progressivo allontanamento della traiettoria autistica dalla traiettoria tipica (Shultz, Klin e Jones, 2018; Russo et al., 2025), postula che il plateau o la regressione siano la conseguenza di un sempre più grave deficit sociocomunicativo, causato dall'inadeguatezza dei meccanismi che sostengono l'attenzione congiunta. In questo modello la riduzione nella salienza sociale interverrebbe nel momento in cui l'orientamento sociale, nell'infante tipico, passa da "riflesso" a "volizionale", da "sottocorticale" a "corticale". È un modello che si limita ai deficit e ai precursori dei deficit, ma è incapace di spiegare le peculiarità percettive e intellettive, i segni autistici non deficitari e, in generale, le differenze. Si comprende sicuramente meglio la biforcazione autistica, invece, se la vediamo non tanto come un allontanamento difettuale dalla via tipica, ma come una differente organizzazione, con una gerarchia propria, altrettanto complessa, che non interferisce con lo sviluppo dell'attaccamento e dell'intelligenza. Lo sviluppo non autistico segue, peraltro, strade molteplici e non è mai lineare, come dimostra la storia della maturazione della percezione del linguaggio dal feto al secondo anno di vita, in cui

il ruolo di meccanismi non sociali appare tutt'altro che secondario (Best, 2017; Nallet e Gervain, 2021).

Se, comunque, queste sono domande che attendono risposte nel futuro, nel presente questo contributo di Mottron rende fruibile e subito utilizzabile una prospettiva clinica fondata e articolata, con cui i lettori italiani potranno confrontarsi e che attende di essere arricchita dalle esperienze dei nostri servizi.

Marco Armellini

già Direttore Dipartimento Salute Mentale
Azienda AUSL Toscana Centro

■ Riferimenti bibliografici

- Best, C.T. (2017). Speech perception in infants. In E.M. Fernández e H. Smith Cairns (a cura di), *The handbook of psycholinguistics*. New York: John Wiley & Sons.
- Greaves-Lord, K., Skuse, D. e Mandy, W. (2022). Innovations of the ICD-11 in the field of autism spectrum disorder: A psychological approach. *Clinical Psychology in Europe*, 15(4, spec. issue), e10005. doi: 10.32872/cpe.10005
- Harstad, E., Hanson, E., Brewster, S.J., DePillis, R., Milliken, A.L., Aberbach, G., Sideridis, G. e Barbaresi, W.J. (2023). Persistence of autism spectrum disorder from early childhood through school age. *JAMA Pediatrics*, 177(11), 1197-1205. doi: 10.1001/jamapediatrics.2023.4003
- Hobson, R.P. (2013). The coherence of autism. *Autism*, 18(1), 6-16. doi: 10.1177/1362361313497538
- Mottron, L. (2016). *L'intervention précoce pour enfants autistes. Nouveaux principes pour soutenir une autre intelligence*. Bruxelles: Mardaga. Trad. it.: *L'intervento precoce per I bambini autistici in età prescolare. Nuovi principi per sostenere un'intelligenza diversa*, Hogrefe, Firenze, 2023.
- Nallet, C. e Gervain, J. (2021). Neurodevelopmental preparedness for language in the neonatal brain. *Annual Review of Developmental Psychology*, 3, 41-58. doi: 10.1146/annurev-devpsych-050620-025732
- Reed, G.M. (2023). Development and innovation in the ICD-11 chapter on mental, behavioural and neurodevelopmental disorders. In P. Tyrer (a cura). *Making sense of the ICD-11: For mental health professionals* (pp. 5-16). Cambridge: Cambridge University Press.
- Russo, N., Cascio, C.J., Baranek, G.T., Woynaroski, T.G., Williams, Z.J., Green, S.A., Schaaf, R. e The Autism Sensory Research Consortium (2025). A cascading effects model of early sensory development in autism. *Psychological Review*. Pubblicazione online anticipata. doi: 10.1037/rev0000558

- Shultz, S., Klin, A. e Jones, W. (2018). Neonatal transitions in social behavior and their implications for autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 22(5), 452-469. doi: 10.1016/j.tics.2018.02.012
- Tyrer, Peter (a cura di) (2023). *Making sense of the ICD-11: For mental health professionals*. Cambridge: Cambridge University Press.
- WHO (2024). *Clinical descriptions and diagnostic requirements for ICD-11 mental, behavioural and neurodevelopmental disorders (CDDR)*. Ginevra: World Health Organization. www.who.int/publications/i/item/9789240077263 (consultato il 23/9/2025).

■ Avviso al lettore

In questo libro proporrò nuovi criteri per il riconoscimento dell'autismo, una nuova classe di oggetti biologici cui l'autismo apparterebbe e un nuovo modello evolutivo per spiegarne l'insorgenza, il funzionamento e le caratteristiche. Al momento di proporre quella che ritengo una profonda novità, il campo è considerevolmente occupato. L'autismo è oggetto di un immenso interesse mediatico, scientifico e istituzionale a livello mondiale. L'incertezza che lo circonda è commisurata ai conflitti che provoca. Non sappiamo dove finisce l'autismo. Se oggi sappiamo meglio cosa non implica dal punto di vista biologico, non sappiamo ancora come chiamarlo: malattia, differenza, disturbo del neurosviluppo o condizione. Ignoriamo perché i segni che lo compongono si presentino insieme. La letteratura scientifica e quella grigia sull'autismo sono contraddittorie nelle loro opinioni, nella forza delle prove che presentano e delle conseguenze che ne traggono.

Nonostante questa ignoranza, il trionfalismo è all'ordine del giorno. Ogni ricercatore, alla fine, trova una differenza significativa e la pubblica, aggiungendosi alle innumerevoli misure e biomarcatori contraddittori riportati nella letteratura scientifica. La letteratura sull'autismo è talmente vasta che è possibile effettuare diverse analisi sistematiche di un particolare settore (ad es., il ruolo delle mutazioni, l'effetto degli interventi, la specificità degli strumenti diagnostici), basandosi sugli stessi articoli, e giungere a conclusioni opposte. Le bussole stanno andando in tilt. Non c'è quasi più il nord e non sappiamo dove dirigerci. Non sappiamo nemmeno a chi dare ascolto in primis per avere informazioni su questa condizione: agli autistici (e se sì, a quali?), ai loro genitori (le cui

idee cambiano con l'età del figlio), agli studiosi (che ne parlano, il più delle volte, senza vederli davvero) o ai clinici (che non leggono quasi mai gli studiosi). Ci troviamo nella strana situazione in cui l'accumulo di conoscenze, unito alla loro fragilità e amplificato dai bias di pubblicazione, porta a una cacofonia e, in definitiva, a pochi risultati.

Questo libro è una sintesi di ciò che ho capito dell'autismo. È il frutto di una vita di attività clinica, di ricerca scientifica accademica e di relazioni prolungate con autistici di ogni età e modo di essere. La sua ambizione è di cambiare radicalmente i fondamenti e i contenuti della conoscenza sull'autismo, il modo in cui essa viene portata avanti. Prendo in considerazione la scienza contemporanea dell'autismo in termini di diagnosi, studi cognitivi, imaging cerebrale, genetica e intervento. Metto le sue conclusioni alla prova di un'esposizione clinica insolita tra gli scienziati che producono nuove conoscenze e nuovi dogmi sull'autismo. La mia lettura dell'autismo come *possibilità* inerente al nostro essere umani, il tipo di fatti biologici o psicologici cui lo confronto, è tuttavia in contrasto sia con la maggior parte delle sintesi scientifiche sia con ciò che il grande pubblico sembra al riguardo trattenere, ma è stata costruita a partire dalla comprensione e dalla messa in pratica di questa letteratura.

Ho studiato l'autismo in molte forme, con molti metodi; vi ho dedicato la mia vita come clinico; ho incontrato migliaia di autistici e ho lavorato, pensato e scritto con loro. Questo non è assolutamente una garanzia che non stia dicendo sciocchezze, ma dovrebbe essere sufficiente per rendere le opinioni e i ragionamenti presentati qui degni di essere esaminati. Mi sarò limitato ad aggiungere un po' di cacofonia o, come spero, avrò contribuito a cambiare lo status dell'autismo tra le varianti umane? Non mi aspetto che mi si creda sulla parola, ma mi aspetto che le persone si facciano un giudizio sulla pertinenza e l'importanza delle domande che pongo e delle congetture che avanzo.

