

Tavolo sull'autismo promosso dal Ministero della Salute
Gruppo di lavoro sull'attività di Ricerca

Documento unitario presentato dalle Associazioni:
FISH – ANFFAS – AUTISMO ITALIA - ANGSA - GRUPPO ASPERGER ONLUS -
AUTISMO E FUTURO

E' vivo l'interesse delle famiglie di soggetti autistici nei riguardi della ricerca scientifica, e delle speranze in essa riposte, circa la possibilità che in un futuro non lontano possano essere chiarite in tutti i loro aspetti le basi genetico-metaboliche e fisiopatologiche della sindrome autistica, e trovate delle cure risolutive.

Le famiglie seguono con grande attenzione i recenti sforzi della comunità scientifica in questo campo di ricerca, sforzi testimoniati da numerose pubblicazioni su riviste qualificate.

Guardano con vivo interesse ai grandi risultati ottenuti in questi ultimi anni nello studio della sindrome di Rett e di altre rare forme di autismo su base genetico-dismetabolica (vedi nota 1).

Auspicano un forte sostegno dello Stato alla ricerca, con erogazione di congrui finanziamenti da attribuire tenendo conto dell'effettivo valore dei singoli progetti, valutati da revisori anonimi sufficientemente imparziali e scelti in ambito internazionale.

Sono coscienti che la pubblicazione dei risultati su riviste ad alto "impact factor" e la riproducibilità del dato sperimentale secondo i criteri della medicina basata sull'evidenza costituiscono l'unica garanzia del reale valore di una ricerca scientifica e della sua applicabilità in campo medico.

I genitori ritengono che la ricerca scientifica sull'autismo debba essere svolta in un ambito multidisciplinare che tenga conto di tutti gli aspetti del problema, da quelli di base a quelli più applicativi e finalizzati.

In particolare, appare prioritario incrementare la conoscenza degli aspetti sociali della problematica vissuta dalle famiglie e dalle persone affette da autismo e applicare anche nel nostro Paese ciò che e' dimostrato sia efficace per gli effetti positivi dell'educazione speciale strutturata, precoce ed intensiva, collocata in una strategia generale che prenda in carico la persona e la sua famiglia nell'arco della vita intera.

A tale fine è augurabile che si instauri e rafforzi un coordinamento tra il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità e i Ministeri della Pubblica Istruzione, dell'Università e Ricerca, della Solidarietà Sociale e delle Politiche per le Famiglie, nonché le iniziative promosse da Regioni, IRCCS e fondazioni, che già lodevolmente si occupano di queste tematiche.

I genitori auspicano che venga potenziata la ricerca italiana nelle aree attualmente più promettenti di nuovi sviluppi per il trattamento dei disturbi dello spettro autistico, ovvero nel campo delle neuroscienze e dello sviluppo cognitivo, e in particolare sul funzionamento dei neuroni specchio e sulle sue ripercussioni sui meccanismi cognitivi peculiari sottostanti ai disturbi dello spettro autistico, e nello studio delle condizioni mediche e psichiatriche associate, come l'epilessia e la depressione.

I genitori auspicano che i risultati della ricerca medica, se confermati ed accettati unanimemente dalla comunità scientifica, siano resi disponibili senza indugio all'utenza e che i protocolli diagnostici e di intervento terapeutico siano prontamente adeguati alle nuove acquisizioni.

In particolare chiedono che siano promossi gli screening per l'individuazione di errori metabolici ereditari correlati all'autismo, scoperti in questi ultimi anni, per i quali già esistono mezzi idonei per uno studio genetico delle famiglie a rischio e/o per un intervento terapeutico mirato sui malati (ad es., deficit di arginina:glicina amidinotransferasi, McKusick 602360; deficit di guanidinoacetato metiltransferasi, McKusick 601240; sindrome da deficit di creatina, McKusick 300352; autismo succinilpurinamico, McKusick 103050).

Il diritto alla conoscenza della causa etiologica, quando è già possibile e codificato, è un diritto indipendente dalla successiva possibilità di trattamento, la cui ricerca resta comunque condizionata dal reperimento di un numero sufficiente di casi per consentire la sperimentazione scientifica.

I genitori sono consapevoli di non possedere, in gran parte dei casi e per ovvie ragioni, sufficienti competenze in campo medico-scientifico.

Risulta pertanto loro difficile, se non impossibile, valutare appieno l'attività di ricerca e distinguere, nella gran massa dei dati presenti in letteratura, i risultati conclusivi e incontrovertibili di un lungo lavoro di ricerca dalle osservazioni puramente aneddotiche o dalle ipotesi rese obsolete da studi successivi.

I genitori avvertono il grave rischio che le famiglie possano cadere preda di chi cerca di speculare sulle loro disgrazie proponendo soluzioni miracolose pseudoscientifiche, ma prive di riscontri obiettivi (ad es., costosi dosaggi di analiti per i quali non esistono chiari valori di riferimento o adeguate procedure di controllo di qualità, uso inappropriato di farmaci o di diete in assenza di precise indicazioni cliniche).

Il diritto ad un consenso veramente informato include il diritto di conoscere quale sia la validità scientifica di quanto viene proposto e se vi sia un unanime accordo a riguardo da parte della comunità medica.

I genitori sottolineano la necessità che interventi in fase sperimentale siano sempre eseguiti gratuitamente, in ambiente idoneo sotto stretto controllo pubblico e di comitati che ne accertino la liceità etica e che debbano sempre essere accuratamente valutati gli eventuali rischi, sofferenze o semplicemente i disagi a cui verrebbe sottoposto il paziente autistico, che per la natura stessa del proprio male è impossibilitato ad esprimere un giudizio personale in merito ed eventualmente fornire un motivato consenso.

La ricerca biomedica orientata a contrastare le conseguenze del danno autistico sulla qualità della vita delle persone affette dovrebbe costituire una priorità in ambito sanitario.

Tuttavia, l'urgenza di fornire risposte più mirate alle necessità dei malati non implica che qualsiasi progetto di ricerca debba essere indiscriminatamente sostenuto.

In considerazione della particolare vulnerabilità e della limitata capacità di scelta dei pazienti autistici, i programmi di ricerca dovrebbero prevedere il consenso informato dei diretti interessati anche attraverso l'uso di strumenti di comunicazione aumentativa, oppure, in caso di impossibilità di scelta, dei loro genitori e legali rappresentanti, ed essere attentamente valutati da comitati etici a garanzia che i potenziali benefici siano nettamente superiori agli eventuali rischi.

A tal proposito, viene pertanto raccomandata la costante applicazione dei principi etici (definiti da Chen et al., vedi nota 2) agli studi di ricerca medica, clinica, farmacologia o nell'ambito delle neuroscienze, che tengono conto del valore sociale o scientifico della ricerca, della validità scientifica, della corretta selezione dei partecipanti, del rapporto favorevole rischi/benefici, della revisione indipendente, del consenso informato e del rispetto nei confronti dei partecipanti o potenziali partecipanti alla ricerca.

NOTE

(1) Una indagine su PubMed mostra che solo negli ultimi cinque anni sono stati pubblicati ben 670 lavori riguardanti la genetica dell'autismo, ossia più della metà di tutti i lavori pubblicati in questo campo dal 1950 ad oggi, e ben 517 lavori sulle alterazioni metaboliche in qualche modo connesse con questa sindrome.

(2) Chen D.T., Miller F.G., Rosenstein D.L., *Ethical aspects of research in the etiology of autism (review)*. Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev. 2003; 9(1): 48-53.