Fattori genetici e ambientali associati all'autismo

Data 28 ottobre 2008
Categoria psichiatria_psicologia

il rischio di autismo è possibilmente associato con alcune caratteristiche dei genitori e del parto come basso peso e bassa età gestazionale ed esposizione ad ipossia fetale intrapartum.

L'autismo è un grave disordine cronico del neurosviluppo caratterizzato da alterazioni della socialità, del linguaggio e da pattern comportamentali stereotipati e ripetitivi. La prevalenza della condizione è di 5 x 10.000, ma includendo i disordini dello spettro autistico si arriva a 3,4-6,7 x 1.000. Sussistono diversi aspetti dal problema: i costi per la società e per il sistema sanitario; il ruolo avuto dai genitori nel migliorare le conoscenze sulla condizione; i fattori di rischio prenatali e perinatali ; le questioni legate all'ereditarietà del tratto autistico nella popolazione generale; i problemi socio-comunicativi e cognitivi dei fratelli minori del bambino autistico; il possibile ruolo della mancata risposta al nome a 12 mesi di vita come strumento di screening.
I lavori più interessanti ci sono sembrati essere quelli focalizzati sul rischio genetico e ambientale. Le teorie più plausibili sulla genesi dell'autismo si focalizzano sui fattori genetici; il rischio genetico si estenderebbe anche a varianti più lievi dell'autismo che vengono denominate come "fenotipo autistico allargato" (broader autismo phenotype). Vi sarebbero infatti alte percentuali di alterazioni della socialità, del linguaggio e della comunicazione anche nei fratelli di bambini autistici (Stone WL. Arch Pediatr Adolesc Med 2007;161:384-390). Tuttavia meno del 70% di gemelli monozigoti sono concordanti per autismo e questo suggerisce la presenza di condizioni di rischio pre e peri-natali, teoria supportata da alcuni studi che hanno mostrato una associazione fra autismo e complicanze ostetriche, utilizzo di farmaci in epoca prenatale o intrapartum, e esposizione preconcezionale a agenti chimici.

Una revisione sistematica della letteratura si è posta l'obiettivo di valutare quali caratteristiche dei genitori e quali fattori pre/peri-natali siano significativamente correlati con un aumento del rischio di autismo e di disordini dello spettro autistico (ASD). La ricerca della letteratura rilevante, limitata alla lingua inglese, è stata realizzata su Medline, nelle referenze dei lavori identificati e in un elenco di riviste maggiori identificate in base alla probabilità di pubblicazione di lavori epidemiologici su questo tema. Le parole chiave utilizzate sono riportate nel testo ma la strategia di ricerca sembra eccessivamente semplificata e sono state escluse banche dati che avrebbero potuto forse consentire di recuperare lavori rilevanti (EMBASE ad esempio o banche dati specialistiche). Sono stati identificati 7 lavori epidemiologici (4 studi di coorte e 3 caso-controllo). I lavori sono riassunti in 2 tabelle. Non è stata realizzata alcuna valutazione della loro qualità metodologica. Gli autori hanno deciso di prendere in considerazione solo fattori di rischio trovati significativi in almeno 2 studi e associati con un aumento del rischio di autismo di almeno il 50% (cioè con un rischio relativo di 1,5 o più). Sono state identificate tre caratteristiche dei genitori e due condizioni ostetriche potenzialmente associate ad un aumentato rischio di autismo e ASD.
Le caratteristiche dei genitori sono:
1) età paterna più avanzata, esaminata in 4 studi e risultata associata all'esito in 3 di questi anche all'analisi multivariata (quindi dopo controllo per possibili variabili confondenti);
2) età materna più avanzata, analizzata in tutti i 7 studi e risultata essere associata all'esito anche all'analisi multivariata in 3 studi;
3) nascita della madre al di fuori dell'Europa o degli USA, risultata associata all'esito in 2 studi nordeuropei (Svezia e Danimarca).

I due fattori ostetrici identificati sono:
1) il peso alla nascita più basso (essere piccoli per l'età gestazionale o con peso alla nascita <2500 grammi) o la più bassa età gestazionale (essere nati prima della 35a settimana di età gestazionale);
2) l'ipossia intrapartum.
I livelli di evidenza dei fattori ostetrici sono molto variabili nei diversi studi. I fattori identificati sembrano comunque mantenere la loro associazione con l'autismo anche all'analisi multivariata.

Gli autori concludono che vi sono evidenze crescenti sulla possibile associazione tra alcune caratteristiche dei genitori o ostetriche e il rischio di autismo. Dato che la genetica dell'autismo è ancora poco conosciuta, gli autori sottolineano la necessità di studi approfonditi in questo campo, possibilmente prospettici di coorte con valutazione precisa dell'esposizione e dei potenziali fattori di confusione, in modo da poter chiarire l'interazione tra suscettibilità genetica all'autismo e condizioni prenatali e perinatali potenzialmente prevenibili.

Referenze

Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism. Arch Pediatr Adolesc Med 2007; 161:326-333.

Contenuto gentilmente concesso da: Associazione Culturale Pediatri (ACP) - Centro per la Salute del Bambino/ONLUS CSB - Servizio di Epidemiologia, Direzione Scientifica, IRCCS Burlo Garofolo,

Trieste; tratto da: Newsletter pediatrica. Bollettino bimestrale- Aprile-Maggio 2007.