■ Riferimenti scientifici

La presenza di citazioni in un testo accademico è la differenza più immediatamente visibile tra questo e un testo d'opinione, giornalistico o polemico. Un articolo scientifico è un'altra citazione che cita altri articoli, a loro volta citati da altri articoli. Ogni affermazione che va oltre il semplice buon senso è supportata da una citazione, soprattutto se l'affermazione sostiene di essere nuova o fa parte di una linea di ragionamento che spinge la conoscenza più in là. I lettori dell'articolo citato possono verificarlo e farsi un'idea propria. Si tratta di una possibilità virtuale: poiché ogni articolo cita articoli che citano articoli, verificare le fonti di un singolo articolo richiederebbe la lettura di un numero indefinito, se non infinito, di articoli. Non lo si fa.

Quando si è lavorato tutta la vita su un argomento, si sente il bisogno di farne una sintesi, con i mezzi e le conoscenze a disposizione, piuttosto che intraprendere un nuovo programma di ricerca di cui non si raccoglieranno i frutti nel corso della propria vita. Sarà spesso inutile che il lettore di questo libro vada a verificare fino a che punto esistono risultati empirici che dimostrino ciò che sto dicendo e lo riportino con tanto di citazioni a supporto. In un certo numero di casi, le proposizioni qui esposte potrebbero costituire punti di partenza per nuovi lavori empirici, che finora non sono stati intrapresi come tali. In matematica è prassi comune costruire uno sviluppo in attesa di una dimostrazione che può attendere secoli. Perché non possiamo fare lo stesso in biologia, e testare la coerenza di un approccio senza attenderne la fondazione? Questo libro è una reinterpretazione della letteratura scientifica esistente, alla luce di osservazioni, alcune delle quali non sono ancora dei dati, ma aspettano solo di diventarlo.

Se lo si guarda da vicino, il rapporto tra ciò che scriviamo in ambito scientifico e la citazione da cui ci autorizziamo a scriverlo varia notevolmente, anche all'interno di un singolo articolo: basti pensare alla sottile differenza nel tipo di citazione tra l'inizio e la fine dell'introduzione di un articolo scientifico. Si va dal riferimento a un'autentica dimostrazione, fatta dall'autore citato, necessaria per portare avanti un ragionamento, a un vago accordo con le opinioni di un altro autore. Nelle sue forme peggiori, il riferimento rappresenta la scelta arbitraria di un autore e di un articolo per rendere concreta una posizione, e quindi mostrare al lettore che qualcosa è stato effettivamente scritto su di essa. Spesso, nei testi scientifici, gli articoli citati non vengono letti. Spesso sono citati in modo tale da far dire al loro autore il contrario di ciò che aveva concluso. Soprattutto, *ven-gono scelti* per la loro superficiale coerenza con l'argomentazione sviluppata, un processo spesso descritto come *cherry picking* ("selezione mirata"). Nonostante i mille e uno modi in cui il sistema tradizionale di citazione in ambito scientifico è stato pervertito, se usato correttamente rimane il migliore e unico modo, a oggi, di offrire garanzia che ciò che si sta proponendo sia compatibile con le conoscenze precedenti. E che la conoscenza su cui l'autore si basa è stata a sua volta ottenuta in modo razionale ed empirico. Ma quando si prende radicalmente le distanze da interi settori della letteratura scientifica di una data epoca, c'è ben poco da citare se non la lunga litania di ciò che non si condivide o che va in tutt'altra direzione.

Nella pubblicazione scientifica non c'è quasi spazio per scrivere al livello di generalità cui ho deciso di collocarmi. Per quarant'anni mi sono sottomesso alle regole della pubblicazione scientifica, limando, piegando, mutilando e disciplinando il mio pensiero e le mie osservazioni per partecipare al coro scientifico e cercare di rendermi utile agli autistici. Questo libro si affranca dagli *usi* scientifici pur rimanendo, credo, profondamente razionale e scientifico. Di seguito esporrò proposte, convinzioni e opinioni, senza offrire alcuna garanzia se non la logica

che mi ci ha portato e la mia esperienza di averle osservate. Essere scientifici e razionali, a questo punto della mia riflessione, mi porta a prendere le distanze dall'uso della referenza bibliografica in ambito scientifico.

È molto difficile prendere le distanze da interi filoni di letteratura scientifica, e pensare semplicemente in modo generale, o creare delle rotture nel modo in cui un fenomeno è rappresentato e spiegato in una certa epoca. Ora, è proprio questa la mia intenzione qui. Mi sono quindi deciso, in questo mio libro, a non usare i riferimenti bibliografici nel modo in cui vengono usati in un articolo scientifico. In particolare, non farò seguire a ogni affermazione una citazione che dovrebbe garantire la compatibilità tra quanto scritto e la letteratura scientifica, com'è consuetudine. Ignorando quanto tempo ancora mi resta per lavorare, lascio ad altri il compito di confutarle, confermarle o discuterle, o di trovare i riferimenti bibliografici che lo permettano. Alla fine del libro – e non a ogni affermazione – fornirò un elenco di opere che sostengono o talvolta contraddicono le argomentazioni che avanzo. Lascio al lettore il compito di determinare la relazione che gli articoli citati intrattengono con ciò che scrivo¹.

1 Il lettore può consultare tutti gli articoli scientifici prodotti dal mio gruppo, la maggior parte dei quali sono ad accesso libero, all'indirizzo: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=mottron&sort=date> (consultato il 23/9/2025).



PARTE PRIMA

NECESSITÀ DI UNA RIDEFINIZIONE DELL'AUTISMO

Per il grande pubblico, l'autismo dovrebbe essere come qualsiasi altra malattia: o si è autistici o non lo si è, oppure lo si è stati e non lo si è più. Al limite, lo si è solo un po'. Per scoprirlo, si va da un professionista che ci fornirà o meno una diagnosi. Quando ci si interroga su noi stessi o su una persona che ci è vicina, non si producono conoscenze: le si utilizza e ci si affida ad esse.

Ma da dove questi professionisti traggono le conoscenze necessarie per fare una diagnosi? Un clinico che fa una diagnosi di autismo combina – ognuno ha la sua ricetta – le proprie conoscenze acquisite dai libri con le competenze più o meno esplicite tratte dalla propria esperienza. Questa cambia nel corso della sua vita ed è influenzata dalle persone con le quali è entrato in contatto nel corso della sua pratica professionale. Sappiamo sempre un po' di quello che vediamo, come vediamo sempre un po' di quello che sappiamo. Questo clinico deve adattare il suo cocktail di conoscenze ed esperienze a ciò che gli impone la sua epoca, allo spirito dei tempi, impalpabile ma potente combinazione di valori, mode, temporanee indignazioni e scelte politiche.

Il meglio che ci si può aspettare da un clinico è che il suo giudizio sia in accordo con quello di un altro clinico, con se stesso e con lo strumento che i suoi colleghi hanno contribuito a validare. Ora, i professionisti che utilizzano conoscenze ancorano la propria competenza a strumenti diagnostici creati da scienziati. Si suppone che gli strumenti diagnostici annullino le differenze di giudizio, personalità, esperienza e cultura tra i clinici, oltre a identificare adeguatamente la condizione che descrivono. Sarebbero, come si dice, *validati*. Il clinico si fida dello scienziato e lo scienziato convalida il proprio strumento confrontandolo con il

giudizio del clinico. I ricercatori che si suppone debbano garantire la pratica del clinico e, in ultim'analisi, quella del pubblico non hanno il controllo della fonte di conoscenza che producono. Creano strumenti diagnostici a partire da persone che sono state diagnosticate dai clinici. E, a loro volta, gli scienziati stessi non si preoccupano, nella grande maggioranza dei casi, di confrontare ciò che dicono e ciò che citano con la cruda realtà con cui pensano di trattare.

Se tutto questo funzionasse come si pensa, non dovrebbe cambiare nel tempo. E invece cambia: l'autismo di oggi non ha niente a che vedere con quello della sua scoperta. C'è una circolarità intrinseca in quest'accoppiata di clinici e ricercatori, che sono come i Dupont² in assenza di gravità nel razzo di *Obiettivo Luna*, quando viene detto loro: "Reggetevi forte". Si reggono *l'uno all'altro*, ma non si reggono alla parete di quella che avrebbe potuto essere una base di conoscenza stabile e indipendente. A causa di questa circolarità, clinici e ricercatori vanno alla deriva insieme. Cadono *insieme* quando la gravità ritorna, ognuno giustificando la propria deriva con una deriva simile della propria controparte. Cambia così tanto che non possiamo fidarci ciecamente della deriva delle cose, attribuendole una tendenza spontanea al miglioramento. Se i loro sforzi congiunti avessero portato all'identificazione di un marcatore biologico per l'autismo, la deriva sarebbe sotto controllo, ma non è questo il caso. L'autismo di oggi non ha molto a che vedere con quello di ieri. Vedendo individui che non hanno motivo di essere cambiati negli ultimi cinquant'anni, con strumenti che esistono da altrettanto tempo, clinici e scienziati diagnosticano comunque persone e creano conoscenze a partire da persone che, in cinquant'anni, sono in realtà cambiate moltissimo.

Come clinico, che vive la realtà dell'autismo e la sua natura nella quotidianità, sono convinto che il progresso sociale associato a questa trasformazione dell'autismo, che io sostengo, avvenga al prezzo di un travisamento scientifico. È proprio a giustificare la necessità di una ridefinizione dei confini dell'autismo, che questa prima parte è consacrata.

2 Il riferimento è ai personaggi dei fumetti di *Tintin* (Dupond e Dupont), noti per la loro goffaggine. L'album *Objectif Lune* uscì nel 1950 (NdT).

Malattia o no?

Uno storico oscillare

■ 1.1. Come chiamare l'autismo?

Società e scienza si sono evolute parallelamente, passando da una concezione dell'autismo come una malattia dell'età evolutiva tra le altre all'attuale messa in discussione della sua identità, dei suoi confini e dei suoi meccanismi. Ma questa evoluzione non ha fornito una risposta universalmente accettata, anzi. Uno dei dibattiti contemporanei più interminabili e ricorrenti sull'autismo riguarda proprio il modo in cui lo si dovrebbe chiamare: malattia? disordine? disturbo? affezione? condizione? variante? disabilità? spettro? Coincide con la persona? Dovremmo usare i termini "persone autistiche", "persone con autismo", "persone affette da autismo", "persone che soffrono di autismo"? o dovremmo semplicemente parlare di autistici? La nostra incomprensione dell'autismo è tale che non sappiamo dove collocarlo tra le varianti di quella che sarebbe la maggioranza della specie umana. Come possiamo allora aspettarci di comprenderne i meccanismi e la natura?

■ 1.2. Al momento della sua scoperta, era una malattia

All'inizio della storia dell'autismo, non ci si poneva la questione se l'autismo fosse o meno una malattia. Lo era di fatto: scoperto da un pediatra, pubblicato su riviste psichiatriche, privo degli attributi che definiscono l'essere umano sano (le sue abilità di socializzazione, il suo linguaggio, la sua capacità di reagire in modo

appropriato alle vicissitudini del mondo). Era, senza incertezze, una malattia, anche se la spiegazione predominante era inizialmente psicologica.

Che l'autismo fosse una malattia all'inizio della sua storia era coerente con il fatto che era *accompagnato* da malattie. La ricerca clinica sull'autismo ha infatti rapidamente stabilito (negli anni 1960-1980) che certi quadri clinici, indistinguibili da quelli che avevano portato alla descrizione iniziale dell'autismo, potevano essere osservati in persone con malattie già identificate. Inversamente, si identificavano, più spesso di quanto ci si sarebbe aspettato se casuale, malattie note in un certo numero di persone con autismo. Ciò ha rafforzato la convinzione della comunità che l'autismo fosse effettivamente una malattia, in quanto associato a malattie. Si cercava di respingere la tendenza, in voga all'epoca, secondo la quale l'autismo era il risultato di una situazione psicologica, senza un substrato neurologico o fisiologico identificabile.

In quel periodo fiorirono centinaia di pubblicazioni, a opera in particolare dell'équipe svedese di Christopher Gillberg, su quadri autistici presenti in associazione a malattie note. Queste erano il più delle volte, ma non esclusivamente, di natura neurogenetica: influivano sulla costruzione del cervello durante lo sviluppo e sul suo funzionamento una volta insorto l'autismo. Nella stessa linea di pensiero, più o meno nello stesso periodo, furono evidenziati due segni di danno cerebrale che si trovavano spesso in associazione con i quadri autistici: l'epilessia e la disabilità intellettiva, in particolare sotto l'egida del leader della psichiatria infantile inglese, Michael Rutter. Da malattia psicologica o psichiatrica, l'autismo era in questo modo passato a malattia neurologica. Il terzo argomento, considerato all'epoca inconfutabile, dell'identificazione dell'autismo come malattia, era la dimostrazione della sua natura *familiare*, a partire dalla concordanza per l'autismo tra individui di una stessa fratria. Questo argomento si basava sulla frequenza di famiglie con più figli affetti da autismo e sulla maggiore concordanza per l'autismo tra gemelli monozigoti rispetto a quelli eterozigoti. L'identificazione tra "insorgenza familiare" e "malattia genetica" era, per così dire, automatica. Il destino dell'autismo come malattia era deciso per i cinquant'anni successivi: era una *malattia del cervello, a espressione psicologica, d'origine genetica*. La strada era spianata per includere l'autismo in quelli che, all'inizio del XXI secolo, sarebbero stati chiamati "disturbi del neurosviluppo". Non fu subito chiaro che questa inclusione dell'autismo tra le malattie del cervello implicava un'identità di meccanismo tra le malattie genetiche accertate e il tipo di meccanismo implicato nell'autismo, identità che riteniamo contraddetta dalla natura dell'implicazione genetica nell'autismo così come la comprendiamo attualmente.

■ 1.3. Con il movimento per la neurodiversità, non è più una malattia

Al giorno d'oggi, c'è quasi un totale consenso nel rifiutare di definire l'autismo "malattia" e di considerarlo come tale. Si è assistito, a partire dall'inizio del XXI secolo, a un'inversione radicale dell'immagine dell'autismo nei media, ma anche nell'opinione pubblica e in gran parte della letteratura scientifica che ha seguito questo movimento. Tutto è cominciato alla fine del Novecento quando una popolazione chiamata "autistici ad alto funzionamento" ha iniziato a farsi sentire. Questa denominazione, oggi non più in voga, si riferiva a persone la cui diagnosi non lasciava dubbi, ma che erano verbali e presentavano un'intelligenza intatta, o addirittura capacità eccezionali. La rappresentazione dell'autismo come condizione di assoluta dipendenza dagli altri, vissuta come una tragedia dalla famiglia, è ribaltata. L'autismo è diventato una delle tante forme in cui si presentano gli esseri umani. Doveva quindi godere di uno status umano uguale a tutti gli altri, siano essi dominanti o minoritari. Passo gigantesco, al quale sono fiero di aver contribuito.

Il movimento per la neurodiversità, che incarna questo passo, non ha contorni netti o un "manifesto" che ne definisca valori e priorità. È un insieme di valori che mi rifiuto di considerare come un tutto in relazione al quale ci si possa posizionare "a favore" o "contro". Incarna valori progressisti, come il rifiuto del normocentrismo, nel quale mi identifico profondamente. Può anche portare a derive di suprematismo inverso, quando l'autismo diventa una sorta di "umano del futuro" dotato di qualità morali e intellettuali superiori alla media. Nella sua forma mediatica e nell'influenza che esercita sulle pratiche scientifiche, può anche frenare l'avanzamento della scienza e le sue applicazioni. In definitiva, nuoce alle stesse persone che questo movimento dovrebbe difendere, "moralizzando" la descrizione dell'autismo, introducendo la censura sui termini utilizzati e sui soggetti studiati, ma soprattutto dissolvendone i contorni e facendone un prodotto sociale. Ancor più, gettando anatemi su chiunque vi veda un oggetto biologicamente circoscritto. Cinquant'anni fa, l'urgenza scientifica era di depsicologizzare l'autismo per biologizzarlo. Oggi, l'urgenza si è spostata sulla necessità di ridefinirlo come oggetto di conoscenza profondamente altro, iscritto nell'evoluzione della specie umana e non nei mutevoli luccichii delle sue variabilità superficiali.

Questo rifiuto dell'autismo come malattia è accompagnato da un altro rifiuto, quello di come lo si chiama, lo si studia o di come apportarvi sostegno possa avere conseguenze negative per la persona e per il suo ambiente, che accetti o meno la differenza autistica. Uno dei suoi prolungamenti attuali è l'*antiabilismo*, ovvero il rifiuto di descrivere l'autismo in termini aventi una connotazione negativa. Considerarlo una malattia ne è parte. Il suo bersaglio d'elezione è il "modello medico" dell'autismo, che lo concepisce e vi si riferisce come farebbe, senza precauzioni, per altre malattie. Così, l'antiabilismo censurerà termini implicanti

ciò che differenzia “negativamente” le persone autistiche dalla maggior parte degli esseri umani quanto a competenze o capacità adattive, quindi implicanti la malattia. “Malattia” viene sostituito da “atipia”, “condizione” o “differenza”. Un salto gigantesco anche questo, che condivido. Ma allora, se non si tratta di una malattia pur essendo profondamente altro, cos'è?

Questa evoluzione trae il suo modello e la sua fonte dall'evoluzione del discorso riferito alle persone oggi chiamate “razzializzate”. Il ragionamento analogico è semplice: l'uguaglianza tra le razze, che deve prevalere in un futuro progressista, implica la messa al bando di termini svalutanti per denominare gruppi etnici che nel corso dei secoli sono stati considerati inferiori, con una terminologia e una giustificazione pseudoscientifica a sostegno. Ora, il discorso razzista, per sua stessa natura, contiene sempre termini offensivi per i gruppi ostracizzati, svalutandoli fino nel nome. “Autismo” era una malattia, è potuto, così, diventare un insulto. Prendendo di mira il modo in cui l'autismo veniva descritto nella letteratura scientifica, il movimento per la neurodiversità ha mostrato come scienza e ideologia possano concorrere agli stessi effetti funesti. Estirpare un'ideologia svalutante che relegava intere civiltà a uno status d'inferiorità sociale passava, quindi, dall'eliminazione di questi termini arrivando persino a considerarne l'uso un reato. Facciamo nostro questo movimento di idee, e vi abbiamo partecipato.

Tuttavia, come ogni movimento di idee lasciato a se stesso – la storia dei cambiamenti sociali ne è un lungo cimitero –, può portare a delle derive che vanno contro le finalità iniziali. Il reclamare l'uguaglianza di diritti tra le varianti neuroevolutive, o persone neurodiverse, e la popolazione generale ha portato a giustificare il divieto di qualsiasi terminologia “negativa” per caratterizzarle. Ma come distinguere tra un discorso svalutante e la descrizione di una differenza, insita nella ricerca sulla sua natura? Come evitare di evolvere da una difesa di un gruppo rifiutato al divieto oscurantista e quasi religioso di pensarne la differenza? Questo movimento, particolarmente tirannico nei suoi estremi, si traduce in un linguaggio censorio che vieta alcuni termini e ne impone altri. Porta alla condanna di interi settori del sapere, alla restrizione della libertà di ricerca, di pensiero e scrittura, in nome della legittima difesa di un gruppo di persone. Ci sono voluti secoli prima che si fosse autorizzati a dissezionare i corpi, nonostante gli anatemi religiosi. Qualche secolo dopo, non possiamo ancora dare un nome all'animalità delle anime. In entrambi i casi, che l'uomo sia una specie non è accettabile.

Il movimento per la neurodiversità ha contribuito a eliminare dal discorso pubblico e scientifico affermazioni devastanti, che privavano gli autistici del giudizio, del pensiero e delle emozioni, di fatto di tutte le funzioni psicologiche studiate in loro, contribuendo al rifiuto sociale. Probabilmente gli scienziati, da soli, non l'avrebbero fatto. Ma cosa ci ha insegnato sulla natura profonda dell'autismo, sulla ragione della sua esistenza, sul suo funzionamento biologico? Dicendoci cosa *non è* l'autismo – una malattia – cosa ne fanno delle sue *specifiche*

conseguenze adattative, *indipendenti dalla risposta sociale alla sua presenza*? E la commissione di *The Lancet*, suo antipode ideologico che riunisce un numero sostanziale di ricercatori (e di autistici?), ripristinando l'autismo "grave" o "profondo" ha fatto qualche progresso su questo punto? Neanche un po'. L'*autismo grave*, di cui promuove l'esistenza, lo studio e il supporto, è definito solo dalle sue conseguenze, non dalla sua natura. Questo può evitare gli effetti deleteri di un ingenuo idealismo, ma non fa scienza. La commissione della rivista è anche totalizzante e priva di sfumature, manca il bersaglio tanto quanto i militanti autodidattici più estremisti. Gli uni ignorano le conseguenze adattive dell'autismo e si arrogano un'identità che non è del tutto la loro; gli altri lo definiscono esclusivamente attraverso di essa. In entrambi i casi, la natura propria dell'autismo non viene compresa. E continuiamo a non sapere cosa sia. Eppure, l'autismo esiste.

Ora, il nostro soggetto di studio qui è appunto l'autismo, con tutta la dignità di una forma di vita, ma anche con le sue caratteristiche intrinseche. Non è un insulto all'aquila dire che non sa nuotare. Il movimento antiabilista, nel suo pensiero più estremo, ritiene che l'autismo non possa essere studiato in modo "naturalistico", tale per cui le sue proprietà "negative" siano parte integrante di ciò che è. Questo, sempre sul modello della decostruzione del discorso razzista, combinato con l'evoluzione del discorso sulla disabilità, attribuisce la natura stessa dell'autismo a una costruzione sociale. La disabilità non è mai oggettiva, una natura, un'essenza, ma dipenderebbe dalla reazione dell'ambiente sociale nei suoi confronti.

L'autonomia e l'adattamento al mondo di un paraplegico dipendono, in parte, dalla forma dei marciapiedi. Tuttavia, rimane paraplegico. Per avere anche solo l'idea di adattare la forma dei marciapiedi, bisogna ammettere, capire e accettare ciò di cui la sua condizione lo priva. Isolarla per comprenderla e ammettere la sua resistenza alla nostra buona volontà. Disabilità e conseguenze sociali negative sono intrinsecamente legate, ma non si sovrappongono. La consapevolezza odierna che si possa aggravare quelle attraverso queste ha portato, nel caso dell'autismo, a cancellarne le sfide adattive in gioco. E curiosamente, gran parte della scienza contemporanea segue questo movimento.

■ 1.4. Chi decide se l'autismo è una malattia?

La linea di pensiero della neurodiversità si è inizialmente basata su testi di autistici verbali che proclamavano con fierezza ciò che erano, affermando a gran voce: "L'autismo è anche ciò che siamo". Questo ha impercettibilmente portato a identificare l'autismo con chi si dichiarava autistico. Siamo passati da "Alcuni autistici sono verbali, intelligenti e pertinenti e non hanno bisogno che di poco supporto dal loro ambiente" a "L'autismo siamo noi, che diciamo d'esserlo".

Non potevamo che essere entusiasti del fatto che una popolazione ostracizzata riconquistasse, con le proprie forze, la dignità della quale non avrebbe mai dovuto essere privata. Il problema, però, sta nella bellezza di questo movimento, che è diventato un polo di attrazione, un modello di percorso, e che ha finito per escludere – ignorandoli – gli autistici non in grado di parlare. La giustezza della causa ha finito per avallare un gioco di prestigio identitario. Numerose persone che vivono una discriminazione oggettiva o soggettiva si sono infilate in questa narrazione e sono “diventate” autistiche. *E l'autismo è diventato queste persone.* Persone che non parlano sono state rappresentate nella pubblica arena (e, come vedremo, nella scienza stessa) *da persone che parlano a loro nome.* Alcune sono assolutamente sincere e rappresentano un contributo inestimabile al discorso pubblico e scientifico. Altre ne usurpano il posto, dirottando la lotta a proprio vantaggio. Può essere molto difficile distinguerle.

Ne è seguita una polarizzazione tra attivisti che avocano a sé un'identità autistica e altri, soprattutto genitori ma anche alcuni ricercatori, che insistono sulle deleterie conseguenze adattive dell'autismo. I primi sostengono che solo chi è interessato da una situazione ha il diritto morale di parlarne. Poiché gli autistici parlano poco, e a volte non parlano affatto, le battaglie condotte in nome dell'autismo sono state combattute principalmente da persone che parlano molto. Il problema è che alcuni di loro non possono farlo e questo permette ad altri di usurparne la voce. Questa “positivizzazione” dell'autismo come valore è difficile da distinguere – perché contemporanea, ma anche perché gli attori coinvolti sono gli stessi – da un cambiamento nelle persone che parlano in nome dell'autismo, così come nel significato stesso della parola “autismo”. Questo stesso termine, inizialmente, si riferiva a un insieme di segni clinicamente riconoscibili, poco influenzati da come venivano accolti, e che portavano a una forte dipendenza dall'ambiente circostante. È diventato un insieme di *tratti* autistici, o presunti tali, vissuti soggettivamente, i cui effetti deleteri si attenuerebbero se fossero accolti correttamente dalla società che li ospita.

All'inizio, la bandiera della neurodiversità era tenuta alta da persone che nel corso del loro sviluppo avevano presentato un tale livello di atipia che il loro autismo non poteva essere messo in discussione, ma che avevano accesso al linguaggio orale. Jim Sinclair, Donna Williams, Temple Grandin e Michelle Dawson³

3 Jim Sinclair è un attivista e scrittore autistico americano; fondatore di Autism Network International, è un pioniere del movimento per la neurodiversità. Donna Williams è stata una scrittrice, cantautrice e sceneggiatrice australiana, alla quale l'autismo fu diagnosticato da adulta: scomparsa nel 2017, alcuni dei suoi libri sono stati tradotti in Italia da Armando. Temple Grandin, etologa, è una delle più famose personalità con diagnosi di autismo; professore associato presso la Colorado State University, i suoi libri sono stati pubblicati in Italia da Adelphi, Armando ed Erickson. Michelle Dawson, cui fu diagnosticato l'autismo da adulta, è una ricercatrice canadese che lavora presso la Clinica specializzata sull'autismo dell'Hôpital Rivière-des-Prairies di Montréal, nel team dell'autore (NdT).

hanno permesso all'autismo di farsi sentire da scienziati e pubblico. A un'epoca in cui l'autismo era identificato dalla comunità principalmente nei bambini, che per di più non parlavano, la parola di questi autistici adulti e verbali ha imposto alla comunità un cambiamento di prospettiva. Si pose rapidamente la questione se queste persone *fossero* l'autismo o se ne rappresentassero solo una frangia privilegiata. Tuttavia, la marginalità del loro modo di manifestarsi garantiva loro il diritto di parlare a nome dell'autismo, se non di tutto l'autismo. Le sfide estreme che queste persone avevano affrontato nel corso della vita, o che stavano ancora affrontando quando presero la parola, testimoniavano la loro differenza. In questi primi difensori della causa autistica, gravità e prototipicità si confondevano.

Non è più questo il caso oggi. Le persone che parlano a nome dell'autismo, che agiscono a livello governativo per rappresentarlo e su cui la scienza basa una parte crescente delle proprie nuove conoscenze, non possono più essere descritte come gravi o prototipiche. La questione non è più di sapere se rappresentano *tutto* l'autismo, come al tempo delle prime prese di posizione pubbliche di Michelle Dawson, ma se lo rappresentano *tout court*.

I ricercatori, che conducono studi empirici su popolazioni autistiche, scelgono per i loro lavori una popolazione accessibile, testabile e rappresentativa delle attuali controversie. L'inclusione di popolazioni di ricerca reclutate tramite i social media, da questo punto di vista, è la peggiore delle soluzioni apparenti alle difficoltà dei ricercatori nell'accedere a una popolazione di studio sufficientemente ampia. Ciò che si guadagna in quantità si perde in *rappresentatività*.

Stiamo quindi assistendo a una graduale trasformazione del livello di gravità, ma soprattutto del livello di prototipicità delle popolazioni sulle quali si costruiscono le conoscenze sull'autismo, e di chi le difende nella pubblica arena, scienza compresa. In ultim'analisi, della loro *rappresentatività*. Determinare chi parla a nome dell'autismo equivale a decidere su quali persone si fonderanno le conoscenze scientifiche sull'autismo. I pilastri di questa trasformazione storica sono l'*identificazione soggettiva* delle persone che parlano a nome dell'autismo e la descrizione dei segni che ne permettono il riconoscimento oggettivo, amplificata e autorizzata dall'*incertezza scientifica* su ciò che costituirebbe l'autismo prototipico.

■ 1.5. La nostra posizione sull'autismo come malattia

Decidere se sia o meno una malattia solleva la questione del tipo di accidente o variante della specie umana al quale l'autismo può essere assimilato. Questa questione è diversa da quella di determinare se queste differenze comportano più vantaggi che svantaggi. Si tratta, dunque, di *distinguere tra loro delle differenze* rispetto alla maggioranza della specie umana, per decidere a quale di queste

differenze l'autismo si avvicina di più. Gruppi etnici, orientamenti sessuali, differenze di lateralizzazione differiscono tra loro *come* l'autismo differisce dalla schizofrenia e dallo sviluppo tipico, come una condizione genetica permanente differisce da un'infezione, come due infezioni differiscono tra loro?

Il movimento per la neurodiversità ha colto una verità profonda in ciò che l'autismo è, mettendo in discussione la sua natura di malattia, e ha posto in relazione questa messa in discussione con il posto assegnato all'autismo nell'umanità. Mi sento solidale con le trasformazioni sociali che promuovo l'equità per le diverse forme che l'essere umano assume. Tuttavia, in questa sede non mi occupo di rimediare alle disuguaglianze associate alle nostre differenze biologiche, ma del *tipo* di evento, di oggetto biologico che è l'autismo. Collocare l'autismo tra le varianti umane ha implicazioni sul modo in cui la società dominante vi si adatta. Affermare che l'autismo è, a livello biologico, lo stesso *tipo* di variante (in natura, non nell'impatto evidentemente) del mancino o dell'omosessualità, fornisce dei riferimenti per decidere se ricondurlo o meno a una norma. Ma se lo paragoniamo alla sindrome di Down, facendone un errore genetico, come minimo i riferimenti cambiano. E nel decidere che tipo di cosa sia l'autismo, la posizione che assumo è di farlo indipendentemente dalle conseguenze istituzionali, giuridiche o di immagine che potrebbero derivarne, forte della convinzione che esse saranno positive per gli autistici. Questo mi impone di non rispettare gli anatemi del movimento per la neurodiversità, anche se ritengo di aver sempre operato nella sua direzione.

Il movimento per la neurodiversità ha chiuso alcune delle porte che aveva aperto e impedisce adesso di pensare l'autismo con gli stessi argomenti che gli hanno ridato una dignità. L'influenza che questo movimento esercita sulla scienza è diventata di natura quasi religiosa e oscurantista, proibendo l'uso di certi termini, cosa che è concepibile, ma anche degli oggetti di studio, cosa che non lo è. Eppure, una rilettura della scienza e della clinica prodotte fino a oggi potrebbe offrire argomenti di natura diversa rispetto a quelli generalmente avanzati, per dimostrare che l'autismo non è una malattia, e così facendo servirne la causa. Per farlo, però, dobbiamo accettare che l'autismo esiste, non annegarlo in uno spettro, non dissolverne i contorni, anche fosse per le migliori ragioni legate all'incertezza delle categorie psichiatriche. *Dobbiamo guardare l'autismo dritto negli occhi.*

Se il movimento della neurodiversità allontana il nostro sguardo dall'autismo nelle sue forme più divergenti, dev'essere possibile mantenerne le intenzioni, cioè assicurarne le conquiste senza negare quella parte del mondo che sembrerebbe ostacolarlo, l'autismo prototipico. Questa posizione implica una deliberata mancanza di rispetto per lo spirito del tempo, per il consenso scientifico, terminologico o ideologico, per le tendenze datate su ciò che, nel nostro oggetto di studio, sarebbe informativo oppure no. Se raccomando di guardare l'autismo

dritto negli occhi, raccomandando anche di *guardare la sua scienza di profilo*, cioè di non darla per scontata, di autorizzarci a giudicarne la qualità dei progressi e la natura di ciò che li ostacola. L'attuale combinazione di criteri attraverso cui viene identificato l'autismo, di strumenti con cui se ne operazionalizza la diagnosi, dell'amalgama sotto il nome di autismo di diverse forme di varianti umane, dell'interpretazione più diffusa dei suoi aspetti genetici, del trionfalismo scientifico magnificante il significato di risultati che ne sono privi, della scarsa esposizione all'autismo, come ad altre varianti umane, degli scienziati che fanno autorità nel panorama contemporaneo – tutto ciò ha portato alla sterilità del dibattito sull'autismo prevalente in questi anni, dalla scienza ai media. È a sbloccare questa impasse che mi dedicherò in questo libro.

Sintesi

L'autismo è stato all'inizio considerato una malattia di natura psicologica. Questo concetto è stato sostituito da quello di malattia neurologica, a causa delle anomalie di questo tipo che erano talvolta associate a quadri clinici simili all'autismo e a causa della sua natura familiare. Un movimento, sorto alla fine del secolo scorso, si è opposto al concetto di autismo come malattia, in particolare evidenziando alcuni vantaggi cognitivi dell'autismo. Questo movimento "per la neurodiversità" inizialmente sostenuto da persone autistiche prototipiche ma verbali, si è progressivamente allontanato dal suo obiettivo iniziale. Oggi è difeso soprattutto da persone che non hanno che pochi punti in comune con l'autismo prototipico, pur sostenendone la causa. L'insieme di questi fattori, forze e tendenze ha portato a un campo che non progredisce più, nella società come nella scienza. Con l'intento di far rifiorire questo campo diventato sterile, ci interesseremo qui al tipo di oggetto biologico che è l'autismo, in confronto ad altre varianti umane. Ci inseriamo dunque all'interno del movimento per la neurodiversità, ma senza rispettarne i divieti né la scienza che ne deriva.

Non sappiamo più dove finisce l'autismo

■ 2.1. I confini dell'autismo, una questione mai risolta

L'assenza di criteri falsificabili per decidere la natura e la precisione del confine tra autismo e non autismo porta a impasse e contraddizioni. Gli attuali protagonisti della nostra rappresentazione dell'autismo, gli attivisti della neurodiversità, i clinici, i ricercatori e i media, si arrangiano come possono. Da un lato, si sostiene che l'autismo non abbia confini con la popolazione generale, che si fonda in essa. Dall'altro, che possiamo stabilirne uno quando se ne definiscono le proprietà, i meccanismi che lo determinano o la difesa dei diritti. Nessuno concorda sull'esistenza di una delimitazione, né tanto meno sui criteri che la definiscono. E se a volte ci si allarma per una prevalenza che sfugge di mano, nessuno vuole assumersi l'odiosa responsabilità di tracciare una linea di demarcazione tra l'autismo e ciò che non è.

Il non decidersi sui confini dell'autismo, su una sua chiara natura e sulla sua stessa esistenza, non sarebbe di grande importanza se riguardasse solo una piccola frazione di persone che fanno richiesta di una diagnosi, del supporto che può esservi associato e suscettibili di partecipare alla ricerca. Ma con un'indecisione di fattore 4 sull'attuale prevalenza – 1% in Cina, 4.3% negli Stati Uniti – e un aumento di un fattore 100 in trent'anni (da 4/10.000 a oltre il 4%), questa incertezza contamina la natura stessa di ciò di cui cerchiamo il perimetro. Essa rimette in discussione perfino la sua esistenza come oggetto di scienza distinto e come fenomeno biologico individualizzabile.

La questione dei confini dell'autismo è tanto pratica – dove si ferma la

diagnosi – quanto teorica – si può essere più o meno autistici, o solamente esserlo o non esserlo? Essa si pone al clinico quando si trova di fronte a una situazione incerta, al ricercatore al momento di definire i criteri d'inclusione della sua coorte di ricerca, a ciascuno di noi quando ci si interroga sulla propria identità. Le situazioni cliniche in cui il riconoscimento – oggettivo o soggettivo – dell'autismo non ha alternative reali e si presenta come un'evidenza si contrappongono a quelle in cui questo riconoscimento è in conflitto con quello di altre condizioni. Esso trova il suo limite nella possibilità che la persona che ne è interessata non presenti in realtà alcuna condizione che la discosti veramente dalla norma. Qualcosa *vs* qualcos'altro, qualcosa *vs* nulla.

Mettere in contrapposizione situazioni nette con situazioni sfocate, quadri clinici bianchi o neri con quadri grigi, quadri clinici severi con quadri lievi, quadri stabili con quadri instabili ha caratterizzato la storia dell'autismo e i dibattiti che lo interessano fin dall'inizio. Le diverse strategie di classificazione in relazione a questa opposizione sono ben illustrate dall'evoluzione in tre fasi del DSM. Ha cominciato descrivendo una categoria rara con confini netti, l'autismo infantile. In seguito, ha introdotto varianti di questa categoria alla sua periferia, risultato ad esempio di trasformazioni avvenute nel corso della vita della persona, come la categoria dell'autismo residuo nel DSM-III. In un secondo tempo, il DSM-IV ha introdotto sottocategorie (Asperger, PDD-NOS) derivate dalla categoria principale iniziale, ma che mancano di alcuni segni o elementi per appartenervi. Infine, in parte a causa dell'impossibilità di trovare un accordo sui criteri di queste varianti e sulla loro applicazione, il DSM-5 ha intrecciato il grande canestro dello spettro autistico. Ha integrato tutto, il centro e la periferia, il grigio e il nero, il precoce e il tardivo, lo stabile e l'instabile. Il DSM-5 ha trasformato l'autismo in qualcosa di vago, un *cosa*, pur mantenendo, con bella autorità americana, la possibilità di affermare al di là di ogni dubbio se si è autistici o no. Una contraddizione in termini: un *cosa* non ha limiti definitivi, è anche il motivo per cui la parola esiste nella lingua.

L'evoluzione storica delle posizioni assunte dai manuali di classificazione relativamente al confine tra autismo e ciò che non lo è non può essere considerata un progresso. La vedo piuttosto come un susseguirsi di posizioni diverse, ognuna delle quali illustra uno stile di conoscenza e di pensiero, come un inventario disordinato e cronologicamente instabile degli atteggiamenti epistemici "possibili" quando non si capisce nulla. Questo rumore di fondo porta a una perdita di segnale, se non, addirittura, a dubitare che ce ne sia uno.

Spesso si sottolinea come alcuni amino vedere due categorie dove altri ne vedono solo una, mentre altri ancora tendano a riunire entità distinte concentrandosi su ciò che esse hanno in comune, o facendo un passo avanti in astrazione. Il ricorso alla psicologia del pensiero, secondo cui la posizione assunta in materia dipenderebbe da un atteggiamento psicologico generale nei confronti delle classificazioni, potrebbe portare al relativismo. Ci rassegnaremmo così a che la natura

di questo confine non possa essere determinata oggettivamente al di là dei presupposti di coloro che lo tracciano. Non arriverò a questo punto. L'autismo esiste.

Meglio affrontare la questione dei confini definendo una tipologia dei confini stessi, una per ogni tipo di condizione. La tipologia dei confini dipende infatti da quella delle condizioni dei confini delle quali ci si interroga. *Tipi di tipi*, insomma. *Il confine tra autismo e ciò che non lo è non può essere dello stesso tipo di quello tra altre condizioni.*

■ 2.2. La metafora dello spettro

Raramente si sottolinea che il termine “spettro” non è che una metafora. Allo stesso modo, useremo la metafora della *zona grigia* per riferirci alle situazioni cliniche intermedie tra essere autistici e non esserlo. La metafora dei colori è essenziale nella nostra concezione dei confini dell'autismo, perché le lunghezze d'onda che definiscono i colori sono continue e i colori dipendono dai nostri occhi. Essa ha giocato un ruolo importante nell'evoluzione della nostra comprensione dell'autismo quando è diventata – per decreto americano – uno *spettro*, come lo spettro dei colori, e nel mettere in dubbio che si possa tracciare una linea di demarcazione tra l'autismo e il resto.

Molti ricercatori di ispirazione biologica, ma anche filosofi dell'autismo, ritengono che in assenza di biomarcatori sia impossibile trovare un accordo sulla natura dei confini dell'autismo. In sintesi, finché non si avrà un fattore causale o identificativo che raggruppi le situazioni chiare e quelle grigie – oppure, al contrario, che le distingua – la questione resterà un “caso irrisolto”. Dovremmo accontentarci di una continuità di fatto tra nero e grigio fin tanto che la ricerca non consentirà di far inclinare il grigio dalla parte del bianco o del nero. Eppure, niente indica che la natura di un biomarcatore per l'autismo imporrebbe un confine netto piuttosto che sfumato. Niente ci indica che ciò che chiamiamo “biomarcatore” in altri ambiti sia qui sufficientemente fruttuoso o rilevante per identificare un processo discontinuo. Esistono biomarcatori e meccanismi causali ormonali per il passaggio, seppur graduale, alla pubertà o alla menopausa, ma non esiste un biomarcatore per le principali varianti nello sviluppo, come la gemellarità o la presentazione podalica, la cui esistenza come forma di vita costituisce la loro stessa spiegazione. Prima della nascita, il biomarcatore è la cosa stessa. Una volta nati, questi esseri sono come tutti gli altri, dentro e fuori.

Il confronto tra, da un lato, il confine tra autismo e ciò che non lo è e, dall'altro, la transizione fisica continua tra bianco e nero è la *fonte* di questo paradosso, non la sua soluzione. Per dare una risposta sensata alla domanda su cosa sia l'autismo e dove finisca, basta una frase: *decidere a quale tipo di oggetti paragonarlo*. Esiste un numero indefinito di modi per contrapporre l'autismo a ciò che non lo

è o a ciò che lo è meno. La scelta dipenderà dall'accuratezza del confronto tra l'autismo e altri oggetti biologici della stessa natura.

L'attuale situazione di crisi e la sterilità delle analogie finora utilizzate, sia all'insaputa di chi le applica sia nel loro utilizzo esplicito, ci induce a ripensare l'analogia epistemica che orienta la nostra comprensione dell'autismo. La scelta di un'analogia che ha permesso l'ulteriore risoluzione di un interrogativo simile deve essere giustificata tanto dalla sua fecondità quanto dalla somiglianza dei contesti e delle variabili coinvolte, e confrontata con gli effetti euristici di altre scelte analoghe. Il diritto si avvale di questo strumento per affrontare situazioni nuove nel ragionamento *a priori* (per analogia) quando prende a modello una risoluzione precedente per legiferare su una nuova.

Quando decidiamo che l'autismo non è una malattia, o arriviamo addirittura alla conclusione che semplicemente non esista – alcuni si sono spinti fino a questo punto – o se ne fa una sorta di Polonia i cui pezzi vengono ridistribuiti ai suoi vicini ogni cinquant'anni oppure lo includiamo in un altro tipo di variante umana. Ci rendiamo conto allora che trattare l'autismo come una malattia – o come un colore – è una *metafora*, e non è quella corretta. Sarebbe bastato sostituire l'analogia dei colori con quella delle transizioni di fase indotte da una variazione di temperatura e tutto sarebbe cambiato: ghiaccio e vapore si sarebbero messi di traverso alla metafora dei colori. Una variazione continua di temperatura crea differenze di fase di cui nessuno contesterà la nettezza. Se pattinate sull'acqua, annegherete nel vostro errore.

La natura del confine tra l'autismo e ciò che non lo è dipende in ultim'analisi dal tipo di confine degli oggetti ai quali l'avremo confrontato. Se si fa dell'autismo una malattia, il suo confine sarà pensato in termini di prodromi, evoluzione, guarigione, diagnosi differenziale, comorbidità, prognosi, gravità, causa scatenante e processo causa-effetto. Se ne facciamo un analogo di una specie biologica, il suo confine, la sua stabilità nel tempo saranno regolati dagli usi della genetica, dalle convenzioni e dalle conoscenze acquisite su ciò che rende stabile una specie e le sue trasformazioni nel corso dell'evoluzione. Utilizzeremo allora i termini “mutazione” e “varianti comuni”. Se, come cercherò di giustificare in questo lavoro, paragoniamo l'autismo alla gemellarità, al mancinismo o al parto podalico, si utilizzeranno termini derivati dall'analogia con questi: stati stabili alternativi e contemporanei alla forma dominante, biforcazioni, stabilità, conservazione attraverso l'evoluzione.

■ 2.3. La genetica ha offuscato il confine tra autismo e ciò che lo non è, quando avrebbe potuto chiarirlo

Vediamo adesso come la genetica possa essere usata, a mio avviso inopportuna-

mente, per dissolvere i confini tra autismo e altre condizioni. Senza alcun dubbio la genetica è implicata nell'insorgenza dell'autismo, pur lasciandoci all'oscuro del tipo di genetica di cui si tratta. Queste due facce dell'implicazione genetica nell'autismo hanno un effetto paradossale sulla questione di dove l'autismo finisca. Individuare un meccanismo può di per sé permettere di circoscrivere un processo, è così che funziona gran parte della medicina. Prendere atto di quanto l'autismo sia ereditario, anche se non del tutto, dovrebbe quindi restringere il tipo di oggetti biologici cui può essere paragonato. Conoscere meglio questa implicazione dovrebbe chiarire ulteriormente i contorni della condizione.

Tuttavia, le varianti genetiche sono di natura diversa: aneuploidia, mutazioni monogeniche, microdelezioni e microduplicazioni patogene o non patogene, varianti comuni che comportano polimorfismi di uno o più nucleotidi, tratti comportamentali indipendenti. Ogni tipo di variante genotipica e di tratto fenotipico ad esse correlato è rappresentato da un numero quasi infinito di varianti. Le possibili relazioni tra ciascuno di questi componenti della macchina genetica sono estremamente varie. Implicare la genetica pone alcuni vincoli e chiude alcune porte nella nostra delimitazione dell'autismo, ma ne apre un numero quasi altrettanto grande. Non più di quanto "essere composto di carbonio" ci dica qualcosa sugli elefanti o "vivere a Shanghai" ci fornisca l'indirizzo di una persona.

In particolare, le mutazioni rare a effetto forte, come le chiamano i genetisti – le più vicine a quelli che potrebbero essere considerati "errori" genetici –, sono di natura diversa dalle varianti comuni a effetto debole, che si confondono con la tolleranza di una specie alla variazione. La stabilità delle varianti all'interno della stessa specie dipende a medio termine dal loro isolamento geografico e a lungo termine dal loro valore adattativo. Alcune di queste varianti non raggiungono lo status di specie finché possono mescolarsi e ibridarsi con altre varianti, ma possono diventarlo se il loro isolamento si prolunga. Nonostante la possibilità di ibridazione, queste varianti aggregano più tratti fenotipici e questa aggregazione può perdurare nel tempo. Un ramo etnico umano non è un incidente genetico, grazie alla sua relativa stabilità, trasmissibilità e resistenza alla pressione della selezione, ma non è ancora una specie. Al contrario, la genetica ci offre il modello delle varianti sporadiche rare che non sono resistenti alla pressione della selezione. Anche se hanno una certa ricorrenza, la somma dei danni adattativi a esse associati le mantiene in uno status di grande rarità. Una condizione che si manifesta sporadicamente in un rapporto 1/50.000 individui non ha lo stesso status, per quanto riguarda la selezione evolutiva, di una condizione che si manifesta nell'1% di tutti gli esseri umani.

La genetica attuale dell'autismo è attraversata da questa distinzione tra varianti rare e comuni. L'autismo sarebbe il risultato della *combinazione* di due tipi di varianti genetiche. La maggior parte dei genetisti non sceglie tra questi due modelli di genetica dell'autismo, ma li combina. Una mutazione considerata

patogena, il cui effetto sull'adattamento è quantificabile, porterebbe all'autismo vero e proprio solo negli individui che vi sono predisposti da varianti comuni. Ma potrebbe anche produrre *fenocopie* dell'autismo – che gli assomigliano, ma a causa di un meccanismo diverso. E fino a che punto gli assomigliano?

Questo modello ha una grande portata esplicativa ed è coerente con numerosi risultati relativi al ruolo delle mutazioni rare nell'insorgenza dell'autismo. Su una popolazione di cento persone che corrispondono ai criteri attuali per l'autismo, una certa percentuale di esse, circa il 7%, presenterà mutazioni la cui patogenicità è almeno probabile. Queste mutazioni, quando si studia l'insieme della popolazione che le presenta, sono associate a cambiamenti quantificabili nell'elaborazione delle informazioni e nel comportamento. Possiamo quindi essere certi che queste mutazioni non sono silenti. Tuttavia, ogni mutazione predice solo in modo molto imperfetto la natura e l'entità degli effetti che produrrà negli individui che ne sono portatori. Il loro effetto è modulato o reso nullo dalle altre caratteristiche dell'individuo, dalla sua traiettoria di sviluppo, dal suo ambiente. L'eterogeneità degli effetti di una mutazione è detta “pleiotropia”, *ed è a essa che si riconduce la presunta eterogeneità dello spettro autistico*. A mio avviso, un errore madornale, che da solo ci impedisce di comprendere la natura dell'autismo e il tipo di variante biologica che rappresenta. “Avere dei gemelli” – una possibilità umana grandemente discontinua – *non è una variante dello stesso tipo* dell'avere gli occhi azzurri, essere più o meno corpulenti o soffrire d'ipertensione arteriosa.

Si compila così un elenco di un centinaio di mutazioni associate a fenotipi che, in alcuni casi, corrispondono ai criteri dell'autismo. Il loro numero aumenta di pari passo con i progressi clinici e scientifici. Di queste, una decina si ritrova con una certa frequenza in individui la cui somiglianza con gli autistici senza mutazione rara rilevabile, cioè la maggioranza degli autistici, è indiscutibile, ma non annulla le notevoli differenze tra questi individui e il resto della popolazione autistica. Il loro valore informativo rispetto all'essenziale di questa condizione non è quindi unanimemente riconosciuto.

Questo elenco di mutazioni, che favorirebbero l'insorgenza dell'autismo in una parte di coloro che ne sono portatori, dipende in modo cruciale dall'ampiezza accettata per il fenotipo autistico. Criteri di autismo più stretti e specifici la restringerebbero considerevolmente. Al contrario, criteri ampi finiscono per identificare come autismo, o con fattori di predisposizione a esso, quasi tutte le mutazioni patogene che agiscono sullo sviluppo. L'importanza che va data a certe caratteristiche tradizionalmente associate all'autismo, come l'epilessia e la disabilità intellettiva, giocherà un ruolo considerevole nella definizione di questo elenco di mutazioni – al punto da metterne in discussione il valore euristico per il nostro oggetto. In sintesi, la genetica delle varianti in senso lato indica i limiti della nostra definizione di autismo, piuttosto che precisarla.

■ 2.4. Il confine tra l'autismo e le sue comorbidità

L'ambiguità del ruolo della genetica nel determinare i confini dell'autismo è ancora più marcata quando si tratta di separare o meno l'autismo dalle sue "comorbidità". Quando l'autismo viene suddiviso in tratti comportamentali, alcuni di essi perdono la loro specificità quando si ritrovano in altri contesti clinici, senza la maggior parte dei segni di autismo. Ritrovare un "tratto autistico" in un'altra condizione è quindi banale, ed è proprio per questo che affermo che i "tratti autistici" non sono... autistici.

Tuttavia, la presenza simultanea di due condizioni, quando sembra essere più frequente di quanto ci si aspetterebbe se fosse casuale, suggerirebbe una comunanza di meccanismi tra di esse, contribuendo a riunirle all'autismo in un'entità più ampia e confusa. Un numero crescente di lavori attribuisce, così, una genetica comune all'autismo e all'ADHD o all'autismo e alla schizofrenia. Ma questo risultato è davvero informativo, dato che la sovrapposizione tra queste entità deriva dalla natura della loro misurazione? Qualsiasi condizione clinica presenta un punteggio di "tratti autistici" intermedio tra quello della popolazione generale e quello dell'autismo clinico. La non specificità degli strumenti utilizzati per misurarli e la difficoltà delle scale di tratto nel distinguere l'autismo da un'altra condizione sono ampiamente documentate. Un numero indefinito di condizioni cliniche, siano esse neurogenetiche, sensoriali, ostetriche, psicopatologiche, fino a situazioni non immediatamente patologiche come la gemellarità o l'ambiguità di genere, presenta un punteggio di "tratti autistici" superiore a quello associato a una popolazione che *non presenterebbe alcuna* di queste particolarità, ammesso che tale popolazione esista.

Un'altra argomentazione a favore della possibilità di una genetica comune all'autismo e ad altre condizioni è di ritrovarli insieme nelle famiglie. Si osserva, così, un aumento del rischio relativo di sviluppare ADHD, schizofrenia o un disturbo dell'umore tra i parenti di primo grado di una persona con ASD (disturbo dello spettro autistico). Secondo l'ICD-9 (*International Classification of Diseases-9th revision*), l'ASD comprende: *disturbo autistico, disturbo disintegrativo infantile, disturbo pervasivo dello sviluppo, disturbo pervasivo dello sviluppo non specificato e altro disturbo pervasivo specificato*. Ora, è notoriamente molto arbitrario, e altamente dipendente dal singolo clinico, distinguere clinicamente in età adulta, senza conoscerne la storia, forme lievi di autismo da forme lievi di condizioni il cui rischio di comorbidità si suppone aumenti con l'autismo (ad es., tra personalità schizoide adulta depressa e Asperger). In assenza della dimostrazione di un aumento del rischio relativo e specifico di una condizione *per le forme prototipiche* dell'autismo, ma anche per le forme prototipiche delle altre condizioni studiate, questo studio mostra soltanto che condizioni poco distinguibili dal punto di vista clinico, ciascuna con una forte componente familiare, possono condividere

un'ereditarietà, così come condividono segni nelle loro forme borderline. Lo stesso ragionamento vale per l'ADHD, la maggiore fonte di discordanza tra valutazione standardizzata e giudizio clinico, e al quale numerosi studi attribuiscono ormai una genetica comune con l'autismo.

In sintesi, la possibilità di suddividere il fenotipo autistico in tratti indipendenti contribuisce a una sovrapposizione banale, dal punto di vista semiologico e d'aggregazione familiare, con qualsiasi condizione. L'apparente sovrapposizione tra il rischio genetico di fenotipi molto diversi, la nozione di tratti autistici, l'applicazione dello schema della pleiotropia alla presunta causa dell'autismo e alla sua delimitazione, fanno sì che la genetica dell'autismo, al suo stato attuale, non permetta una delineazione chiara dell'autismo.

Tuttavia, la genetica potrebbe avere un ruolo contrario nella delimitazione dell'autismo. Gli esseri viventi si presentano sotto forma di specie, di organi relativamente stabili nel corso tempo. I loro confini non sono determinati da chi li studia. Sia che le specie si trasformino nel corso della vita o dell'evoluzione, sia che la nozione stessa di specie sia di estrema complessità biologica, esse restano, per l'essenziale, distinguibili. La nozione di variante genetica o di evoluzione non può essere pensata senza la controparte di una certa stabilità della specie, dei suoi organi e di alcune sue varianti, almeno su una certa scala temporale. La complessa relazione tra stabilità e variazione è alla base della genetica. Usare la genetica per abbattere i confini tra autismo e altre varianti la riduce ad aspetti clinici e non ne coglie il contributo alla stabilità del vivente. Si direbbe che l'attuale genetica clinica non si preoccupi più molto della teoria dell'evoluzione.

Sintesi

La questione dei confini dell'autismo, in assenza di un biomcatore o di un criterio clinico consensuale che ci permetta di dare un significato alle nozioni di sensibilità e specificità, non può essere decisa allo stato attuale delle conoscenze. La genetica non aiuta a vederci chiaro, perché sceglie di privilegiare arbitrariamente il confronto di uno "spettro" autistico con la pleiotropia delle alterazioni derivanti da mutazioni patogene identificate. Eppure, queste sono assenti nella stragrande maggioranza della popolazione autistica. L'indecisione su dove termini l'autismo è il risultato dell'allargamento dei criteri ispirati dallo spirito del tempo (il DSM-5), della conversione verso una definizione dimensionale ("tratti autistici"), di analogie poco ispirate (la pleiotropia, lo "spettro autistico") o dell'utilizzo di strumenti diagnostici incapaci di separare una forma di autismo "pura" dalle sue comorbidità. Tutte queste decisioni su come identificare l'autismo non rappresentano la nostra conoscenza dell'autismo; la costruiscono in assenza di certezze, e la sostituiscono.